

ŽIVOT S GALAKTOSÉMIÍ

Informační brožura pro rodiče

Tereza Janesová



ŽIVOT S GALAKTOSÉMIÍ

Informační brožura pro rodiče

Tereza Janesová

Olomouc
2012

Ilustrace, grafická úprava: Michal Jelen

Odborná konzultace: doc. MUDr. Tomáš Honzík, Ph.D.
(ÚDMP Praha)

Didaktický konzultant: PhDr. Danuška Tomanová, Csc.
(ÚSHV FZV UPOL)

Vážené maminky a tatínkové,
Vašemu miminku byla diagnostikována nemoc zvaná galaktosémie a průvodce, kterého právě držíte v rukou by Vám měl ulehčit start do života s touto nemocí. Přeji Vám, abyste zde našli všechny potřebné informace nutné ke správné péči o Váš malý poklad a taktéž vědomí, že v tomto boji nejste sami.

Janesová Tereza

Obsah:

1. Úvod do problematiky galaktosémie.....	4
2. Diagnostika galaktosémie.....	6
3. Dědičnost.....	7
4. Následné komplikace.....	9
4.1 Fyzické komplikace.....	9
4.2 Psychomotorické komplikace.....	11
4.3 Psychické komplikace.....	13
5. Terapie.....	14
6. Vhodná strava měsíc po měsíci.....	21
7. Problematika léků.....	24
8. Kazuistiky.....	26
9. Závěr.....	35
10. Použité zdroje.....	36

1. Úvod do problematiky galaktosémie

Co si představit pod pojmem galaktosémie?

Jedná se o metabolickou nemoc způsobenou poruchou aktivity enzymu zvaného GALT (galaktóza-1-P-uridylyltransferáza; dále jen GALT).

Znamená to tedy, že při přeměně cukru zvaného galaktóza nedochází k jeho správnému rozštěpení, ale naopak se v těle skladuje ve formě galaktóza-1-P, která je pro tělo škodlivá. Viz obrázek 1.

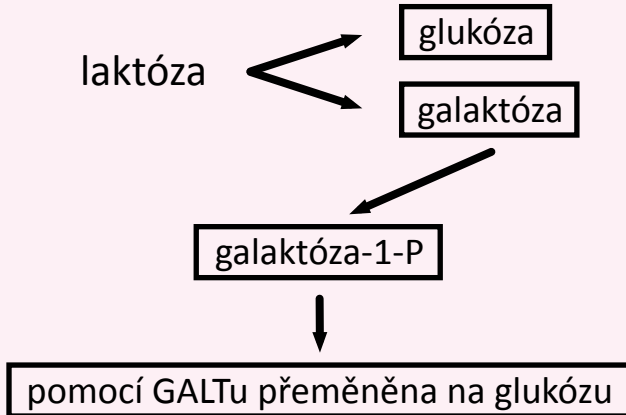
Galaktosémii najdeme po celém světě, bez výraznější geografické závislosti. Výskyt v populaci v ČR se nejčastěji udává 1:40 000 - 80 000 živě narozených dětí.

V čem galaktózu najdeme

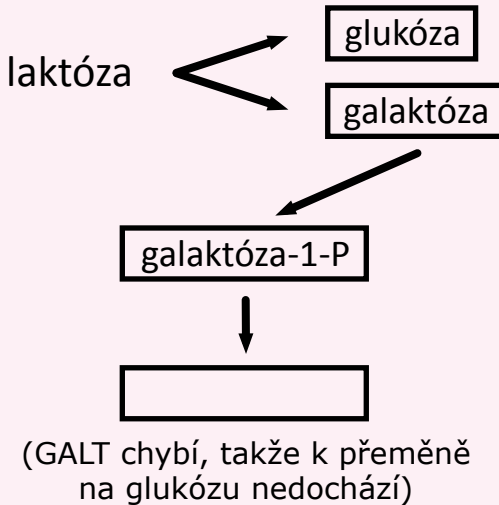
Galaktóza se nachází v potravinách obsahující cukr laktózu, která je všeobecně známa jako mléčný cukr. Laktóza je rozštěpena na galaktózu a glukózu. Glukóza je využita bez problémů na tvorbu energie, ovšem galaktóza musí být rozštěpena enzymem GALT a ten je u galaktosemiků nefunkční.

Hromadící se galaktóza-1-P napadá orgánové soustavy a způsobuje nevratné poškození. Konkrétně se jedná o ledviny, játra, mozek a oční čočky.

Metabolismus zdravého jedince



Metabolismus galaktosemika



Obr. 1: Metabolismus zdravého jedince a metabolismus galaktosemika

2. Diagnostika galaktosémie

Jak je možno galaktosémii diagnostikovat?

Diagnóza se stanovuje buď z krve nebo z moči. V krvi galaktosemiků nalézáme zvýšené množství galaktóza-1-P v červených krvinkách a v moči se nachází galaktitol¹.

Celoplošné vyšetřování se v ČR neprovádí jelikož se jedná o velmi vzácné onemocnění. Lékaře k diagnóze proto musí navést klinické příznaky, kterými nejčastěji jsou: odmítání pití, zvracení, ubývání na váze, žloutenka, zvětšení jater a nechutenství. Tyto symptomy se objevují mezi 4. - 9. dnem života. V případě neléčení dojde k celkovému selhání ledvin, jater, šedému zákalu, otravě krve a může se rozvinout i otok mozku.



¹ Galaktitol = produkt galaktózy-1-P

3. Dědičnost galaktosémie

Základy genetiky

Každý člověk má 46 chromozomů, ve kterých jsou uloženy geny, na jeden chromozom připadají stovky genů (ty nesou genetické informace, které zodpovídají například za náš intelekt, vzhled, počet prstů na ruce i na nohou, za barvu vlasů).

Při oplození si budoucí jedinec bere polovinu chromozomů ze spermií svého otce a polovinu chromozomů z vajíčka své matky.

Jak mé dítě onemocnělo galaktosémií?

Galaktosémie se dědí od rodičů nositelů. Oni sami nemají klinické příznaky galaktosémie, jelikož geny jsou vždy v párech, tudíž mají jeden zdravý gen a jeden vadný. Zdravý gen jim zaručuje tvorbu GALT enzymu, vadný gen tento enzym neprodukuje. Proto se u nich galaktosémie neprojeví.

Zděděním dvou vadných genů se dítě stává galaktosemikem.

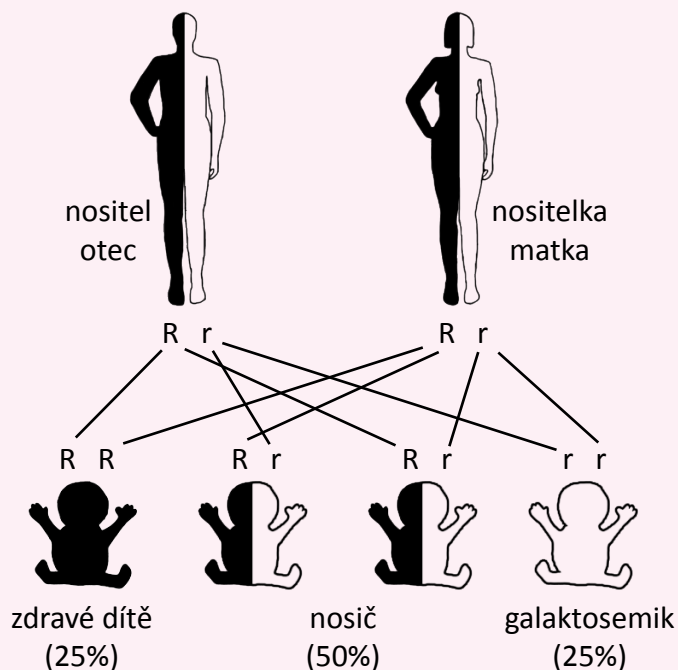
Dítě s galaktosémií zdědilo jeden nefunkční GALT gen od otce a jeden od matky. Toto dítě má tedy dva nefunkční geny a nemá funkční GALT enzym. Tento typ dědičnosti se nazývá recesivní typ dědičnosti, a je pro něj charakteristické zdědění dvou nefunkčních genů.

Na obrázku 2 je znázorněn způsob dědičnosti galaktosémie.

Shrnutí: Jsou-li rodiče nositelé galaktosémie, je zde 25% pravděpodobnost, že jejich dítě bude mít galaktosémii, 25% šance, že ji nezdědí a 50% pravděpodobnost, že bude, tak jako oni, přenašečem.
 (Ale jak na tom jejich potomek bude, záleží na náhodě, tato čísla jsou pouze statistické údaje.)

Autozomálně recesivní dědičnost

Riziko vzniku galaktosémie v případě obou rodičů nositelů



Legenda: ■ R = pracující gen
 □ r = nepracující gen

Obr. 2: Dědičnost galaktosémie

4. Následné komplikace

Nezpracovaná galaktóza-1-P způsobuje poškození jak na fyzické úrovni, tak na psychické. Pojdme se na ně podrobněji podívat.

Donošení novorozenci s klasickou galaktosémií mají při narození normální váhu, ale jakmile začnou přijímat mléko, začnou ubývat na váze výrazněji než jejich zdraví vrstevníci. Symptomy se objevují ke konci prvního týdne jejich života.

4.1 Fyzické komplikace

Katarakta² u galaktosémie

Toto onemocnění nastupuje již v prvních dnech až týdnech po narození. Při včasné a správně zavedené dietě katarakta spontánně vymizí, není-li dieta zavedena včas, dochází k nevratnému poškození čočky oka.

Mohou být přítomny také jiné oční vady, nejen šedý zákal, například astigmatismus³.

Játra u galaktosémie

V případě stanovení včasné diagnózy nejsou játra nijak poškozena, zatímco při nevysazení mléčné stravy dochází k jaternímu selhání a úmrtí.

² Katarakta = šedý zákal; onemocnění čočky oka, kdy dochází ke ztrátě její průzračnosti a postupnému zhoršování zraku

³ Astigmatismus = nepravidelné zakřivení rohovky

Mozek u galaktosémie

Hromadící se galaktóza-1-P působí toxicky na mozek a může způsobit mentální retardaci, řečové problémy a zhoršuje paměť.

Pohlavní žlázy u galaktosémie

Ženy mívají výraznější postižení pohlavních žláz, než muži. Nejčastěji se vyskytuje předčasné selhání vaječníků (dále jen PSV) a to i přes přísné dodržování diety. Existují teorie tvrdící, že k poškození vaječníků dochází již před narozením v těle matky.

V podstatě se u dívek s galaktosémií vyskytuje stav, je muž odpovídá postmenopauza⁴ (extrémně zvýšené gonadotropiny⁵ a velmi snížené hodnoty estrogenů).

K PSV dochází i přes hojné množství vajíček ve vaječniku při narození. Galaktosemické ženy často dospívají později, nemenstruují nebo mají jen velmi slabou menstruaci a trpí následnou neplodností. Většina žen potřebuje zevně dodávanou dávku estradiolu a progesteronu k navození normální puberty a aby se předešlo následkům předčasného ovariálního selhání.

Doporučení: Zajděte se svým dítětem na gynekologii a proberte s lékařem nutnost zevně dodávaného estradiolu a progesteronu, aby Vaše dcera měla normální nástup puberty.

⁴ Postmenopauza = období následující po menopauze

⁵ Gonadotropiny = hormony stimulující vývoj pohlavních orgánů

Mužské pohlavní žlázy nesou stopy menšího postižení, než ženské, chlapi spontánně dosahují puberty, i když její nástup může být zpožděn. Kvalita spermatu nebyla dosud nijak důkladně zkoumána. Je známo, že několik mužů s galaktosémií počalo potomky.

Kosti u galaktosémie

Jelikož je příjem mléčných potravin u galaktosémie zakázán, Vaše dítě by mohlo trpět nedostatkem vápníku a následně špatným vývojem kostí. Proto se doporučuje podávat dítěti s galaktosémií vápníkové doplňky (avšak pozor – i ve vápníkových tabletách může být přidána laktóza, proto si důkladně přečtěte etiketu. Více o laktóze v potravinách najdete v kapitole 5).

Doporučení: Příčina častých zlomenin může být v prořidnutí kostí, požádejte svého praktického lékaře o předepsání denzitometrického vyšetření.

4.2 Psychomotorické komplikace

Máme doma slůně v porcelánu

Potíže v koordinaci pohybů a mluvě v jisté míře potkají každého galaktosemika. Proto můžete u svého dítěte pozorovat nemotornost, problémy s jemnou motorikou a neschopnost vykonat složitější pohyb.

Připravte se na to, že při nástupu do školy se problémem může stát psaní a držení tužky. Jelikož psaní souvisí s jemnou motorikou a koordinací, grafická úprava bude pravděpodobně horší než u jeho zdravých vrstevníků.

Doporučení: V tělesné výchově by mělo být dítě hodnoceno jinak než jeho zdraví spolužáci, může být u něj pozorován problém v úkonech, jež vyžadují koordinaci celého těla, jako například míčové hry, běhání, gymnastika, atd.

Řečové problémy

Rozvoj motoriky úzce souvisí s rozvojem řeči. Uvádí se, že výskyt řečových poruch u galaktosemiků je téměř 60%. Nejčastěji se jedná o opožděný vývoj řeči a takzvanou slovní patlavost⁶. Jak se taková verbální dyspraxie projeví? Dítě vypouští některé hlásky ze slov (např.: místo slova „člun“, dítě vysloví „lun“) nebo redukuje slovo tak, že neřekne jeho poslední slabiku (např.: místo slova „postýlka“ řekne „postýl“).

Doporučení: Navštivte logopeda, ten Vám doporučí správnou hlasovou techniku, vhodné dechové rozcvičky, atd.



⁶ Slovní patlavost = verbální dyspraxie; nejedná se o špatnou nebo nesprávnou výslovnost, ale o poruchu v souvislosti s plánováním, programováním a realizováním řeči

Pozdní vývoj řeči, nemotornost, slovní patlavost, odlišnost ve stravování, poruchy učení a problémy s krátkodobou pamětí mohou vést k uzavření dítěte do sebe. Dítě může trpět nízkým sebevědomím, úzkostnými stavy, závislostí na rodičích a obtížným navozováním sociálních vztahů. Proto je vhodné dbát na začleňování dítěte do kolektivu, povídat si s ním o jeho nemoci a o tom, jak ji zvládnout, ubezpečit jej, že jeho odlišnost ve stravování není něco, za co by se muselo stydět.

4.3 Psychické komplikace

Intelektuální vývoj

Nejčastější komplikací galaktosémie v oblasti psychických schopností je snížení inteligence. Nejčastěji se jedná o mírný deficit, těžká forma mentální retardace se vyskytuje jen výjimečně. Míra postižení je odvislá od doby příjmu galaktózy v novorozeneckém období, čím kratší dobu bylo dítě kojeno mateřským mlékem, tím menší postižení u něj nalezneme.

Paměť u pacientů s galaktosémií

Problémy jsou nejčastěji v krátkodobé paměti. Učivo je nutno několikrát opakovat, než dojde k jeho zapamatování, nové učivo a činnosti si osvojují pomaleji.

Doporučení: Zapojte do učení hru, Vaše dítě se bude snáze soustředit na úkoly, které ho budou bavit.

5. Terapie

Jedinou terapií galaktosémie je celoživotní přísné dodržování diety.

Pro miminka léčba znamená okamžité vysazení mateřského mléka. Nahradí se sojovým příkrmem vyráběným ze sojových bobů, které neobsahuje galaktózu.

Léčba novorozenců a léčba dospělých je v podstatě stejná - je nutno dodržovat bezmléčnou a nízkogalaktózovou celoživotní dietu.

Tím, že vynecháte mléčné pokrmy ještě neznamená, že dítě bude jíst vhodnou stravu. Galaktózu a laktózu obsahuje i řada potravin, které nemají mléčný základ, např. některé druhy zeleniny a ovoce. Více viz Vhodné potraviny.



Vhodné potraviny:

- » Náhražky mléka: Galactomin 17, Nutrilon Soya, Nestlé AL 110 Lactose Free
- » Přílohy: brambory, rýže, bezvaječné těstoviny
- » Maso: všechny druhy
- » Margaríny⁷
- » Pekárenské výrobky bez použití mléka (např. Šumava, Graham)
- » Mouka, krupice
- » Zelenina, ovoce (mimo níže uvedeného)
- » Ochucovadla: cukr, sůl, koření (ne v připravených směsích), olej

Potraviny obsahující galaktózu, které užíváme v menší míře:

- » Ovoce: jahody, angrešt, ostružiny, maliny, meloun, ananas, hroznové víno, datle, hrušky, pomeranč
- » Zelenina: rajčata, paprika, syrová okurka, květák, cuketa, brokolice

⁷ Vhodné margaríny bez mléčných přísad jsou např. Alfa plus, Diana, Bio margarín Vive, atd.

Nevhodné potraviny:

- » Mléko, potraviny obsahující mléko: jogurt, mléčné deriváty, sušený mléčný protein, tvaroh, máslo, podmásílí, smetana, sýr, syrovátka, laktóza, kasein, kaseinát sodný a vápenatý, laktostearin, laktalbumin, mléčná čokoláda, hydrolyzovaná bílkovina⁸
- » Vnitřnosti
- » Tofu
- » Margaríny s mléčnou složkou
- » Zelenina: kapusta, zelí (červené, kysané), řepa
- » Ovoce: meruňky
- » Luštěniny: fazole, sója, hrách, čočka
- » Vaječný žloutek a potraviny, které jej obsahují
- » Ochucovadla: majoránka, skořice, kopr, čerstvá petržel
- » Lískové ořechy, mandle
- » Sladkosti: čokoláda, smetanové zmrzliny
- » Kypřicí prášek⁹

⁸ Hydrolyzovaná bílkovina = Hydrolyzovaná bílkovina živočišného původu je nevhodná, nachází se v masových konzervách (např.: v konzervě tuňáka). Hydrolyzovaná bílkovina rostlinného původu však přijatelná je.

⁹ Kypřicí prášek = Některé kypřidla mohou obsahovat kasein, proto není-li uvedeno jaké kypřidlo bylo použito, výrobek považujeme za nepřijatelný.

Endogenní galaktóza

Všichni lidé si tvoří vlastní galaktózu. Galaktóza vytvořená uvnitř organismu se nazývá endogenní a s jejím zpracováním mají galaktosemici problém, stejně jako s galaktózou přijatou v jídle. Galaktóza je tvořena každý den, ale v závislosti na věku, dětem se tvoří více než dospělým. Tato vnitřní tvorba vysvětluje, proč lidé dodržující dietu mají vysoký obsah galaktózy v krvi.

Obsah galaktózy ve vnitřnostech a rostlinách

Všechna zvířata si ukládají galaktózu v játrech a dalších orgánech, proto galaktosemici nesmí jíst vnitřnosti.

V rostlinách je také malé množství galaktózy a to ve dvou formách: volná galaktóza a vázaná galaktóza. Vázaná galaktóza se vyskytuje ve vláknech rostlin a naše tělo ji nedokáže strávit. Volná galaktóza se absorbuje v krvi.

Mléčné výrobky bez laktózy

Mléko a mléčné výrobky jsou zakázány ve všech podobách, protože všechny obsahují laktósu. To zahrnuje mléko, jogurty, smetanu a mléčné zmrzliny. Mléčné výrobky jsou naprosto nevhodné i v případě, že je na nich nápis „bez laktósy“ nebo „laktósa redukována“. Tyto produkty jsou ošetřeny pomocí enzymu, který štěpí laktósu na galaktózu a glukózu. Takže ačkoliv je laktóza pryč, galaktóza zůstává.

Užitečné rady:

- » Nekupujte hotová jídla, vždy je připravujte sami doma, pak víte, z čeho je pokrm složen.
- » Znovu a znovu čtěte informace na etiketě, zda se náhodou nezměnilo složení.
- » Vynechejte ovoce a zeleninu obsahující zrníčka, jádérka, pecky nebo slupku, v nich je velké množství galaktózy (zatímco dužina jí obsahuje daleko méně).
- » Tolerovatelné množství galaktózy ve stravě je 13 mg na 100 g potraviny.
- » Nikdy nedávejte dítěti zakázané potraviny „na vyzkoušení“, to co nevyzkouší, mu nebude chybět.
- » Občasné prohřešky v dietě se sice neprojeví hned, dítě zvnějšku vypadá zdravě, ale škodlivé látky se ukládají a z dlouhodobého hlediska škodí.

Emulgátory

Nevhodné emulgátory

Nejen některé potraviny mohou Vašemu dítěti uškodit, ale také i některé emulgátory užívané v potravinářství jako stabilizátory, zahušťovadla či želírující látky. Zde je přehled emulgátorů, kterým je lépe se vyhnout:

E406 – Agar

E407 – Karagenan

E410 – Karubin

E412 – Guma guar

E413 – Tragant

E415 – Xanthan

Vhodné emulgátory

Naopak, existují emulgátory, které klamou názvem a ačkoliv znějí jako by obsahovaly laktózu, ve skutečnosti tomu tak není. Zde je seznam a jejich využití:

E270 - Kyselina mléčná: Vzniká v těle ve svalech a vyplavuje se do krve, tudíž se vyskytuje v mase. Také přirozeně konzervuje kysané zelí, okurky, jogurty, smetanu, sýry apod.

E481 - Stearoylaktylát sodný: Zvyšuje trvanlivost těst, používá se v některých margarínech, v práškových náhradách do mléka a kávy, pudinku, trvanlivých šlehačkách, cukrovinách, pro výrobu snacků, masových konzerv apod.

E325 - Mléčnan sodný: Látka zvýrazňuje chuť, upravuje pH, působí jako emulgátor a zvyšuje účinek antioxidantů. Dále se užívá ve výrobě sýrů, sušenek a bonbónů, zmrzliny, ovocných zavařenin apod.

E575 - Glukonolakton: Používá se při výrobě uzenin k zabránění činnosti mikroorganismů. Glukonolakton rovněž brání žluknutí potravin, ztrátě barvy atd.

E327 - Mléčnan vápenatý (Laktát vápenatý): Vylepšuje vlastnosti sušených a kondenzovaných mlék, dále se používá jako kypřící látka, zpevňující látka v ovocných a zeleninových výrobcích a sýrech.

Užitečné tipy aneb „když recept říká, Vy to nahradíte“...

1 hrnek mléka	½ hrnku náhražky mléka + ½ hrnku vody nebo ½ hrnku džusu + ½ hrnku vody
1 hrnek mléka (při pečení)	1 hrnek vody + 2 polévkové lžíce rostlinného margarínu
1 hrnek mléka (pro kynuté těsto)	1 hrnek zázvorového piva
1 hrnek podmáslí	½ hrnku náhražky podmáslí + ½ hrnku vody + 1 polévková lžíce octu nebo citrónové šťávy
1 hrnek kyselého mléka	Nahradte stejně jako podmáslí
Netučná smetana	Rostlinná smetana
Tučná smetana	Rostlinná smetana ke šlehání nebo margarín
Kysaná smetana	Rostlinná majonéza + 1 polévková lžíce cukru
Krémový sýr	Rostlinná majonéza

Příklady mléčných alternativ:

- » Rostlinná majonéza: Sójová alternativa majonézy Bio Plamil
- » Rostlinná smetana: Smetana ovesná Bio Oatly nebo Smetana sójová Bio Provamel

Inspirací pro Vás může být stránka www.countrylife.cz na které najdete i výrobky vhodné pro galaktosemiiky.

6. Vhodná strava měsíc po měsíci

Jaká je vhodná strava pro Vaše dítě měsíc po měsíci? Vaše dítě potřebuje stejné živiny ke svému vývoji jako každé jiné dítě, jen je musí dostávat v odlišné stravě. V následujících řádcích se dočtete, jak se bude měnit strava v rámci galaktosemické diety v průběhu prvního roku života.

Od narození - 4 měsíce

Jelikož mateřské mléko obsahuje laktózu, je nutno přestat kojit a nasadit bezlaktózovou a nízkogalaktózovou dietu.

V průběhu těhotenství jste se pravděpodobně těšila na kojení, na to, že svému dítěti poskytnete to nejlepší, čím jen může být krmeno – mateřské mléko. Protože však pro dítě s galaktosémií je mateřské mléko nebezpečné, je krmení z lahve tou nejlepší možností. Nebojte se, Vaše dítě není o nic ošizen, dostane takové živiny, jaké potřebuje.

Vhodné jsou příkrmy vyrobené ze sóji (konkrétně ze sójové bílkoviny, neplést se sojovým mlékem¹⁰).

Dětské příkrmy ze sóji mají velmi nízký obsah galaktózy a je možno je sehnat ve dvou formách - v sypké a tekuté. Vhodnější je sypký přírtek; tekutý obsahuje karagenan, který se užívá jakožto pojivo obsahující galaktózu. Proto preferujte sypké příkrmy.

Mezi doporučované příkrmy v rámci galaktosemické diety patří Galactomin 17, Nutrilon 1 Soya, Isomil, Nestlé AL 110.

¹⁰ Sojová mléka obsahují daleko více galaktózy než sojové příkrmy vyrobené ze sojové bílkoviny.

Věk 4 - 6 měsíců

V tomto věku můžete začít s tuhou stravou, například rýží zkombinovanou s příkrmem, který jste doposud používali. Výsledný pokrm by měl mít spíše konzistenci polévky a postupně, až si na ni dítě zvykne, přecházejte na kaši. Krmte lžičkou, ne lahví.

Věk 6 - 8 měsíců

Začíná období, kdy můžete začít Vašemu dítěti nabízet větší množství tuhé stravy, sáhněte po ovoci, zelenině, atd. Můžete použít takové druhy, které neobsahují více než 13 mg galaktózy ve 100 g suroviny.

Doporučení: pokud jste to již neudělali, je nejvyšší čas zařadit do svého běžného života čtení etiket na potravinách! Mělo by se to stát Vaším zvykem.

Věk 8 - 12 měsíců

Pokračujte v rozšiřování jídelníčku, můžete zařadit už i malé množství masa, stále ale pokračujte v podávání ovoce, zeleniny a kaší. Protože kalorický příjem vynahradí tuhá strava, již nebude tolik vyžadovat tekuté příkrmy.

Více než 1 rok

Postupně jste zvládli přechod na tuhou stravu! Už jste se spřátelili s etiketami? Jejich čtení nabývá na stále větší důležitosti!

Doporučení: Dbejte na to, aby nikdo Vašemu dítěti nedal omylem „zakázanou potravinu“, například jiná maminka na dětském hřišti, apod. Taktéž uče své dítě už od malička, že nesmí mléčná jídla, že si nesmí vzít od cizích lidí ani sladkosti; co nejdříve začněte s vysvětlováním „co přesně nemůže“. Naučte jej rozeznávat vhodné a nevhodné potraviny. Čím dříve to pochopí, tím lépe si na svou dietu zvykne. Raději upozorněte své okolí, že Vaše dítě má potravinovou alergii. Není to sice přesné, ale není Vaše povinnost všem vysvětlovat „co je to galaktosémie“ a na slovo „alergie“ společnost většinou slyší.

Kontrolování etiket Vám známých potravin by mělo být samozřejmostí, výrobce totiž nemá povinnost oznamovat změnu ve výrobě produktu.



7. Problematika léků

Jak již zde bylo zmíněno, některé léky mohou obsahovat laktózu, proto je nutno pečlivě číst příbalové letáky, konkrétně jejich složení.

Níže uvedené léky se řadí mezi volně prodejné; nejlepší varianta je prokonzultovat každý lék s lékárníkem, avšak může se stát, že budete potřebovat podat dítěti lék, který již máte zakoupený doma.

Nepodávejte léky v jiné formě než která je uvedena u léku v závorce, jiné formy mohou obsahovat laktózu.

Léky neobsahující laktózu:

Léky proti kašli:

- » Stodal (sirup)
- » Tussin (perorální kapky)
- » Stoptussin (perorální kapky)
- » Sinecod (perorální kapky i sirup)
- » Mucosolvan (sirup)
- » Thymomel (sirup)
- » Halixol (sirup)

Léky proti rýmě:

- » Olynth (nosní sprej)
- » Sinupret (perorální kapky)

Léky proti alergii:

- » Zyrtec (kapky)

Léky proti horečce:

- » Nurofen (sirup i čípky)
- » Paralen (tablety, čípky i suspenze)
- » Brufen (sirup)

Léky proti bolesti:

- » Nurofen (sirup i čípky)
- » Paralen (tablety, čípky i suspenze)

Náhražky vápníku:

- » Kalcium chlorátum (sirup)
- » Biomin H (sáčky)
- » Vitakalcin (tablety)

Homeopatie a galaktosémie

Jako medium se používá laktóza, proto homeopatika galaktosemikům nepodáváme.

Probiotika a galaktosémie

Je třeba vybrat ta probiotika, která laktózu neobsahují, vždy raději zkontaktujte výrobce a optejte se.

Mezi vhodné probiotika patří výrobky firmy Biopron.

Více na: www.biopron.cz

Doporučení: Co se legislativy týče, Nutrilon Soya a další „mléka“ se řadí mezi potraviny pro zvláštní léčebné účely a proto na něj veřejné zdravotní pojišťovny doplácí.

8. Kazuistiky

Po stanovení diagnózy je pro Vás vše nové, nevíte jak se zorientovat ve světě bezlaktózových jídel. Tyto příběhy by Vám měly pomoci nalézt jistotu, dodat odvalu a uklidnit Vás, že pokud budete brát dietní opatření vážně, Vaše dítě může vést v podstatě normální život. Ze začátku to pro Vás bude těžké, ale postupem času si zvyknete na čtení etiket v obchodě, na nový způsob vaření i na dotazy okolí.

Matýsek, 2 roky:

Narodil jsem se v termínu, byl jsem rozkošné dítě, ale od 3. dne jsem začal žloutnout, málo jsem sál a taky jsem prý začal být spavý. Šoupli mě pod modré světýlko, další den mě přestěhovali na novorozeneckou JIPku a 8. den jsem se tak zhoršil, až jsem vyděsil všechny včetně sebe a museli mě převézt na metabolickou JIPku, kde mi diagnostikovali klasickou galaktosémii a uffff, přestali mi dávat mateřské mlíčko a začal jsem baštit Pregomin.

Teď mám takové vztekací období, ale já za to nemůžu, to samo. Jenže pak má maminka spoustu práce, aby svému okolí vysvětlila, že nejsem nevychovaný, ale že moje povaha je kvůli galaktosémii trošku odlišná, že jsem netrpělivý, mluvím pomaleji, mám menší slovní zásobu a ostatní mi špatně rozumí.

Než jsem začal chodit, měl jsem trošku problémy s koordinací, ale teď je ze mě živel, který běhá, skáče a zlobí, kde může!

Viktorek, 7 let:

Byl jsem pořádné miminko, když jsem se narodil, měl jsem skoro 4500g! To koukáte, co? Jenže postupně jsem na váze ubíral a to i přesto, že maminka dělala co mohla, aby mě nakojila. Po 5 dnech nás pustili domů, jenže 9. den jsme se museli zase vrátit, protože měli podezření na fenylketonurii, která se ale nepotvrdila. Po 14 dnech jsem už byl malátný, spavý, opuchlý na nožkách. Brali mi krev na všemožné testy, až se konečně došlo k výsledku – klasická galaktosémie. Mamča mě začala krmit Pregominem a ejhle, najednou mi začalo být lépe, i když to trvalo ještě měsíc, než jsem se konečně podíval domů do svého pokojíčku.

Pro maminku byl těžký přechod od Pregominu k tuhé stravě. Co se ale dá dělat, celý život příkrmy jíst nemůžu, jednou budu chtít pořádný kus masa, nejlépe řízek! Postupně si na to ale maminka zvykla, je to šikulka!

Ze začátku jsem měl problém s řečí, začal jsem mluvit později než moji zdraví kamarádi, ale teď už mluvím ukázkově. Taky trochu válčím s jemnou motorikou a mamince řekli, že mám středně těžké mentální postižení. Dnes chodím do speciální školy, kde je to super, protože tam mám kamarády.

Lenka, 30 let:

Než jsem se narodila, nikdo z naší rodiny neměl žádnou metabolickou poruchu. Pak se ale sešli mí rodiče a stalo se!

Hned po mém narození mě maminka chtěla kojit, ale já jsem všechno mléko vyzvracela, měla jsem průjemy, nevím přesně, který den mi stanovili diagnózu. Víím jen, že celkem brzy. Pak jsem strávila

v nemocnici 6 týdnů a mamča za mnou docházela.

Po roce života mi zjistili astigmatismus, proto jsem musela začít nosit brýle, dnes je využívám coby módního doplňku.

Docela obtížně jsem se sžívala se svou nemocí, z dětství si vybavuji situace, kdy ostatní děti mohly nanuky a já se na ně jen smutně koukala. Rodiče se mnou o galaktosémii málo mluvili, možná že sami ani nevěděli, co mi mají říct a jak. Později se komunikace zlepšila a vyloženě trauma z dětství určitě nemám.

Od malička chodím na jaterní testy, na denzitometrii kvůli křivici, dále navštěvuji centrum metabolických poruch, gynekoložku, endokrinologii kvůli štítné žláze, jedenkrát ročně jdu na ultrazvuk břicha a ledvin.

Dá se říci, že se mi s tím žije dobře, už jsem si zvykla na své stravovací návyky a jako handicap to nevnímám. Na mléko chuť nemám, stejně existuje spousta náhražek, např. sojové mléko, atd. V životě jsem zažila už spoustu pěkných věcí, mám vystudovanou VŠ, byla jsem rok na Novém Zélandě, kde jsem si skočila z letadla, necítím, že bych byla omezována.

Anetka, 14 let:

Narodila jsem se jako krásná téměř čtyř-kilová holčička, radost pohledět. Brzy jsem ale dostala žloutenku, takže mě vzali od maminky a šoupli mě pod modré světýlko, oni tomu říkali fototerapie. Protože jsem byla pořád hodně žlutá, převezli mě na novorozeneckou JIPku, kde jsem dostala transfuzi, jenže velmi rychle mi v krvi zase stoupla hladina bilirubinu a to už lékařům bylo zvláštní. Přišla za mnou chytrá paní doktorka, vzala mi moč a tak zjistili, že mám příliš vysokou

hladinu galaktitolu. A moje diagnóza byla na světě. To mi závidíte, že na to přišli už 5. den mého života, vidíte?

Maminka mi vyprávěla, jak těžké pro ni bylo vrátit se z porodnice sama, bez miminka (tím myslí mě). Prý bylo všude prázdko, moje postýlka, dětský pokoj, v bříšku už jsem taky nebyla. Proto za mnou maminka přijela do nemocnice a tam se mnou strávila 14 dní než nás propustili domů.

Tím můj příběh ale zdaleka nekončí! Maminka se mnou cvičila Vojtovu metodu, chodily jsme plavat a navštěvovala jsem různé doktory. Chodit jsem začala přesně v den mých 1. narozenin. Později, okolo 3 let jsem začala docházet na gynekologii a logopedii.

Do školky jsem chodila se zdravými dětmi, pak jsem nastoupila na základní školu pro děti se speciálními potřebami. Asi do třetí třídy jsem měla samé jedničky! Všichni mě moc chválili! Jenže pak jsme začali brát složitější učivo a začala jsem se zhoršovat. Problém mi dělala násobilka a celkově logické úlohy. Všechno jsem ale s pomocí maminky zvládla, navíc nás ve třídě bylo jen 10 dětí, takže se mi paní učitelka mohla věnovat.

Mamka říká, že mám problém s krátkodobou pamětí, že mám malou slovní zásobu a někdy nepochopím význam článku, který čtu.

Teď chodím na základní školu se zdravými dětmi, jsem v 7. třídě a z těch těžkých předmětů jako je matematika a fyzika mám slovní hodnocení.

Musím chodit ke spoustě doktorů, na gynekologii, kde mi předepisují ženské hormony, mám totiž ovarální dysfunkci, také na oční, kde mi kontrolují oči, aby vyloučili šedý zákal a aby mi poměřili oči, nosím totiž krásné brýle. Ještě chodím na kontrolu štítné žlázy

a do ústavu dědičných metabolických poruch.

Doma o mě říkají, že jsem roztěkaná, nemotorná a impulzivní. Asi jsem, ale jsem jejich. Na světě jsem ráda, mám super rodinu a hlavně maminku, která mě v tom samotnou nenechá!

Adrianka, 2 roky:

Moje narození proběhlo bez problémů, brzy mě a mamču propustili, ale 6. den života jsem dostala žloutenku. Moje dětská doktorka řekla, že je to v pořádku a že maminka se má uklidnit a nebát se. Postupně jsem ale oranžověla, ubývala na váze, blinkala mléko s krví a i přes stálé ujišťování lékařů, že mi nic není, maminka poznala, že v pořádku nejsem. Do nemocnice mě přijali až když jsem měla otravu krve a zkolabovaly mi játra.

Po dvou dnech na JIPce došli k závěru, že mám alergii na mléko. Maminka si vzpomněla, že její bratranec má také tuto alergii, zavolala tetě a zjistila, že to není alergie, ale klasická galaktosémie. Tradá, najednou jsem měla diagnózu a čekal mě převoz na metabolickou kliniku. Tam jsem byla 3 týdny a začala jsem baštit jen bezgalaktózové příkrmy. Od té doby je mi mnohem lépe, je ze mě malý zlobivý andílek, který ví, že svým úsměvem všechny okouzlí.

Ondra, 6 let:

Narodil jsem se v termínu, měl jsem velkou chuť k jídlu, hodně jsem pil, ale zároveň jsem trpěl na průjmy a ubýval jsem na váze. 5. den života mě přeložili na novorozeneckou JIPku, doktoři měli podezření, že trpím metabolickou vadou, ale nevěděli jakou. Můj stav se jen a jen zhoršoval až za mě nakonec dýchaly přístroje, zkolabovaly mi játra i ledviny, no co Vám

mám povídat, moje maminka s tatínkem si mysleli, že to nepřežiju. To samé jim také řekl, ne zrovna vybraným způsobem, můj ošetřující lékař.

17 dní po narození mi stanovili diagnózu klasická galaktosémie. Hurá, už věděli co mi je, přestali mi dávat mateřské mléko a začal jsem baštit bezgalaktózové příkrmy. Konečně jsem se měl trochu k světu, začal jsem dýchat sám, přibíral jsem na váze a celkově jsem mým rodičům dělal radost.

Než jsem se natolik zotavil, abych mohl jít domů, strávil jsem 41 dní v nemocnici.

A jak jsem se potom vyvíjel? Doma se mnou cvičili Vojtovu metodu, mě to příjemné nebylo, ale hodně to pomohlo, chůze mi pak nedělala problémy, na to jsem byl machr, ale s řečí to šlo hůř, protože mi diagnostikovali verbální dyspraxii. Teď ale chodím do školky se zdravými dětmi a maminka mi tam nosí doma uvařené jídlo.

Když byste se zeptali maminky ke kterým doktorům chodím, řekla by vám, že k očnímu, k neurologovi, na metabolickou kliniku, na rentgen kostí, sonografii břicha a taky na logopedii.

Maminka by chtěla, abych šel na základní školu se zdravými dětmi a já bych tam chtěl taky.

Michael, 41 let:

Vyprávění maminky: Můj syn se narodil v termínu, vážil 3600 g a já ho hned začala kojit. Po dvou dnech za mnou přišla doktorka s tím, že nepřibírá, nasadili mu příkrm, ale syn nepil a vypouštěl mléko z úst. Po čtyřech dnech po porodu nám syna odvezli do větší nemocnice. Nám pouze řekli, že má žloutenku a je jedno procentní šance, že přežije.

Když jsem přijela za synem do nemocnice, mohla jsem jen nakouknout okýnkem do pokoje. Viděla jsem malý žlutý uzlíček omotaný hadičkami. Lékaři mi řekli, že pokud se potvrdí diagnóza, nebude smět mléčné jídla. Po několika dnech jsem se dozvěděla název nemoci a řekli mi, že nesmí mateřské mléko. Nic víc. Galaktosémie mu byla diagnostikována 7 dní po narození. Po dalších několika dnech jsem se ve vojenských novinách Obrana lidu dočetla o galaktosémii a to, že zanechává slabomyslnost a je to těžká dědičná choroba. Takto poučena jsem šla do nemocnice, kde jsem se na rovinu zeptala lékařek, zda je to pravda. Odpovědí mi bylo, že ano, ale že syn má štěstí, protože mu brzy vysadili mateřské mléko.

Po dvou měsících byl propuštěn domů a věřte, že přes všechny strasti z něho vyrostl i bez mléčných výrobků chlap jako hora. Dnes má můj syn krásnou dcerušku, která nemoc nemá, ale je bohužel jejím přenašečem.

Vyprávění Michaela: Tuto nemoc mi zjistili v porodnici, když jsem se narodil. Takže si toho moc nepamatuji. Od narození dodržuji bezmléčnou dietu. Pokud jdu někdy někam k lékaři, to je celkem jedno kam, většinou také o této nemoci nic neví. Snad jen dvakrát jsem se setkal s lékařem, který věděl, o co jde. Mojí obvoďačku např. zajímalo, co mi udělá, když náhodou mléko požiju. Jestli mám trávicí potíže, nebo zvracím... Nic z toho jsem neměl, ale v poslední době se snažím více než dříve mléko vyhýbat, protože nebylo mi dobře ze svičkové na smetaně, pajšlu a jednou na dovolené se mi udělalo nedobře po slepici na paprice.

Pravidelně každým rokem chodím na kontrolu jaterních testů, užívám lék Flavobion. Letos v lednu jsem byl na testech, výsledky jsem měl v normě,

nic nebylo překročeno. Mám malou dcerku Lindu, je jí 5 let. Nemoc u ní nebyla zjištěna.

Mé okolí ani neví, že tuto nemoc mám. Je to moje soukromá věc a nikomu to neříkám.

V době, kdy jsem se narodil - 1971 - toho o této nemoci asi ani lékaři tolik nevěděli. Vzpomínám si, že rodičům doporučili, aby mléčnou bílkovinu v jídle nahradili masem a luštěninami. Takže jsem jedl čočku, fazole a také omáčky, např. rajskou.

Moje sestřenice ovšem tvrdí, že Adrianka čočku a fazole nesmí, já na tom vyrostl.

Anička, 7 let:

Povím vám, jak to se mnou bylo: ještě když jsem si lebedila v bříšku, mamiččin doktor zjistil, že málo rostu a že jsem menší než bych měla být. Proto můj porod urychlili, vyvolali ho a narodila jsem já, krásná princezna. Po porodu mě ale museli křísit, převezli mě na novorozeneckou JIPku, kde se jim nelíbilo jak moc jsem apatická, že nemám žádné svalové napětí, nehýbu se, nepláču, stále jenom spím. Ono taky narodit se, to je přeci docela fuška! Ještě na JIPce vyslovili podezření na galaktosémii. Maminka se mnou začala cvičit Vojtovu metodu 3x denně a pak 5x denně, protože jsem stále měla velmi nízké svalové napětí. Ve 3 měsících udělali testy mě, mamči a tatkovci a stanovili mi diagnózu galaktosémie a rodičům doporučili, aby mi zavedli bezlaktózou a nízkogalaktózovou dietu. Takže jsem přestala pít mateřské mléko a zavedli mi novou mňamku a to Pregomin.

Dokud jsem pila mateřské mléko, byla jsem moc spavá, nikdy jsem se na jídlo nebudila, ani v noci, když jsem pak přešla na Pregomin, byla jsem den

ode dne živější a aktivnější.

Když později udělali genetické vyšetření mým rodičům zjistili, že nemám klasickou galaktosémii, ale že od tatínka mám gen pro Duarteho galaktosémii a od maminky gen pro klasickou galaktosémii. Proto mi stanovili diagnózu až tak pozdě, neměla jsem totiž typické příznaky.

Přiznám se, že chodit jsem začala pozdě, až skoro ve dvou letech. Tehdy ukončili to trápení zvané Vojtova metoda (no jo, bylo na čase, že?).

Ve třech letech mi stanovili další diagnózu a to syndrom Prader-Willi. Projevuje se to neustálou potřebou jíst a to za každou cenu. Takže to se mnou má mamča těžké, na jedné straně kvůli galaktosémii nemůžu spoustu potravin a na straně druhé, kvůli syndromu Prader-Willi se snažím k jídlu dostat jakýmkoliv způsobem. I k jídlu pro mě nevhodnému.

Navštěvuji hodně lékařů a to zubaře kvůli křivým zoubkům, očního doktora kvůli šilhání, neurologa, taky endokriologii (dávají mi hormon, abych dobře rostla), logopedii, psychologa a samozřejmě chodím i do metabolického centra.

Pro maminku jsem prací na plný úvazek, ale já si myslím, že je moc dobře, že jsme se našly, aspoň se maminka nenudí a já ji mám moc ráda.



9. Závěr

Doufám, že po přečtení této informační brožury už Vás péče o dítě s galaktosémií tolik neděsí. Pro získání dalších informací můžete navštívit facebookovou internetovou stránku, do vyhledávače zadáte „Život s galaktosémií“ a zde získáte kontakty na další rodiče a dospělé lidi s galaktosémií, můžete si vyměňovat osobní zkušenost a navzájem si radit. Jak vědělo i sedm trpaslíků - v množství je totiž síla. Přímý odkaz na stránku:

<http://www.facebook.com/groups/288940364525030>

Poděkování:

Tímto bych chtěla poděkovat odbornému konzultantovi doc. MUDr. Tomášovi Honzíkovi, Ph.D za odborné připomínky, dále paní Michaele Vrbové za ochotu, její čas, podnětné rady a nádherné fotografie jejich dětí, všem ostatním rodičům za cenné informace ohledně jejich dětí a života s galaktosémií. Velký dík také patří člověku, bez něhož by tato brožura neměla svou úžasnou grafiku, a to Michalovi Jelenovi.

Poznámka:

Uvedené názvy výrobků jsou aktuální k jaru 2012.

10. Použité zdroje

Diet for galactosaemia. In: GALACTOSAEMIA SUPPORT GROUP. *Diet for galactosaemia* [online]. 2010 [cit. 2012-05-08]. Dostup. z: www.galactosaemia.org/index.php/eng/Food-diet/Guides

DUFKOVÁ. *Galaktosémie jako chronické onemocnění u dětí školního věku*. Brno, 2008. Bakalářská práce. Masarykova univerzita.

Éčka v potravinách, emulgátory, konzervanty, barviva, přídavné látky [online]. 2010 [cit. 2012-05-08]. Dostupné z: www.emulgatory.cz

Galactosaemia. *Galactosaemia web site* [online]. 2011 [cit. 2012-05-08]. Dostupné z: www.galactosaemia.org

GLEASON, Linda. *Understanding Galactosemia: A diet guide*. In: *Understanding Galactosemia: A Diet Guide* [online]. 2010 [cit. 2012-05-08]. Dostupné z: <http://galactosemia.org/PDFs/UnderstandingGalactosemiaDietGuide3.pdf>

JOHN HOPKINS UNIVERSITY. *OMIM* [online]. 2011 [cit. 2012-05-09]. Dostupné z: <http://omim.org>

Metabolik: česko-slovenský časopis nejen pro dietáře [online]. 2008 [cit. 2012-05-08]. ISSN 1214-3057. Dostupné z: www.nspku.cz/ke-stazeni/metabolik/2008/metabolik_2_2008.pdf

NCBI [online]. 2010 [cit. 2012-05-09]. Dostupné z: www.ncbi.nlm.nih.gov

Potravinová alergie [online]. Praha, 2012 [cit. 2012-05-08]. Dostupné z: www.potravinova-alergie.info

VOKURKA, Martin a Jan HUGO. *Praktický slovník medicíny*. 7., rozš. vyd. Praha: Maxdorf, c2004, 490 s. ISBN 80-734-5009-7.

