

1. gimnazija v Celju

RAZISKOVALNA NALOGA

ŽIVLJENJE S FENILKETONURIJO

Avtor: Ina Šibli, 3.č

Mentorica: Tadeja Pačnik Vižintin, dr. med.

Razpisano področje: Biologija

Celje, marec 2006

ZAHVALA:

Zahvaljujem se mentorici Tadeji Pačnik Vižintin, prijatelju Davidu Butu in Renati Šibli za vso pomoč pri izvedbi raziskovalne naloge ter Društvu fenilketonurikov Slovenije za sodelovanje.

KAZALO VSEBINE

•	1 UVOD	6
1.1	Namen izdelave raziskovalne naloge	7
1.2	Hipoteza	7
•	2 TEORETIČNI DEL NALOGE	8
2.1	Kaj je fenilketonurija?	8
2.1.1	Presnova fenilalanina	8
2.1.2	Opredelitev hiperfenilalaninemije in fenilketonurije	9
2.1.3	Fenilketonurija je posledica genske napake	9
2.1.4	Dedovanje PKU	12
2.1.5	Presejalni test (screening)	13
2.1.6	Simptomi in posledice bolezni	14
2.1.7	Osnova zdravljenja je dieta	15
2.2	PKU društvo Slovenije	19
2.3	Kaj je kvaliteta življenja?	20
•	3 RAZISKOVALNI DEL NALOGE	21
3.1	Metode dela in potek raziskovanja	21
3.2	Rezultati raziskovanja	22
3.3	Razprava	34
•	4 ZAKLJUČEK	37
•	5 REFERENCE, LITERATURA	37

KAZALO SLIK

SLIKA 1: DVANAJSTI KROMOSOM, IMENOVAN TUDI KROMOSOM SAMOIZGRADNJE, VSEBUJE ZAPIS ZA TVORBO ENCI MA PAH	9
SLIKA 2: MESTO ZAPISA ZA PAH ENCI M NA DVANAJSTEM KROMOSOMU	9
SLIKA 3: ENCI M PAH	10
SLIKA 4: SPREMEMBA FENILALANINA V TIROZIN	10
SLIKA 5: PREHAJANJE TYR IN PHE V TELESNE CELICE	10
SLIKA 6: MUTACIJA	11
SLIKA 7: DEDOVANJE PKU	12
SLIKA 8: DEDOVANJE PKU	12
SLIKA 9: ROBERT GUTHRIE	13
SLIKA 10: NORMALEN NEVRON IN NEVRON OKVARJEN ZARADI PHE	14
SLIKA 11: PKU HRANA IN PREPARAT	17
SLIKA 12: MOKA	18
SLIKA 13: MLEKO	18
SLIKA 14: KEKSI	18

KAZALO GRAFIKONOV

GRAFIKON 1: ALI SE ZARADI BOLEZNI POČUTIŠ DRUGAČNEGA OD SOVRSTNIKOV?	22
GRAFIKON 2: ALI MENIŠ, DA SI ZARADI BOLEZNI PRIKRAJŠAN V ŽIVLJENJU?	22
GRAFIKON 3: ALI SI ZNAŠ SAM PRIPRAVITI OBROK HRANE?	23
GRAFIKON 4: KDO NAJPOGOSTEJE PRIPRAVLJA TVOJE DNEVNE OBROKE HRANE?	23
GRAFIKON 5: ALI MENIŠ, DA TE STARŠI NADZORUJEJO, NE LE KAR SE TIČE PREHRANE, TEMVEČ TUDI NA DRUGIH PODROČJIH?	23
GRAFIKON 6: PREHRANA V ŠOLI	24
GRAFIKON 7: ALI TVOJI SOŠOLCI VEDO, DA IMAŠ DIETO ?	24
GRAFIKON 8: KAKO HITRO V NOVI DRUŽBI POVEŠ, DA IMAŠ DIETO?	25
GRAFIKON 9: ALI MENIŠ, DA IMAŠ ZARADI BOLEZNI VEČ / MANJ / ENAKO PRIJATELJEV?	25
GRAFIKON 10: ODNOSI S SOVRSTNIKI (PO MNENJU BOLNIKOV)	25
GRAFIKON 11: ODNOSI S SOVRSTNIKI (PO MNENJU STARŠEV)	26
GRAFIKON 12: PREŽIVLJANJE PROSTEGA ČASA	26
GRAFIKON 13: S ČIM SE UKVARJAŠ V PROSTEM ČASU?	26
GRAFIKON 14: UČENJE IN RAZUMEVANJE	27
GRAFIKON 15: UČNI USPEH MLADOSTNIKOV	27
GRAFIKON 16: KAKO POGOSTO SE POČUTIŠ	28
GRAFIKON 17: KAJ NAREDIŠ, KADAR TI JE HUDO ZARADI BOLEZNI?	28
GRAFIKON 18: SKRB ZA PRIHODNOST	29
GRAFIKON 19: KAKO BI OCENIL SVOJE SPLOŠNO ZDRAVJE IN POČUTJE (OCENE OD 1 DO 5)?	29
GRAFIKON 20: POSLEDICE DIETNIH PREKRŠKOV (PO MNENJU BOLNIKOV)	29
GRAFIKON 21: POSLEDICE DIETNIH PREKRŠKOV (PO MNENJU STARŠEV)	30
GRAFIKON 22: KJE KUPUJETE DIETNO PREHRANO?	30
GRAFIKON 23: KAKO DALEČ JE TRGOVINA, V KATERI LAHKO KUPITE DIETNO HRANO?	31
GRAFIKON 24: KOLIKO DENARJA MESEČNO PORABITE ZA DIETNO PREHRANO?	31
GRAFIKON 25: ALI MENIŠ / MENITE, DA JE PONUDBA DIETNE HRANE DOVOLJ PESTRA?	31
GRAFIKON 26: POZNAVANJE DIETNIH DOLOČIL	32
GRAFIKON 27: ALI ZAUŽIJEŠ PREDPISANO DNEVNO KOLIČINO PKU PREPARATA?	32
GRAFIKON 28: KAKO POGOSTO SI DOLOČAŠ NIVO FENILALANINA V KRVI?	33
GRAFIKON 29: KAKO POGOSTO NAREDIŠ VEČJI DIETNI PREKRŠEK (PREKORAČIŠ DNEVNI VNOS FENILALANINA ZA 50 % ALI ZAUŽIJEŠ HRANO, KI NI DOVOLJENA ZA BOLNIKE S PKU) / KAKO POGOSTO NAREDI VAŠ OTROK DIETNI PREKRŠEK?	33

POVZETEK

Kaj je fenilketonurija? To je redka dedna presnovna bolezen. Bolniki imajo moteno presnovo ene izmed esencialnih aminokislin, imenovane fenilalanin. Brez uvedbe diete takoj po rojstvu, so posledice usodne za bolnikov telesni in duševni razvoj. Dieta jih spremlja celo življenje, zahteva strogo samodisciplino in predstavlja omejitve, drugačnost, visok finančni izdatek in navsezadnje tudi breme staršem. Kako se družine soočajo s tako resno boleznijo? Kakšno je njihovo življenje? Za preučevanje te problematike sem izbrala anketni vprašalnik, sestavljen posebej za mladostnike s fenilketonurijo in njihove starše. Rezultati so sicer potrdili predvidene višje stroške preživljanja, slabo izbiro dietne hrane in neurejenosti pri preskrbi s preparatom nujnim za bolnikovo normalno življenje; a splošno počutje in zdravje mladostnikov so slednji dobro ocenili in njihovo mnenje o lastni kvaliteti življenja je bilo pozitivno. Na osnovi tega, sem izoblikovala lastne vtise in zaključke. Menim, da raziskovanje tega področja še zdaleč ni končano in da bi se lahko izboljšala preskrba in socialno stanje bolnikov; predvsem od družbe pa je odvisno ali bo sprejela njihovo drugačnost in jim s tem omogočila boljšo kvaliteto življenja.

1 UVOD

Predmet mojega raziskovanja je življenje z redko, a zelo resno prirojeno presnovno motnjo, ki se imenuje **fenilketonurija (PKU)**.

Prirojene presnovne motnje so kronična obolenja, ki jih povzročajo genske napake. Zaradi teh napak encimi, ki so potrebni za presnovo različnih snovi v organizmu, ne delujejo pravilno. Posledica je kopičenje snovi, ki jih organizem ni zmožen presnavljati, kar je lahko škodljivo. PKU je avtosomna recesivna dedna bolezen, pri kateri organizem ni sposoben tvoriti encima, ki je potreben za razgradnjo esencialne aminokislina fenilalanin. Kopičenje fenilalanina v telesnih tekočinah pušča usodne posledice na človekovem telesnem in duševnem razvoju. Osnova zdravljenja je vzdrževanje nizkih vrednosti fenilalanina v telesu z dieto.

V raziskovalni nalogi me je zanimalo biokemično dogajanje v organizmu pri PKU, psihosocialno doživljanje bolezni s strani bolnikov in njihovih staršev ter problemi in možnosti, ki jih bolniki s to boleznijo v družbi imajo.

Predhodne raziskave o kvaliteti življenja mladostnikov s PKU so pokazale:

1. Če bolezni ne zdravimo pravilno in dosledno ali če le ta sploh ni zdravljena, nastopi duševna, mentalna in telesna zaostalost bolnika, ki je najizrazitejša, kadar bolezni ne zdravimo v otroštvu [1].
2. Kljub temu, da bolniki upoštevajo postavljene omejitve in s tem vnos fenilalanina, se lahko pojavljajo povišane koncentracije fenilalanina v njihovem telesu, kar vpliva na delovanje njihovih možganov. Še danes ni popolnoma jasna prava količina fenilalanina v krvi, ki ne bi ogrozila optimalnega razvoja živčevja [2].
3. Zgodaj zdravljenih bolniki imajo povprečen IQ, vendar je ta vseeno za polovico standardne deviacije nižji kot pri njihovih zdravih sovrstniki oziroma kontrolni skupini [3]. Dosegali so prav tako malenkost nižje rezultate pri IQ testih kot njihovi zdravi starši ter bratje ali sestre [4]. Izpostavljeni pa so tudi večjim možnostim za razvoj vedenjskih motenj, psiholoških problemov in slabe psihosocialne prilagodljivosti [5]. Vse to se lahko kaže kot:
 - ⇒ redukcija pozitivnih čustev (izstopajoča žalost, strah, anksioznost)
 - ⇒ negativna samopodoba
 - ⇒ zaskrbljenost glede prihodnosti
 - ⇒ nižja frustracijska toleranca
 - ⇒ manj motivacije za dosežke
 - ⇒ hiperaktivnost
 - ⇒ večja odvisnost od družin
 - ⇒ manj avtonomije
 - ⇒ občutek izolacije
 - ⇒ problemi pri soočanju z boleznijo v družbi
4. Karakteristika osebnosti je lahko ogrožena zaradi nepravilnega soočanja z dieto in kronično boleznijo, ki jo pri PKU bolnikov večkrat zasledimo [6].
5. Neokusnost njihove prehrane je velik faktor, da bolniki ne upoštevajo diete, predvsem mladostniki [2].

6. PKU bolniki ne čutijo toliko omejenosti glede raznolikosti hrane, ki jo lahko zaužijejo, temveč se čutijo omejeno pri količini zaužite hrane in vključevanju v družbo s strani hranjenja [6].
7. Strogost diete in otrokova sposobnost prilagajanja dieti ima zelo velik vpliv na otrokov razvoj [6].

1.1 Namen izdelave raziskovalne naloge

Raziskovalno nalogo sem naredila, da bi se seznanila z boleznijo fenilketonurija; katere so njene temeljne biokemične lastnosti, kaj jo povzroča, kako jo dobimo, kakšne so njene posledice v človekovem razvoju, kako jo zdravimo. Nato pa sem se osredotočila na življenje mladostnikov s fenilketonurijo. Zanimalo me je, kako je njihovo življenje drugačno od življenja njihovih zdravih sovrstnikov. Hotela sem ugotoviti ali se srečujejo s kakšnimi problemi pri prehrani, vključevanju v družbo, odnosih z drugimi, učenju šolske snovi, preživljanju prostega časa, kako se soočajo s svojo drugačnostjo, ali imajo čustvene probleme, ali so dovolj odgovorni in samozavestni. Z namenom, da bi ugotovila ali je življenje mladostnikov s PKU dovolj kvalitetno, sem tako preučila vse dejavnike kvalitete njihovega življenja. Hotela pa sem tudi ugotoviti kako bolezen mladostnikov dojemajo njihovi starši.

1.2 Hipoteza

Predpostavljam, da imajo mladostniki s PKU zaradi oteženega načina življenja manj kvalitetno življenje od zdravih sovrstnikov. Rada bi potrdila, da se srečujejo z naslednjimi problemi, ki zaznamujejo njihovo kvaliteto življenja:

- omejitve pri hrani in pijači;
- občutek prikrajšanosti;
- težave pri vključevanju v družbo, izoliranost;
- drugačnost, zaznamovanost;
- prikrivanje bolezni v družbi;
- pomanjkanje samostojnosti, večja odvisnost od družin;
- manj motivacije za delo in dosežke in pomanjkanje koncentracije;
- čustveni problemi, skrbi za prihodnje življenje;
- ohranjanje visoke stopnje samodiscipline in odgovornosti.

Moja hipoteza pa je tudi ta, da bolezen bremeni tudi starše, predvsem s socialnega vidika. Menim, da imajo družine s PKU bolnikom višje osnovne stroške preživetja in pa tudi, da ponudba dietne hrane v Sloveniji ni dovolj pestra in dostopna in jo morajo zato kupovati v tujini ali naročati preko interneta.

2 TEORETIČNI DEL NALOGE

2.1 Kaj je fenilketonurija?

Na kratko: strokovno uvrščamo fenilketonurijo v skupino prirojenih ali dednih presnovnih motenj. Deduje se avtosomno recesivno. Pri tej bolezni je motena presnova aminokislina fenilalanina. Vrednost fenilalanina v krvi je povišana in to stanje imenujemo hiperfenilalaninemija.

2.1.1 Presnova fenilalanina

Hrana, ki jo človek uživa, je sestavljena iz treh glavnih skupin hranil: sladkorjev, maščob in beljakovin, ki so sestavljene iz aminokislin. V človeškem organizmu se nahajajo ti osnovni elementi v različnih spojinah in razmerjih. Telo jih vgrajuje v svoje organe ali pridobiva iz njih energijo, pri tem pa potekajo v telesu številni presnovni procesi. Če je le eden teh procesov okvarjen, se ravnotežje v telesu poruši in nastopi bolezen. Biokemične posrednike, ki te procese v organizmu usmerjajo in nadzorujejo imenujemo encimi in so prav tako sestavljeni iz aminokislin.

Človeško telo vsebuje 20 različnih aminokislin in te se v različnih zaporedjih in dolžinah povezujejo ter v številnih različnih kombinacijah tvorijo različne beljakovine, ki v telesu povzemajo različne naloge. Lahko so le gradbeni element v mišičju ali pa pomembni prenašalci sporočil v možganih (nevrottransmitemiji). Aminokislina se v različnih količinah nahajajo v hrani živalskega izvora (meso, mleko, jajca...), v zelenjavi in sadju. Ko hrano zaužijemo, jo telo razgradi in porabi aminokislina za procese v lastnem telesu. 12 aminokislin lahko telo tvori samo, preostalih 8 pa jih moramo dobiti s hrano – to so t.i. esencialne aminokislina, med katere sodi tudi fenilalanin. **Fenilalanin**, krajše **Phe**, v telo vnesemo običajno v dosti večji količini, kot je potrebna za normalen razvoj organizma. Del zaužitega Phe organizem vgradi neposredno v telesne beljakovine, del pa presnavlja v drugo aminokislino, imenovano **tirozin**, krajše **Tyr**. Pri PKU je okvarjen encim, ki posreduje spremembo Phe v Tyr; to je encim **fenilalanin hidroksilaza (PAH)**. Zaradi te napake se Phe kopiči v telesnih tekočinah in tkivih, količine Tyr pa so nizke, ker le - ta ne nastaja. Višek Phe se nato spreminja po drugih poteh v drugačne presnovke, ki se prav tako prekomerno nabirajo v telesu in izločajo v urinu (fenilpiruvat, fenilacetat). Presnovki so po kemični zgradbi ketoni, zato je bolezen tudi dobila ime fenil-keton-urija.

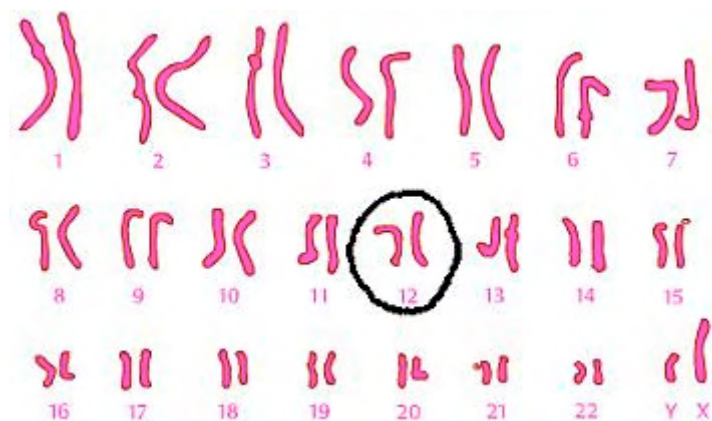
2.1.2 Opredelitev hiperfenilalaninemije in fenilketonurije

Beseda hiperfenilalaninemija pomeni stanje povišane količine Phe v krvi. Glede na višino Phe ločimo tri stopnje ali oblike bolezni:

- 1) **Klasična fenilketonurija** – vrednosti Phe v krvi brez diete presežejo vrednost 1,2 mmol/l. Encimska aktivnost je močno znižana oz. odsotna.
- 2) **Netipična fenilketonurija** – vrednosti Phe so med 0,4 do 1,2 mmol/l, tudi če dieta ni upoštevana.
- 3) **Benigna hiperfenilalaninemija** – vrednosti Phe so med 0,12 in 0,4 mmol/l, tako da dieta ni potrebna. Pomembno pa je ponovno preveriti vrednosti Phe pri dekletih ob načrtovani nosečnosti.

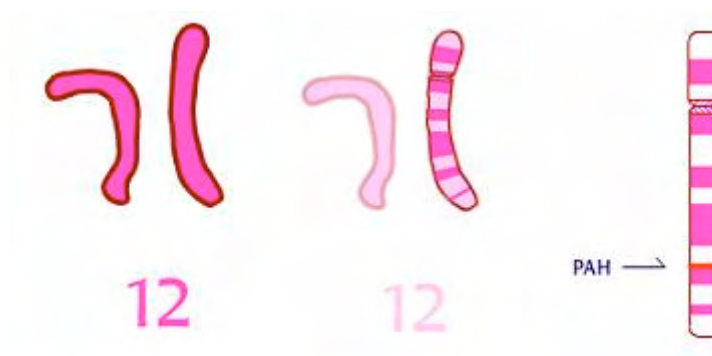
2.1.3 Fenilketonurija je posledica genske napake

Vsaka celica ima 23 parov kromosomov. Na dvanajstem kromosomu vsake celice imamo točno določene dedne zapise, gene, ki so potrebni za nastanek presnovnih encimov.



Slika 1: Dvanajsti kromosom

Dvanajsti kromosom, imenovan tudi kromosom samoizgradnje, vsebuje zapis za tvorbo encima PAH [7].

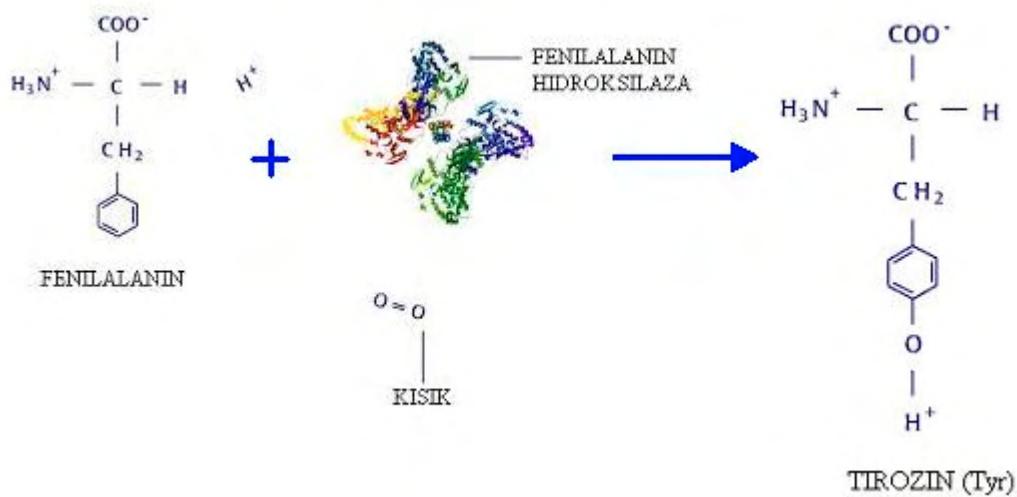


Slika 2: Mesto zapisa za PAH encim na dvanajstem kromosomu



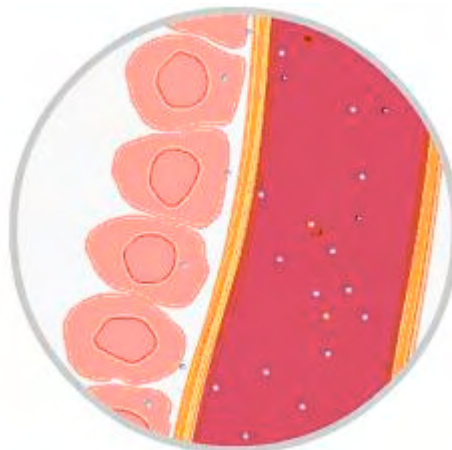
Slika 3: Encim PAH

PAH encim nastaja in deluje v jetrih ter igra ključno vlogo pri katalizaciji spremembe Phe v Tyr [8]. Do preobrazbe pride tako, da PAH priključi en atom kisika na obroč fenilalanina. Takoj za tem se priključi še bližnji vodikov ion (H^+) in nastane tirozin.



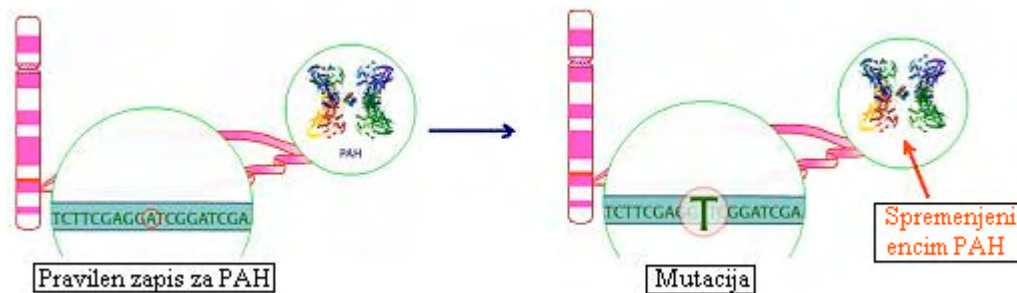
Slika 4: Sprememba fenilalanina v tirozin

Tyr in preostanek Phe prehajata iz jeter v krvni obtok in krožita po telesu vse do celic možganov in vseh drugih organov. Te celice vključijo aminokislino v beljakovine, ki jih proizvajajo.



Slika 5: Prehajanje Tyr in Phe v telesne celice

Pri ljudeh s PKU pride do mutacije v PAH genu, kar spremeni obliko PAH encima [9,10]. Spremenjeni encim ne deluje dobro ali pa postane nestabilen in propade. V vsakem primeru je motena pretvorba Phe v Tyr.



Slika 6: Mutacija

Danes poznamo že preko 400 mutacij gena [2], ki posledično povzročajo motnjo presnove Phe. Večinoma so mutacije točkovne, aktivnost encima pa je glede na vrsto mutacije najpogosteje zmanjšana, redkeje pa popolnoma odsotna. Zanimivo je, da 10 najpogostejših mutacij predstavlja kar 75% vseh genetski napak v genu [7], obenem pa v približno enakem odstotku otroci s PKU podedujejo od obeh staršev različni mutaciji (sestavljani heterozigoti). Prebivalci različnih držav imajo različne napake, saj se ljudje iste narodnosti med seboj poročajo in ohranjajo mutacije znotraj dežele.

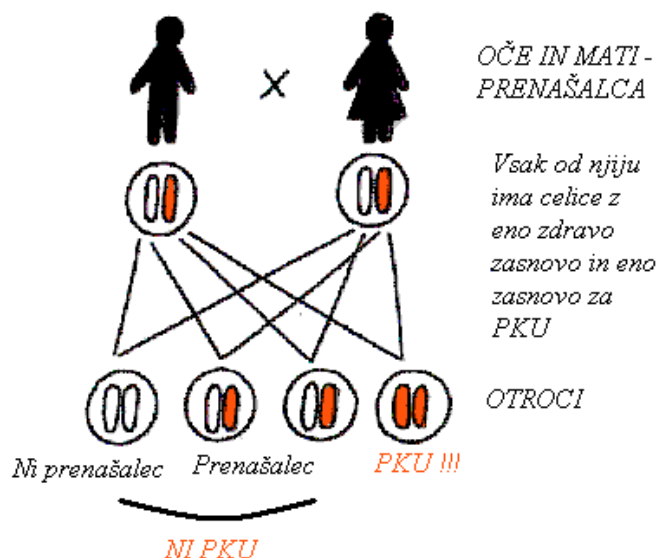
Obsežnejše raziskave kažejo, da uspešnost diete (izražena s povprečno vrednostjo Phe ob kontrolah) ni odvisna od genetske napake oziroma od preostale encimske aktivnosti. Potrjeno je, da so nihanja vrednosti Phe v krvi pri klasični PKU večja kot pri netipični, kar bi lahko vplivalo na uspešnost zdravljenja. Poznavanje genetske napake nam pomaga opredeliti stopnjo hiperfenilalaninemije, ne spremeni pa osnovnih dietnih ukrepov.

2.1.4 Dedovanje PKU

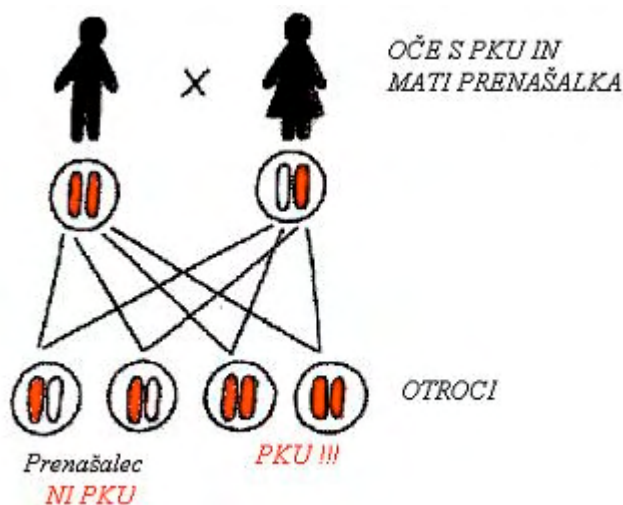
PKU je dedna bolezen. Med 50 izbranimi zdravimi ljudmi v populaciji je približno eden prenašalec gena za PKU. To pomeni, da sicer sam nima klasične oblike PKU in je navidez zdrav, je pa prenašalec in lahko kot oče ali mati prenese to skrito okvaro na svoje potomstvo. Kadar se dva prenašalca, ki sta zdrava in običajno ne veda, da prenašata gen za PKU, odločita za otroka, lahko spočneta:

- zdravega otroka, brez okvarjenega gena (25% možnosti),
- zdravega otroka, ki je prenašalec bolezni, kot sta sama (50% možnosti),
- otroka s PKU; podedoval je dva okvarjena gena, od vsakega starša po enega (25% možnosti).

Bolezen se torej deduje recesivno. Če je eden od staršev znan bolnik s PKU, je možnost, da bo njegov otrok zbolel za PKU, odvisna od genske zasnove njegovega partnerja. Če imata oba starša PKU, se jima ne more roditi zdrav otrok brez PKU.



Slika 7: Dedovanje PKU



Slika 8: Dedovanje PKU

2.1.5 Presejalni test (screening)

Pri prirojenih presnovnih motnjah je zelo pomembno, da čim hitreje po rojstvu ugotovimo, ali ima novorojenec bolezen ali ne, saj je potrebno že v prvem mesecu življenja uvesti dieto. Ko namreč pri otroku v 2-3 mesecu ugotovimo, da ima PKU, je za ukrepanje že prepozno, saj so okvare na živčevju nepopravljive (več o posledicah nezdravljenja bolezni je napisano v sledečem poglavju). Prav zato je potrebno, da vse novorojence testirajo na PKU, kar imenujemo presejanje ali screening. Prvi poskusi izvajanja presejalnega testa z železovim kloridom pri novorojencih niso uspeli. Fenilpiruvična kislina, ki reagira z železovim kloridom, se pojavi v urinu tako pozno po rojstvu, da se že pojavijo nepopravljive možganske okvare. Prvo uspešno pravočasno odkrivanje PKU je uresničil Robert Guthrie leta 1961 v New Yorku. Z odvzemom kapljice krvi vsem novorojenčkom, prepojitvijo posebnega filter papirja s krvjo in vstavitvijo vzorca v posebno bakterijsko gojišče (*Bacillus subtilis*) je bilo možno odkriti male bolnike s PKU. Bakterije se namreč razmnožujejo le ob lističih, v katerih je bila zvišana koncentracija Phe v krvi. Reakcija je le semikvantitativna, vendar pa mnogo bolj občutljiva kot urinsko testiranje. Prvi začetki presejanja novorojencev so bili v ZDA že leta 1963, v Nemčiji se je od leta 1964 do 1969 testiranje razširilo po vsej državi. V Sloveniji bolezen odkrivamo po vsej državi od leta 1979. Za sledenje diete je bila Guthrijeva metoda manj primerna, saj je bila ocena koncentracije Phe v krvi le okvirna. Že leta 1962 sta McCaman in Robins začela določati serumski fenilalanin s flurometrično metodo, ki je natančnejša in hitrejša.



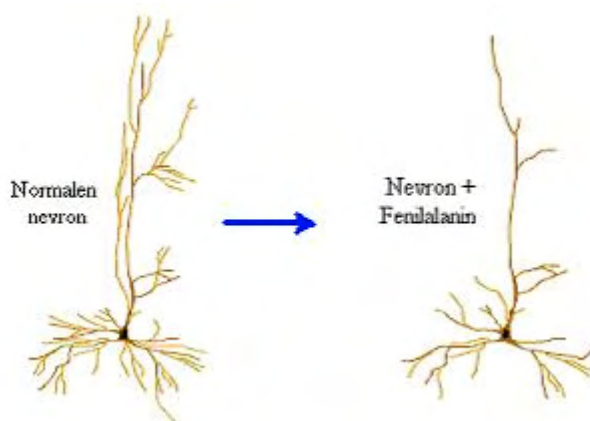
Slika 9: Robert Guthrie

Presejanje novorojencev je omogočilo tudi oceno pogostnosti bolezni. Leta 1979 je bila pojavnost PKU v Evropi glede na 10-letne rezultate ocenjena 1/9400 živorojenih otrok, podobno pojavnost 1/8000 pa so pokazali tudi podatki o pogostnosti PKU v Sloveniji. Število rojstev je v Sloveniji upadlo na dobrih 17.000 letno. Tako se v povprečju rodita dva novorojenčka s PKU na leto. Zaskrbljujoče pa je, da se je v lanskem letu rodilo kar šest otrok s PKU. V različnih predelih sveta pa je pojavnost bolezni različna. Pogostost PKU v Evropi je približno 1/8.000-1/10.000 rojstev [2]. Nekatere etnične skupine imajo večjo pogostost (npr. Turki 1/2.600, Irci 1/4.600 rojstev) in nekatere manjšo (npr. Japonci 1/143.000 rojstev) [11]. Pri črnih je motnja izjemno redka [12].

2.1.6 Simptomi in posledice bolezni

Če otroku s klasično obliko PKU po rojstvu ni uvedena dieta, začne zaostajati v telesnem in duševnem razvoju. Po dopolnjeni starosti dveh ali treh mesecev se po koži pojavi ekcemu podoben izpuščaj, mišičje nastane okorelo, glavica raste počasneje, zobovje je nerazvito, zaznamo poseben vonj urina in znoja, otrok ne raste, se ne razvija ustrezno in pojavijo se krči. Bolezenske znake povzroča dalj časa trajajoča visoka vrednost Phe v telesnih tekočinah. Poruši se presnovno ravnotežje med aminokislinami, obenem pa je okvarjeno nastajanje pomembnega prenašalca v možganih – neurotransmitterja dopamina [2], posredno tudi adrenalina in noradrenalina. Moteno je delovanje možganov in s tem tudi številna gibalne in miselne dejavnosti otroka (zaznavanje, pozornost, spomin, hitrost in začetek gibov...). Ko so vse te spremembe prisotne, je za ukrepanje prepozno. Uvedba diete v starosti nekaj mesecev sicer izboljša otrokovo stanje in prepreči nadaljnje okvare, vendar pa ostanejo nepopravljive motnje v duševnem in telesnem razvoju. Otroški možgani se v prvih letih življenja najhitreje razvijajo in so zato tudi najbolj občutljivi na visoke vrednosti Phe. Ko pa so možgani strukturno že dokončno oblikovani (ob koncu rasti), so mnogo manj občutljivi na vpliv Phe. Vendar pa mnoge sodobne raziskave kažejo, da tudi pri mladostnikih in odraslih visoka vrednost Phe povzroča določene povratne motnje presnove in vpliva na delovanje možganov (povzroča okvaro bele možganovine [13,14]). To se kaže predvsem kot problemi s koncentracijo, nervoza, razdražljivost. Ti znaki po pravilu izginejo, ko se vrednost Phe v krvi spet uredi. Ali v tej starosti lahko pride do trajnih okvar možganov za zdaj še ni znano. Zato je tudi odraslim priporočena prehrana, revna z beljakovinami [2].

Posebno zanimivo je raziskovanje učinka Phe na možgane. Znano je, da se Phe vgradi v možgane in zastruplja živčne celice, nevrone. Še danes pa se znanstveniki razhajajo pri razlagi, zakaj povišana raven Phe povzroča mentalno zaostalost. Ena izmed hipotez je ta, da upočasni razvoj nevronov v možganski skorji, to pa je del možganov, s katerim zaznavamo zunanji svet in sprejemamo odločitve [15]. Nevroni nezdravljenih PKU bolnikov so tako manjši in jim ne uspe ustvariti dovolj povezav s preostalimi nevroni.



Slika 10: Normalen nevron in nevron okvarjen zaradi Phe

2.1.7 Osnova zdravljenja je dieta

PKU je neozdravljiva bolezen. Osnova zdravljenja je vzdrževanje nizke koncentracije Phe v krvi in tkivih s prehrano.

Že davnega leta 1951 je dr. Bickel v Angliji poskušal uvesti dieto z zmanjšano vsebnostjo Phe pri deklici Sheili s PKU in je ob tem ugotavljal izboljšanje njenega gibalnega in duševnega razvoja. Tudi danes je dieta najpomembnejši ukrep pri zdravljenju bolezni. V sodobni medicini je dieta opredeljena kot znanstveno (prehransko, biokemično in patofiziološko) utemeljen prehranski vzorec, ki se razlikuje od vsakdanje, za starost človeka normalne prehrane. Cilj uspešne diete pri zdravljenju PKU je dosežen, če bolnik zaužije dnevno toliko Phe, da zadosti osnovnim potrebam organizma in ne preseže količine, ki bi dvignila nivo Phe nad zaželeno vrednost 0,4 mmol/l, obenem pa mora zaužiti zadostno količino vseh ostalih beljakovin. Ljudje s PKU s prehrano dobijo le malo količino beljakovin in s tem le toliko Phe, kot je nujno potrebno za normalno rast in razvoj. Tako Phe v telesu ne ostaja, se ne kopiči in ne povzroča okvar na možganih. Vsak bolnik s PKU ima individualno določen dnevni vnos Phe, ki ga določi zdravnik [2]. Koliko Phe sme bolnik zaužiti je odvisno od več dejavnikov: starost, telesna teža, stopnja hiperfenilalaninemije in od drugih spremljajočih bolezni. S pomočjo tabel o vsebnosti Phe v različnih živilih in skrbnega tehtanja le teh se bolnikom sestavijo dnevni jedilniki. Poleg nizkobeljakovinske hrane, ki jo pripravimo iz vsakodnevnih živil ter posebnih dietnih živil (moka, testenine, pecivo, kruh ...), morajo bolniki s PKU uživati tudi beljakovinski preparat, ki ne vsebuje Phe in je nadomestek za naravne beljakovine [16]. Dodane ima še vitamine in minerale in je bolnikom s PKU praktično edini izvor beljakovin. Izgleda kot mleko v prahu in je zelo intenzivnega vonja in okusa. Dnevna količina beljakovinskega preparata, ki ga mora bolnik zaužiti, je individualno določena. V Sloveniji bolniki s PKU uživajo preparat »PKU1« (2 ali 3, glede na starost), proizvajalca Milupa. V svetu obstaja vrsta drugih beljakovinskih preparatov, tudi z izboljšanim okusom in celo v obliki tablet (ti so navadno najdražji), ki pa jih v Sloveniji žal ni možno dobiti. Redna neprekinjena in natančno vodena dieta od bolnikov s PKU in njihovih svojcev zahteva ogromno discipline in samoodpovedovanja. Rezultat pa je normalen psihomotorični razvoj, tako da se otroci in odrasli s PKU v ničemer ne razlikujejo od svojih vrstnikov.

Bolniki s PKU po 26. letu starosti v Sloveniji nimajo zakonsko odobrenega kritja PKU preparata iz obveznega zdravstvenega zavarovanja, kar je edini primer v EU. PKU preparat je ob dietni prehrani edini način zdravljenja te bolezni, tudi pri odraslih bolnikih. Bolniki bi morali mesečni izdatek, v povprečju okoli 200 do 250 tisočakov mesečno, kriti sami, Zavod za zdravstveno zavarovanje Republike Slovenije (ZZZS) pa bi ta znesek bolniku povrnil na osnovi zdravniškega potrdila. Ker si le malo ljudi lahko privoščijo tako visoke mesečne izdatke, sodelovanje med Pediatrično kliniko Ljubljana, ZZZS in PKU društvom Slovenije omogoča nemoteno dobavo preparata tudi odraslim bolnikom. [17]

Za vsakodnevno pripravo dietne PKU prehrane je potrebno vedeti, katera živila so povsem prepovedana, katera dovoljena v neomejenih količinah in katera dovoljena v omejenih količinah in jih je zato potrebno tehtati. Vse tri skupine živil najlažje ponazorimo z barvami semaforja:

Tabela 1: Skupine živil**STOP - PREPOVEDANO !**

Visokobeljakovinska živila, ki vsebujejo tako visoke koncentracije Phe, da jih bolniki s PKU ne smejo uživati. To so: meso in mesni izdelki, ribe in morski sadeži, mleko in večina mlečnih izdelkov, čokolada, jajca, izdelki iz moka, ki ni dietna (testenine, kruh, pecivo), semena in lupinasto sadje: orehi, lešniki, arašidi, mandlji.

PAZI - TEHTAJ !

Nizkobeljakovinska živila, ki jih je dovoljeno uživati le v omejeni količini, zato jih je potrebno tehtati in s pomočjo tabel o vsebnosti Phe v posameznem živilu preračunati dovoljeno dnevno količino le-tega. To so: dietna PKU živila (testenine, kruh, pecivo, moka), sveža in vložena zelenjava, sveže in vloženo sadje, sokovi, marmelade, krompir, riž, maslo, mast (svinjska).

PROSTO - NEOMEJENO!

Nizkobeljakovinska živila, ki jih lahko bolniki s PKU uživajo neomejeno. To pa so: rastlinska olja, sladkor, med, sadni žele bonboni, voda, mineralna voda, čaj, kava, Fanta, Coca-Cola, Sprite (ne »Light« izvedba, ker aspartam sam vsebuje Phe).

Iz dietnih živil je potrebno bolniku s PKU pripraviti kalorično bogate, nizkobeljakovinske obroke, ki dnevno ne presežejo bolnikovega dnevnega vnosa Phe. Primanjkljaj beljakovin pa je potrebno nadomestiti s PKU preparatom.

Primerjava dnevnega jedilnika 5-letnega otroka s PKU in zdravega sovrstnika:**Tabela 2: Dnevni jedilnik otroka s PKU**

	Phe [mg]	Beljak. [g]	Energ. [kcal]
Zajtrk			
PKU kruh z maslom in medom (100g)	22,0	1,0	340,0
Malica			
Jabolko in banana (100g+100g)	43,0	1,5	147,0
Kosilo			
Čista goveja juha s PKU zakuho (150g)	10,0	0,5	100,0
Pire krompir s sladko smetano (200g)	113,6	5,7	242,4
Paradižnik v solati (50g)	12,0	0,5	9,5
Vanilijev puding (iz PKU mleka) (150g)	23,4	1,2	155,9
Jabolčni sok (2dl)	5,0	0,2	98,0
Večerja			
Palačinke (sladka smetana, brez jajc) (150g)	105,0	5,3	420,0
PKU mleko (2dcl)	20,0	0,4	80,0
Skupaj	354,0	16,3	1592,8
PKU preparat			
V treh enakih obrokih (3x150g)	0,0	44,1	300,0
Skupaj	354,0	60,4	1892,8

Tabela 3: Primerljiv jedilnik zdravega sovrstnika

	Phe [mg]	Beljak. [g]	Energ. [kcal]
Zajtrk			
Kruh z maslom in medom (100g)	255,0	5,1	352,0
Malica			
Jabolko in banana (100g+100g)	43,0	1,5	147,0
Kosilo			
Goveja juha z zakuho (150g)	125,0	2,5	100,0
Pire krompir (200g)	220,0	4,4	252,2
Piščančji file (100g)	1090,0	21,8	116,0
Paradižnik v solati (50g)	12,0	0,5	9,5
Vanilijev puding (150g)	365,0	7,3	160,0
Jabolčni sok (2dl)	5,0	0,2	98,0
Večerja			
Palačinke (150g)	625,0	12,5	258,5
Mleko (2dcl)	330,0	6,6	122,0
Skupaj	3070,0	62,4	1615,2

Pri primerjavi obeh jedilnikov vidimo, da je količina dnevno užitega Phe pri zdravih otrocih bistveno višja (8,5-krat višja) kot pri PKU bolnikih. Količina dnevno zaužitih beljakovin je, če pri dietnem jedilniku seštejemo beljakovine iz hrane in PKU preparata primerljiva, sicer je količina zaužitih beljakovin pri dietni prehrani bistveno nižja, v tem primeru za 73%. Kaloričnost PKU prehrane mora biti takšna, da so pokrite dnevne energetske potrebe. V tem primeru PKU diete je kalorični vnos zelo visok, predvsem na račun sladke smetane v palačinkah in pire krompirju.

Primeri dietne hrane bolnikov :

- PKU hrana (testenine, napitki, ploščice ...) in PKU preparat znamke Milupa



Slika 11: PKU hrana in preparat

- Bela moka (500 g), ki vsebuje 34mg Phe/100g; cena: 1.99€ (480 SIT)



Slika 12: Moka

- Mleko (1lit), ki vsebuje 12,8mg Phe/100g; cena: 21.20€ (5.090 SIT)



Slika 13: Mleko

- Keksi, ki vsebujejo 13mg Phe/100g; cena: 3.65€ (880 SIT)



Slika 14: Keksi

2.2 PKU društvo Slovenije

Zaradi potrebe po druženju in izmenjavi izkušenj o težavah, ki nastopijo v družini, v katero se rodi otrok s PKU, je bilo na pobudo staršev otrok s PKU leta 1984 ustanovljeno Društvo fenilketonurikov Slovenije ali na kratko PKU društvo Slovenije. Društvo šteje 250 članov, od tega večino od 109 registriranih bolnikov s PKU v Sloveniji. Financira se predvsem s sredstvi FIHO (Fundacija za financiranje invalidskih in humanitarnih organizacij v Republiki Sloveniji), članarin ter donacij. V prvih letih delovanja so se morali člani društva soočiti z zelo težkimi pogoji, saj se je presejalno testiranje in zdravljenje PKU izvajalo v Sloveniji šele 5 let in takrat v Sloveniji ni bilo mogoče dobiti nobene specializirane dietne prehrane, niti nizkobeljakovinskega preparata. Prehrabeno podjetje Klasje iz Celja je na prošnjo staršev s PKU pričelo izdelovati nizkobeljakovinsko moko, kar je bilo kar nekaj časa edino dietno živilo za PKU pri nas. Vsa ostala dietna prehrana je bila v vsakodnevnem življenju prepuščena iznajdljivosti in vztrajnosti staršev otrok s PKU. Društvo je kmalu pričelo za svoje člane iz drugih evropskih držav uvažati nizkobeljakovinsko hrano, ki je bila posameznikom nedostopna. Kot osnovno nalogo si je društvo že na samem začetku zadalo organizacijo družabnih in strokovnih srečanj, saj je prav druženje s sebi enakimi dostikrat razrešilo prenekatero stisko bolnikov in njihovih svojcev. Ker je specifika fenilketonurije dietna prehrana, je društvo kmalu pričelo s tečaji priprave dietne prehrane, kar je eden pomembnejših programov društva še danes. Prehrana bolnikov s PKU je zelo enolična, zato je vsakaokusna noviteta zelo dobrodošla. Zadnja leta društvo organizira tudi tečaje dietne prehrane za otroke, saj se morajo mladi bolniki s PKU čim prej naučiti sami skrbeti za svojo prehrano, kar jim omogoča večjo samostojnost. PKU društvo nudi svojim članom tudi socialno pomoč, predvsem v obliki donacij prehranskih izdelkov pa tudi v obliki štipendij... Društvo organizira vsakoletno letovanje otrok s PKU na Debelem rtiču. Leta 2004 je društvo zelo uspešno organiziralo strokovno letno srečanje evropskega PKU združenja - 18. ESPKU kongres na Bledu. Tudi sicer se člani društva trudijo slediti strokovnim novostim in zanimivostim s področja PKU.

Društvo je leta 2005 v Državni zbor vložilo predlog spremembe zakona o zdravstvenem varstvu in zdravstvenem zavarovanju (ZZVZZ-H), kar bi bolnikom s PKU po dopolnjenem 26.letu starosti omogočilo kritje nizkobeljakovinskega preparata iz obveznega zdravstvenega zavarovanja. To je bilo do sedaj možno le na osnovi letnih zdravniških potrdil o nujnosti preparata pri bolniku s PKU in z dobro voljo ZZZS, saj je PKU preparat razvrščen med hranila za otroke. Še vedno čakamo na obljubljeni spremembo zakonodaje, v kateri bo za PKU bolnike opredeljena ustrezna rešitev.

Leta 2006 je društvo pridobilo status humanitarne organizacije, kar mu bo omogočilo še širše in boljše delovanje. [20]

2.3 Kaj je kvaliteta življenja?

Ker je osnovni predmet mojega raziskovanja življenje s PKU, me je zanimalo, kateri so tisti dejavniki, ki opredeljujejo kvaliteto življenja in kako odvisni so od prisotnosti PKU. Definicija kvalitete življenja je takšna, da le ta vključuje domene našega fizičnega, kognitivnega, socialnega (družbenega) in čustvenega delovanja.

- 1) Fizično počutje posameznika, je zelo odvisno od posameznikove prehrane, njegove aktivnosti, okolja in pa tudi od vseh drugih dejavnikov kvalitete življenja. Pri PKU, ki jo zdravimo s strogo dieto, naj bolniki ne bi imeli nobenih problemov s fizičnim počutjem povezanih s PKU. Morebiten dvig fenilalanina pa bi vsekakor vplival tudi na njihovo fizično počutje. Bolniki s PKU težje prenašajo ostale bolezni in že ob navadni angini je zelo težko ohranjati optimalne vrednosti fenilalanina v krvi. Raziskave pa so pokazale, da nekateri bolniki delajo tudi dietne prekrške. Bodisi ne zaužijejo zadosti beljakovinskega preparata in ne dobijo zadostne količine beljakovin bodisi prekoračijo normalne vrednosti fenilalanina v krvi to ogroža njihovo fizično počutje. Na dvig fenilalanina pa poleg upoštevanja diete - sicer v manjši meri - vplivajo še mnogi drugi dejavniki.
- 2) Kognitivni ali spoznavni procesi zajemajo posameznikovo zaznavanje, učenje in mišljenje. Povišana vrednost fenilalanina v krvi v času otroštva povzroči mentalno zaostalost, v kasnejših obdobjih pa je prav tako lahko ogroženo bolnikovo zmožnost koncentracije in s tem njegovo učenje in mišljenje. V nadaljnjem raziskovanju sem zato poskušala ugotoviti, ali mladostniki s PKU upoštevajo svoje predpisane dnevne količine zaužitega fenilalanina in PKU preparata, saj bi v nasprotnem to lahko ogrozilo njihove kognitivne zmožnosti.
- 3) Socializacija, ki vključuje učenje vstopanja v neko družbo in oblikovanje svoje lastne osebnosti, predstavlja težko nalogo za prav vse mladostnike. Naučimo se delovati na družbeno sprejemljiv način, a pri tem skušamo ohraniti tudi individualno svobodo. Norme in vrednote, ki so sestavni del vsake družbe, pritiskajo na nas in nas skušajo uniformirati in zato večkrat prihaja do nesprejemanja drugačnosti, ki je posledica drugačnega življenjskega stila. Vsak posameznik bi seveda rad, da ga družba sprejme in zato noče izstopati. Drugačnost, s katero se soočajo mladostniki s PKU, predstavlja le še dodatno breme na njihovi poti vključevanja v družbo. Spremlja jih na vsakem koraku, v vseh okoliščinah. Izpostaviti je potrebno pomembnost družine, ki pravzaprav v celoti sodeluje pri soočanju z boleznijo in je bolnikova temeljna opora, pomoč v stiski in zatočišče. Tudi odnosi z vrstniki so pomemben sociološki dejavnik.
- 4) Čustva, s katerim izražamo odnos do sveta okoli nas in do nas samih, predstavljajo pomemben duševni proces. Soočanje z boleznijo se izraža tudi skozi mladostnikovo čustveno stanje: ali so bolniki srečni, zadovoljni, slabe volje, potrti, nemirni ali nervozni. Čustva nemalo kdaj povzročajo tudi vedenjske probleme. V obstoječih ugotovitvah so prav pri mladostnikih s PKU potrdili, da imajo le ti manj pozitivnih čustev, negativno samopodobo in vedenjske probleme. Je vse to posledica previsokih vrednosti fenilalanina v krvi ali se mladi bolniki enostavno ne znajo soočiti s svojo boleznijo in jo sprejeti za svojo?

3 RAZISKOVALNI DEL NALOGE

3.1 Metode dela in potek raziskovanja

Raziskovalna naloga temelji na analizi sekundarnih virov in izvedbi ankete.

Za izdelavo teoretičnih izhodišč je bil potreben temeljit pregled dosedanjih raziskav in podatkov iz sekundarnih virov (strokovna literatura, strokovni članki, časopisni članki, internet). Zbrane podatke je bilo potrebno sistematično urediti in razvrstiti, izbrati in združiti pomembnejše, osnovne oziroma bolj bistvene ter jih nato vključiti v sam potek opisovanja teoretičnih izhodišč.

Sledilo je raziskovanje z anketo. Anketni vprašalnik, ki sem ga sestavila je imel naslov Kvaliteta življenja mladostnikov s fenilketonurijo. Namenila sem ga mladostnikom s PKU starim od 10 do 20 let in po enemu od njihovih staršev. Anketo sem deloma izvedla na družabnem srečanju članov društva PKU, bolnikom in njihovim staršem, ki niso bili prisotni, pa sem vprašalnike poslala po pošti. Tako se zbrala 17 parov rešenih vprašalnikov. Vprašanja so bila enaka tako za otroke kot starše, rešili pa naj bi jih ločeno, brez skupne pomoči. Navezujejo se na njihov status, zdravljenje, soočanje z boleznijo, psihično in fizično počutje, mnenje o preskrbi bolnikov v Sloveniji ...

To metodo sem si izbrala zato, ker menim, da sem le tako lahko dobila bolj natančen vpogled v življenja mladostnikov s PKU pri nas. Seveda pa vsi odgovori niso prinesli zelenih rezultatov in prav tako ne morem potrditi resničnosti vseh odgovorov, saj so bila zastavljena vprašanja dokaj zasebna. Pri anketiranju me je omejevalo tudi manjše število anketirancev in s tem nemožnost večjega posploševanja rezultatov.

Zastavljenih je bilo 50 vprašanj; dobljene podatke sem vstavila v tabelo ter jih s pomočjo računalniškega programa EXCEL obdelala. Rezultate sem povezala v štiri večje sklope, ki se tičejo socialnega, kognitivnega, čustvenega in fizičnega delovanja mladostnikov s PKU. S pomočjo grafov sem predstavila kakšno je stanje le teh štirih dejavnikov.

Vzporedno z opisanim anketiranjem mladostnikov s PKU sem opravila tudi anketo na kontrolni skupini petdesetih naključnih mladostnikov na moji šoli. Vprašanja le teh so se prav tako navezovala na njihovo kvaliteto življenja, predvsem na področja primerljiva s poskusno skupino. Pri analiziranju rezultatov v razpravi sem tako upoštevala kje so odstopanja med kontrolno in poskusno skupino očitna ali pa le manjša.

Pri analiziranju zbranih podatkov sem dobljene rezultate ovrednotila na podlagi do sedaj zbranih raziskav in vzpostavila zvezo s postavljeno hipotezo. Kot sem ugotovila iz prebrane literature in pogovora z mentorico, se mladostniki s PKU soočajo z mnogimi težavami, ki lahko negativno vplivajo na kakovost njihovega življenja. Tudi v moji razpravi sem prišla do nekaterih podobnih zaključkov. Na podlagi potrjenih oziroma nepotrjenih hipotez in informacij sem oblikovala konkretne sklepe in zaključke opravljenega raziskovanja.

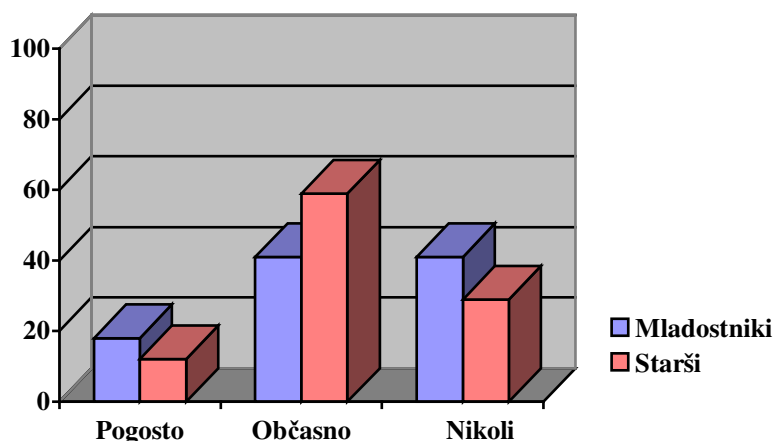
3.2 Rezultati raziskovanja

Od 17 sodelujočih bolnikov jih je bilo 9 moškega spola (53%), 8 pa ženskega spola (47%). Povprečna starost anketiranih bolnikov je bila 13 let, najnižja starost je bila 10 let, najstarejši pa je imel 19 let. Spol in starost staršev me nista zanimala. 14 anketiranih bolnikov obiskuje osnovno šolo (82%), 3 (18%) pa srednjo oziroma poklicno šolo.

Dobljeni odgovori so razdeljeni v štiri sklope: socialni vidik, kognitivni procesi, čustveno stanje, fizično počutje. Posebej pa sem opredelila preskrbo bolnikov z dietno hrano ter poznavanje in upoštevanje lastne bolezni oziroma diete, kar vpliva ne vse dejavnike kvalitete življenja. Vsi rezultati so podani v procentih.

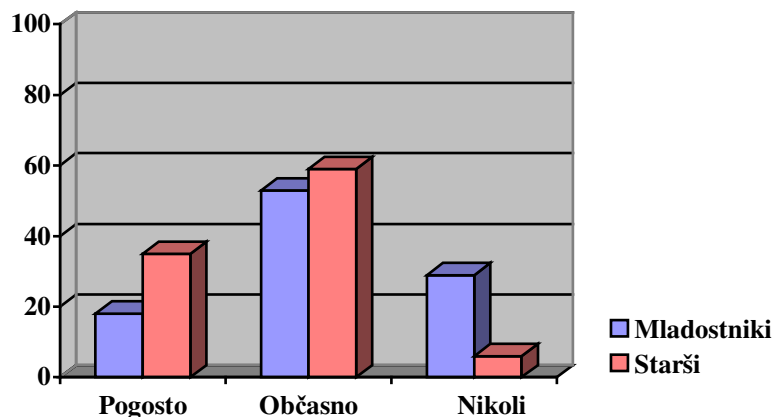
1) SOCIALNI VIDIK

- Drugačnost



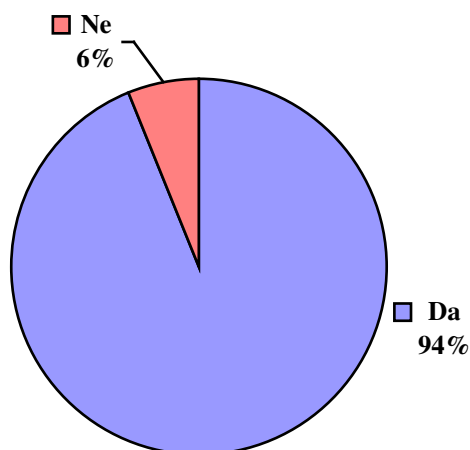
Grafikon 1: Ali se zaradi bolezni počutiš drugačnega od sovrstnikov? / Ali menite, da se vaš otrok zaradi bolezni počuti drugačnega od sovrstnikov?

- Prikrajšanost

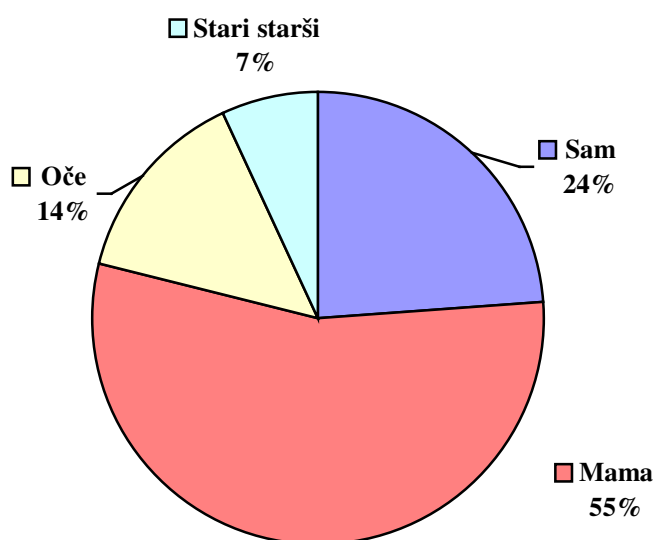


Grafikon 2: Ali meniš, da si zaradi bolezni prikrajšan v življenju? / Ali menite, da je vaš otrok zaradi bolezni prikrajšan v življenju?

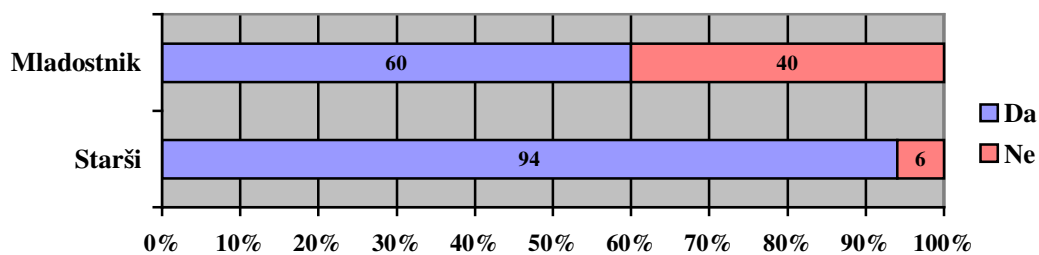
- Vloga družine



Grafikon 3: Ali si znaš sam pripraviti obrok hrane?



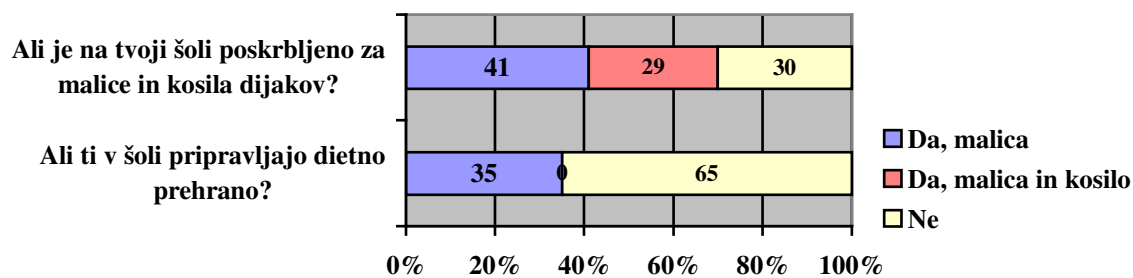
Grafikon 4: Kdo najpogosteje pripravlja tvoje dnevne obroke hrane?



Grafikon 5: Ali meniš, da te starši nadzorujejo, ne le kar se tiče prehrane, temveč tudi na drugih področjih? / Ali menite, da otroka nadzorujete, ne le kar se tiče prehrane, temveč tudi na drugih področjih?

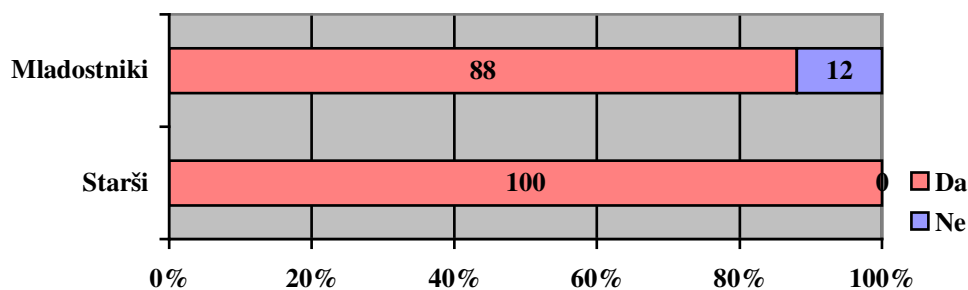
- ⇒ **56 %** staršev glede na otrokovo vedenje opazi, da je ta naredil dietni prekršek.
- ⇒ Kadar je mladostnikom zaradi bolezni hudo, se jih kar **56 %** pogovori z domačimi.

- Šola in vrstniki



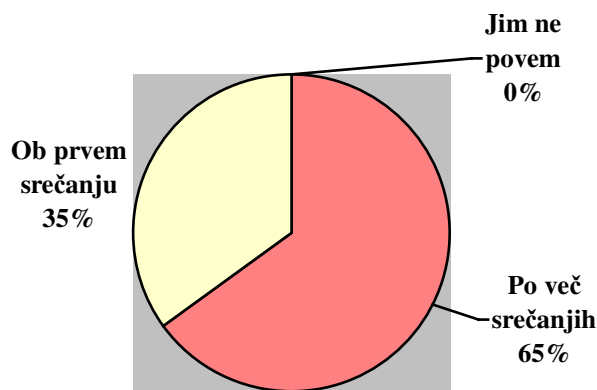
Grafikon 6: Prehrana v šoli

- ⇒ **18 %** mladostnikov je navedlo, da ima v šoli status bolnika.

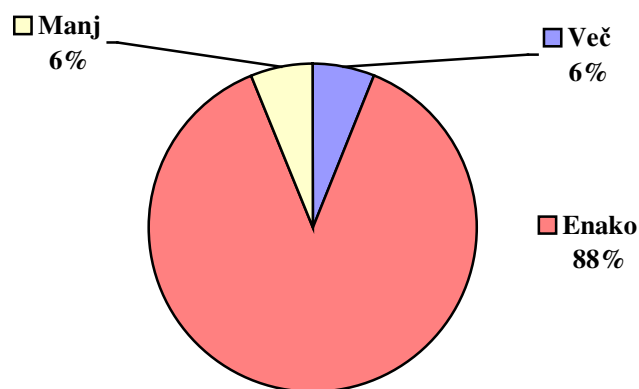


Grafikon 7: Ali tvoji sošolci vedo, da imaš dieto ? /
Ali menite, da otrokovi sošolci vedo, da ima dieto?

- ⇒ **94 %** mladostnikov je navedlo, da so sošolcem sami povedali, da imajo dieto.

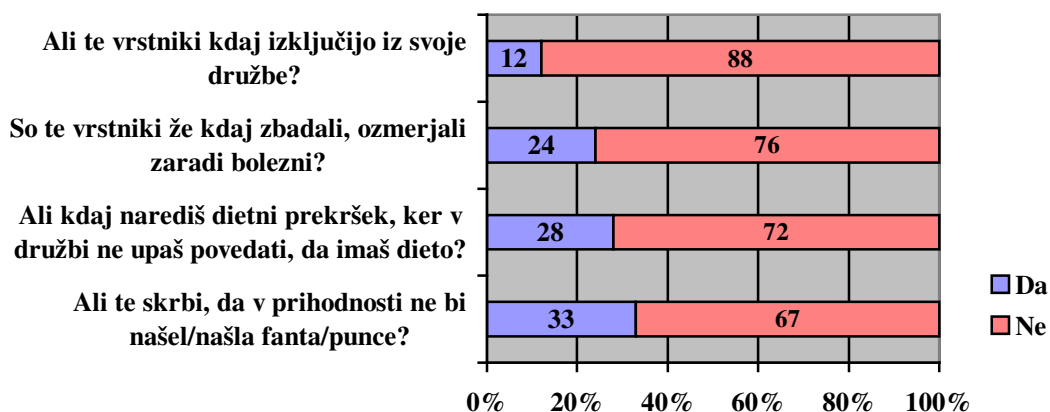


Grafikon 8: Kako hitro v novi družbi poveš, da imaš dieto?



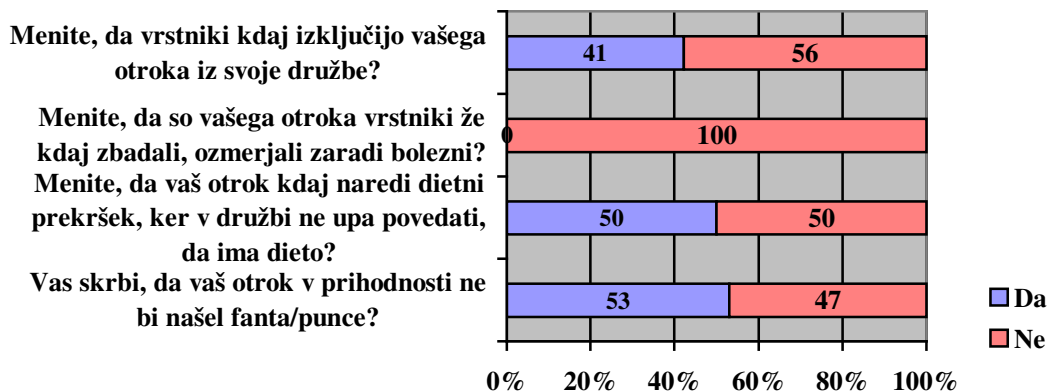
Grafikon 9: Ali meniš, da imaš zaradi bolezni več / manj / enako prijateljev?

⇒ 94 % mladostnikov je mnenja, da bolezen zanima njihove prijatelje.



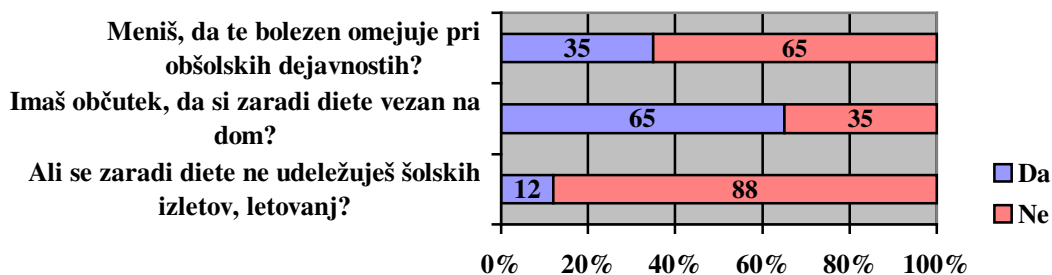
Grafikon 10: Odnosi s sovrstniki (po mnenju bolnikov)

Graf odgovorov, ki so jih podali starši na enaka vprašanja, pa je naslednji:

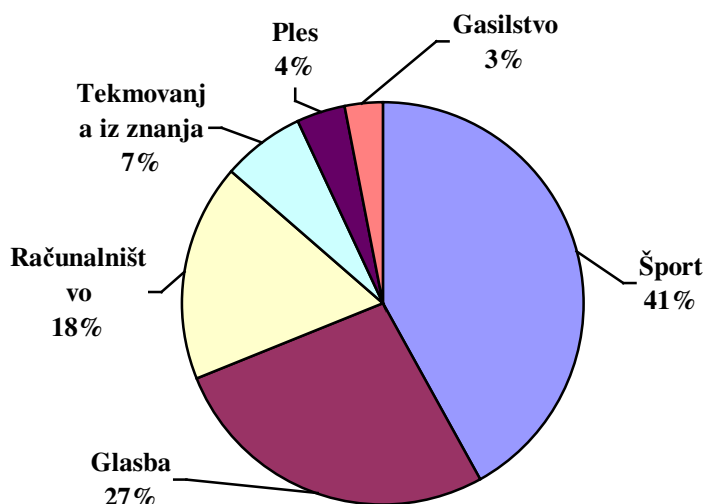


Grafikon 11: Odnosi s sovrstniki (po mnenju staršev)

- Prosti čas



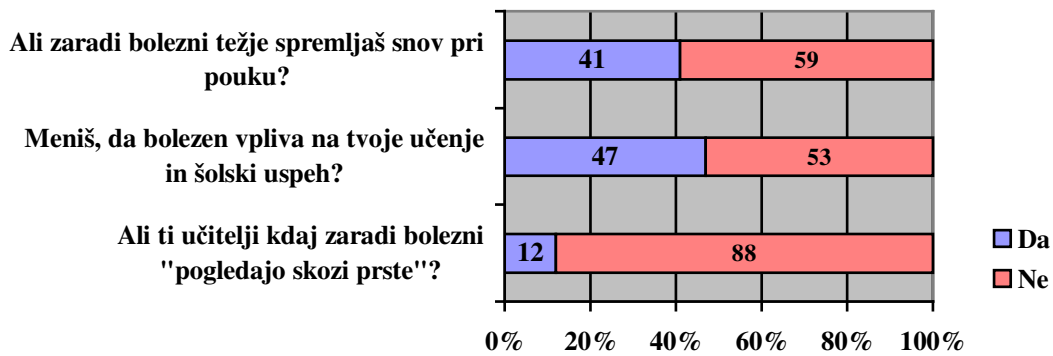
Grafikon 12: Preživljanje prostega časa



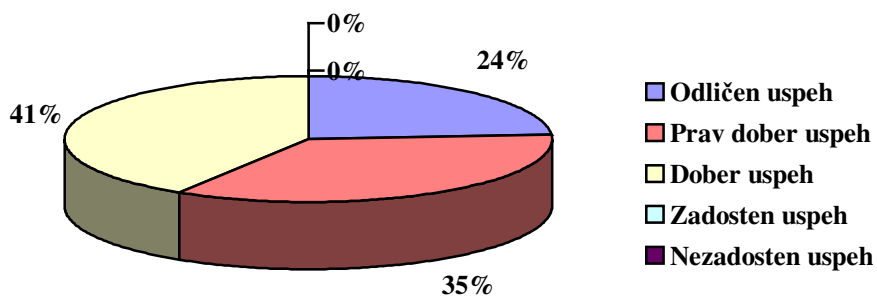
Grafikon 13: S čim se ukvarjaš v prostem času?

Naštete so bile tudi druge dejavnosti. Približno polovica pa se jih ukvarja z več kot eno dejavnostjo.

2) KOGNITIVNI PROCESI



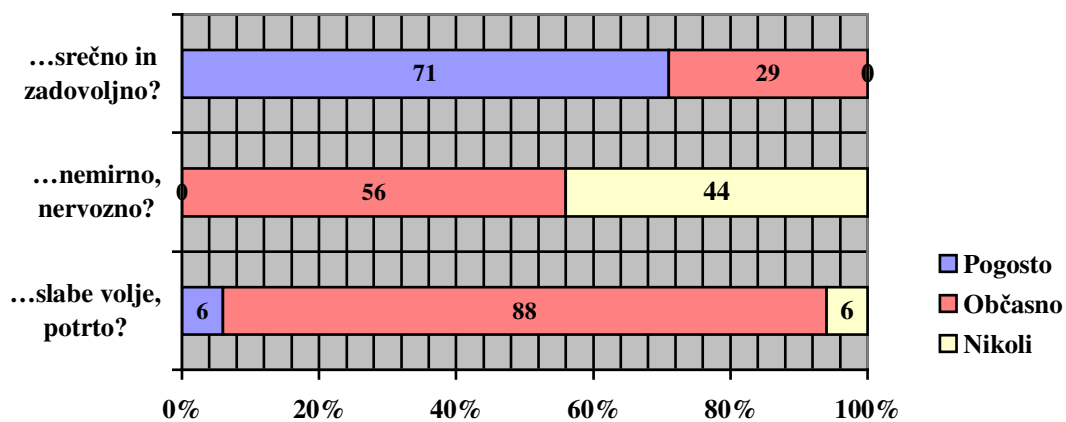
Grafikon 14: Učenje in razumevanje



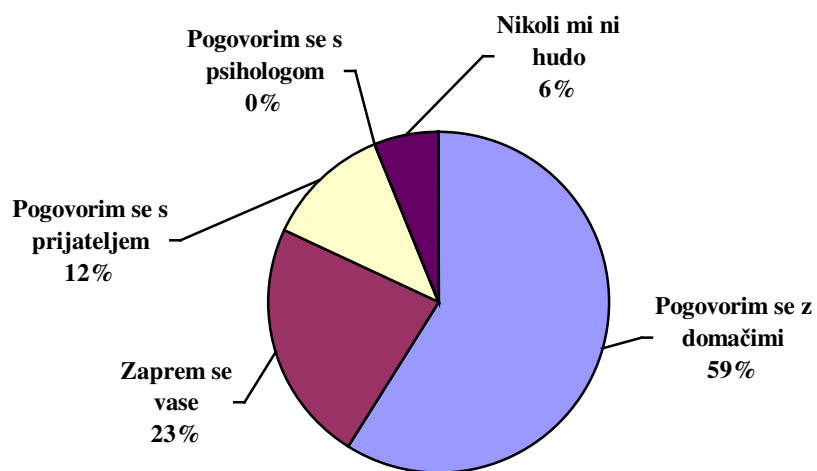
Grafikon 15: Učni uspeh mladostnikov

- ⇒ Povprečen učni uspeh znaša 3,8.
- ⇒ Vsi mladostniki, ki obiskujejo srednjo ali poklicno šolo, imajo dober uspeh.

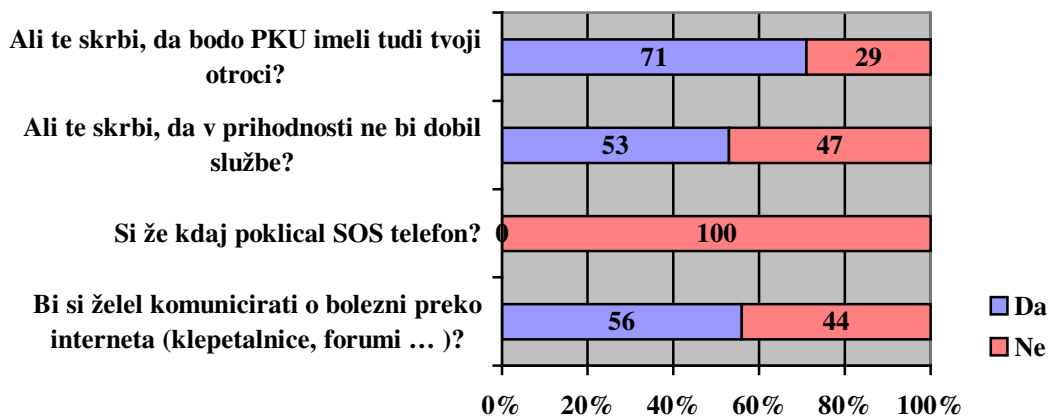
3) ČUSTVENO STANJE



Grafikon 16: Kako pogosto se počutiš ...

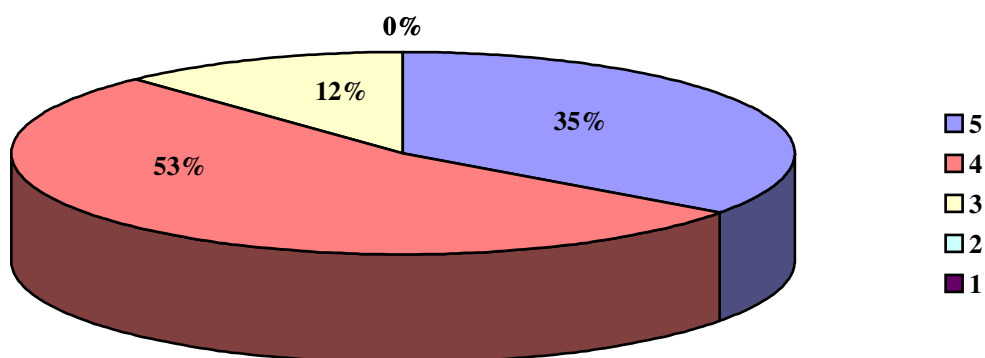


Grafikon 17: Kaj narediš, kadar ti je hudo zaradi bolezni?



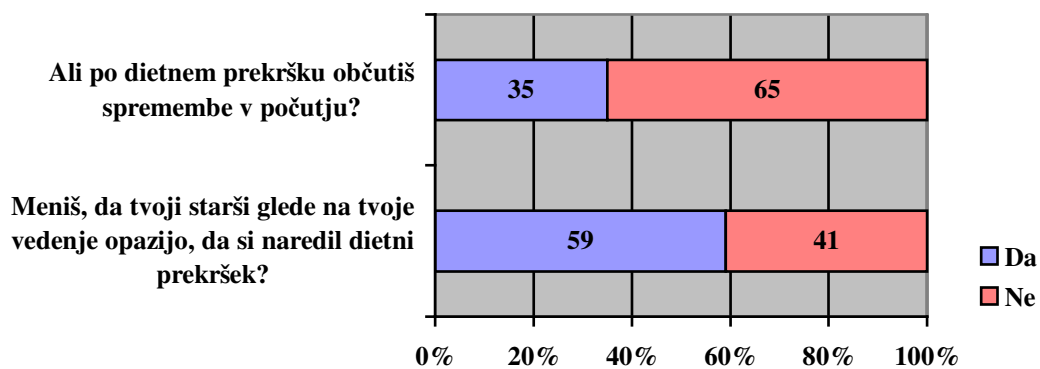
Grafikon 18: Skrb za prihodnost

4) FIZIČNO POČUTJE



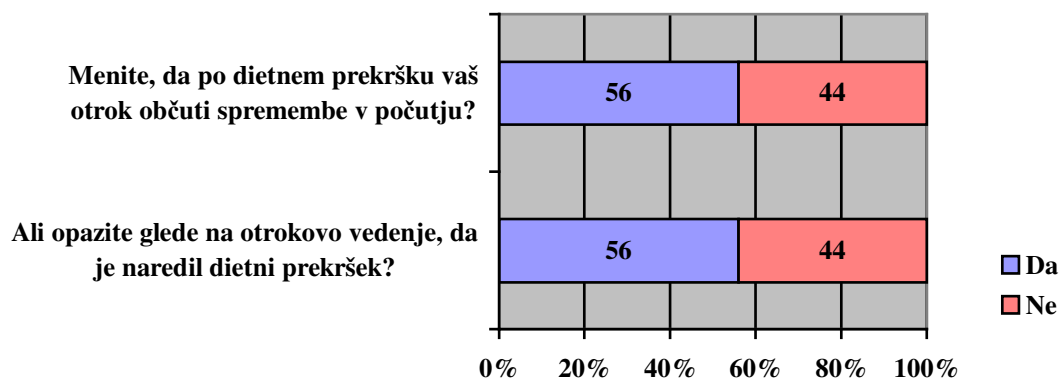
Grafikon 19: Kako bi ocenil svoje splošno zdravje in počutje (ocene od 1 do 5)?

⇒ Povprečna ocena splošnega zdravja in počutja znaša 4,2.



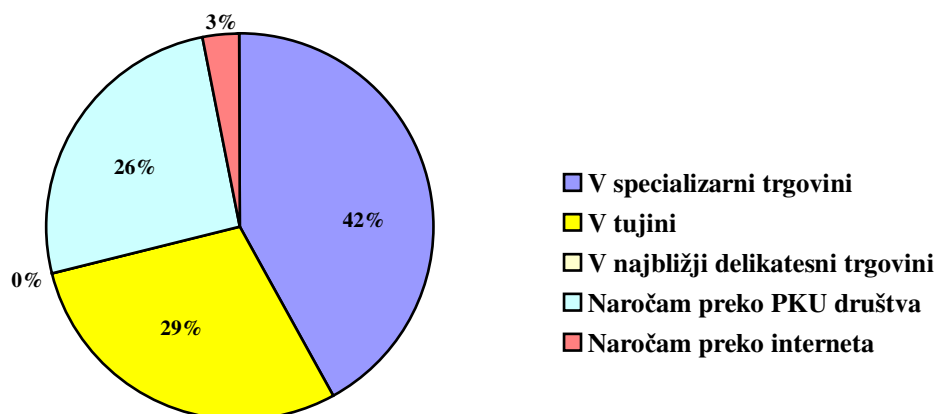
Grafikon 20: Posledice dietnih prekrškov (po mnenju bolnikov)

Starši so na ti vprašanji odgovorili takole:

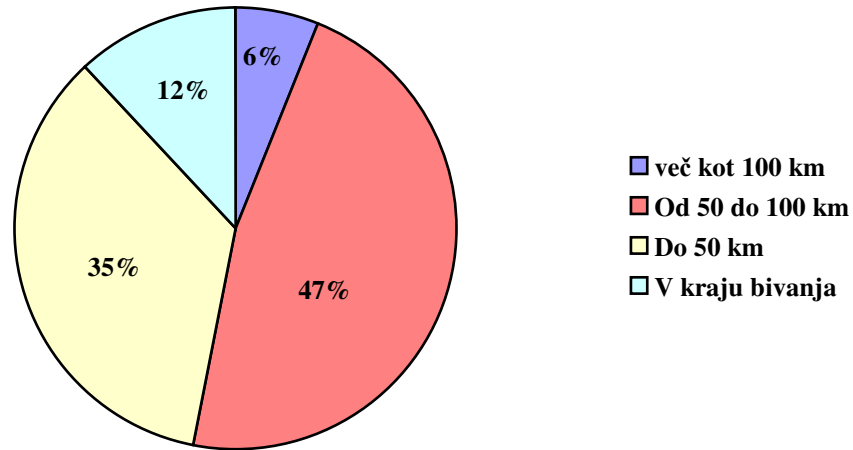


Grafikon 21: Posledice dietnih prekrškov (po mnenju staršev)

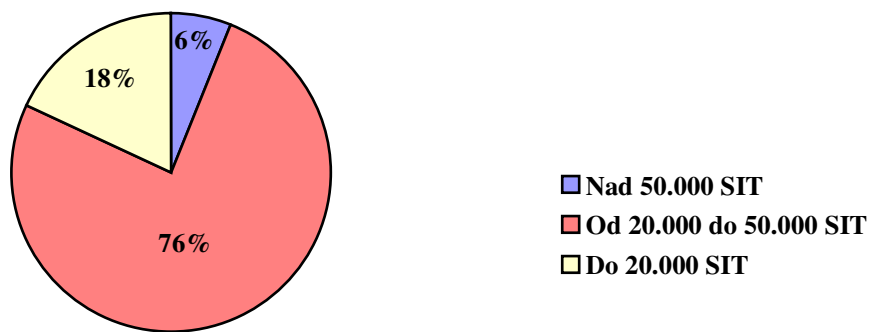
5) PRESKRBA S HRANO



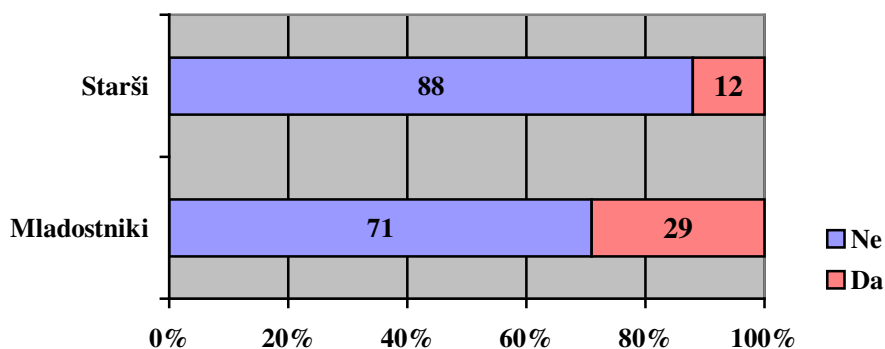
Grafikon 22: Kje kupujete dietno prehrano?



Grafikon 23: Kako daleč je trgovina, v kateri lahko kupite dietno hrano?



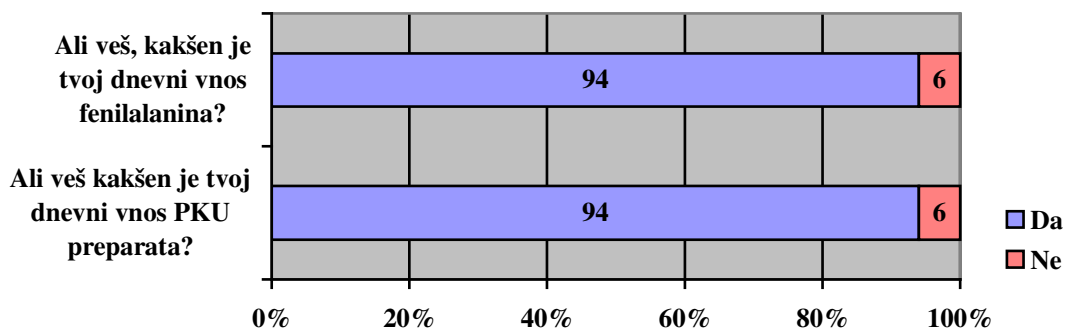
Grafikon 24: Koliko denarja mesečno porabite za dietno prehrano?



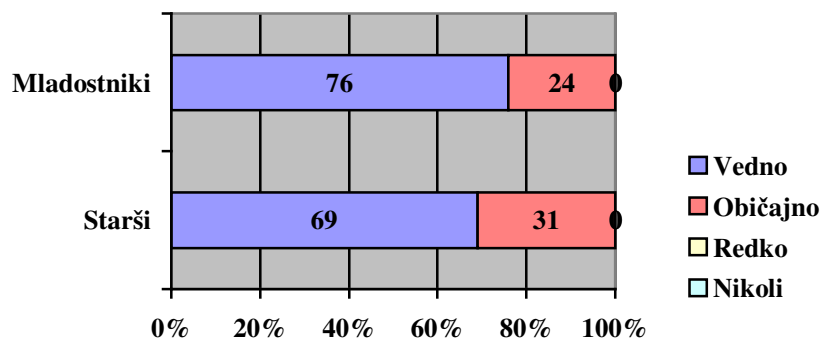
Grafikon 25: Ali meniš / menite, da je ponudba dietne hrane dovolj pestra?

⇒ 56 % mladostnikov oziroma 88 % staršev je navedlo kaj pogrešajo pri ponudbi dietnih živil. V največjem številu so to dietne mlečne stvari (sir, mleko, jogurt), čokolada, pecivo, piškoti pojavljajo pa se tudi testenine, jajčni nadomestki in posebna živila blagovne znamke LP (LP snacks, LP flakes ...).

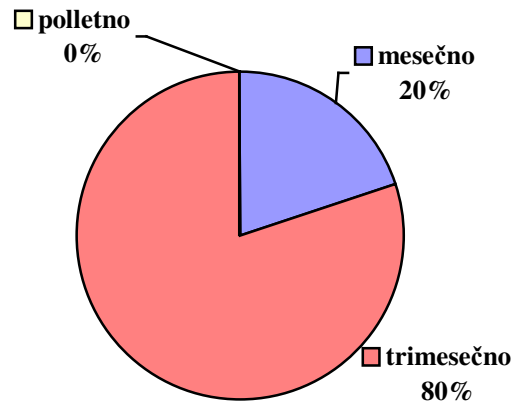
6) POZNAVANJE IN UPOŠTEVANJE DIETE



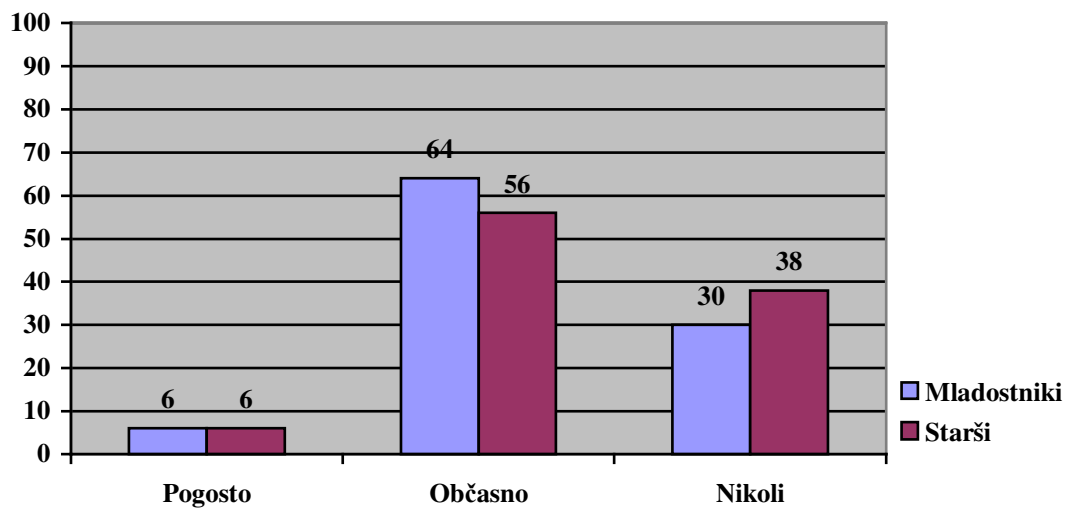
Grafikon 26: Poznavanje dietnih določil



Grafikon 27: Ali zaužiješ predpisano dnevno količino PKU preparata? /
Ali vaš otrok zaužije dnevno predpisano količino PKU preparata?



Grafikon 28: Kako pogosto si določaš nivo fenilalanina v krvi?



Grafikon 29: Kako pogosto narediš večji dietni prekršek (prekoračiš dnevni vnos fenilalanina za 50 % ali zaužiješ hrano, ki ni dovoljena za bolnike s PKU) / Kako pogosto naredi vaš otrok dietni prekršek?

3.3 Razprava

Če sledim trditvam, ki sem jih postavila, so moje ugotovitve naslednje:

- Omejitve pri hrani in pijači

Iz teorije je razvidno, da so omejitve pri izbiri hrane in pijače za mladostnike s PKU velike. Stroga dieta omejuje količino dnevno zaužite hrane, kar je očitno večkrat v breme mladostnikom, saj jih kar 72 % občasno do pogosto dela dietne prekrške. Dieta pomeni ravno pravšnje zagotovilo vseh potrebnih hranilnih snovi in zato kar nekaj mladostnikov meni, da se bolj zdravo prehranjujejo kot njihovi vrstniki. A pomembna je tudi razsežnost prehranjevanja v družabnem življenju, katere pa so mladostniki s PKU bolj malo deležni. Ta sega le v njihovo domače okolje, med ožje sorodnike, oziroma pri 35 % mladostnikov, ki imajo malico, tudi med njihove sošolce. Hranjenje pa je tudi užitek, ki ga bolniki nikoli popolnoma ne občutijo. Večina pa se jih je morala privaditi še na zelo intenziven vonj in okus beljakovin, ki jih uživajo s PKU preparatom. Moje ugotovitve so skladne z dosedanjimi raziskavami, ki pravijo, da mladostniki predvsem zaradi neokusnosti njihove hrane ne upoštevajo diete in da se čutijo omejene glede možne količine zaužite hrane.

Kontrolna skupina anketiranih mladostnikov se vsekakor ne srečuje z nobenimi omejitvami pri hrani in pijači in s te strani tudi niso prikrajšani v družabnem življenju.

- Občutek prikrajšanosti

Velik procent mladostnikov (71 %), ki se zaradi bolezni čuti prikrajšano v življenju potrjuje to trditev. Skleпам, da omenjeno prikrajšanost navezujejo predvsem na njihovo dieto. Dieta jih v večjem številu le veže na dom (65 %), a ne vpliva toliko na njihovo družbeno življenje, kot bo razvidno v nadaljevanju razprave. K prikrajšanosti pritrjujejo skoraj vsi straši (94 %). Menim, da se ti še toliko bolj zavedajo otrokove prikrajšanosti, saj mladostniki sami nikoli niso okusili življenja brez bolezni in diete.

Nihče iz kontrolne skupine se ne sooča s prikrajšanostjo v povezavi z boleznijo, saj so vsi anketirani bili zdravi.

- Težave pri vključevanju v družbo, izoliranost

Tudi pri težavah pri vključevanju v družbo so bili starši bolj negativno naravnani, saj jih kar 41 % meni, da so njihovi otroci že bili izključeni iz družbe zaradi bolezni; k temu pritrjuje le 12 % mladostnikov. Kaj je vzrok k temu nesoglasju je težko reči. Podvomim lahko v odgovor mladostnikov, saj je možno, da se niso hoteli izpostavljati in iskreno pritrčiti; starši kot zunanji opazovalci pa lahko tudi bolj objektivno ocenijo otrokovo stanje. Procent mladostnikov, ki so že občutili pritisk sovrstnikov, zbadanje je majhen (24 %), a vsi starši menijo, da njihovi otroci tega niso občutili. Kljub manjšim odstopanjem menim, da mladostniki nimajo večjih problemov s sovrstniki. Večina jih prav tako meni, da zaradi bolezni nima manj prijateljev in da jih bolezen ne omejuje pri vključevanju v izven šolske dejavnosti. Vse to me napeljuje k temu, da ovržem trditev, da so mladostniki s PKU izolirani ali družbeno distancirani. Kot dosedanje raziskave pa lahko rečem, da imajo mladostniki s PKU več možnosti za razvoj težav pri vključevanju v družbo.

Pri kontrolni skupini so rezultati podobni, saj le 9 % anketiranih meni, da jih vrstniki kdaj zbadajo ali izključijo iz svoje družbe. To pomeni, da bolezen res bistveno ne vpliva na sprejetje posameznikov v družbi.

- Drugačnost, zaznamovanost

Kar 61 % mladostnikov se zaradi boleznih čuti občasno do pogosto drugačno od sovrstnikov, kar potrjuje mojo trditev. Zdi pa se, da mladostniki svoje bolezni ne dojemajo kot negativno drugačnost, saj slednji nimajo težav pri vključevanju v družbo, kar je opisano pri predhodni točki.

Pri kontrolni skupini sem zasledila manjši procent (39 %) anketiranih, ki se kdaj čutijo drugačne od sovrstnikov, kar pomeni, da je bolezen velik faktor, zaradi katerega se človek čuti drugačnega od okolice.

- Prikrivanje bolezni v družbi

Zaskrbljujoče je veliko število mladostnikov, ki delajo prekrške. A le 24 % jih to počne iz razloga, da bi svojo bolezen prikrili v družbi. Starši navajajo višji procent teh prekrškov, kar me spet napeljuje na dvom o pravilnosti danih odgovorov mladostnikov. Kljub temu pa mislim, da mladostniki ne skrivajo bolezni pred sovrstniki, saj večina (65 %) pove za bolezen po nekajkratnih srečanjih z novimi prijateljih oziroma 35 % že ob prvem snidenju. Tudi sošolcem so skoraj vsi (94 %) sami povedali za bolezen in dieto. Zanimivo je, da jih prav toliko meni, da njihove sovrstnike zanima njihova bolezen.

- Pomanjkanje samostojnosti, večja odvisnost od družin

Dosedanje raziskave so pokazale, da približno polovica mladostnikov s PKU ne zna upravljati diete brez pomoči njihovih mater. Moji izsledki pa so takšni, da si skoraj vsi mladostniki (94 %) sicer znajo pripravljati svoje obroke hrane, a le 24 % jih tudi to v resnici počne. Nihče ni obkrožil, da si obroke pripravlja izključno sam, temveč je vedno obkrožil še enega od staršev, ki mladostnikom dnevne obroke hrane pripravljajo v 71 %. Bolniki sami prav tako poznajo točne dnevne vrednosti potrebnih zaužitih beljakovin in fenilalanina. Vendar menim, da bi ob šoli in vseh dejavnostih sami težko opravljali vsa tehtanja in kontrolirali svoje stanje fenilalanina, zato so v večji meri odvisni od svojih družin kot njihovi sovrstniki. Tudi v stiski se jih največ (56 %) obrne na družino. Starši sami menijo, da morajo svoje otroke nadzirati ne le kar se tiče prehrane, temveč tudi na drugih področjih (94 %). Bolezen torej potrebuje budno oko in veliko odgovornosti, kar navsezadnje predstavlja breme staršem.

Anketirani kontrolne skupine so v 60 % obkrožili, da jim obroke hrane najpogosteje pripravljajo starši, kar pomeni, da so tudi ti glede tega precej odvisni od družin. Zanimivo je, da jih kar 48 % meni, da jih starši preveč nadzorujejo; a vseeno je procent pri PKU mladostnikih večji (60 %) in prav tako zdravi mladostniki niso deležni tolikšne kontrole s strani hranjenja (kaj, kdaj in koliko pojedjo). Le ti se namreč lahko prehranjujejo tudi zunaj doma, kar jim ne omejuje možnosti prehranjevanja v tolikšni meri kot mladostnikom s PKU.

- Manj motivacije za delo in dosežke ter pomanjkanje koncentracije

Menim, da mladostniki s PKU nimajo manj motivacije za delo in dosežke, saj imajo v povprečju enak uspeh kot njihovi zdravi sovrstniki in prav tako se vsi ukvarjajo še z

obšolskimi dejavnostmi. Ta del hipoteze lahko zato ovržem. Kot pravijo raziskave pa sem tudi pri moji skupini anketiranih ugotovila, da so ti občasno nemirni, nervozni, kar povzroča izgubo koncentracije. K temu pritrjuje 71 % staršev. Njihov nemir je najverjetneje v povezavi s povišano vrednostjo fenilalanina ob morebitnem prekršku, saj kar 56 % staršev glede na otrokovo vedenje opazi, da je ta naredil dietni prekršek.

Vendar pa hipoteze o pomanjkanju koncentracije pri mladostnikih s PKU ne morem potrditi, saj je zelo velik delež (92 %) zdravih mladostnikov prav tako menja, da so občasno nemirni ali nervozni, kar zmanjša njihovo koncentracijo. Večina zdravih mladostnikov prav tako meni, da jih njihovo psihično stanje večkrat omejuje pri šolskih dejavnostih.

- Čustveni problemi, skrbi za prihodnje življenje

Tudi ta del hipoteze lahko ovržem, saj se čustveno stanje mladostnikov s PKU bistveno ne razlikuje od kontrolne skupine. Kar 71 % jih je pogosto srečnih, občasno pa jih je 88 % slabe volje (pri kontrolni skupini se 70 % anketiranih pogosto počuti srečno, 86 % pa občasno slabe volje). Iz dejstva da so najpogosteje srečni, sklepam da nimajo negativne samopodobe, saj bi drugače bili nezadovoljni in bolj pogosto potrti. Upravičene pa so njihove skrbi glede prihodnosti, ki prav tako skrbi tudi starše. Največ mladostnikov in staršev skrbi glede njihove zaposlitve in otrok. Skrb za prihodnost pa se v velikem številu pojavlja tudi pri kontrolni skupini (80 %), iz česar sklepam, da mladostnike nasploh skrbi kakšno bo njihovo nadaljnje življenje.

- Ohranjanje visoke stopnje samodiscipline in odgovornosti

Ob strogi dieti sta samodisciplina in odgovornost vsekakor ključnega pomena. A žal sem ugotovila, da se mladostniki s PKU ravno ne odlikujejo na tem področju. Menim, da delajo preveč prekrškov in se zato čudim, da nimajo več čustvenih težav, problemov s koncentracijo ali celo vedenjskih problemov. Zato ni čudno, da skoraj vsi starši menijo, da svoje otroke veliko nadzorujejo. Torej je največje breme, ki ga prinaša zdravljenje bolezni, položeno na ramena staršev.

- Bolezen res bremeni starše tudi s socialnega vidika. Srečujejo se s slabimi tržnimi možnostmi kot so previsoke cene dietnih živil, slaba dostopnost in pa tudi izbira, kar pomeni neraznolikost hrane, ki jo užijejo njihovi otroci. Moje raziskovanje pa je prav tako potrdilo neurejene razmere glede preskrbe s PKU preparatom. Bolniki bi morali strošek zanj pokriti sami v primeru, da ZZZS njihove prošnje ne bi odobril. Kljub temu, da je PKU društvo v Državni zbor vložilo predlog o spremembi tega zakona, ga žal še vedno niso spremenili.

4 ZAKLJUČEK

Pri procesu raziskovanja sem ugotovila, da bi bilo nekatera vprašanja v anketi potrebno še dodati, predelati ali spremeniti, saj niso prinesla želenih rezultatov. Menim, da je tudi vzorec mladostnikov bil premajhen, da bi lahko bile moje ugotovitve bolj splošno utemeljene. V Sloveniji namreč ni registriranih veliko mladostnikov s PKU, še manj pa odraslih, saj so presejalni test pri nas uvedli šele leta 1979. Dokazovanje mojih trditev bi bilo lahko boljše z bolj strukturiranim vprašalnikom, vsekakor pa se ne bi odločila za drugačno metodo raziskovanja.

Dejavniki, ki opredeljujejo kvaliteto življenja mladostnikov s PKU, so bili v skupnem dobro ocenjeni in niso podpovprečni. Predvsem kvalitetno je njihovo splošno fizično počutje in zdravje. Bolniki se prav tako ne soočajo z večjimi težavami na kognitivnem, čustvenem in sociološkem področju njihovega delovanja. Torej moje predvidevanje, da bolezen negativno vpliva na dejavnike kvalitete življenja ni potrjeno. Moram priznati, da sem pričakovala več nižje ocenjenih odgovorov. Vseeno pa sem pri raziskovanju potrdila več dejstev, ki otežujejo njihovo življenje. Težko je soditi katera dejstva v večji meri vplivajo na kvaliteto življenja oziroma katera ne, saj je tudi kvaliteta življenja za enega popolnoma drugačen pojem kot za nekoga drugega.

Hipotezo, da imajo mladostniki s PKU zaradi oteženega načina življenja manj kvalitetno življenje od njihovih zdravih sovrstnikov, potrjujejo naslednja dejstva:

- ✓ Bolniki se soočajo z omejitvami pri hrani in pijači.
- ✓ Bolniki imajo občutek, da so v življenju prikrajšani.
- ✓ Bolniki zaradi bolezni čutijo drugačnost.
- ✓ Bolniki so manj samostojni oziroma bolj odvisni od družin.
- ✓ Bolnike skrbi njihova prihodnost.
- ✓ Bolniki težko ohranjajo visoko stopnjo samodiscipline in odgovornosti.
- ✓ Bolnike in njihove starše obremenjujejo slabe tržne možnosti dietne prehrane.

Hipoteze pa ne potrjujejo naslednja dejstva:

- ✗ Bolniki se ne soočajo z večjimi težavami pri vključevanju v družbo in niso izolirani.
- ✗ Bolniki nimajo manj motivacije za delo in dosežke.
- ✗ Bolniki v povprečju ne čutijo nemira večkrat kot njihovi sovrstniki.
- ✗ Bolniki se ne soočajo z večjimi čustvenimi problemi ali negativno samopodobo.

Poudariti moram tudi, da so dobljeni rezultati lastno mnenje in ocena anketiranih, zato niso objektivno ovrednoteni. Svoje odgovore so podajali z introspekcijo, ki je žal zelo subjektivna in nenatančna metoda. Tako sem podvomila o resničnosti dobljenih rezultatov. Na to me je prav tako napeljalo prebiranje predhodnih raziskav s tega področja, ki so vse potrdile, da so mladostniki s PKU bolj izpostavljeni razvoju psiholoških in psihosocialnih težav. Moji rezultati glede tega pa so pokazali odstopanja. Iz tega sem lahko sklepala, da se je stanje mlajših generacij fenilketonurikov izboljšalo in da jim je ponujena primerna medicinska oskrba. Po drugi strani pa sem dobila vtis, da se posamezniki nočejo izpostavljati, izstopati in tako prikrivajo svojo bolezen in težave.

Menim, da področje kvalitete življenja bolnikov s PKU še ni dovolj raziskano. Z boljšim poznavanjem bolezni, s spoznavanjem problemov bolnikov s PKU, predvsem pa z bolj urejeno zdravstveno in socialno politiko, bi jim lahko omogočili boljšo kvaliteto življenja. Z razvojem genetike ter drugih načinov zdravljenja upam, da bo bolezen postala kmalu ozdravljiva.

5 REFERENCE, LITERATURA

1. PAINE, RS. The variability in manifestations of untreated patient with phenylketonuria (phenylpyruvic aciduria). *Pediatrics* 1957.
2. National Institutes of Health Consensus Development Conference Statement: phenylketonuria: screening and management, October 16-18, 2000. *Pediatrics* 2001.
3. Burgard, P. Development of intelligence in early treated phenylketonuria. *Eur J Pediatr* 2000.
4. Koch, R, Azen, C, Friedman, EG, Williamson, ML. Paired comparisons between early treated PKU children and their matched sibling controls on intelligence and school achievement test results at eight years of age. *J Inher Metab Dis* 1984.
5. Smith, I, Knowles, J. Behaviour in early treated phenylketonuria: a systematic review. *Eur J Pediatr* 2000.
6. Žerjav Tanšek, M. : The quality of life in adolescents with phenylketonuria; povzeto po predavanju na Bledu na Evropskem kongresu o fenilketonuriji; 2004.
7. Erlandsen, H, Stevens, RC. The structural basis of phenylketonuria. *Mol Genet Metab* 1999.
8. Fussetti, F, Erlandsen, H, Flatmark, T, Stevenson, RC. Structure of tetrameric human phenylalanine hydroxylase and its implications for phenylketonuria. *J Biol Chem* 1998.
9. Scriver, CR, Kaufman, S. The Hyperphenylalaninemias. Phenylalanine Hydroxylase Deficiency. In: Scriver, CR, Beaudet, AL, Sly, WS, Valle, D (Eds), *The Metabolic and Molecular Bases of Inherited Disease*, 8th ed, McGraw-Hill, New York 2001. p.1667
10. Fölling, A. Über Ausscheidung von Phenylbrenztraubensäure in den Harn als Stoffwechselanomalie in Verbindung mit Imbezillität. *Zschr Physiol Chem* 1934.
11. Wappner, RS. Disorders of amino acid and organic acid metabolism. In: Oski's *Pediatrics: Principles and Practise*, 3rd ed, McMillan, JA, DeAngelis, CD, Feigin, RD, Warshaw, JB (Eds), Lippincott Williams and Wilkins, Philadelphia, 1999. p.1828.
12. Hofman, KJ, Steel, G, Kazazian, HH, Valle, D. Phenylketonuria in U.S. blacks: molecular analysis of the phenylalanine hydroxylase gene. *Am J Hum Genet* 1991.
13. Weglage, J, Bick, U, Schuierer, G, Pietsch, m. Progression of cerebral white matter abnormalities in early treated patients with phenylketonuria during adolescence. *Neuropediatrics* 1997.
14. Bick, U, Ullrich, K, Stober, U, Moller, h. White matter abnormalities in patients with treated hyperphenylalaninemia: magnetic resonance relaxometry and proton spectroscopy findings. *Eur J Pediatr* 1993.
15. Ushakova, GA, Gubkina, HA, Kachur, VA, Lepekhin, EA. Effect of experimental hyperphenylalaninemia of the postnatal rat brain. *Int J Dev Neurosci* 1997.
16. MacDonald, A. Diet and compliance in phenylketonuria. *Eur J Pediatr* 2000;
17. Vugrinc, Miša; Pravica, odvisna od varčevalnih ukrepov?. Večer, 17.11.2004; v Žarišču.
18. Milupa. [online]. [25.2.2006; 20.00]. Dostopno na spletni strani: <http://www.milupa.de/mlp/milupa/eltern/eltern/index.php>
19. Hammermuehle.[online]. [25.2.2006; 20.00]. Dostopno na strani: <https://www.hammermuehle-shop.de/>
20. PKU društvo Slovenije. [online]. [Povzeto 23.2.2006; 15.00]. Dostopno na spletnem naslovu: <http://www.pku.si/>

21. Prof. dr. med. Kurt Ullrich, Prof. dr. med. Udo Wendel, ŽIVETI S FENILKETONURIJO, Slovenska prilagojena izdaja nemške 2. izdaje, Založnik Društvo PKU Slovenije, 1994
22. Mojca Žerjav Tanšek, dr.med., Angela Pavlovič, FENILKETONURIJA IN PREHRANA, Izdalo društvo fenilketonurikov –PKU Slovenije, 1996
23. Asist. Mag. M. Žerjav Tanšek, dr. med.: Fenilketonurija – zgodba o uspešnem zdravljenju presnovne bolezni. Slovenska Pediatrija 2003; št. 10
24. European Society for PKU. [online]. [Povzeto 23.2.2006; 16.30]. Dostopno na spletnem naslovu: <http://www.espku.org/>
25. Children's PKU Network - Otroško PKU združenje, ZDA. [online]. [Povzeto 24.2.2006; 16.30]. Dostopno na spletnem naslovu: <http://www.pkunetwork.org/>
26. PKU World Link. [online]. [Povzeto 28.2.2006; 17.00]. Dostopno na spletni strani: <http://www.pkuworldlink.org/>