

Zriedkavé ochorenia nie sú až také ojedinelé, len v Európskej únii na ne trpí niekoľko desiatok miliónov ľudí

Medzinárodný deň zriedkavých chorôb pripadá symbolicky každé štyri roky na 29. februára

Bratislava, 27. februára 2023 – V Európe sa ochorenie považuje za zriedkavé, pokiaľ postihuje menej než 5 osôb z 10 000. V súčasnosti je definovaných viac ako 8 000 zriedkavých chorôb, čo na počet pacientov predstavuje vysoké čísla. Napríklad v roku 2004 bolo v Európskej únii 30 miliónov pacientov s týmito chorobami a súčasný odhad je približne 50 miliónov. Počet pacientov so zriedkavým ochorením sa pri jednotlivých diagnózach výrazne líši. Pri niektorých ochoreniach je to len jedna osoba zo 100 000 alebo dokonca jedna osoba z milióna. Zriedkavé choroby sa tiež líšia svojou závažnosťou. Niektoré z nich spôsobujú smrť už pri narodení, zatiaľ čo iným sa dá vhodnou liečbou alebo dodržiavaním určitých pravidiel predísť a zlepšiť tak kvalitu života. To je aj prípad raritného ochorenia nazývaného fenylketonúria (PKU).

„Fenylketonúria je dedičné metabolické ochorenie, s ktorým sa človek narodí. V jeho krvi sa hromadí aminokyselina fenylalanín, ktorá poškodzuje predovšetkým mozgové bunky, preto hrozí rozvoj mentálnej retardácie a epilepsie. Základom liečby je diéta s prísnyim obmedzením bielkovín, keďže tie sú zdrojom fenylalanínu. Zo stravy je vylúčené predovšetkým mäso, ryby, mliečne výrobky, strukoviny, vajcia. Múka a cestoviny sú nahradené ich nízkobielkovinovou verziou. Základom diéty je zelenina, ovocie, škrob, v obmedzenom množstve zemiaky a ryža. Aby telu nechýbalo potrebné množstvo bielkovín, vitamínov, minerálov a stopových prvkov, musia byť dopĺňané špeciálnymi aminokyselinovými zmesami alebo hydrolyzátmi bielkovín. V súčasnosti sa výrazne rozšíril ich sortiment a kvalita,“ vysvetľuje MUDr. Ľudmila Potočnáková z Ambulancie dedičných porúch metabolizmu Detskej fakultnej nemocnice v Košiciach. „PKU diéta je celoživotná. V detstve je rozhodujúca pre rozvoj intelektu a zabráni rozvoju mentálnej retardácie. Avšak aj u adolescentov a v dospelosti má normálna hladina fenylalanínu význam pre lepšiu mentálnu výkonnosť, ovplyvňuje viaceré psychické funkcie, správanie a náladu. Pri vysokej hladine je riziko neurologických komplikácií.“

Fenylketonúria sa diagnostikuje v prvých dňoch po narodení počas novorodeneckého skríningu, kedy sa odobratá krv z päty vyšetruje na zriedkavé ochorenia. Na Slovensku sa táto diagnostika vykonáva od roku 1975, a tak je diagnostika tohto nevyliciteľného ochorenia v populácii veľmi dobre pokrytá. Každý rok sa na Slovensku diagnostikuje fenylketonúria iba niekoľkým novorodencom, ktorých lekári potom počas celého života sledujú, či hladina fenylalanínu v krvi neprekročí určitú hranicu.

Kateřina Kubičková, pacientka s fenylketonúriou, opisuje: *„Asi každý pacient mal v živote obdobie, keď sa stravoval trochu laxne, napríklad v puberte. Stalo sa to aj mne. Ale hneď ako som začala porušovať pravidlá stravovania, ľudia okolo mňa si všimli, že som nesústredená a podráždená.“* Dlhodobé porušovanie má však oveľa závažnejšie dôsledky pre celý organizmus a môže viesť k trvalým následkom v podobe porúch nervového systému, ktoré nezvratne vedú k ťažkej mentálnej retardácii.

Diétny režim spočíva v sledovaní denného príjmu bielkovín. Pacienti nemôžu jesť takmer nič z bežných potravín a sú nútení hľadať alternatívy, ako sú rastlinné nápoje alebo potraviny vyrobené špeciálne pre potreby pacientov s fenylketonúriou. *„Pacienti s fenylketonúriou sú skutočne odkázaní na špeciálne potraviny a ďalšie prípravky, ktoré im poskytujú potrebnú výživu, ktorú by vzhľadom na obmedzenia v strave nemali. Sme radi, že v spoločnosti Danone vyrábame pod značkou Nutricia špeciálne produkty, ktoré sú nevyhnutnou súčasťou diétnego režimu týchto pacientov, na udržanie hladiny fenylalanínu v krvi v potrebnom rozpätí,“* uvádza Monika Žiláková, manažérka medicínskeho marketingu spoločnosti Danone pre Českú a Slovenskú republiku.

Pacientka Kateřina Kubíčková upozorňuje: *"Pre fenyktonurikov je veľmi dôležité dodržiavať predpísanú diétu. U detí na to musia starostlivo dohliadať rodičia. Z vlastnej skúsenosti viem, že zakázané chutí najviac. Žiaľ, medzi mojimi priateľmi mám niekoľko fenyktonurikov, ktorí nedodržiavali pravidlá stravovania a malo to nepriaznivý vplyv na ich zdravie, vrátane niekoľkých, ktorí kvôli následkom, žiaľ, nedokončili ani základnú školu."* Kateřina je sama dôkazom toho, aké dôležité je počúvať lekárov, keď čelia takémuto vážnemu ochoreniu. Súťažne tancuje od svojich 12 rokov a tento šport sa stal jej povolaním - je športovou inštruktorkou. Vo svojej profesii odovzdáva mladým talentom to, čo je tak dôležité pre plnohodnotný život s fenyktonúriou - disciplínu a motiváciu!

Na sociálnej sieti Instagram, na profile [Svet PKU](#), môžu fenyktonurici nájsť inšpiráciu pre ľahší a zdravší životný štýl, recepty, ako aj úspešné príbehy pacientov.

O spoločnosti

Spoločnosť Danone je najväčším svetovým výrobcom čerstvých mliečnych výrobkov, produktov na rastlinnej báze a svetovou dvojkou v kategórii detskej výživy a balených vôd. Ponúka celosvetové značky, napr. Activia, Actimel, Danette, Kostici a Fantasia, produkty na rastlinnom základe Alpro, Provamel, výrobky detskej výživy Nutrilon a Hami a produkty klinickej výživy spojené so značkou Nutricia – Nutridrink, Forticare, Fortimel, Cubitan, Nutrison, Neocate a ďalšie.

Danone v súčasnosti vlastní najrozsiahlejšiu zbierku fermentačných baktérií na svete. Hlavným cieľom Danone je prinášať zdravie prostredníctvom jedla čo najväčšiemu počtu ľudí, takmer 90% predajov Danone je v súčasnosti realizovaných v kategóriách zdravých výrobkov. Práve na kvalitu svojich výrobkov a tiež na zdravie, ktoré je úzko spojené so životným prostredím a trvalou udržateľnosťou zdrojov na celej čoraz viac prepojenej planéte, kladie spoločnosť Danone dlhodobu mimoriadnu dôraz.

V prípade akýchkoľvek ďalších otázok prosím kontaktujte:

Katarína Palečková

[External Communication Specialist CZ&SK](#)

[General Secretary](#)

Danone s. r. o.

Mlynské nivy 5, 821 09 Bratislava

M: + 421 918 397 374

katarina.paleckova@danone.com

[danone.sk](#) | [danone.cz](#)