IV. évf. / 1.
2017. március

PKU magazin



Fókuszban: RITKA-nap

Halló, Budapest!

Csodabogár hírek * Doki-üzi * Lélekhang * PKU a nagyvilágban * Tini-csodák * PKU Wellness * Baba-sarok * Pozitív gondolatok

PKU és a bizonyítékokon alapuló orvoslás

Sziasztok!
Kedves PKU-s Társak, Szülőtársak, PKU-s gyermeket nevelő családok és Érdeklődők!

A negyedik évfolyamot indítjuk útnak.
Mindenek előtt engedjétek meg, hogy hadd üdvözöljem Dr. Bókay János doktor urat, aki a budapesti gondozócentrum kis PKU-saival foglalkozó kezelőorvosa. Doktor úr írása kapcsán megismerhetjük a budapesti gondozóközpont működését, amely talán a PKU Magazin hasábjain az első híd a gondozócentrumok között.
A február végi RIROSZ-nap apropójaként írunk a nem-PKU-s, azaz „egyéb RITKÁKRÓL", akik szintén fontosak számunkra, de sokszor sajnos háttérbe szorulnak. Most rájuk fókuszálunk, így néhányukon keresztül megismerjük életüket, amely szintén nagy kihívások elé állítja a családjaikat.
Sokszor hallunk kezelőorvosainktól a PKU kezelésére vonatkozó „európai irányelvekről". De hogy ezek milyen kutatásokon alapulnak, arra nem tértünk ki sohasem. Rácz Gábor doktor úr jóvoltából most megismerhetjük, mik is azok a kutatásokból levont következtetések, amelyek alapján a PKU kezelésére vonatkozó kijelentéseket teszik, milyen bizonyítékok támasztják alá a kezelőorvosi tanácsot.
Új rovatot is találhattok a magazinban: kérdezz-felelek formában adunk választ olyan kérdésekre, amelyek napjainkban foglalkoztatják a PKU-sokat, a PKU-s fórumokat.
Fogadjátok szeretettel e lapszámot is. Kellemes olvasgatást, jó szórakozást kívánok hozzá!

Üdvözlettel,

Mészárosné Molnár Tímea
szerkesztő

TARTALOMJEGYZÉK

Főkuszban: Ritkák napja	3. oldal
Doki-üzi: PKU és a bizonyítékokon alapuló orvoslás	12. oldal
Csodabogár-hírek: Tavaszi sütőstúdió, Beharangozó és Búcsúzó	17. oldal
Riport a Szabó Lajos-ösztöndíj nyerteseivel - 2. rész	20. oldal
Diéta az életünk része: Zöldségek és gyümölcsök pozitív hatása szervezetünkre	24. oldal
JÁTÉK, nyertesek	27. oldal
Tini-csodák: Munkahelyi étkezés	28. oldal
Lélekhang: Gratulálunk!, Akikre büszkék vagyunk…	30. oldal
Baba-sarok: A legkisebbek…	31. oldal
PKU a nagyvilágban: Halló, Budapest!	34. oldal
PKU Wellness: 5 tipp a torokfájás enyhítéséhez	38. oldal
Kérdezz-felelek	41. oldal
Pozitív gondolatok	42. oldal
Eseménynaptár 2017.	43. oldal
Közérdekű telefonszámok, elérhetőségek	44. oldal

FÓKUSZBAN

Ritkák napja

Februárban – immár hagyományosan – azokat helyezzük fókuszba, akik – bár nem PKU-val – „egyéb" veleszületett anyagcserebetegséggel élnek. Kapcsoljuk mindezt a február utolsó szombatján megrendezett Ritka-naphoz, amelynek helyszíne – szakítva az eddigi hagyományos budapesti helyszínnel - ezúttal Debrecen volt. Most három kedves kis „ritkaságot" mutatunk be nektek édesanyjuk tükrén keresztül, majd beszámolunk az idei Ritka-napról és a hozzá kapcsolódó egyesületi kisgyermekes táborról.

Egy születéskor nem szűrt, ritka, veleszületett anyagcserezavar következménye
Szemerszki Donát, 6 éves

Kisfiam, Donát élte a majdnem 6 évesek nyugodt, boldog, gondtalan életét. 2015. június 10-én viszont ez az élet darabjaira hullott.

Ezen a napon hajnalban, hányás miatt bementünk a Heim Pál Kórház sürgősségi osztályára. Itt pár óra múlva, a kezeim között omlott össze a szervezete. Rengeteget köszönhetek a kórház orvosainak, hiszen pillanatok alatt nagyon sok orvos foglalkozott vele, próbáltak rájönni, mi okozhatta ezt. Azonnal különleges vérvizsgálatokat kértek, ami kimutatta, hogy az ammónia szint a szervezetében mérhetetlenül magas. Pillanatok alatt intenzív osztályra, lélegeztető gépre került. Amit ekkor még nem tudtunk, anyagcsere-krízis lépett fel nála. A szervezetében felhalmozódott ammónia miatt a központi idegrendszere összeomlott. EEG már ekkor az agytörzs nagyon súlyos működési zavarát jelezte. Egyetlen lehetőség volt, hogy a szervezetét tehermentesítsék az ammóniától, így még aznap haemofiltrációt végeztek, centrál vénán át kivezették a vérét és egy speciális gép segítségével méregtelenítették. Sajnos, ekkor már olyan mértékben hatott az ammónia a szervezetére, hogy az orvosok minden erőfeszítése ellenére, másnapra súlyos agyödéma alakult ki nála. Így átkerült az Országos Idegsebészeti Intézet intenzív osztályára, ahol szinte a teljes koponyacsontját eltávolították, legyen helye a duzzadt agynak, az agytörzs ne ékelődjön be. Mindez két nap alatt játszódott le.

Az orvosok semmi jóval nem tudtak biztatni, az MR nagyfokú agykárosodást jelzett. Próbáltak többféle irányba elindulni az orvosok, hogy mi indíthatta el ezt a folyamatot, vér – vizelet mintákat küldtek folyamatosan a SOTE Anyagcsere Szűrő és Diagnosztikai központjába vizsgálatra.

Donát, minden orvosi diagnózisra, előrejelzésre rácáfolva, lassan kezdett felépülni. Mindent újra kellett tanulnia. A nyelés és a beszéd okozott a legtovább problémát, így műtétileg PEG gyomorszondát kapott. Másfél hónapig nem tudott hangot sem kiadni. Szerencsére, gyógypedagógusi végzettségem van, és mivel éjjel-nappal mellette voltam, minden lehetőséget próbáltam kihasználni, hogy „fejlesszem" őt. Két hónappal az összeomlása után, a saját lábán sétálva jöttünk el a kórház neurológiai osztályáról. A

koponya zárás műtétéig a Bethesda kórház rehabilitációs osztályán tettek meg mindent Donát fejlesztéséért. Mivel semmi sem védte az agyállományt, nagyon vigyáznunk kellett, hogy soha meg nem üsse a fejét. Szeptember 25-én ültettek be neki, egy speciális műanyagból készült implantátumot a koponyacsontok helyére, illetve a kemény agyhártyát is egy speciális hálóval pótolták.

Közel fél év után jöhettünk haza a kórházból.

Szeptember eleje óta már kapcsolatban voltam Zsidegh Petra doktornővel, mert valószínűsítették, hogy anyagcsere-zavar áll a háttérben. Nagyon sokat köszönhetek neki, illetve Kiss Erika dietetikusnak, hiszen, amikor még diagnózisunk sem volt, már felkészítettek, átbeszélték velem a fehérjeszegény diétát, amire valószínűleg szüksége lesz Donátnak. Nagyon nagy lelki támogatást nyújtottak, minden segítséget megadtak, amire szükségünk volt. November végére lett a Németországban végzett genetikai vizsgálatnak eredménye, veleszületett **ornitin-transzkarbamiláz hiánya** van Donátnak. Speciális tápszereket kap, fehérjeszegény diétát kell tartania. A tápszerek és a diéta elfogadása az elején nehezen ment, hiszen teljesen más ízekhez volt hozzászokva. Hosszú idő volt, mire elfogadta, de mostanra már ő maga is odafigyel, hogy a megszokott gyógyszereit, tápszereit időben megkapja, mindig megkérdezi, hogy amit enni kap, biztosan diétás-e, eheti-e. 2016. szeptemberétől újra óvodába járhat, és az önkormányzat támogatásával a diétás közétkeztetést is sikerült megoldanunk. Az óvoda vállalta a minden étkezés után beadandó nátrium-fenil-butirát tartalmú por elkészítését és beadását, ez segíti elő, hogy a természetes fehérje lebontása által keletkezett ammónia kiürüljön a szervezetéből.



Ez a fajta anyagcserezavar X kromoszómához kötötten öröklődik, így nálam és a fiútestvérénél is végeztek genetikai vizsgálatot. Kiderült, én hordozom a hibás gént, Donát a hibás X kromoszómát örökölte, testvére szerencsére nem érintett.
Jelei voltak a betegségének, hiszen a tápszeres hozzátáplálás óta rendszeresen hányt illetve nagyon komoly székrekedéssel küzdött. A hányások miatt sokat voltunk kiszáradás miatt kórházban, de mindig csak vírusfertőzésre gyanakodtak. Jártunk gasztroenterológusnál is, ahol mindenféle ételallergiát vizsgáltak, de minden negatív volt. Idegrendszerei éretlenség jelei is már korán látszottak, lassabban fejlődött mint a vele egykorú gyermekek.

Betegsége, felépülése egyedi, így már vitték – viszik az esetét konferenciákra, hogy hasonló tünetek mögött állhat veleszületett anyagcserezavar is.
Donát előtt még hosszú út áll, hogy felépüljön, a visszamaradt idegrendszeri sérülések mindig is nehézséget fognak neki okozni. Szerencsére értelmi sérülés nincs, de jelentős mértékben sérült az idegrendszer beszéd és a viselkedés központja. Jelenleg még óvodába jár, sajátos nevelési igényű lett. Mivel most már tudjuk a betegségét, a diéta betartásával, a tápszerek, speciális porok szedésével megelőzhető, hogy még egy ilyen krízis fellépjen.

2017. február elején a diéta betartása és a megfelelő tápszerek, gyógyszerek szedése mellett sajnos megint anyagcsere krízisbe került Donát. Fél nap hányás után eljutott oda, hogy a májfunkciós értékek nagyon magasak lettek, az ammónia szintje emelkedni kezdett. Egy nap alatt szerencsére sikerült kihozni őt a krízisből. Sajnos, most már tudjuk, hogy egy kicsi hányás is felborítja az anyagcseréjét, így egy-két hányás után azonnal be kell vinnem a klinikára, mert órák alatt életveszélyes állapotba kerülhet.

Donát nagy álma volt, hogy ha meggyógyul, futhasson. Már a betegsége előtt is indultunk a Spar maraton családi futásán, és a kórházi tartózkodások alatt folyamatosan arról beszélt, hogy futóversenyen szeretne indulni. Szerencsére tavasszal már jó fizikai állapotban volt, így indultunk az áprilisban rendezett Vivicitta maraton családi futásán és ősszel is a Spar maraton rövid távján, kitartásáért aranyérmeket kapott.

Maróti Zsuzsa
Donát anyukája

17 év…
Edina története

A 17 éves Sára Edina diagnózisa sajnos sok szempontból már későn érkezett. Három éves volt, amikor az orvosok rájöttek, hogy a kislány a **jávorfaszörp-betegség** miatt nem fejlődik kellőképpen. A fehérjeszegény diéta sok javulást hozott az állapotában - de sajnos bizonyos károsodásokat nem lehetett már visszafordítani. Édesanyja, Buzás Ildikó szívesen mesélt arról, hogyan is élnek.

“Edina 1991. május 19-én született nagy hajjal és körömmel. Már a kórházban sokat aludt az etetés alatt és így keveset is evett. Igaz, sokat sírt, de nem gondoltunk semmi rosszra, mert ahányszor felvettük, rögtön elhallgatott. Fejlődése elmaradt,mindent későn kezdett el csinálni. Hét hónaposan fordult hasra, akkor kezdte el a szájába venni a dolgokat is. 11 hónaposan kezdett csak el figyelni a hozzá intézett mondatokra, de csak 22 hónaposan kezdett el gügyögni. 13 hónapos korában állt fel először, de önállóan csak 18 hónaposan tanult meg ülni.”

Ez a sok lemaradás persze feltűnt a szülőknek is, de a háziorvos mindig azzal nyugtatta őket,hogy behozza a kislány majd a lemaradást. Pedig a diagnózishoz csak el kellett volna küldenie egy vizeletvizsgálatra, hiszen a jávorfaszörp-betegség egyik legfőbb tünete a vizelet és az izzadság édeskés illata, ami a mai napig megvan. Ahhoz, hogy szakemberek

kezébe kerüljön, egy kisebb baleset kellett. Edina egy éves korában leesett az ágyról, így kórházba került.

"Mindenütt látták, hogy Edina fejlődése erősen elmaradt, de hiába jártunk kórházról-kórházra, sehol nem tudták megmondani az okát. Csak azt tudták javasolni, hogy keressünk egy gyógypedagógust. Jó tanács volt, mert így kerültünk Gödöllőre Szabó Juliannához. Ő javasolta, hogy teszteljék le anyagcsere-betegségekre is Edinát, így derült ki a jávorfaszörp diagnózis."



Közben eltelt újabb két év, Edina már három éves volt, és az évek során a lemaradása egyre nagyobb lett. A mozgása megrekedt egy tíz hónapos gyermek szintjén. Merevek voltak a végtagjai, nem tudott egyedül járni, a kérdésekre legfeljebb egy-egy szavas feleleteket adott, és a keze is képtelen volt a finomabb mozgásokra. Nem vett fel szemkontaktust a körülötte lévőkkel.

A diagnózis felállítása után Edina elkezdte a fehérjeszegény étrendet, amely hasonló a PKU-sokéhoz. Ugyanaz a diéta egy életen át, és mellette tápszerpótlás, csak esetében nem a fenilalanint kell lecsökkenteni, hanem három aminosavat: a leucint, izoleucint és a valint.

Edina a megfelelő terápia hatására elkezdett rohamosan és látványosan fejlődni. De hároméves korban már a gyerekek önállóak,akaratosak és ragaszkodnak a megszokott élelmiszerek ízéhez, amitől a fehérjeszegény diéta bizony erősen eltér.

"A kenyér sokáig nagy gondot okozott, mert hiába csináltam meg, frissen nagyon finom volt, de ami megmaradt, ki kellett dobni. Próbáltam lefagyasztani, de amikor elővettem szétesett az egész. A mostani kenyérporok persze már mások, csak sajnos sokkal drágábbak. Megpróbáltam becsapni azzal, hogy csak ízesítésre használom a régi ételeit, de sajnos észrevettem, hogy lopkodja a mi ételünket. Azóta inkább nem eszünk előtte, hogy ne legyen belőle gond. 2006-ban lett csak egy kicsit jobb a helyzet, amikor vettem egy kenyérsütő gépet, azóta sokkal tartósabb, jobb kenyereket tudok csinálni, de a többi étellel még mindig alkudozni kell. Amikor a Budai Gyermekkórházba kerültünk, Tőrösné Fehér Ildikó és Szirmay főorvos úr foglalkozott vele. Azt mondták, hogy ha Ediben nem lenne ekkora ellenállás, akkor nagyon sok mindent el lehetne érni vele."

Minden nehézség ellenére néhány hónap elteltével Edina mozgása egyre rendezettebb lett, megszűntek az egyensúlyzavarai. Elindult a beszéde is, négyéves korára már 25-30 szót tudott kimondani. Ám a valódi mondatok összerakására csak ötéves korára lett képes.

Soha nem sikerült teljesen behoznia a lemaradását, de a szülőknek már az is nagy eredmény volt, amikor ötéves korában azt mondta a pszichológus, hogy alkalmas lett az óvodai életre is.

"Eleinte vittem az oviba az ebédet. Szükség is volt rá, mert Edi nem eszik meg mindent. Szerencsére az oviban a főzeléket például vízzel készítették, így azt ott ehette meg. Ugyanígy a levest is, amibe ugyan kér tésztát is, de nem panaszkodik, ha csak pár szemet kap belőle."

Hét évesen az iskolát is elkezdte, ekkorra a mozgása már teljesen rendbe jött. Ám a szellemi lemaradást nem sikerült bepótolni. A pszichológus szakvéleménye szerint még tízéves korára sem érte el az ötévesek szellemi színvonalát. És mindezen csak rontott a kamaszkor érkezése.



"Hirtelen nagyon akaratos lett, bármit kértem, juszt is az ellenkezőjét csinálta. Azóta is makacs, önfejű, ha szót fogad is, csak pár percig. Néha nagyon nehéz vele, nagyon önfejű, mindent egyszerre csinál. Ráadásul óriási a képzelete, a fele se igaz annak, amit mond. Sokat duruzsol, az iskolában sem áll be a szája, sokat énekel. Gyakran rá kell szólnom, hogy "halkítsa le a zenét" mert nagyon hangos,de egyszerűen beleénekli magát egy másik világba. Én már megszoktam, de másnak furcsa, hogy mindent fordítva csinál. Ha a cipőt rendesen teszem le, akkor is fordítva veszi fel. Figyelmetlen, kapkod, szeles, elkalandozik - talán ezért nem is erőltetem még mindig a cipőkötést."

Ma már 17 éves, egy speciális iskolába jár, és nagyon szeret tanulni. Szépen ír, olvas, sok barátja van - még oklevelet is kapott a kiemelkedő közösségi munkájáért.

"Zánkán voltunk először táborban, és nagyon jól éreztük magunkat. Persze előtte nagyon féltem, hiszen nem ismerünk senkit. Miről fogunk beszélgetni a többiekkel? Lesz-e más sérült gyerek is, vagy csak mi egyedül? Nekem új volt az egész, mert mi korábban nem voltunk soha sehol, tehát "nem tudtam, hogy kell viselkedni". Engem annak idején úgy neveltek, hogy semmi sem volt jó, amit csináltam. A mai napig nem tudok könnyen dönteni, nem tudom mi a jó és a rossz. Az első pillanatban furcsa volt, hiszen ez egy megszokott társaság és belecsöppenni a jóba az igazán jó érzés. De megpróbáltunk alkalmazkodni, figyeltünk másokra. Sok élmény volt hirtelen, de mindenki aranyos volt, és türelmesek velünk. Sikerült barátokat szerezni, ismeretséget kötni."

"Nem igazán emlékszem, hogyan viseltük, amikor kiderült mi a betegsége. Nem kétségbeesettek voltunk, inkább meglepettek és tanácstalanok. Igyekeztem magyarázatot találni - elővettem a genetikai, kémiai, biológiai lexikonokat és álló nap kutattam. Persze

nem igazán tudtunk meg sok mindent, csak az alapvető dolgokat. A neten is csak alig két éve fedezek fel többet erről a betegségről. Inkább az volt nehéz, ameddig megtanultuk s kiismertük a diétát. És persze az, hogy sokáig voltam otthon két kicsivel, akik között csak két év van. A családtagok nem igazán tudtak mit kezdeni ezzel a helyzettel, talán még most sem. Eleinte fölmerültek bennük furcsa, érdekes gondolatok. De mára már beletörődtek - vagy talán mégsem -, hogy én döntök Edina sorsáról. Én pedig úgy döntöttem, hogy amíg nem teszünk meg mindent a fejlődéséért, addig nem viszem intézetbe. Lehet, hogy én gondolkozok furcsán, de én vagyok ebben a helyzetben nap mint nap, és még leszek is ki tudja meddig. Azt gondolom, hogy ameddig valaki nem foglalkozik Edivel, addig ne mondjon véleményt róla. A legtöbben nem segítenek, csak magyaráznak. De senki nem akarja levenni a vállamról a terhet. Volt már, hogy egy ismerősöm mondta, elviszik magukkal Edit is a strandra, de csak akkor, ha én is megyek. Nem értették meg, hogy nekem az nem pihenés, hiszen egy strandon mindig jobban kell figyelni a gyerekekre. Így hát eléggé bezárkózva éltünk, nem mentünk sehová, és mindig velem voltak a gyerekek. Talán minden más lett volna, ha néha nem vagyok otthon. Ha a szüleim is másképp gondolkodtak volna. De az én édesanyám vezető státuszban volt - és van is - családon belül is, így elég magasra tette a mércét. Mindig elmondta, hogy mit csinálok rosszul, és szerinte semmit sem csináltam jól. Sokáig nagyon hiányzott, hogy senkivel nem tudtam megbeszélni semmit. A férjem is ha hazajött, csak a két gyerek érdekelte, és végül teljesen magamra maradtam. Tudom, hogy mások csak azt látják, Edi fogyatékos, és sajnálnak minket. De én már nem tudom őt másképpen elképzelni. Ha fél napot nem vagyok vele, már hiányzik.
Megszoktam. Nekünk így jó. Ez a természetes!”

Edina édesanyjának szavait lejegyezte:
Fodor Marcsi - újságíró



… és végül az egyik legkisebb „ritka kincs”…
Hegedűs Lilike (1 éves)

Sziasztok!

Engedjétek meg, hogy először is bemutatkozzam, Nagy Ibolya vagyok, egy klasszikus galaktozémiás kislány anyukája.

Nagyon nagy megtiszteltetés számomra, hogy ebben az újságban bemutathatom a mi kis kálváriánkat. Köszönetet szeretnék mondani az ajánlásért Gyüre Eszter dietetikusunknak és a befogadásért Molnárné Mészáros Tímeának.

Először is szeretném pár szóban leírni, hogy mi is az a galaktozémia. A galaktozémia ritka, veleszületett, örökletes anyagcserezavar, ami miatt az emberi szervezet a májban nem képes a galaktóz nevű cukrot,

hasznos cukorrá (glükózzá) átalakítani. Emiatt ebben a betegségben szenvedőknek életük végéig diétázni kell, ki kell zárni az étrendből többek között a tejet és a tejet tartalmazó ételeket, szóját, belsőséget, muskotályos szőlőt, zöldborsót, Biosweet édesítőszert is. Tulajdonképpen egy speciális tejcukormentes és galaktóz szegény étrendet kell folytatni.

Szeretném bemutatni, hogy hogyan is kezdődött nálunk ez a betegség.

2016. február 25-én nagy örömünkre megszületett a kislányom Hegedűs Lili Anna. Mint utólag megtudtam, az újszülöttektől vérmintát vesznek, amelyet tovább küldenek vizsgálatra. Ebből a vérmintából több betegséget is ki tudnak szűrni. Kislányom két hetes volt, amikor egy szerda reggel megszólalt a telefonom, a szegedi klinikáról kerestek. Abban a pillanatban az idegességtől az úr nevét (aki mint utólag kiderült a kezelőorvosunk volt), meg sem tudtam jegyezni.

Másnap reggel már a klinikán kellett lennünk, ahol felvilágosítottak, hogy a kislányom véréből kiszűrték ezt a betegséget. Abban a pillanatban egy világ kezdett összeomlani bennem. Így utólag ez az aggódás teljesen felesleges volt.

Leültettek és elmagyarázták, hogy mi is ez a betegség. Utána újra vért vettek Lilitől, meg tőlem is. A galaktozémia enyhe formája bebizonyosodott Lilinél, mivel nem volt nagyon magas az érték, emiatt folyamatosan vették el Lilitől az anyatejet (nem azonnal), és a mai napig is tartjuk, tartanunk kell a diétát, tehát tejet tartalmazó ételeket tilos fogyasztania. Mivel a galaktóz szintje újszülött korban sem volt magas Lilinek, emiatt nem is jelentkeztek az erre jellemző tünetek. Ilyen például: sárgaság, görcsök, súlyvesztés, hasmenés, hányás, vérzékenység stb. Őszintén bevallom, hogy a betegség kiderülése után nagyon nehéz napok elé néztem, nagyon elkeseredtem és úgy gondoltam, hogy ezt nem fogom tudni végigcsinálni. De nem adtam fel! Erősnek kellett lennem! Elkezdtem az interneten keresgélni, azóta több csoportnak is tagja vagyok, ahol nagyon segítőkész emberek, szülők, galaktozémiás diétázók is vannak. Bármikor, bármilyen kérdésemre szívesen válaszolnak, segítenek.



Nem utolsósorban nagyon hálás vagyok kezelőorvosunknak Dr Rácz Gábor Zoltán doktor úrnak és dietetikusunknak Gyüre Eszternek, akihez bármikor fordulhatok „érdekes” kérdéseimmel. A hozzátáplálás időszakától nagyon tartottam, de Eszti segítségével minden zökkenőmentesen történt, történik.

Visszagondolva, nem is értem, hogy miért voltam elkeseredve, fokozott ellenőrzés és a diéta betartása mellett minden zökkenőmentesen történik, Lili szépen fejlődik és egy imádnivaló, kiegyensúlyozott baba.

Megköszönöm, hogy elolvastátok történetünket. Mindenkinek nagyon jó egészséget, kitartást kívánok!!!

Legyen e történet záró mondata: MINDIG LÉGY POZITÍV!!!!

Nagy Ibolya,
Lilike anyukája

Ritka-nap 2017. február 25. Debrecen

Kedves Mindenki!



Ismét egy nagyszerű Ritka Napon vehettünk részt tegnap. A fantasztikus környezetben több, mint 400-an voltunk ott, ami arányaiban még jobb, mint 800 fő a két milliós Budapest esetében.
Nagyon köszönjük a házigazdáink munkája mellett a rengeteget dolgozó tagszervezeteknek is az odaadó részvételt, különös tekintettel a Fabri és Williams csapatokra! A Rirosz iroda dolgozói pedig valóban éjt nappallá tettek már az utóbbi hetekben, aminek köszönhető volt, hogy minden zökkenőmentesen ment, még a váratlan helyzetekhez történő alkalmazkodás is! Reméljük, most egy picit fognak tudni piheni, miután a kis-teherautónyi cucc is visszakerült az irodába :-)!
Sikeresen debütált a meglepetés kampányunk is, egyszerre a helyszínen, és az M1 Esély című műsorában! Mindkettőt láthatjátok már az RBV oldalon, kérjük, segítsetek és terjesszétek a hírt, amerre csak tudjátok!

Üdvözlettel

Pogány Gábor
a RIROSZ elnöke



Levél a RIROSZ-nak

Kedves Mindenki!

Ezúton szeretnénk megköszönni a Rirosznak a rendezvény lebonyolítását.
A Magyarországi PKU Egyesület időszakos kisgyermekes táborát szándékosan Debrecenbe, a Rirosz idejére időzítettük, melynek szervezése már tavaly októberben elkezdődött, és a táborozók egyik programja a rendezvényen való részvétel volt.
Bízunk benne, hogy jelenlétünk hozzájárulhatott a rendezvény sikeréhez és tovább erősítette ezt a nagyszerű közösséget!

Tisztelettel,

Kovács Péter, elnök
Magyarországi PKU Egyesület

Kisgyermekes tábor Debrecenben

Nagyon szép helyen voltunk az erdő közepén, egy kis lovas tanyán faházakban. Sikerült kifognunk egy nagyon kedves személyzetet, nagyon finoman és bőségesen főztek, jól voltunk látva. Mindezeken felül ami számunkra a legfontosabb: a szakács vérprofi módon oldotta meg a PKU-s menüt is. Nem túl sok programot szerveztünk, mivel sok volt a kisgyerek, így nekik a közös játék a spontán szórakozás is elég élmény, így csak egy sütőstúdió volt, ahol a tábori kenyereket megsütöttük, kekszeket, pogácsát csináltunk. Hívtunk egy bábszínházas nénit, aki az előadás után egy kis kézműves foglalkozást is tartott a gyerekeknek, amit nagyon élveztek. Egyik este farsangi bulit tartottunk, a nagyobbak kivételével minden gyerek beöltözött és estig táncikáltak a jelmezükben.

Másnap volt a Ritka-nap, oda csak pár család jött el, de már ezt is pozitívként értékeljük. Voltak fellépők, gyerekeknek arcfestés, játszóház. Kiss Erika előadása után összepakoltunk és visszamentünk a szállásra. Vacsi után Gyapjas Editkéék tánccsoportja hastáncbemutatót tartott nekünk. Így telt ez a rövid kis tábor.

Összefoglalva annyit elmondhatunk, hogy nagyon örülünk, hogy olyan családok is eljöttek most a táborba, akik annyira eddig nem voltak aktívak, illetve hogy két viszonylag frissen kiszűrt pici baba is csatlakozott hozzánk.

Rozgonyi Orsolya, Németh Andrea
táborszervezők









Doki-üzi
Dr. Papp Ferenc és Dr. Rácz Gábor PKU-gondozóorvosok rovata

PKU és a bizonyítékokon alapuló orvoslás



Manapság már talán mindenki találkozott a bizonyítékokon alapuló orvoslás fogalmával, köszönhetően a közösségi oldalakon is igen aktív, már hírneves fiatal gyermekorvos munkásságának. Novák Hunor nemrégiben felszólalt a mindennapokban régóta alkalmazott, de már elavult, nem hatékony terápiák tárgykörében, pl. rávilágított arra, hogy allergiában ne adjunk kalciumot, mert felesleges, sőt, hamis biztonságérzetet nyújthat. Hangsúlyozza, hogy ez nem a saját, „le a régivel" meggyőződése, hanem tudományos bizonyítékok alapján állítja. Honnan jönnek, és mik ezek a tudományos bizonyítékok?

Minden elképzelhető (és szinte elképzelhetetlen) tudományos témában folynak kutatások világszerte. Az orvosi kutatások tárgya is bármi lehet, a high-tech génsebészettől a PKU-s diétázók vizelettel történő kalciumürítéséig. A kutatócsoport az eredményeiből megírt kéziratot szakfolyóiratba küldi, ezt egy szigorú szakértői bizottság elbírálja, sokszor kiegészítést kérnek, majd ha megfelelő a minősége, akkor a végleges cikk megjelenik egy nemzetközi folyóiratban. Egy-egy fontos vagy népszerű témát több független munkacsoport is vizsgál, tovább vizsgál és újravizsgál, és mindegyik megírja a saját tanulságos közleményét.

Időnként az egy-egy témához kapcsolódó közleményeket egy elismert szaktekintélyekből álló társaság áttekinti, és a közleményekből leszűrhető adatok és következtetések, azaz a bizonyítékok alapján használható ajánlásokat fogalmaznak meg. Az adott dologgal (gyógyszerrel, orvosi eljárással, stb.) kapcsolatos bizonyítékokat erősségük alapján több fokozatba sorolják. A leghasznosabbak, „leghihetőbbek" a kérdéses téma vizsgálatára alaposan megtervezett, jól kivitelezett vizsgálatsorozatok, illetve azok összesítései, de figyelembe veszik a spektrum másik végén álló egyszerű esettanulmányokat vagy szakértői véleményeket is.

Bizonyíték jellege	**Fokozat**
Rendszerezett áttekintő közlemények	1++, 1+, 1-
Randomizált, kontrollált vizsgálatok	
Kohorsz vizsgálatok	2++, 2+, 2-
Esetkontroll vizsgálatok	
Nem kontrollált klinikai vizsgálatok	3
Esetleírások, esetsorozatok	
Személyes vélemények és szakértői bizottsági állásfoglalások	4

Randomizált: a hasonló alanyokat véletlenszerűen osztják csoportokba. Kontrollált: a vizsgált módszer hatását egy másik módszert használó kontrollcsoportéhoz hasonlítják. Kohorsz: egy hatásnak kitett csoport sorsát vizsgálják időben előrefelé. Esetkontroll: egy betegcsoport tulajdonságait hasonlítják egy kontrollcsoportéhoz, időben visszatekintve.

A bizonyítékok (evidenciák) *ereje* alapján felállítják a bizonyítékokon alapuló *ajánlásokat* (irányelveket), melyek szintén többszintűek:

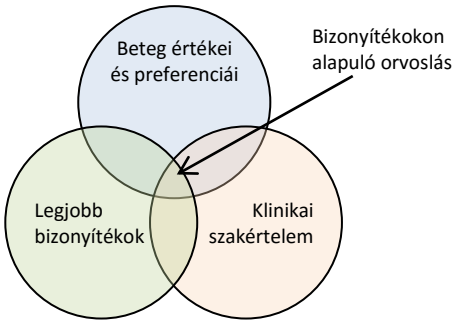
A evidencia szint: több randomizált, kontrollált vizsgálaton vagy „tanulmányok tanulmányán" (metaanalízisén) alapul. Az irányelv alkalmazásából származó haszon bőven felülmúlja a kockázatot.

B evidencia szint: egy randomizált, kontrollált vizsgálaton, vagy több nem randomizált, egybeeső következtetésre jutó tanulmányon alapul. Az irányelv alkalmazásából származó haszon felülmúlja a kockázatot.

C evidencia szint: csak olyan bszakmai konszenzus támasztja alá, amely szakértők egybehangzó véleményén, esetbemutatásokon vagy kisebb vizsgálatok eredményein alapul.

D evidencia szint: elégtelen bizonyítékon alapuló megfigyelés, állítás.

Az ajánlások azt jelentik, hogy a *jelenleg rendelkezésre álló* bizonyítékok módszeres vizsgálata alapján az *adott* eljárás vagy termék (pl. gyógyszer) mennyire tekinthető hatékonynak és megbízhatónak. Nem jelenti azt, hogy más, éppen *nem vizsgált* eljárás vagy dolog rosszabb, legfeljebb amellett még nem szól bizonyíték. Végül, de nem utolsósorban az újabb kutatások eredményeinek fényében az ajánlás módosítható, akár a visszájára is fordítható.



1. Ábra A bizonyítékokon alapuló orvoslás elemei

Az orvosi gyakorlatban az A és B szintű ajánlás tekinthető a legerősebbnek, amit nem lehet figyelmen kívül hagyni (az adott eljárás vagy termék kapcsán). A C és D szintű ajánlásokat akkor érdemes követni, ha az a saját tapasztalatainkkal és a beteg preferenciáival is egybecseng.

Az alábbiakban azt szeretném bemutatni, hogy milyen munkákra, bizonyítékokra alapozzuk a viziteken elhangzó „mennyire figyeljen a Phe szintjére" és hasonló egyszerű mondatokat. Idén megjelent a PKU-ról szóló legfrissebb áttekintő közlemény, a *Key European guidelines for the diagnosis and management of patients with phenylketonuria* címmel. (Európai irányelvek a PKU diagnózisához és kezeléséhez; szerző: Francjan van Spronsen és 18 kollégája). Ebben összesítik az elmúlt évek kutatásait, 103 szakcikket dolgoztak fel a következtetések levonásához. 70 ajánlást hoztak, ebből kiemelték a kulcsfontosságú „tízparancsolatot". Ezek evidencia szintjét is feltüntettem; X jelölést kaptak a formális bizonyíték nélküli, de a jó gyakorlatnak (józan észnek) megfelelő fontos állítások is.
1. állítás (X) A fenilalanin hidroxiláz deficienciák a következő csoportokba sorolhatóak aszerint, hogy a Phe szint ajánlott tartományban tartása mivel érhető el: (1) nem szükséges kezelés; (2) diéta szükséges; (3) BH4 szükséges; (4) diéta és BH4 szükséges.
2. állítás (C) A magas Phe szintek (>120 µmol/l) differenciáldiagnosztikájában a BH4 deficienciákat ki kell zárni (pterin szintek és a DHPR aktivitás mérésével).

3. állítás (D/C) Ha a kezelés nélküli Phe szint kevesebb, mint 360 µmol/l, nem szükséges terápia. 360 µmol/l fölött el kell kezdeni a kezelést. 360-600 µmol/l spontán Phe szint esetén 12 éves korig kell folytatni a kezelést. 600 µmol/l fölött élethosszig tartó kezelés szükséges.
4. állítás (C) A PKU-s felnőtteknek élethosszig kell ellenőrzésre járni anyagcsere centrumba, mert vannak speciális problémák, melyek felnőttkorban jelentkezhetnek.
5. állítás (B) A PKU-s diétázóknak 12 éves korig 120-360 µmol/l között kell tartani a Phe szintet.
6. állítás (B) A PKU-s diétázók számára 12 éves kor fölött a javasolt Phe tartomány 120-600 µmol/l.
7. állítás (B) A várandós PKU-s diétázók ajánlott Phe tartománya 120-360 µmol/l.
8. állítás (B) Terhesség előtt és alatt azoknak a hölgyeknek nem kell diétázni, akiknek a Phe szintje kezelés nélkül is kevesebb, mint 360 µmol/l.
9. állítás (C) Fehérjeszegény diétát tartó páciensek számára éves táplálkozástani áttekintés szükséges. Ezen alkalmakkor a következő paramétereket kell ellenőrizni: antropometria (súly, magasság, testtömegindex); aminosav szintek, vérkép, ferritin, homocisztein. Ha klinikailag indokolt, vitaminszintek, nyomelemek és hormonok is szerepelhetnek a laborkérésben.
10. állítás (X) Azon 12 évesnél fiatalabb diétázók esetében, akiknél 6 hónap alatt a Phe szintek több mint fele a céltartományon kívül van, a következőket kell foganatosítani: (1) gyakoribb ambuláns vizsgálat, Phe szint mérés, és újraoktatás; (2) pszichológiai konzultáció vagy szociális intervenció; (3) kórházi felvétel. Ha a rossz Phe szintek aránya közelítőleg 100%, és az odafigyelés, együttműködés hiányának jeleit észleljük, vagy más, a PKU-n kívüli súlyos probléma áll fenn, a szociális ellátórendszertől kell segítséget kérni.

Túl sok újdonság nem szerepel az útmutatóban, hiszen ez „csupán" az eddigi eredmények szisztematikus áttekintése és formába öntése. Megemlítik az egyéb kezeléseket is (pl. glikomakropeptidek), melyek néhány országban használatosak, és jónak *tűnnek*, de elegendő adat hiányában még nem születhet róla ajánlás (néhány éven belül biztosan lesz ilyen is). Feltűnő, hogy nincs A szintű bizonyíték, ez azért van, mert PKU a ritka betegség jellegéből nemigen végeznek nagy esetszámú randomizált, kontrollált vizsgálatokat, mint amilyeneket pl. egy vérnyomáscsökkentő gyógyszer kipróbálása során szoktak.

A következő két érdekes példa rávilágíthat arra, hogy milyen alapos megfontolások alapján hozzák meg az ajánlásokat.

Figyelemreméltó a nem klasszikus, enyhe PKU-ról szóló 3. állítás erő(tlen)ssége (D/C), ti. hogy 360 µmol/l-os szint fölött már kell kezdeni kezelést. Még mindig nem szól elég formális bizonyíték amellett, hogy ez valóban így van. Csak egyetlen szakcikk vizsgálta korrekt módon (de csupán esetsorozatban) az enyhe PKU-t (360-600-as szint), és úgy találták, hogy kezelés nélkül is jók az idegrendszeri funkciók (pl. az IQ). Azonban a 31 vizsgált esetből csak hétnek volt 500 µmol/l-nál magasabb Phe szintje; ez alapján úgy gondolják, hogy ez elégtelen bizonyíték arra, hogy a kezelés nem-elkezdését javasolják. Tehát a biztonság kedvéért inkább javasoljuk a kezelést ilyen szintek esetén is.

És talán a józan ész is ezt sugallja, hiszen a klasszikus PKU-ban is 360 alatt kellene tartani a szintet 12 éves korig. Persze más tényezők is szerepet játszhattak abban, hogy enyhe PKU-ban kezelés nélküli is jó lehetett a kimenetel, pl. a tirozin szintek különbözősége.

Óvatosnak kell tehát lenni az következtetések levonásával, mert olyan bonyolult rendszerek esetén, mint az emberi test, a valóság néha látszólag nincs teljes összhangban az egyszerű logikával.

Személyes találkozásokkor mint érdekességet említhettem, hogy a szerző, van Spronsen munkacsoportja nemrég végzett olyan kutatást, melyben két csoportban vizsgálták a gyermekek fejlődését. Egyikben az átlag Phe szint a szokásos 360 µmol/l alatt volt, de 240 fölött, a másikban azonban végig 240 alatt. Bizonyos neuropszichológiai *tesztek* statisztikailag szignifikáns (jelentős) különbségeket mutattak ki a két csoportban.

Az ember gondolhatná, hogy ez fontos tudományos eredmény, az egyik legmenőbb PKU kutató csapattól, ezért a 240 µmol/l határ szerepelni fog a hivatalos ajánlásban is. Csakhogy ezek a különbségek *klinikailag* nem voltak jelentősek, így (egyelőre) nem szigorították a Phe szint ajánlást.

Remélem, hogy a példákból is kiviláglik, hogy ezek az ajánlások tényleg a tények gondos mérlegelése alapján születtek. Mi a mindennapokban igyekszünk ezeknek megfelelően eljárni és ezzel hozzájárulni a pácienseink jóllétéhez.



És mi a bizonyíték arra, hogy a bizonyítékokon alapuló orvoslás (BAO) hasznos, és működik?

1. Az orvosokat segíti abban, hogy a legfrissebb, válogatott, igazoltan hatásos ajánlásokat használják. A döntéseink meghozatala során csökken a bizonytalanság.
2. Javul a költséghatékonyság, az átláthatóság és az elszámoltathatóság.
3. Javul az orvosi ellátás minősége.
4. Javulnak az eredmények.

A következő számban ismertetem a többi információt, hogy mit és miért vizsgálunk a vizitek alkalmával és hogy miben kell fejlődnünk.

Dr. Rácz Gábor

Régebbi PKU újságok minden számában olvashatták diétázóink, de ma is nagyon helytálló a figyelmeztetés, így fontosnak tartjuk szó szerint itt is közölni:

☺ KEDVES PKU-S! ☺

JÓL JEGYEZD MEG!
A DIÉTÁT EGÉSZ ÉLETEN ÁT FOLYTATNI KELL, HOGY EDDIGI JÓ EREDMÉNYEIDET EL NE RONTSD!

Ezúton is felhívjuk figyelmeteket, hogy Szegeden kontrollra bejelentkezni az alábbi telefonszámon lehet:
06-62/342-217 vagy 06-62/342-218

Csodabogár.hu

Csodabogár-hírek

Tavaszi sütőstúdió

A tavaszi Loprofin-sütőstúdió – a Szegedi Anyagcsere Gondozóközpont és a Nutricia közös szervezésében – 2017. március 25-én kerül megrendezésre Szegeden, a Szegedi Tudományegyetem, Egészségtudományi és Szociális Képzési Karának Tankonyháján.

A sütőstúdió alkalmával megismerkedhettek a fehérjeszegény diéta során használható változatos alapanyagokkal, megtanulhatjátok a fehérjeszegény ételek készítését, amelyeket - természetesen, együtt - meg is kóstolunk.

A recepteket és a képeket a Csodabogár internetes weboldalán (www.csodabogar.hu), illetve a PKU Magazin következő számában közzétesszük.



Beharangozó



Baráti öleléssel,

Havasi Anikó, Kovács Ildikó, Molnár-Gábor Ottilia, Bencsik Réka és Bigda Orsolya
a Nutricia Advanced Medical csapata

Búcsúzó

Kedves Diétázók! Kedves PKU Család!

Elköszönni szeretnék Tőletek!



A Nutriciánál történt átszervezés következtében új feladatot kaptam. Munkakörömet egy kedves munkatársam, Molnár–Gábor Ottilia veszi át, aki lelkesedéssel és nagy figyelemmel készül az új feladatra. Hamarosan találkozni fogtok vele.

Közel öt évet dolgoztam a PKU családban, és ez alatt a kis és nagy „Csodabogarakat" egyaránt nagyon megszerettem. Hiányozni fogtok nekem!

További sikeres együttműködést kívánok a Csodabogár Csapatban Nektek! Jó egészséget, jó kedvet kívánok az egész PKU Családnak!

Szeretettel

Kovács Ildikó

Kedves Ildikó!

A Magazin hasábjain keresztül köszönünk el tőled és kívánunk további szép szakmai sikereket és minden jót Neked!
Nagyon köszönjük a sok szakmai segítséget, azt, hogy – ahogy Ancsához is – Hozzád is bármikor fordulhattunk bármilyen problémával és Te mindig segítettél megoldani!
Hiányozni fogsz, de reméljük barátként meg fogod látogatni rendezvényeinket, illetve az egyesület táborait.



Mindent köszönünk!
A PKU Magazin szerkesztői, szerzői

Riport -
Szabó Lajos ösztöndíjban részesültek – 2. rész

Szeretnénk nektek bemutatni, hogy kik is ők, akik idén a PKU-s élet egyik legnagyszerűbb kitüntetésében részesülhettek, megnyerték a Szabó Lajos-ösztöndíjat. Ahogy ígértük, a középiskolásokat mutatjuk most be.

Kovács Zsófi:

Kovács Zsófinak hívnak. 1999.09.02-án születtem Budapesten. Besnyőn élek a szüleimmel és a testvéremmel. Harmadik éve tanulok a Budapest I. kerületi Petőfi Sándor Gimnáziumban. Mivel 5 éves nyelvi előkészítő tagozatra járok, jelenleg 10.- es vagyok.



Szabadidőmben szívesen kerékpározom, kirándulok, szeretek úszni, zenét hallgatni, gitározni tanulok.

Az elmúlt két évben igyekeztem tevékenyebb részt vállalni az egyesület munkájában. Többször jártam segítőként a sütőstúdiókon. A gyakorlati tapasztalatok hasznomra váltak.
Nagyon érdekelnek a nyelvek. Tanév végén szeretnék középfokú nyelvvizsgát tenni angolból, ezért az idei évben iskolán kívüli órákon is tanulok. A német nyelv jobb megismerése érdekében cserediák programban vettem részt. Memmingenben töltöttem egy hetet, ahol a német iskolarendszerrel, kultúrával, nyelvvel ismerkedtem. Cserepartneremmel és társaival sokat beszélgettünk a PKU-ról. Kíváncsiak voltak a diétámra, aminek a betartása ott sem okozott problémát.

Nagyon örülök, hogy megkaptam a Szabó Lajos-ösztöndíjat, nyelvtanulásra szeretném fordítani az összeget.

Posta Adél:

2016. november 12.-én átvehettem a Szabó Lajos ösztöndíjat a Numil Kft. jóvoltából.



Számomra ez az első mérföldkő, amikor is visszaigazolást nyer eddigi életem, kitartásom a diétában, szorgalmam a tanulásban, a sportban. Ez az ösztöndíj motivál arra, hogy továbbra is legyek kitartó mind a diétában, mind a tanulásban. Amiben nagy segítséget nyújtottak a kezelő orvosok, dietetikusok és szüleim.

Az elnyert támogatást egyelőre tartalékolom a további tanulmányaimra.

Egy kis büszkeséggel tölt el, hogy példát mutathatok a kisebbeknek, hogy a sikeres diétával teljes életet élhetünk.

Kiss Tamás:

Nagy örömömre szolgál, hogy a 2016-17-es tanévre elnyertem a Szabó Lajos tanulmányi ösztöndíjat. Kiss Tamásnak hívnak, Békéscsabán élek és a szegedi anyagcsere központ gondozottja vagyok.



Jelenleg a BÉKSZI Trefort Ágoston tagiskolájának 9. évfolyamos villanyszerelő tanulója vagyok. Egy fél tanév elteltével úgy érzem a pályaválasztásom jól sikerült, mert szeretek ebbe az iskolába járni és a szakma is nagyon érdekel, amit választottam. Már az első szintvizsgámon is túl vagyok, ami ötösre sikerült. Most már végre azt tanulhatok, ami igazán érdekel. Az ösztöndíjjal kapcsolatban az a tervem, hogy egyelőre összegyűjtöm a pénzt, mert majd egy B kategóriás jogosítványt szeretnék. Erre még egy kicsit várni kell, de így mire eljön az idő ennek már a pénz nem lesz az akadálya. Segédmotorra már 2016 tavaszán megszereztem a jogosítványomat. Azóta is sokat motorozok.

Hosszú Kristóf:

Hosszú Kristófnak hívnak, 15 éves vagyok. 2001. ápr. 19-én születtem Keszthelyen, de a Somogy megyei Kéthelyen lakok szüleimmel, nem messze a Balatontól.

2007-ben 6 évesen kerültem a Kéthelyi Széchenyi István Általános és Alapfokú Művészeti Iskola padjaiba, ahol sohasem okozott nehézséget a tanulás, s 8 éven keresztül kitűnő tanuló voltam. Kiváló eredményeimnek hála mindvégig jó viszonyban voltam nemcsak diáktársaimmal, hanem tanáraimmal is. Az évek során tevékenyen részt vettem az iskola életében: minden iskolai rendezvényen ott voltam, 4. osztálytól fogva a Diák Önkormányzat oszlopos tagja, majd utolsó 2 iskolaévemben elnöke voltam. Közösségi munkáim mellett szinte minden az iskolában hirdetett tanulmányi versenyen szerepeltem. 5. osztálytól kezdve minden évvégén Nevelőtestületi Dicséretet kaptam, s 8.-ban az iskola Szülői Szervezete

megalapította a 8 év során mindvégig jól teljesítő ballagó diákok részére a Széchenyi István Emlékdíjat, melyet elsőként én vehettem át.



Tevékeny iskolai életem mellett mindig volt időm számos hobbimra is. Ilyenek például az olvasás, a rajzolás, a sakk és a pingpong. Az olvasást, mint már említettem szüleim szerettették meg velem, mivel kiskoromban édesanyám gyakran felolvasott és sok könyvet vett nekem. Szinte mindent olvasok: szépirodalmi műveket, történelmi regényeket és írásokat, művészeti katalógusokat, ismeretterjesztő könyveket, útleírásokat, életrajzokat. Bár az iskolában 3 évig néptáncot is tanultam, mégis inkább a rajzot szerettem meg, amiből Alapfokú Művészeti Bizonyítványt szereztem, és 4 országos pályázaton értem el dobogós helyezést. Sakkozni édesapám tanított meg még 8 éves koromban, azóta nagy rajongója vagyok a játéknak, és heti 3 sakkedzésre járok a Kéthelyi Művelődési Házba, rendszeresen versenyzek megyei szinten, korosztályomban 5 éve a megye legjobbjai közt vagyok, 2013-tól játszom a Balatonberényi Bástya SE Megye 1-es csapatában. 2016-tól már az MB II-es Keszthelyi Spartacus Sakk Sportkör igazolt játékosa vagyok amellett, hogy vendégjátékosként korábbi csapatomat, a Balatonberényi Bástya SE-t is erősítem.

Mindezek mellett szüleim vasszigorának is köszönhetően lelkiismeretesen betartottam a diétámat. Szüleim mindig vallásosan neveltek a katolikus hitben, a mai napig együtt megyünk a kéthelyi templomba, ahol már évek óta ministrálok és felolvasok a vasárnapi szentmiséken.

A keszthelyi Vajda János Gimnáziumba jelentkeztem, ahol bár német és biológia szakra is az elsők közt vettek föl, én egy speciális „tehetséggondozó” osztályba akartam bekerülni, amihez külön tanulmányi versenyen kellett részt venni. A 4 tantárgyas versenyen matematikából, történelemből, irodalomból és összesítettben is 1. helyezéssel vettek föl.

A Szabó Lajos Ösztöndíjat azért pályáztam meg, mert szerettem volna terveimet önállóan megvalósítani. Először is az elkövetkező két tanév során szeretnék letenni egy középfokú nyelvvizsgát az általános iskolában elsajátított kedvenc nyelvemből, a németből. Ehhez pedig, úgy érzem, nem elegek az órarendi nyelvórák, hanem számomra külön fizetett nyelvtanár is szükséges. Most, hogy Keszthelyen sakkozok, az ösztöndíjból a csapatban kötelező tagdíj befizetésére is fordíthatnék.

Tóth Márk:



Tóth Márk vagyok, 1998. január 1-jén születtem, egyke vagyok. Szerencsére a magyarországi kórházi szűrővizsgálat eredményeként már pár napos koromban kiderült, hogy PKU-s vagyok. Szüleim így már születésem óta gondosan vigyáznak rám, és a megadott diéta szerint étkezem. A diéta beépült a mindennapjaimba, a mai napig tartom.

Jelenleg a Budai Nagy Antal Gimnázium utolsó éves tanulója vagyok. Az idei évem nagyon fontos számomra, hogy jó esélyekkel felvételizhessek. Célom kertészmérnökként továbbtanulni, első helyen a Szent István Egyetem ezen szakára adtam be jelentkezésemet.

2016. áprilisában megszereztem a B2-es Euroexam angol nyelvvizsgámat, júniusban pedig előrehozott középfokú érettségit tettem angol nyelvből. Az érettségihez szükséges ötven órás közösségi munkát is elvégeztem. Ennek nagy részében a Semmelweis Egyetem I. számú Gyermekgyógyászati Klinikájának Anyagcsere Központjában segítettem a dietetikusok munkáját.

A PKU Egyesület tagja vagyok. Fiatalabb koromban számos sütőstúdión vettem részt, hogy magam is minél több változatos ételt tudjak készíteni, és ez lenne az egyik amit jónak tartok a PKU-ban. De legtöbbször a mai napig anyukám főz rám. Azonban az évente megrendezett diáknapokon én főzök bográcsban az osztály és a zsűri számára. A PKU nagyobb önfegyelemre tanított, amit az élet több területén hasznosítani tudok.

Éveken keresztül egyesületben úsztam, helyi versenyeken számos aranyérmet nyertem. Majd két évig kajakoztam. Jelenleg egyesületi kereteken kívül úszom.

Már második éve vállalok nyári munkát. Egy multinacionális cég eszközgazdálkodási osztályán dolgoztam, így megismerve a vállalati kultúrát, a „munka világát”. Szerintem nagyon fontos már fiatalon gyakorlati tapasztalatokra is szert tenni.

Szabadidőmben dobolni tanulok, és természetesen szívesen vagyok együtt barátaimmal. Szeretek utazni, belföldön és külföldön egyaránt, hogy minél több kultúrát, adott ország jellegzetességét megismerjem. Élvezem a kempingezést, szüleimmel, nagyszüleimmel, vagy akár barátaimmal.

Erdődi Zsombor Vince:

Sajnos Zsomborral nem tudtunk interjút készíteni, de következő számunk valamelyikében pótolni fogjuk!

A többieknek köszönöm a bemutatkozást, kívánom, hogy minél több tervetek sikerrel megvalósuljon!

MMT



Diéta az életünk része
Gyüre Eszter dietetikus rovata

Zöldségek és gyümölcsök pozitív hatása szervezetünkre

Itt a tavasz, a piacokon egyre több finom – és a PKU-s diétába beilleszthető! – tavaszi zöldség, gyümölcs jelenik meg. Ajánlom nektek, hogy használjátok, szeressétek ezeket a vitaminforrásokat, mert túl azon, hogy nagyon egészségesek, finomak és nagyon sokszínű a felhasználásuk is!

A zöldségek és gyümölcsök kulcsfontosságú szerepet töltenek be a szervezetünk megfelelő működésében. Kiemelendő jelentős vitamin-, ásványi anyag, valamint antioxidáns-tartalmuknál fogva szerepet játszanak számos betegség kockázatának csökkentésében.

Ezek közül emelnék ki néhányat:

- emésztőnedvek termelésének serkentése, íz és illatanyagaik révén
- szervezet folyadékháztartásának egyensúlyát szabályozzák a magas víztartalomnak köszönhetően
- megfelelő bélműködés elősegítése
- szervezet zsír- és szénhidrát anyagcseréjének jótékony irányban történő befolyásolása



Az ajánlások szerint, amennyiben egészséges táplálkozásról beszélünk, legalább napi 0,5 kg mennyiséget fogyasszunk. Törekedjünk arra, hogy mindig az idénynek megfelelő zöldséget és gyümölcsöt válasszunk és ügyeljünk a megfelelő tárolásukra. Hasznos tipp, ha nem fogyasztjuk el pár napon belül, akkor fagyasszuk le, ugyanis a mélyhűtött zöldségek és gyümölcsök a frissnek megfelelő tápanyagtartalommal rendelkeznek. Nagyon figyeljünk arra, hogy mindig mossuk meg fogyasztás előtt, valamint előnyösebb, ha némelyiket héjával együtt fogyasztjuk (pl. alma), mert jelentős pektin tartalommal rendelkeznek. A sötétzöld színű leveles zöldségeknek, paradicsomnak, citrusféléknek, zöldbabnak, főzelékféléknek kiemelkedő a C-vitamin, karotinoid és folsav tartalmuk. Az ételkészítés során kíméletes konyhatechnológiát célszerű alkalmazni (pl. gőzben főzés, párolás) , így a bennük lévő értékes tápanyagok megmaradnak.

A szív-és érrendszeri megbetegedések, a 2-es típusú cukorbetegség és a daganatos megbetegedések kialakulásáért kb. 70%-ban táplálkozási, környezeti és életmódbeli tényezők felelősek. A megfelelő fizikai aktivitással és a helyes táplálkozási szokások kialakításával a krónikus megbetegedések kockázata jelentősen csökkenthető.

A tumoros megbetegedések kialakulásának megelőzésében bizonyítottan nagy szerepet tulajdonítanak a zöldség- és gyümölcsfogyasztásnak.

Érdekességképpen felsorolok néhány zöldséget és gyümölcsöt ami daganatmegelőző hatással bír:

- paradicsom
- paprika
- citrusfélék
- fokhagyma
- keresztesvirágúak (brokkoli, kelbimbó, fejes saláta, brokkoli, kelkáposzta, karfiol)

A szervezetünkben zajló anyagcsere folyamatok kapcsán naponta keletkeznek szabad gyökök és reaktív oxigén formák, amik meghatározott mennyiségben szükségesek is a sejten belüli folyamatok normális működéséhez, vagy a programozott sejtpusztuláshoz. Többek között a levegőszennyezettség, UV sugárzás, stressz és dohányzás és még számos más életmódbeli és környezeti tényező erőteljesen fokozza ezeknek az igen reakcióképes oxigénfajtáknak a keletkezését.



A szabad gyökök elleni védekezésben a szervezet saját védelmi rendszere, vitaminok, ásványi anyagok, aminosavak, növényi hatóanyagok együttesen vesznek részt. A növényi táplálékokban számos olyan összetevő van, amely hatékonyan segíti a szervezet antioxidáns védekező rendszerének működését. Az antioxidánsok legjelentősebb képviselői a tokoferol (E-vitamin), aszkorbinsav (C-vitamin), retinol (A-vitamin) és karotinoidok.

Érdemes még említést tenni a flavonoidokról is, melyek polifenol alapszerkezetű vegyületek, számos alcsoportjuk ismeretes, változatos formában sok növényben fellelhetőek. A bogyós gyümölcsök közül jelentős flavonoid forrás az eper és a szeder.

Zöldségek közül a hagymafélék, petrezselyem gyökér, spenót, zeller bizonyulnak a leggazdagabb forrásoknak. Nagy mennyiségű kvercentin van jelen a sóskában és a spenótban is.

Polifenol tartalmat tekintve a bodzalé értéke a legmagasabb, de meg kell említeni a jobb minőségű vörösborokat is. A zöldséglevek közül a cékla és a különböző zöldségfélék levéből készült levek viszonylag magas értéke érdemel említést.

A flavonoidok hőre kevésbé érzékenyek, valamint ételkészítés során megőrzik az aktív hatóanyagaikat.



Gyüre Eszter
dietetikus SZTE-SZAKK

Ha úgy érzed, nem eszel elég zöldséget, a Tini-csodák rovatban adunk néhány tippet, hogyan illesztheted be a hétköznapjaidba, illetve hogyan szeretheted meg - még jobban – a zöldségeket, gyümölcsöket!

JÁTÉK

Küldd be a megfejtést szerkesztőségünk címére e-mailben vagy postán.
A helyesen válaszolók között Loprofin-termékeket sorsolunk ki!

1. ilyenből kötik a csokrokat, 2. kerti ülőke, 3. …kert – Ádám és Éva „lakóhelye”, 4. mindennapi eledelünk, 5. rés, 6. szökdel, 7. Gabriella név férfi megfelelője, 8. csecsemő, 9. gyermekek kedvenc foglalatossága, 10. szerencse, 11. 12 hónap, 12. babaköszönés, 13. Anna, Peti, … - népszerű gyermekkönyv-sorozat, 14. vágóeszköz, 15. … krumpli – PKU-sok egyik favoritja



1. □ _ _ _ _
2. _ □ _
3. _ □ _
4. _ _ □ _ _ _
5. _ □ _ _
6. □ _ _ _ _
7. □ _ _ _ _
8. _ □ _ _
9. _ _ □ _ _
10. _ _ _ _ □
11. _ □
12. _ □ _ _
13. _ _ □ _ _
14. □ _ _ _
15. □ _ _ _

Beküldendő: a keretes betűkből összeolvasható szó (Itt lesz a májusi családi napunk!)

Kedves Játékosok!

Köszönjük a sok-sok helyes választ, amit előző nyereményjátékunk megfejtéseként beküldtetek. A véghajrában húztatok bele sokan, de sok helyes megfejtés érkezett.

A szegedi PKU-központ (ambulancia) címe: 1. hó, 2. béka, 3. répa, 4. szappan, 5. hajó

A sorsolás után a Loprofin-ajándékcsomagot nyerte:

Nagy Boglárka, Rácz István Attila

GRATULÁLUNK NEKIK!

Reméljük, ezúttal is sokan fogtok velünk játszani az értékes – és finom! – nyereményekért!

Tini-csodák

A tinikorú PKU-s csodabogarainknak szóló rovatunkban a 11-18 éves korú lányok-fiúk aktuális kérdéseivel foglalkozunk. Természetesen várjuk a kérdéseiteket, vitatandó témákat a sargamaci@gmail.com címre és a legtöbb tini által feltett problémakört taglaljuk! A tanácsadók ezúttal nem szakemberek, hanem felnőtt, tapasztalt PKU-sok, akik már esetleg szembenéztek hasonló problémákkal, így saját bőrükön tapasztalták meg a reakciókat!

Munkahelyi étkezés

Munkába álláskor fontos lehet, hogy – amennyiben a munkahelyen kell étkezni – milyen lehetőségek állnak rendelkezésünkre és ehhez mérten a diétánknak megfelelően tudjunk ételt vinni, rendelni, készíteni… Simon Erika tartott egy nagyon klassz előadást a tavalyi Felnőtt-napon, ennek nyomán íródott e cikk.

Menza

Talán ez az, ami a legegyszerűbben elintézhető: nem javasolt. Egyrészt – ha csak nem egy új, a diétákat is szem előtt tartó vendéglátó egységről van szó – nem biztosít hosszútávon változatos étrendet, illetve kompromisszumokat kell kötnünk. Átmenetileg vagy alkalomszerűen találhatunk PKU-s diétába beilleszthető ételeket, amelyeket az éttermi étkezésnél már többízben említettünk Magazinunk hasábjain is, de mindennapra nem megoldás. (Ugyanez mondható el a házhozszállított ételrendelésről is.)

Hazai ebéd, avagy „uzsonnacsomag”



Ma már – kevés kivétellel - minden munkahely biztosít ételmelegítési lehetőséget, így akár hideg-, akár melegételt viszünk magunkkal, el tudjuk fogyasztani. Ahhoz, hogy a megfelelő tápanyagot tudjuk biztosítani magunknak, érdemes vinni teljes menüt, azaz levest, főételt és gyümölcsöt is. Nem célszerű magunkat, gyomrunkat leterhelni, így inkább könnyebb ételeket válogassunk össze, a nagyobb mennyiségű szénhidrátot, amelyet például egy burgonyás étel jelent, inkább zöldségekkel, könnyű szószos tésztákkal váltsuk ki. A levest nemcsak ételhordóban lehet vinni, mivel kaphatóak most már jól záró thermobögrék is, illetve a háromféle ételt sem kell külön csomagolni a szeparálható jellegű tároló-, hordozóedényeknek köszönhetően. Gyümölcsökből érdemes minél többfélét vinni és akár sokat is, hiszen ez az, amelyből 3-4 alkalommal egy maroknyi adagot a munkafázisok közti szünetekben gyorsan be tudunk kapni, ezzel csökkentve az éhséget. Mindig vágjuk fel (készíthetünk akár gyümölcssalátát), legyen szem előtt (ha lehet), nassoljuk bátran ezt!

Tápszer bevétele a munkahelyen

A tápszerek szerencsére már nagyon jól hordozató formákban készülnek, így szinte akármelyik ízvilágra „esküszöl", megtalálod por-változatban, egyadagos kiszerelésben is.

A rázókában sec-perc alatt felrázhatod vízzel, és pár perc (másodperc?) alatt megihatod. Több előnye is van: egyrészt csillapítja az esetleges éhséged, feltölt sok-sok tápanyaggal, amelytől éberebb leszel és jobban tudsz koncentrálni, valamint ha tudják, hogy ezt muszáj meginnod, kénytelenek lesznek pár perc szünetre kiengedni, amelyet összeköthetsz néhány relaxáló nagy levegővétellel vagy kar- és derékgyakorlattal, ami – valljuk be – néha nagyon jól jön egy-egy megterhelő időszakban.

Bízunk benne, hogy tudunk segíteni ötleteinkkel abban, hogy hogyan oldd meg a munkahelyi étkezést és olvastál egy-két jó tippet, amelyet be tudsz építeni a dolgos mindennapokba!

Végül egy szuper magaddal vihető finomság – Vargyas Esztertől – KÖSZÖNJÜK! ☺

FUSILLI FASIRT

Hozzávalók:

100 g fehérjeszegény Fusilli-tészta	12.3 mg phe
200ml fehérjeszegény tejpótló ital	10 mg phe
25 g Loprofin kenyérpor	<2.5 mg phe
25 g tojáspótló por	<1.25 mg phe
2 g fokhagyma	4.28 mg phe
Só ízlés szerint	Összesen 30,33 mg phe



Elkészítés: A tésztát megfőzzük, miután picit kihűlt, villával apróra összetörjük. Rászórjuk a tojáspótló port, beleöntjük a tejet, a lisztet, pici sót, fokhagymát, majd konyhai robotgéppel jól összekavarjuk. Picit híg masszát kapunk, kanál segítségével forró, bő zsírba tesszük, barnára sütjük.

És te mit gondolsz? ☺

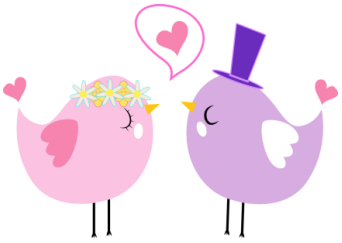
Örülnénk, ha megosztanád a fenti írással kapcsolatos gondolataidat velünk, akár tiniként olvastad, akár szülőként, akár érdeklődőként. Tudni szeretnénk a TI véleményeteket is, volt-e ilyen helyzet az életetekben, mi bánt most benneteket, hogyan tudtok túllépni rajta. Írjatok, ha csak egyszerűen tanácsot szeretnétek kapni egy-egy (akár PKU-tól független) probléma kapcsán. Akár névtelenül is jöhetnek az írások a sargamaci@gmail.com e-mailre (vagy elérhetőségeink valamelyikére) a szerkesztőségünkbe!

Lélekhang

Gratulálunk!



Esküvőjük alkalmából szeretettel gratulálunk Kovács Zoltánnak és kedves feleségének, Fehérvári Erikának. Zoli 2015 októbere óta Münchenben él és a postán dolgozik egy csomagcentrumban. Távol került ugyan magyarországi PKU-s barátaitól, de szeretettel gondol az itthoniakra. Mi is üdvözletünket küldjük, sok sikert és sok boldogságot kívánunk Nektek!



Akikre büszkék vagyunk

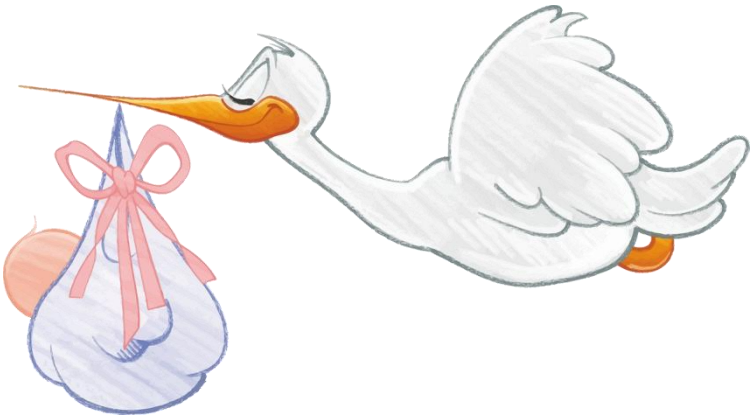


Fazekas Zsanett

Ez a huncut mosolyú kis-nagylány Fazekas Zsanett.
Emődön él. Nagy családból származik, ahonnan sok testvére közül ő egyedül a PKU-s.
10 éves, Girincsen egy bentlakásos iskolában tanul, klassz eredményekkel. Nagyon ügyelnek a diéta betartására a kollégiumban is, de már ő maga is lassan ismeri és tudja a lényegét és hogy mit szabad és mit nem.
A legutóbbi kontroll alkalmával derült fény kiváló néptánc tudására, mivel elbüszkélkedett azzal is, hogy megnyert ezzel egy ösztöndíjat.
Nagyon büszkék vagyunk rá!

Baba-sarok

A legkisebbek…



A tehetségkutatókon, mindenféle versenyeken sűrűn hallhatjuk ezt a mondatot: „A zsűri nehéz helyzetben van.” Amikor a magazint szerkesztjük, általában van egy konkrét elképzelés minden témában, köztük értve az „Akikre büszkék vagyunk”-rovatot is. Amikor kértem ehhez a számhoz a „büszkeségek” képét, Eszter szinte azonnal küldte át ezt a sok-sok képet a legkisebbekről azzal a megjegyzéssel, hogy rám bízza, kit választok, mert ő egyaránt büszke mindre, és fájna a szíve a többiért, ha bármelyiküket is ki kellene választani.

Kompromisszumos megoldásként – mivel a Baba-mama rovatunk még üresen állt, azt beszéltük meg, hogy akkor most a szavak helyett beszéljenek a képek, és mutassuk be a legkisebb PKU-sokat. Mivel egyrészt gyönyörű kislányokról és kisfiúkról van szó, a büszke anyukák, apukák jó minőségű képeket küldenek róluk, amelyek muszáj, hogy megjelenjenek még időben a magazin oldalán, hiszen ahogy nőnek, úgy készül róluk újabb és újabb „sztárfotó”, így gyorsan megegyeztünk, hogy ez a rovat most azokról fog szólni, akiknek íródnak a rovat cikkei és rajtuk keresztül mutatjuk be, hogy hogyan is indul egy PKU-s új élet!

Amikor ezt terveztük, Eszter ekkor mondta el, hogy amikor kiszűrnek egy kis PKU-st, a szülők telefonos értesítése után kíváncsian várja az érkezőket, de már akkor szívébe zárja az új kis jövevényt. A kivizsgálás és a diéta beállításáig minden nap meglátogatja, és kialakul annak a szövetségnek a kezdete, ami - remélhetőleg – a családban is bizalmat épít felé és megerősíti őket abban a hitben, hogy a kis PKU-suk a javasolt és megbeszélt diétával teljes életet élhet.

Tehát most a legkisebbeket mutatjuk be, akik még csak most kerültek be a PKU-s életbe, ebbe az izgalmas, kihívásokkal teli világba, amely tele van gyönyörű és nehéz kalandokkal, de az eredmény annál csodálatosabb lehet. Csak kell hozzá egy szülőpár (vagy – néhány sajnálatos esetben – egyedülálló szülő), akik kézenfogják, átvezetik ezt a kis „csodát”a nehézségeken, akik hisznek benne, tanítják az életre és akik büszkék minden megtett lépésére!

Lássuk tehát a kicsik fotóját!

MMT



Bertus Izabella



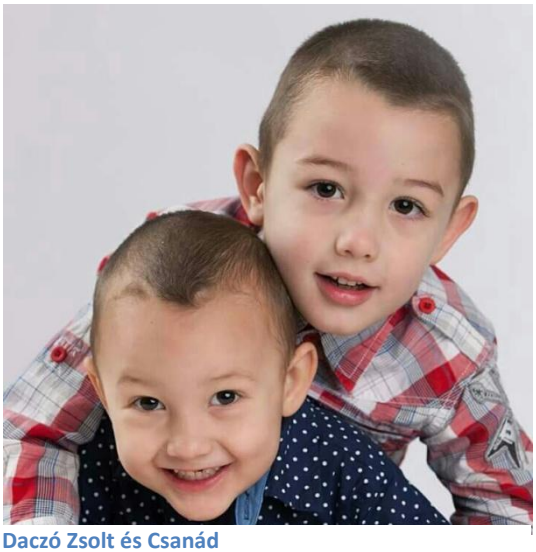
Mráz Eszter



Hegedűs Lili



Bozsogi Tibor Magor



Daczó Zsolt és Csanád



Borbély Balázsék



Bodnár Bella



Arnóczki Milán



Redis Titus



Zombor Botond és Patrik

A kicsik közt is a legkisebb:

♥Huszár Bence♥

(egész friss fotó!)



PKU a nagyvilágban

„Az ember mindent nélkülözhet, csak a másik embert nem. Különösen a betegségben tanuljuk meg, milyen nagy szükségünk van a másik emberre." (Paul Valery)

Hallo, Budapest!

Megszokhattátok már, hogy a „PKU a nagyvilágban" rovatunkban általában kitekintünk kicsit határainkon túlra. Most egy kicsit különlegesebb lesz cikkünk, hiszen az országon belül maradunk, és bemutatjuk a – szegedi mellett párhuzamosan működő – Budapesti PKU Gondozóközpontot, annak kedves vezetőorvosa, ***Dr. Bókay János*** *segítségével.*

Dr. Bókay János vagyok, a budapesti centrumban én gondozom a 18 év alatti PKU-s betegek túlnyomó részét, és saját magam bemutatásán kívül, nem utolsó sorban szeretném röviden megismertetni a PKU Magazin olvasóit anyagcserecentrumunk múltjával, jelenével és munkatársaival.

Mint azt bizonyára tudják a phenylketonuria hazai szűrése és gondozása dr. **Szabó Lajos** nevéhez fűződik, aki 1968-tól kezdte meg, előbb a szegedi Gyermekklinikán, majd később Budapesten a Szt. János kórházban ezt az áldozatos munkát. Az 1975-től kötelező vált szűrés és a gondozás 1988-ban átkerült a Budai Gyermekkórházba, és Szabó Lajos helyét 1991-ben dr. **Schuler Ágnes** vette át, aki elévülhetetlen érdemeket szerzett ezen a téren. Olyan kiváló munkatársakkal dolgozott, mint **Somogyi Csilla**, mindenki "Csilla nénije" és **Kiss Erika**, aki jelenleg is a budapesti központ vezető dietetikusa.
Ebben az időszakban csak 4 betegség szűrésére volt lehetőség, a PKU-n kívül szűrték a galaktozémiát, a hipotireózist és a biotinidáz hiányt.

Az anyagcsere központ 2008-ban került át a Budai Gyermekkórházból jelenlegi helyére az I. sz. Gyermekklinikára, és ezidőtől a szűrés már korszerűbb tandem tömegspektrographiás módszerrel történik, amellyel mára a fenti betegségeket is beleértve összesen 25 ritka anyagcserebetegség időben történő, újszülöttkori kiszűrése vált lehetővé. **Szatmári Ildikó** laboratórium vezető irányítása mellett, egységes irányelvek alapján, évi átlag 6000 szűrést végzünk, amelyet az *51/1997 (XII.18.) NM rendelet* szabályoz.

Az I. sz Gyermekklinikán, a Bókay utcában a budapesti központot dr.**Szőnyi László** Tanár úr irányította az indulástól 2 évvel ezelőttig, majd külföldre távozása után helyét dr.**Balogh Lídia** docens vette át, aki a kezdetektől a galaktozémiás betegek gondozásáért felelős. A csapathoz két éve csatlakozott **Zsidegh Petra** doktornő**,** aki a részállásban nálunk is dolgozó **Papp Ferenc** doktorral együtt elsősorban az egyéb anyagcserebetegek ellátását végzi.

Magam 1974-ben Budapesten végeztem az egyetemet. Két évet töltöttem kutatóként az egyetem Biológiai Intézetében, majd a II. számú Gyermekklinikára kerültem, tanársegédnek. A gyermekgyógyászatból tett szakvizsgát követően közel 5 évet töltöttem a II. sz. Szülészeti Klinika PIC osztályán, ahol neonatológusként dolgoztam és szereztem szakképesítést. 1985-ben kerültem át az I. sz. Gyermekklinikára, amelyet korábban

felmenőim alapítottak, és igazgattak hosszú éveken át. Ezen időtől kezdve 25 éven keresztül vezettem a klinika egyik csecsemő osztályát. Akit ennél részletesebben érdekelne szakmai életutam, az megtalálja honlapomon (www.drbokay.hu)



Az anyagcsere-csapathoz Schuler doktornő háziorvosi alapellátásba való távozását követően csatlakoztam, és átvettem a PKU-s betegek gondozását. Korábban, csecsemőosztályos munkám kapcsán, csak érintőlegesen foglalkoztam anyagcsere betegekkel. Kezdeti, részben az ismeretlentől való idegenkedésemet gyorsan felváltotta a lelkesedés, és azóta sok örömet lelek abban, ahogy egy-egy frissen kiszűrt beteg életét, fejlődését végigkísérhetem.

Ennek a fajta gondozó munkának a szépségét pontosan az jelenti, amikor az érintett gyermekek, családjaik és az orvos között egy olyan bizalmi légkör tud kialakulni, ahol a szülők és a gyerekek egyaránt mernek kérdezni, és panaszkodni, és a gyerekek az ellenőrzések kapcsán félelem nélkül tudnak visszatérni a "doktor" bácsihoz. Ezen a bizalmi viszonyon persze dolgozni kell, de ez teremtheti meg az alapját annak, hogy az orvosi tanácsokat ne csak végighallgassák, de lehetőleg be is tartsák azokat.

A magasabb fenilalanin értékkel kiszűrt betegeket, a második, megerősítő, pozitív mérési eredmény után felvesszük négy napra osztályra, a **BH4 terhelés** elvégzésére. Ezen vizsgálattal tudjuk elkülöníteni a ritka, csak gyógyszeres kezelést, és diétát általában nem igénylő atípusos, eseteket a "klasszikus" PKU-soktól.

Ez az első négy nap sokszor sorsdöntő abból a szempontból, hogy a szülők felfogják a betegség lényegét, és az őket ért első sokk után sok beszélgetést követően, végül megnyugodva távozzanak, és világosan megértsék, hogy gyerekük fejlődésének, szellemi épségének a kulcsa, záloga az ő kezükben van.

Ez már ebben az első négy napban is team munka, amelyben ebben az időben épp úgy, mint később mindvégig kulcsfontosságú szerepe van a dietetikusnak. **Kiss Erikát,** vezető dietetikusunkat, aki jelenleg a csapat ezzel a betegséggel legrégebben foglalkozó tagja, bizonyára legtöbb olvasó ismeri, ha esetleg személyesen nem is, bár sütőstúdiókon, táborokban számos alkalommal találkozhattak, de a Facebook oldaláról (A PKU-s diéta rejtelmei..), illetve az általa vezetett diétás blogon (http://pkudieta@blogspot.hu) keresztül bizonyára. Igyekszik az interneten keresztül is megosztani a legfrissebb információkat, és receptjeivel sokat segít a családoknak. **Simon Erikát**, lelkes, közvetlen munkatársát a PKU-s táborokból, és a sütő-főző stúdiók kapcsán szintén sok szegedi diétázó is ismerheti.

A terhelés ideje alatt a klinikai tartózkodás néhány napja alkalmával kell a diétás kezelés alapjait a szülőknek megtanulni, elsajátítani az alapítványi forrásból minden újonnan kiszűrt gyermek szüleinek kiadott ujjbegyszúró készülék használatát, megtanulni a leletek interneten való lekérdezésnek és az elektronikus kapcsolattartásnak a módját.

A Budapesttől távolabb lakó, vidéki családoknak nagy könnyebbség, hogy ezt a néhány napot nem a klinikán, hanem a klinikától gyalog néhány percre található **Ronald McDonald Házb**an tölthetik az újszülöttel együtt, ahonnan csak a vérvételek és konzultációk idejére jönnek át hozzánk. A kórházi környezettől nagyban különböző családias légkör, amivel ebben a házban találkozhatnak szintén segít a családok kezdeti szorongásának feloldásában (lsd. még http://ronaldhaz.hu)

A terhelés kapcsán a vizeletből megtörténik a **pterinek analízise** is, ami a kofaktor hiányos, atípusos PKU-s-ként azonosított betegekben segít meghatározni, hogy pontosabban melyik enzim működési zavara okozza a betegség tüneteit. Ezt a vizsgálatot korábban csak Zürich-ben, szívességből végezték el a budapesti központnak, de a módszer hazai beállítása után, öt-hat éve már az anyagcsere labor munkatársai végzik az analízist.
A BH4-deficiens, atípusos fenilketonuriásként diagnosztizált betegek **genetikai megerősítő vizsgálatában** a szegedi munkacsoport genetikai laboratóriuma van segítségünkre. Ugyanakkor a "klasszikus" fenilketonuriásként diagnosztizált betegek genetikai vizsgálatát a II. sz. Gyermekklinika Genetikai Laboratóriuma biztosítja számunkra. Az elmúlt évben 12 "klasszikus" PKU-s mellett egy BH4-deficiens beteget szűrtünk ki.

Maga a szűrés és a gondozás alapvetően a még korábban a két hazai munkacsoport kollektívája által 2005-ben kidolgozott módszertani levél iránymutatásai alapján, egységesen történik. A gondozási protokol része a részletes pszichológiai felmérés és gondozás, amit a fővárosi központban **Erni Ildikó pszichológus** végez, beleértve a legkorszerűbb, korspecifikus IQ tesztek rendszeres elvégzését és kiértékelését.

Gondozott betegeink idegrendszeri fejlődésének részletesebb feltérképezésére vezettük be 3 éve a különböző gondolkodási (kognitív) és végrehajtó (exekutív) **agyi működésvizsgálatát** egy számítógépes non-verbális, nemzetközileg elfogadott módszerrel. Ezzel meghatározhatjuk a PKU-sok reakcióidejét, és képet kaphatunk koncentrálóképességükről, rövid távú memóriájukról, és figyelmük fenntarthatóságáról is, hasonló korú, egészséges társaikkal összehasonlítva.

18 éven felüli PKU-s betegeinket néhány éve átadtuk **"felnőtt" gondozásra** az egyetem II. számú Belgyógyászati Klinikájára, ahol ezt a munkát dr. **Reismann Péter** végzi. Ezt a döntést az indokolta, hogy a felnőtt korban jelentkező egyéb betegségek kivizsgálása, ellátása már sokszor meghaladja a gyermekklinikai kereteket. Ugyanakkor a betegek diétás vezetése továbbra is klinikánkról, Kiss Erika iránymutatásai alapján történik.



Külön fejezetet érdemel gondozottaink felkészítése a várandósságra. Miután az egészséges gyermek születésének feltétele a megfelelően alacsony szinten tartott szérum fenilalanin szint, így az erre felkészítő felvilágosító munkát már a pubertás előtt célszerű elkezdeni. Miután a "**maternális" PKU**, és következményei, a kisfejűség, testi- és szellemi visszamaradás, a veleszületett szívbetegség a megszületendő gyermek és az egész család további életét súlyosan befolyásolja, ez a munka igen felelősségteljes. A siker itt is az orvos és dietetikus összehangolt működésén, és a betegekkel már korábban kialakított bizalmi viszonyon is múlik. Munkánk eredményességét jelzi, hogy eddig hiperfenilalaninémiás és PKU-s betegeink 70 várandósságát követtük nyomon, és ezekből 10 vetélést leszámítva 59 egészséges gyermek született. Gondozásra nem járó, diétát nem tartó 6 PKU-s beteg viszont 8 kisfejű gyermeket szült, akik szellemileg mind visszamaradottak.

Dr. Bókay János

Kedves Doktor Úr!

Köszönjük szépen Ön és a központ munkájának átfogó bemutatását. Bízunk abban, hogy ez a cikk egy új kapu nyitása, és rendszeresen tudósíthatunk a budapesti gondozóközpontban történt eseményekről.

Üdvözlettel,

Mészárosné Molnár Tímea
szerkesztő

PKU Wellness

5 tipp a torokfájás enyhítéséhez

A változékony időjárás miatt ismét egyre többen panaszkodnak torokfájásra. A tünetek enyhítésére házi praktikákat érdemes bevetni az első napokban, de hosszabb ideje fennálló, vagy erősödő panaszok esetén orvosi vizsgálat szükséges.

Fagylalt pro és kontra



A hideg ételek és italok irritálhatják a nyálkahártyát, ezáltal megkönnyítik a kórokozók bejutását, vagyis hozzásegítenek a torokfájás kialakulásához. A fagylalt fogyasztásának azonban kedvező hatását is ismerjük: mandulaműtétek után, vagy torokfájás esetén kihasználhatjuk a hideg italok érösszehúzó, fájdalomcsillapító hatását, ha egy gombóc fagylalttal, vagy egy pohár lehűtött teával kínáljuk a beteget – javasolja **dr. Holpert Valéria** fül-orr-gégész, foniáter, a **Fül-orr-gége Központ** orvosa.

Teák, levesek



A bőséges folyadékfogyasztás nagyon fontos, a rendszeres hidratálás megkönnyíti a nyelést, segít csillapítani a gyulladt torok fájdalmát. A folyadékpótlást azért ne kizárólag a már említett hideg italokkal oldjuk meg, többségében inkább meleg – nem forró – mézes tea, levesek segítségével. A gyümölcslevek nem feltétlenül jelentenek jó alternatívát ebben az esetben, némelyek savtartalma – például a narancslé – irritálhatja a gyulladt nyálkahártyát.

Gyömbéres szirup

Házilag is készíthetünk torokfertőtlenítő, fájdalomcsillapító és gyulladáscsökkentő szirupot. Ehhez nem kell mást tennünk, mint egy darab gyömbért meghámozni és lereszelni, mézzel és citromlével elkeverni és egy kis fahéjjal ízesíteni. Naponta több alkalommal is érdemes egy-egy teáskanállal fogyasztani belőle.



Sós vizes gargalizálás

Kiválóan fertőtlenít és hidratál, ha egy teáskanál sót feloldunk 1dl langyos vízben és kis adagokban gargalizálunk vele. Az ízét nem mindenki találja kellemesnek, de egy próbát megér. A University of Maryland ajánlása szerint a sós vízhez érdemes egy teáskanál kurkumát is adni, de akár tabletta formájában is fogyasztani az erős gyulladáscsökkentő hatással bíró gyógynövényt.

Fokhagyma

Levesként, önmagában, vagy mézbe keverve, torokfájás esetén a fokhagyma fogyasztása bármilyen formában javasolt. A fokhagyma kiváló szelén forrás, a szelénről pedig több kedvező hatása mellett az is kiderült, hogy fontos szerepet játszik a vírusos eredetű fertőzések megelőzésében és leküzdésében.



Mikor forduljunk orvoshoz?

A torokfájást döntően vírusok okozzák, de lehet bakteriális eredetű is, ilyenkor antibiotikum szedésére is szükség lehet. Ilyen esetekben nem javasolt otthoni kezeléssel próbálkozni, mert az elodázott orvosi vizsgálat miatt csak a szövődmények megjelenését kockáztatjuk.

Az alábbi esetekben forduljunk orvoshoz:

- a torokmandulák gyulladtak, vörösek, genny látható rajtuk.
- a vírusos torokfájás erőssége általában pár napon belül fokozatosan csökken. A bakteriális eredetű ezzel szemben általában fájdalmasabb és hosszabb ideig is tart, hányás, étvágytalanság, fejfájás és nyirokcsomó duzzanat is kísérheti.

Forrás: www.fuulorrgegekozpont.hu

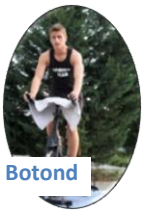
Kérdezz-felelek

Többségében a magazinunkhoz érkezett kérdésekre igyekszünk rovatunkban választ adni – szakértők segítségével, de mivel napjainkban nagyon fontos információbázis az internet, a segítő csoportok, fórumok és a tematikus Facebook-oldalak, így azokat sem kerüljük ki. Több eszmecserét olvashatunk egy-egy kérdésre vonatkozólag, illetve ártatlan feltevés is generálhat vitákat. Tudjuk (illetve tudnunk KELL), hogy ezek az – akár látszólagos szakértőtől kapott válaszok – nem mindig hitelesek, esetleg nem tényekkel alátámasztott magyarázatok, így kellő óvatossággal kezeljük!
Néhány közérdekű kérdést kaptunk el a világhálóról, amely a magyarországi diétázókat is érdekelhet, illetve – ha már „Kérdezz-felelek" a magyar oldalakról is kiemeltünk néhány fontos kérdést…

Kérdés: - Olvastam a decemberi magazinban a testépítésről, de én nem fogyni akarok, hanem hízni és erősödni. Egy jó ideje a „kötelező" testmozgás sincs meg igazán, amit most megelégeltem szeretnék változtatni. Tudnátok tanácsot adni, hogyan kezdjek hozzá?



Gyüre Eszter, dietetikus: - Amit általánosságban el lehet mondani az az, hogy PKU-sként mielőtt elkezdenéd az edzést, érdemes egy InBody testösszetétel mérést csináltatni, ahol látjuk izomtömeget, zsírtömeget és a fittségi mutatókat. Ezután érdemes egy személyi edzőt felkeresni az edzést terv miatt, majd a Gondozóközpont dietetikusával együtt felállítani az étkezési tervet.



Vásárhelyi Botond, PKU-s, másodéves hallgató rekreációszervezés és egészségfejlesztés szakon az ELTE-n, illetve Spinracing instruktor: - Kedves kérdező! Amennyiben az izomtömegedet szeretnéd gyarapítani célszerű több kalóriát bevinni, mint amennyit elégetsz. Ez PKU s ként nem egyszerű, de nem is lehetetlen. Az étvágytalanság miatt ne izgulj, ahogy elkezded az edzéseket úgy fog változni az étvágyad is. Fontos, hogy az étrended kevés cukrot megfelelő mennyiségű szénhidrátot és minőségi fehérjéket tartalmazzon - természetesen a toleranciaszinted határán belül. Esetedben teljes életmódváltásról van szó, hiszen a mozgásszegény életmódról fogsz áttérni az egészséges életmódnak nevezett körforgásba. Érdemes ezentúl a tápszeredre nem csak mint gyógyszerre tekinteni, hanem eszközként a célod eléréséhez. A fenilketonuriás gyógyszerek ugyanis aminosavakat vitaminokat ásványi anyagokat tartalmaznak, sőt némelyik omega3 zsírsavat és l-karnitint is. Ebből is lehet következtetni a formula komplexitására. Ha bemész egy táplálék kiegészítő szaküzletbe ezeket a tápanyagokat találhatod meg. Először az otthoni edzést javasolnám heti 3-4 alkalommal. A programod tartalmazhat saját súlyos gyakorlatokat mint például fekvőtámasz, hasprés, guggolás. Célszerű beszerezni egy súlyzókészletet amivel szintén dolgozhatnál otthon. Mivel nem végeztél fizikai aktivitást ezelőtt, inkább fokozatosan kellene emelni a súlyokat. Kezdésnek egy 1-1,5 kg súlyzóval érdemes kezdeni. Az ismétlés 4×12 legyen. Az interneten rengeteg gyakorlatot találsz amiket segítségül hívhatsz.



Kérdés: - A Magyarországi PKU Egyesület tagdíja hogyan fizethető, ha év közben fizetem be, meddig érvényes és jelenleg mennyi a tagdíj?


Balázs

Rákos Balázs, a Magyarországi PKU Egyesület titkára: - A tagdíj postai csekken, OTP – befizetéssel és banki átutalással fizethető. A tagság naptári évre szól, tehát adott év december 31 – ig. Ha valaki postán akarja fizetni (sárga csekk) akkor, plusz 300Ft pótdíj terheli a befizetést, tehát 5300 Ft. A befizetési határidő minden évben február 28. (idén azonban ezt március 15 – ig kitoltuk). Utána plusz 2000 Ft késedelmi díj terheli a befizetést. Egyéb információt a www.pkuegyesulet.hu oldalán a tagsági információk menüpont alatt találhattok.

Kérdés: - Mit befolyásol és mit nem a terhességkor tartott szigorú PKU-s diéta?


Rácz doki

Dr. Rácz Gábor, orvos: - Kicsi az esély arra (de előfordult már), hogy a PKU-s anya babája örökölje a PKU-t, hacsak nem két PKU-s sorstárs szülő köti az életét össze, ám van ilyen szívmelengető eset is. Két jól diétázó PKU-s szülőnek tehát nagy eséllyel (100%) lesz PKU-s gyermeke - de ennek genetkai oka van, és ezt ők így szeretnék, vállalják.
A PKU-s anya nem szeretné, hogy a genetikailag nem PKU-s gyermeke gyógyíthatatlan szellemi fogyatékos (maternalis PKU-s) legyen, ezért tart terhesség alatt szigorú diétát. Ha mégsem diétázna, akkor a magzata szó szerint elárasztódik a toxikus anyagcseretermékekkel, ami a néhány sejtből kialakuló, fejlődő szerveiben még annál is nagyobb károsodást okoz, mint a születés után nem diétázó gyermekben. Az eredmény kis születési súly, alulfejlett agy, emiatt szellemi elmaradás (csökkent IQ), illetve szívfejlődési rendellenesség alakul ki.
Megjegyzendő, hogy a PKU-s magzat már rengeteg toxikus anyagcsereterméket termel, de az anya ezeket folyamatosan kiszűri a méhlepényen keresztül - ugyanott, ahol a magzatot tápanyaggal és oxigénnel látja el, és a normális anyagcseretermékeket is eltávolítja. Emiatt a megszületés pillanatáig a fenilalanin szint normális, a baba még egészséges.
Fordítva, a PKU-s anya toxikus anyagcseretermékeit elvileg eltávolíthatná a magzat egészséges mája, de ehhez egyszerűen túl kicsi, és sajnos nem tud ezzel megküzdeni. Emiatt a magzatban is ugyanolyan magas lesz ezek szintje, csakhogy rá sokkal károsabb hatású...

Várjuk kérdéseiteket! Ahogy látjátok, igyekszünk a témához legmegfelelőbb szakértőket, válaszadókat kérdezni és felkutatni!
Itt kérdés nem maradhat megválaszolatlanul!



Pozitív gondolatok

Aranyosi Ervin: A pillangó szabadsága

Egy csodás pillangó, apró bábba bújva,
megszületni készült és hogy megtanulja,
hogyan is repüljön fényes szelek szárnyán,
hogyan legyen úrrá égbe vonzó vágyán.
Egy jószívű ember a küzdelmét látva,
úgy dönt segít neki, – ne maradjon lárva!

Kézzel meglazítja bábja selymes szálát,
hiszi, visszaadja a lepke szabadságát.
S lám, a szép pillangó kiszabadult szépen,
s szomorúan verdes bábja közelében.
Amit jó emberünk nem tudhatott róla,
születés küzdelme a szárnyak rugója.
Attól erősödik, s képes repülésre,
ha küzdelem árán történt születése.
Így hát a pillangót földhöz köti lánca.
Földhöz ragadtan él, s elvész szabadsága.
Meg kell hát tanulnunk nyílt kézzel szeretni,
kéretlenül senkit nem szabad vezetni!
Fájdalom tüzén át, türelem vizével,
önként rendelkezzen saját életével.

Az igaz szeretet, enged, sosem gátol,
nem fosztja meg sosem a szabadságától,
kit szeret a szívünk, szabaddá kell tennünk,
annyit kell tudnia, mindig bízhat bennünk.
Mert, ha csüngsz csak rajta, a szeretet lánc lesz,
s el fog menekülni, kit legjobban féltesz.
Hagyd, hogy saját bőrén tapasztaljon, éljen!
Ne legyél te árnyék, s ne akard, hogy féljen!
Álljon ki magáért, s gondolja át tettét,
s vállalja a súlyát, hogy végre elengedték!
Saját kezében lesz boldogulása,
s végre kivirágzik ereje, tudása…

Eseménynaptár 2017.

február: 23-26. Kisgyermekes tábor
25. Ritka-nap Debrecenben
március 25. : sütőstúdió Szeged
április 22.: Magyarországi PKU Egyesület küldöttgyűlése (Bp.)
április 29.: sütőstúdió Budapest
május 20.: Családi nap (Csongrád-Bokroson) a Nutricia támogatásával
június 18-23.: egyesületi tábor
szeptember: sütőstúdió Szeged
október: Szabó Lajos ösztöndíj átadó, Felnőtt PKU-nap
november: sütőstúdió Budapest
december: egyesületi Mikulás és Karácsony

A sütőstúdiókra, családi napokra természetesen bárkit szeretettel várunk, függetlenül attól, hogy a szegedi vagy a budapesti gondozóközponthoz tartozik-e.
Az egyesületi rendezvényeken csak egyesületi tagok vehetnek részt, az egyesületbe való jelentkezésről a Magazin 41. oldalán olvashattok.
Várunk szeretettel programjainkon, legyél a PKU-s közösség aktív tagja, hiszen itt nemcsak új információkhoz juthatsz, nemcsak találkozhatsz PKU-t gondozó szakemberekkel, sorstárs-szülőkkel, PKU-s gyermekekkel és felnőttekkel, hanem életreszóló barátságokat köthetsz, támogatást kaphatsz, hogy a diétát minél jobban be tudd tartani, tartatni gyermekeddel hozzásegítve őt a tartalmas és normálisnak megfelelő életminőség eléréséhez!



Elérhetőségek, közérdekű információk:

A PKU Magazint lektorálja:
Szegedi Anyagcsere Ambulancia, Nutricia Advanced Medical Nutrition

Szegedi gondozóközpont: SZTE Gyermekgyógyászati Klinika, Anyagcsere-genetika Ambulancia (6725 Szeged, Korányi fasor 14-15., Tel.: 62/545-331, E-mail: genetikai.amb.pedia@med.u-szeged.hu)
Kezelőorvosok: Dr. Papp Ferenc, Dr. Rácz Gábor
Asszisztens: Savanya Mónika
Dietetikus: Gyüre Eszter (Tel.: 30/422-86-58, 62/544-000/2330. mellék (hétköznap 8-16 óra között), E-mail: anyagcserediet.szeged@gmail.com)

Nutricia-infovonal: 40/223-223, Web: www.csodabogar.hu

Budapesti gondozóközpont: SE ÁOK I. sz. Gyermekklinika (1083 Budapest, Bókay u. 54.)
Kezelőorvosok: Dr. Bókay János, Dr. Zsidegh Petra, Dr. Reismann Péter
Dietetikusok: Kiss Erika, Simon Erika

PKU-sok érdekképviseleti szerve:
Magyarországi PKU Egyesület
Tel.: 30/602-7185
Web: www.pkuegyesulet.hu

Alapítvány a fenilketonúriás gyermekekért
Adószám: 19672847-1-42
Web: pkuegyesulet.hu/index.php/alapitvany

Kiadvány információk:
Megjelenik: negyedévente, 250 példányban, alternatív terjesztés postai úton
Nyomdai munka: **E-press Nyomda,** Együttműködő partner: **Nutricia Advanced Medical Nutrition.** Szerkesztő: **Mészárosné Molnár Tímea (** Tel.: 70/365-5501, E-mail: sargamaci@gmail.com)
(Copyright: MMT, Numil Magyarország. Kft. . Illusztrációként saját készítésű fotókat, vásárolt képeket, engedélyezett fotókat és az all-free-download.com, pixabay.com és freeimages.com weblapokon közzétett képeket használunk fel.)



PKU Magazin
Lájkolj bennünket a Facebook-on!



(További példányok – illetve a kiadott számok elektronikus formában – a fenti elérhetőségen igényelhetők.)
2017. március