

# PKU

*pierwsze kroki*

PORADNIK DLA RODZICÓW  
I OPIEKUNÓW



METABOLICS

# Droży rodzice,

niedawno dowiedzieliście się, że Wasze dziecko jest chore na fenyloketonurię (PKU). Wiadomość o diagnozie wiąże się zapewne z silnymi emocjami i obawami o zdrowie Waszej pociechy. Fenyloketonuria (PKU), mimo trudnej nazwy i wielu skomplikowanych informacji, które na jej temat otrzymujecie, to choroba, z którą można nauczyć się normalnie żyć. Należy przestrzegać odpowiedniej diety i stosować się do zaleceń zespołu specjalistów z Waszej poradni metabolicznej – dzięki temu choroba nie powinna stanąć na drodze do spełnienia marzeń Waszego dziecka.

Oddajemy do Waszych rąk poradnik, który stworzyliśmy, aby podzielić się naszym doświadczeniem i wiedzą. Mamy nadzieję, że ułatwi on Wam trudne początki. Bez względu na to, jakie emocje Wam teraz towarzyszą, chcemy Was w tym momencie wspierać.

Celem poradnika jest dostarczenie Wam informacji na temat choroby, a także pomoc w oswojeniu emocji towarzyszących diagnozie. Do współpracy przy jego tworzeniu zaprosiliśmy ekspertów z poradni metabolicznych z całej Polski, którzy mają wieloletnie doświadczenie w prowadzeniu pacjentów

z fenyloketonurią. Przeprowadzą Was przez podstawowe informacje związane z chorobą, wyjaśnią, na czym polega dieta, oraz odpowiedzą na najczęściej zadawane pytania. Wiemy też, że na początku jesteście zapewne przerażeni tym, jak będzie wyglądała przyszłość Waszego dziecka, dlatego poprosiliśmy dorosłych pacjentów z PKU o opowiedzenie, jak choroba wpłynęła na ich życie, jak pomogła kształtować osobowość i wytrwałość, a przede wszystkim, że da się z nią normalnie żyć, mieć pasję i spełniać marzenia!

Mamy nadzieję, że ten poradnik oraz inne projekty, które prowadzimy dla osób z PKU i ich bliskich, sprawią, że poczujecie się otoczeni opieką i spokojniejsi. Pragniemy towarzyszyć Wam zarówno w tych pierwszych chwilach Waszego dziecka, jak na każdym kolejnym etapie jego rozwoju, bo wszystko, co robimy, robimy z myślą o FENYMENTALNYCH!

## Zespół Nutricia Metabolics

[www.nutriciametabolics.pl](http://www.nutriciametabolics.pl)







# Spis treści

Rozdział 1	<b>Nowy etap – czyli słowo od psychologa</b> – psycholog Dorota Gromnicka .....	8
Rozdział 2	<b>Fenyloketonuria (PKU) – co powinniście wiedzieć?</b> .....	18
	dr n. med. Joanna Jagłowska, Uniwersyteckie Centrum Kliniczne w Gdańsku	
	2.1. <b>Jak pobierać krew na bibułę?</b> .....	25
	mgr Ewa Głąb-Jabłońska, diagnosta laboratoryjny, Zakład Badań Przesiewowych i Diagnostyki Metabolicznej Instytutu Matki i Dziecka w Warszawie	
	2.2. <b>Postępowanie w fenyloketonurii</b> .....	31
	dr n. med. Joanna Jagłowska, Uniwersyteckie Centrum Kliniczne w Gdańsku	
Rozdział 3	<b>Dieta dziecka z PKU w pierwszym roku życia</b> .....	36
	dr n. med. Joanna Żótkowska, mgr Aneta Gwozdowska	
Rozdział 4	<b>Przykładowe jadłospisy dla niemowląt</b> – dr n. med. Joanna Żótkowska .....	50
Rozdział 5	<b>Historie pacjentek</b> .....	74
Rozdział 6	<b>Aspekty prawne</b> .....	80
Rozdział 7	<b>Poradnie i Stowarzyszenia</b> .....	95



**1.** *Nowy etap*  
*- czyli słowo od psychologa*

---

psycholog Dorota Gromnicka

## Nowy etap

Rozpoczął się dla Was nowy etap życia. Pojawił się na świecie Wasz Cud. Mały człowiek potrzebujący Waszej miłości, troski, ciepła, czasu, będący Wyzwaniem. Naturalne jest, że pragniemy, aby nasze dziecko było zdrowe. To zupełnie zrozumiałe, że ciężko nam, gdy pojawiają się trudności medyczne. A Wy już wiecie, że Wasze dziecko jest chore na fenylketonurię (PKU). To oczywiste, że potrzeba czasu, aby się z tym oswoić, nauczyć się relacji z dzieckiem i poznać jego potrzeby oraz nabrać doświadczenia w zapewnieniu mu żywienia według zaleceń lekarzy i dietetyków.

Dziecko od pierwszego dnia swojego życia ufa, że przyjmiecie je razem ze wszystkim, co go dotyczy, bo ono czuje, że jest Wasze i z Wami mu najbezpieczniej. Ono już to wie, czuje to, ufnie wtulając się w ramiona mamy i taty. Wy także nabierzcie pewności jako rodzice i sprostacie jego potrzebom miłości i wymaganiom diety. Choć fenylketonuria jest chorobą, o której trzeba pamiętać przez całe życie, to jednak można nad nią zapanować i dać swojemu dziecku szansę na zupełnie zdrowe i satysfakcjonujące życie.

Nikt z nas nie rodzi się mamą czy tatą, bez względu na to, czy dziecko jest zdrowe czy chore. Nasze rodzicielstwo pojawia

się wraz z dzieckiem i razem z nim rozwija. Bycie rodzicem to rola życiowa, do której nieustannie dojrzewamy w czasie wychowywania dzieci, dostrajając się do ich potrzeb i wyzwań rozwojowych oraz rodzinnych. W nowych sytuacjach potrzebujemy czasu, aby przyzwyczaić się i nauczyć jak najlepiej funkcjonować. Pomaga w tym pozyskiwanie wiedzy, wsparcie specjalistów oraz rozumienie tego, co sami przeżywamy w związku z pojawieniem się dziecka i zdiagnozowaniem u niego choroby.

## Potrzebne emocje

Narodziny dziecka same w sobie wyzwają ogromne emocje. Dodatkowo wszystkie zmiany hormonalne po porodzie wzmacniają te procesy, burząc równowagę psychiczną. I to jest zupełnie normalne. Wiadomość o chorobie Maluszka, zwłaszcza o chorobie, której się nie spodziewaliście i nic o niej nie wiecie, u większości z Was budzi lęk, smutek, niedowierzanie, czasem złość. U niektórych stany te przebijają się od razu, u innych dają o sobie znać dopiero po fazie wyparcia i zaprzeczenia.

Emocje świadomie przeżywane nie zostają z nami na zawsze. Dzięki temu, że mogą wybrzmieć i są wysłuchane oraz przyjęte, po pewnym czasie wyciszają się i przemijają. Emo-

cje zamknięte, wyparte, nieakceptowane, niewypowiedziane osadzają się głęboko w ciele i sercu, co jakiś czas dają znać o sobie poprzez objawy somatyczne (np. bóle głowy, brzucha, zawroty głowy), negatywną narrację o sobie lub świecie (np. interpretacje podkreślające krzywdę) czy też manifestują się trwale obniżonym, nieprawidłowym nastrojem (brak satysfakcji, depresja, stany lękowe). Czasami skomplikowane stany psychiczne, uwikłane w nieprzepracowane emocje i doświadczenia zwracają się przeciwko relacji – rodzic ma wtedy kłopot ze stworzeniem bezpiecznej więzi z dzieckiem. Pamiętajcie, że emocje są potrzebne do przejścia w zdrowy sposób przez proces akceptacji i przystosowania się do sytuacji narodzin dziecka i przyjęcia jego choroby. Emocje są potrzebne do tworzenia więzi, okazywania miłości, doprecyzowania własnych granic. Dlatego nie denerwujmy się na siebie, że coś czujemy i że nie jest to przyjemne. To dobrze, że czujemy, bo to znaczy, że żyjemy, doświadczamy i osławiamy rzeczywistość.





## Co Was czeka na tej drodze?

Reakcje rodziców i otoczenia (dziadków, rodzeństwa, przyjaciół) na informację o fenylketonurii są elementem pewnego procesu, który składa się z określonych faz. Dobrze mieć świadomość tego łańcucha reakcji, bo daje to poczucie, że z czasem wszystko się łoży.

Etapy, które są przed Wami albo już są za Wami, w zależności od tego, w jakim miejscu teraz jesteście, to: faza wstrząsu psychicznego, faza rozpacz, faza pozornego przystosowania się i faza konstruktywnego przystosowania się. Poniżej szerzej opis tego, czego możecie się spodziewać.

### 1. Faza wstrząsu psychicznego

Charakteryzuje się zachwianiem równowagi psychicznej, dezorganizacją. Na tym etapie trudno jest pogodzić się z diagnozą, czasem jest ona w tej fazie traktowana jak wyrok. Można mieć poczucie, że „świat się zawalił”, „nie tak miało być”. W tym stanie trudno jest być gotowym, bo ta gotowość dopiero przyjdzie po tym, jak „mgła” emocjonalna opadnie. Wtedy zobaczycie, że będzie lepsza widoczność i droga znacznie być wyraźna.

To czas, kiedy możecie potrzebować więcej wsparcia od bliskich, możecie też impulsywnie poszukiwać informacji i podejmować działania lub wręcz przeciwnie – będziecie potrzebować odizolowania się i pobycia sam na sam z tą sytuacją.

Niektórzy mają potrzebę nieustannego konsultowania się z innymi specjalistami, w ten sposób rozkładają na raty oswojenie się z definitywnym zdiagnozowaniem choroby u dziecka.

W tej fazie mogą występować nagłe wzrosty lub spadki energii, zaburzenia snu, odżywiania – to stan rozchwiania organizmu.

## 2. Faza rozpacz

Ten etap może być nieco trudniejszy niż poprzedni. W fazie szoku niektóre emocje i reakcje są zamrożone, bo organizm nie jest w stanie wszystkiego przetrawić na raz. Tu emocje zaczynają się przebijać, ożywać. Pojawia się złość, smutek, lęk, bezsilność i wiele trudnych myśli, poprzez które te uczucia będą próbowały się wydostać – „niepotrzebnie zdecydowaliśmy się na dziecko” (lęk, złość), „nie uda nam się z tym sobie poradzić” (bezradność, lęk), „jakie ono będzie miało fatalne życie” (żał, smutek, strach). To tylko myśli, stan przejściowy, nie ma co w nich za długo „dłubać” – przeminą. Możecie czuć krzywdę swoją i krzywdę, która spotkała Wasze dziecko. To

moment, kiedy człowiek, aby zrozumieć, co się stało, próbuje znaleźć winnego, choć pamiętajmy, że w fenylketonurii nie ma winnego – to genetyka. W tym stanie wzrasta napięcie, drażliwość wobec samego siebie lub bliskich. Nie rozwijajcie w sobie poczucia winy – poczucie winy nie jest zdrowym ani dobrym stanem i nie pomaga być lepszym rodzicem. Poczucie winy trzeba zastępować refleksją i odpowiedzialnością. W fazie rozpacz będziecie przeżywać pewną żałobę po wyobrażeniu i oczekiwaniu zdrowego dziecka i choć może brzmieć to nieco przygnębiająco, przeżycie tego i uświadomienie sobie tego, nie jakie dziecko chcielibyśmy mieć, ale tego, jakie dziecko mamy, ma sens.

## 3. Faza pozornego przystosowania się

Na tym etapie emocje stopniowo się wyciszają. Będziecie już wiedzieć więcej o chorobie i się z nią oswoją. Jednak może pojawiać się podatność na wszelkie propozycje nawet niezgodne z wiedzą medyczną. Niektórzy będą wpadać w hiperfokusa na dziecko – wszystko orbitować będzie wokół jedzenia, ważenia produktów, kontroli wszystkiego i wszystkich. Te elementy opieki są oczywiście wskazane, ale nie mogą być jedyną aktywnością rodzicielską i partnerską. Konieczne jest zbalansowanie spełniania potrzeb dziecka wynikających

z fenylketonurii z innymi jego naturalnymi potrzebami – zabawy, samodzielności, doświadczania świata. Niezbędna jest równowaga w roli rodzica i roli partnera w związku. To przychodzi z czasem, jeśli jest się na to otwartym i się tego poszukuje. Niestety nierzadko zdarza się, że jeden z rodziców w tej fazie całkowicie poświęca się choremu dziecku, tworząc z nim relację bardzo silną a jednocześnie wykluczającą innych z pomocy, wsparcia i więzi, odpowiedzialności. Warto co jakiś czas zastanowić się, co dzieje się z nami w innych relacjach i obszarach niż dieta dziecka, aby środek ciężkości był właściwie ustawiony i gwarantował nam stabilność zarówno w relacji z dzieckiem chorym na fenylketonurię, jak i pozostałymi domownikami.

#### 4. Faza konstruktywnego przystosowania się

To etap, na którym, wyraźnie łatwiej jest zrozumieć, na czym polega fenylketonuria i jak opiekować się dzieckiem. Odzyskujecie równowagę psychiczną i przyjmujecie racjonalną postawę wobec choroby dziecka. Nadal mogą pojawiać się nawroty smutku, odczuwania bezsilności, ale to tylko stany przejściowe, często związane z nieprawidłowymi wynikami lub kolejnymi etapami w rozwoju dziecka, które wymuszają poniekąd puszczenie kontroli (np. pójście dziecka do

przedszkola, pierwsza wycieczka itp.). Do tej fazy najszybciej dochodzą rodzice współpracujący ze sobą oraz z lekarzami i dietetykami. To czas, kiedy relacja między partnerami ma szansę dojrzeć i stać się bardziej spójna. Dzieje się tak, gdy partnerzy rozmawiają ze sobą o emocjach, zadaniach i dbają też o własną relację.

Być może stworzycie relacje z innymi rodzicami dzieci chorych na fenylketonurię – społeczności są bardzo wspierające i wzmacniające.

Pojawiają się myśli poszerzające rozumienie sytuacji dziecka, dziecko nie jest już widziane tylko przez pryzmat choroby i ograniczeń czy wyzwań przez nią stawianych. Czujecie i widzicie, że Wasze dziecko jest w pewnym sensie dzieckiem szczególnym, ale pod wieloma względami zupełnie zwyczajnym – w pozytywnym znaczeniu tego słowa – biegającym, śmiejącym się, potrzebującym rówieśników, aktywności, ciekawym świata, komunikującym się i dążącym do samodzielności.

---

Kiedy dojdziecie do fazy czwartej? Nie ma jednoznacznej odpowiedzi. Niektóre fazy mogą zajmować Wam więcej czasu, inne okresowo wracać, a część przejdzie niezauważona. Dużo zależy też od Waszego ogólnego stanu psychicznego (tem-



peramentu, historii życia, poziomu stresu, przeżytych urazów i strat) oraz jakości relacji z sobą samym i partnerem czy partnerką, a także od posiadanych zasobów wsparcia, wiedzy i poziomu współpracy w Waszym najbliższym otoczeniu.

## O co, poza zorientowaniem na dietę, zadbać?

### ★ *O własne zasoby*

Zadbajcie o to, by znaleźć czas na robienie rzeczy, które Was napętniają i odprężają. Tylko się wydaje, że można bezkarnie z tego rezygnować. Każdy z nas ma swój limit. Choć jest to trudne, kiedy ma się małe dziecko, to jest to naprawdę konieczne, jeśli chcecie być stabilni fizycznie i psychicznie.

Zatroszcz się o:

- **zasoby biologiczne** – staraj się dbać o sen, nawodnienie, zdrowe odżywianie siebie (a nie tylko dziecka), równowagę w przyjmowanych bodźcach (po przebywaniu w hałasie, natłoku wrażeń zadbaj o wyciszenie),

- **zasoby społeczne** – stwarzaj przestrzeń dla wspierających, wartościowych relacji, ograniczaj relacje zużywające Twoją energię,
- **zasoby do samorozwoju i samoakceptacji** – kontaktuj się ze swoim ciałem, emocjami, kontynuuj pasję lub ich poszukaj, utrzymuj aktywność fizyczną i kontakt z naturą.

### ★ *O relacje z pozostałymi dziećmi*

Dla dzieci już samo pojawienie się brata lub siostry wywraca świat do góry nogami. A zmiany w podejściu do żywienia, przystosowywanie się do zmian w zwyczajach rodzinnych czy życiu społecznym ze względu na chorobę rodzeństwa są dodatkowym wyzwaniem. Dzieci mogą doświadczać niepokojów a nawet bólu emocjonalnego z powodu zmniejszenia uwagi, a przejawiać się to może nadmierną pobudliwością, złością kierowaną do rodzeństwa lub rodziców czy nadmiernym wyciszeniem i podporządkowaniem się. Rozmawiajcie z Waszymi dziećmi, przytulajcie je, spędzajcie z nimi czas – nawet jeśli jest on ograniczony, to niech będzie jakościowy i od czasu do czasu na wyłączość.

## ★ *O relację z partnerem, partnerką*

Narodziny dziecka zawsze wpływają na relację partnerską. W pewnym sensie ją ubogacają, a w pewnym ograniczają. Będą pojawiać się frustracje, nieporozumienia.

To od Was zależy, czy i w jaki sposób zadbać o Waszą relację, czy wysilicie się, by być blisko pomimo zmęczenia, różnych stanów emocjonalnych.

Pomagają w tym komunikaty typu JA – mówicie o tym, co czujecie i czego potrzebujecie, a nie o tym, jaki ktoś jest – „jestem zmęczona, potrzebuję byś mnie zastąpił”, „czuję się tym przytłoczony” zamiast – „nie mogę na ciebie liczyć”.

Pomagają nawet krótkie wspólne aktywności – przytulanie, czuły dotyk, troskliwe gesty, spacer, rozmowy przy herbacie, ważny jest też powrót do życia seksualnego po zakończonym połogu. Związek potrzebuje zasobów, by mógł się rozwijać i sprostać wyzwaniom dnia codziennego. Obecność i zaangażowanie są podstawą.

## ★ *O relacje społeczne*

Znajdźcie czas dla rodziny, przyjaciół. Niech relacje będą aktywne, a nie odłożone na sytuacje podbramkowe. Jeśli jesteście wspierani, macie więcej zasobów, by troszczyć się o dziecko i reagować na potrzeby jego i własne.

## Wszystko przyjdzie z czasem

Dajcie sobie czas. Nie bójcie się popełniania błędów, jeśli je korygujecie, to znaczy, że się uczycie i staracie się być jak najlepszymi rodzicami. Dzieci potrzebują miłości i obecności oraz bezpieczeństwa w relacji z rodzicem. Dzieci chore na fenyloketonurię potrzebują dostosowania diety do zaleceń medycznych, ale to tylko jedna z ich wielu potrzeb. Przyglądając się im i sobie, pracując ze swoimi emocjami i dbając o pozostałe wymiary swojego życia będziecie iść na przód, a wraz z Wami Wasze dziecko. Korzystajcie z pomocy poradni, społeczności rodziców, edukujcie się. Dzięki temu łatwiej przebiegnie proces adaptacji do roli rodzica i do wyzwań stawianych przez fenyloketonurię i po prostu do życia, w którym zawsze coś się dzieje. Życie nie jest punktem, jest raczej jak płynąca rzeka – czasem zwalnia, czasem przyspiesza, czasem wysycha, a czasem dudni z całych sił.





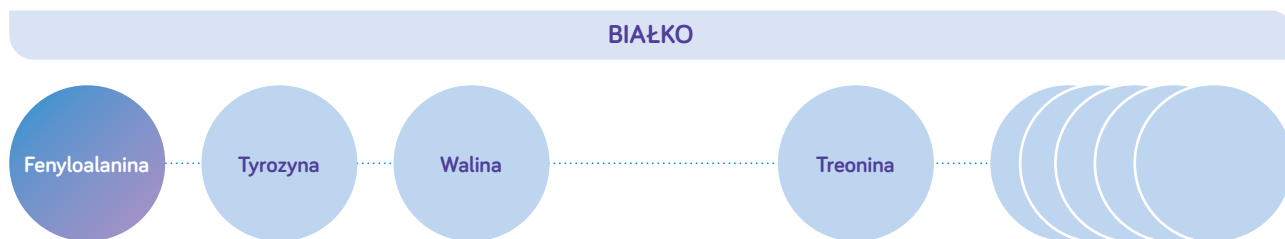
## 2. Fenylketonuria (PKU) – co powinniście wiedzieć?

---

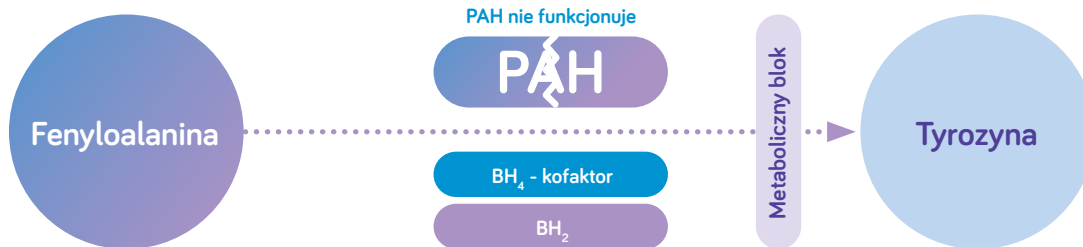
dr n. med. Joanna Jagłowska,  
Uniwersyteckie Centrum Kliniczne w Gdańsku

## Co to jest fenylketonuria?

Fenylketonuria (PKU) jest rzadką chorobą metaboliczną związaną z defektem przetwarzania fenylalaniny, jednego z aminokwasów tworzących białko. Częstotliwość występowania tej choroby w Polsce wynosi 1:7000, co oznacza, że co roku rodzi się około 50 dzieci z fenylketonurią. Nieprawidłowa aktywność enzymu hydroksylazy fenylalaniny (PAH – *phenylalanine hydroxylase*) lub jej brak prowadzi do zaburzenia przetwarzania fenylalaniny do tyrozyny. Aby reakcja miała prawidłowy przebieg, konieczna jest nie tylko aktywność enzymu PAH, ale również obecność wzmacniacza reakcji: tetrahydrobiopteryny (BH<sub>4</sub>). Efektem zaburzeń jest gromadzenie się nadmiaru fenylalaniny w organizmie, a ten naturalny składnik pokarmowy staje się wówczas substancją toksyczną dla rozwijającego się mózgu dziecka.



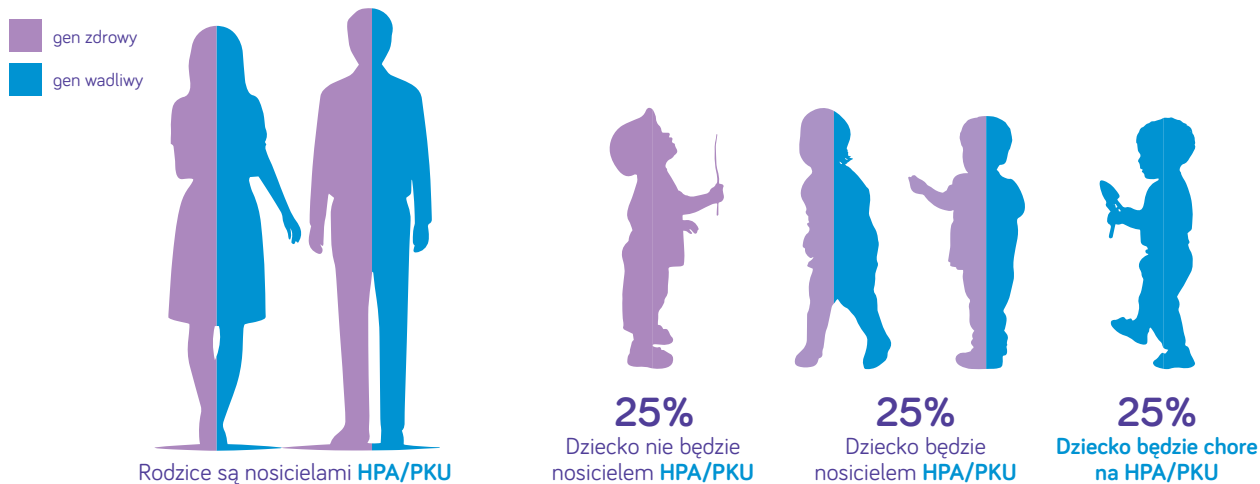
Białko składa się z łańcuchów aminokwasów



## Dlaczego moje dziecko jest chore?

Fenyloketonuria to choroba o podłożu genetycznym, przekazywana dziecku przez obydwójce rodziców. PKU dziedziczy się w sposób autosomalny recesywny, co oznacza, że chore dziecko otrzymuje po jednym nieprawidłowym genie wywołującym PKU od każdego z rodziców. W populacji polskiej co 46 zdrowa osoba jest nosicielem nieprawidłowego genu PKU. W rodzinie, gdzie mama i tata są bezobjawowymi nosicielami, istnieje 25% ryzyka, że dziecko urodzi się chore. Urodzenie jednego chorego dziecka nie oznacza, że kolejne będą zdrowe. Ryzyko urodzenia następnego chorego dziecka jest takie samo, jak przy poprzednim. To ryzyko jest stałe i dla każdej ciąży wynosi 25%. Jeżeli jedno z rodziców jest chore na PKU, a drugie jest bezobjawowym nosicielem, ryzyko urodzenia chorego dziecka z każdej ciąży wynosi 50%. Z kolei potomstwo dwójki osób chorych na PKU będzie chore w 100%.

Pamiętaj! Fenyloketonuria jest chorobą dziedziczną. **Nie można się nią zarazić.**



## Jak będzie się rozwijać moje dziecko?

Sukces leczenia fenyloketonurii uzależniony jest od trzech czynników:

- wczesnego rozpoznania, co umożliwi nam program badań przesiewowych;
- wczesnego wdrożenia leczenia, dlatego noworodek ponownie trafia do szpitala optymalnie pomiędzy piątą a siódmą dobą życia;
- konsekwentnego przestrzegania zasad diety niskofenyloalaninowej przez całe życie (tu zaczyna się rola rodzica).

Dzięki badaniom przesiewowych mali pacjenci z PKU mają szansę na prawidłowy rozwój i funkcjonowanie w społeczeństwie. Dzieci z PKU chodzą do przedszkola, szkoły, wyjeżdżają na kolonie, mają szansę studiować i realizować swoje marzenia, jak każde inne dziecko.

## Dieta w fenyloketonurii

Skutecznym postępowaniem w fenyloketonurii jest dieta. Dieta z ograniczoną podażą fenyloalaniny. Wiemy już, że fenyloalanina tworzy każde białko, które spożywamy w postaci nabiału, mięsa oraz ryb. Czy to oznacza, że musimy wykluczyć białko z diety? Nie, absolutnie NIE. Białko jest

niezbędne do prawidłowego funkcjonowania naszego organizmu. Z białka zbudowane są nie tylko nasze mięśnie i kości, ale również hormony, enzymy oraz przeciwciała. Zatem dieta w fenyloketonurii jest z jednej strony dietą eliminacyjną, bo wykluczamy z diety produkty bogate w białko, takie jak np. mięso, ryby, nabiał, rośliny strączkowe oraz orzechy. Natomiast z drugiej strony, aby zapobiegać niedoborom białka, witamin czy mikroelementów, koniecznie należy uzupełniać podaż „bezpiecznym białkiem”, czyli specjalnym preparatem zawierającym wszystkie niezbędne aminokwasy z wyjątkiem fenyloalaniny.

W Polsce dla pacjentów dostępnych jest wiele rodzajów preparatów PKU, różniących się smakiem, formą podania, zawartością białka. Skład preparatów jest również dostosowany do potrzeb pacjentów w każdej grupie wiekowej. Preparaty dedykowane noworodkom i niemowlętom zastępują pokarm kobiecy czy mleko początkowe. Do wyboru są preparaty: Milupa PKU 1 mix\*, XP Analog LCP\*, PKU Gel\* oraz Phenyl-Free 1\*. W przypadku dzieci nietolerujących dużych objętości mieszanki, można jako dodatek stosować preparat skoncentrowany Milupa PKU 1\*. Doborem właściwego preparatu zajmuje się lekarz wraz z dietetykiem, biorąc pod uwagę indywidualne potrzeby pacjenta.



## Czy mogę karmić piersią?

Tak, zdecydowanie tak. Skład mleka kobiecego wspiera pierwszą linię obrony organizmu, tzw. odporność nieswoistą. Karmienie piersią wpływa na zmniejszenie ryzyka wystąpienia u dziecka chorób infekcyjnych, zmniejsza ryzyko wady zgryzu, otyłości czy zachorowania na cukrzycę typu 2. Ma również ogromny wpływ na budowanie więzi między matką i dzieckiem!

Objętość mleka kobiecego, którą bezpiecznie można podać dziecku z fenyloketonurią, ustalana jest przez lekarza/dietetyka pod ścisłą kontrolą poziomów fenyloalaniny. Technika karmienia dziecka z PKU mlekiem kobiecym jest różnorodna i dobierana indywidualnie dla każdej mamy:

1. odciąganie pokarmu laktatorem i podawanie przez butelkę ze smoczkiem odmierzonej ilości;
2. ważenie dziecka przed przystawieniem do piersi i zaraz po zakończeniu karmienia celem określenia ilości wypitego pokarmu;
3. podaż przepisanej ilości preparatu bezfenyloalaninowego na karmienie, a następnie przystawienie dziecka do piersi i pozwolenie mu jeść do sytości.

## Ile fenyloalaniny może zjeść moje dziecko?

Fenyloalanina przetwarzana jest do tyrozyny, z niej zaś produkowane są niezbędne do życia neurotransmitery: dopamina, adrenalina i noradrenalina. Dlatego z diety pacjenta z fenyloketonurią nie możemy całkowicie wyeliminować fenyloalaniny. Źródłem fenyloalaniny w pierwszym okresie życia niemowlęcia jest pokarm mamy lub mleko początkowe dla niemowląt. Nowe produkty zawierające fenyloalaninę pojawiają się w diecie małego dziecka około 5.–6. miesiąca życia. Do tego momentu mamy czas na naukę kontroli jadłospisu naszego dziecka.

Zatem ile fenyloalaniny może zjeść moje dziecko? Podaż fenyloalaniny dla każdego pacjenta jest ustalana indywidualnie przez zespół lekarz/dietetyk, pod kontrolą stężenia fenyloalaniny we krwi. Bezpieczne granice stężeń fenyloalaniny dla dzieci do 12. roku życia to wartości: 120–360  $\mu\text{mol/l}$  (2–6 mg%).

*\*Milupa PKU 1 mix to żywność specjalnego przeznaczenia medycznego. Do postępowania dietetycznego w fenyloketonurii (PKU) i hiperfenyloalaninemii (HPA) u niemowląt od urodzenia do ukończenia 1. roku życia. Stosować pod nadzorem lekarza. Milupa PKU 1 to żywność specjalnego przeznaczenia medycznego. Do postępowania dietetycznego w fenyloketonurii (PKU) i hiperfenyloalaninemii (HPA) u niemowląt. Stosować pod nadzorem lekarza. XP Analog LCP to żywność specjalnego przeznaczenia medycznego. Do postępowania dietetycznego w potwierdzonej fenyloketonurii u niemowląt od urodzenia do ukończenia 1. roku życia oraz u dzieci w wieku do 3 lat jako uzupełnienie diety. Stosować pod nadzorem lekarza. PKU Gel to żywność specjalnego przeznaczenia medycznego. Stosować pod nadzorem lekarza. Phenyf-Free 1 to żywność specjalnego przeznaczenia medycznego. Stosować pod nadzorem lekarza.*

## Co to jest tolerancja fenyloalaniny (PHE)?

Ilość PHE (podana w mg), którą pacjent może przyjąć wraz z żywnością niskobiałkową, tak by wartości PHE oznaczone w jego surowicy mieściły się w bezpiecznych granicach. Pacjenci różnią się między sobą tolerancją fenyloalaniny, co związane jest z odziedziczoną aktywnością enzymu hydroksylazy fenyloalaniny. Dlatego ważne jest, by dietę opracować indywidualnie dla każdego z pacjentów we współpracy z lekarzem/dietetykiem.

## Od czego zależy poziom PHE w surowicy krwi?

Na poziom PHE ma wpływ wiele czynników:

- podaż PHE z żywnością niskobiałkową;
- podaż kalorii – zbyt mała może prowadzić do wzrostu poziomu PHE;
- aktualne zapotrzebowanie energetyczne organizmu, które rośnie przy **wysiłku fizycznym, infekcji czy gorączce**. Podczas gorączki wzrost temperatury o 1 stopień Celsjusza powoduje wzrost zużycia energii nawet o 13%. Dziecko gorączkujące nie ma ochoty na

przyjmowanie posiłków, to dodatkowo może zaburzać wyrównanie metaboliczne;

- **aspartam**: białkowa substancja słodząca, która w 50% składa się z fenyloalaniny. Aspartam dodawany jest do napojów, słodczy, ale również do leków w postaci zawiesiny, dedykowanych najmłodszym. Pamiętaj, by czytać ulotki leków i sprawdzać, czy nie są one słodzone aspartamem.

## Jak kontrolować chorobę?

Podstawowym parametrem oceny laboratoryjnej kontroli metabolicznej w fenyloketonurii jest poziom PHE. Krew od pacjentów pobierana jest z nakłucia opuszki palca na specjalne bibuły filtracyjne. Każdy pacjent z rozpoznaniem PKU otrzymuje z pracowni badań przesiewowych bibuły oznakowane indywidualnym kodem kreskowym. Dzięki temu unika się błędów związanych z nieprawidłową identyfikacją bibuły.

## Bibuła do kontroli

 Butelka  Pozajelitowo 

Dane matki

Pesel: **pesel pacjenta**

Nazwisko: **nazwisko pacjenta**

Imię: **imię pacjenta**

Dane dziecka

Płeć: \_\_\_\_\_

Data urodz.: **1.02.2020** Godz.: \_\_\_\_\_

Data pobr.: **06.02.2022** Godz.: **08:30**

Ciężar: **12,3 kg** Hbd: \_\_\_\_\_

Apgar: \_\_\_\_\_ Transfuzja? data: \_\_\_\_\_

Antybiotyki? \_\_\_\_\_

Kamienie: Piers  Butelka  Pozajelitowo

Adres do kontaktu \_\_\_\_\_

Telefon: \_\_\_\_\_

Pobrał: \_\_\_\_\_

2021-09-30

## Pamiętaj:

nie pożyczaj swoich bibuł innym pacjentom.  
Bądź szczególnie ostrożny, jeżeli masz więcej  
niż jedno dziecko z fenylketonurią,  
by nie pomylić bibutek.

W pierwszym roku życia kontrolne oznaczenia poziomu PHE powinno się wykonywać przynajmniej raz w tygodniu. Poziom PHE w surowicy charakteryzuje się dobową zmiennością: najwyższy poziom PHE osiąga w godzinach porannych, po nocnej przerwie w jedzeniu. Zgodnie z tą wiedzą oznaczenie poziomu PHE powinno się wykonywać w godzinach porannych na czczo. Oczywiście noworodki i niemowlęta jedzą regularnie co 2–3 godziny, również w nocy, dlatego w przypadku najmłodszych pacjentów pora pobrania krwi na bibułę kontrolną nie ma większego znaczenia.

## Bywa, że poziomy PHE przekraczają wartości prawidłowe. Co robić?

Poziom PHE może wzrastać przy każdej infekcji, szczepieniu czy ząbkowaniu. Dlatego zachęcamy rodziców, by poziom PHE oznaczać również w trakcie takiego „kryzysu”. Wiedząc, jak reaguje metabolizm dziecka w takiej sytuacji, będziemy mogli indywidualnie dostosować postępowanie do potrzeb dziecka i chwili. Analiza dzienniczka dietetycznego daje nam wówczas możliwość nazwania problemu i wprowadzenia interwencji. Warto wtedy skontaktować się z poradnią (telefonicznie, mailowo lub bezpośrednio), by uzyskać wytyczne odnośnie do modyfikacji jadłospisu.

## Czy jednorazowo podwyższony poziom PHE może mieć wpływ na rozwój mojego dziecka?

Wpływ pojedynczego podniesienia się poziomu PHE poza zakres docelowy nie jest łatwy do zmierzenia. Natomiast przewlekłe podwyższone wartości PHE skutkują obniżeniem ilorazu inteligencji (IQ). W grupie pacjentów, u których średnie wartości PHE wahały się między 423–750  $\mu\text{mol/l}$  (7–12,5 mg%), wzrost poziomu PHE o 100  $\mu\text{mol/l}$  (1,7 mg%) powoduje spadek poziomu IQ o 1,3–3,1 punkta.



## 2.1. Jak pobierać krew na bibułę?

mgr Ewa Głąb-Jabłońska, diagnosta laboratoryjny, Zakład Badań Przesiewowych i Diagnostyki Metabolicznej Instytutu Matki i Dziecka w Warszawie

### Bibuła do monitorowania PKU

W przypadku monitorowania wielu chorób metabolicznych, w tym fenylketonurii (PKU), wykonuje się badanie z krwi pobranej na specjalną bibułę. Obecnie w Polsce jest to bibuła EBF 903, która jest standardową bibułą stosowaną w badaniach przesiewowych noworodków na świecie, charakteryzującą się odpowiednią jakością i nasiąkliwością.

Ponieważ bibuły są zaliczane do produktów medycznych, to muszą mieć ściśle określoną datę ważności, bo takie są europejskie wymogi prawne. Jeśli bibuły są odpowiednio przechowywane (chronione od wilgoci, słońca i wysokiej temperatury), nie są zanieczyszczone, nie uległy zmożeniu czy zawilgoceniu, utrzymują wszystkie swoje cechy nawet o 2 lata dłużej niż data ważności i mogą być użyte do pobierania krwi.

### Jak wypełniać dane na bibule w przypadku monitorowania PKU?

Na bibule wpisuj dane pacjenta, koniecznie podaj **PESEL**, **datę urodzenia**, **datę pobrania z godziną pobrania** i **aktualny ciężar ciała** (rys. 1). Te dane są potrzebne, aby zarejestrować bibułę w systemie laboratoryjnym i dołączyć ją do listy bibuł danego pacjenta. Nie musisz podpisywać zgody na badania molekularne z tyłu bibuły.

Dane matki  
PESEL: pesel pacjenta  
Nazwisko: \_\_\_\_\_  
Imię: nazwisko pacjenta  
Imię: imię pacjenta

Dane dziecka  
Płeć: \_\_\_\_\_  
Data urodz. 1.02.2024 Godz.: \_\_\_\_\_  
Data pobr. 06.02.2024 Godz.: 08:30  
Ciężar: 12.3 kg Hbt: \_\_\_\_\_  
Apgar: \_\_\_\_\_ Transfuzja? data: \_\_\_\_\_  
Antybiotyki? \_\_\_\_\_  
Kamień: PESEL  data  paszki   
Adres do kontaktu \_\_\_\_\_  
Telefon: \_\_\_\_\_  
Pobranie: \_\_\_\_\_

Tu nakleić kod paskowy  
Nie dotykać powierzchni krążków  
Nie używać bibuł uszkodzonych

Wyrzucić zgodę na wyznaczenie, w ramach badań z krwi pobranej na bibułę.

**Nie trzeba podpisywać**

Eastern Business Forms  
500 Old Suburban Springs Rd.  
Crownville, MD 21031, USA

CMC  
Chimica Longa N18  
CP 29008 Malaga, Spain  
+34951214054

Rys. 1. Wpisywanie danych na bibułę

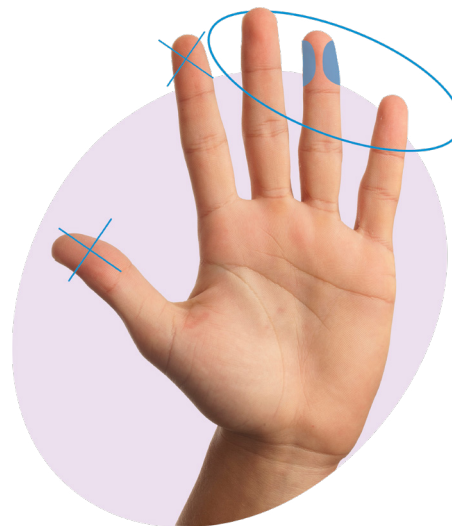
## Miejsce nakłucia

Na bibułę pobieramy krew włośniczkową (z pięty, palca, płatka ucha). Zalecane jest pobranie krwi z pięty dziecka do ok. 6. miesiąca życia (można pobierać krew w ten sposób do czasu aż dziecko zaczyna wstawać), a z palca u starszych dzieci i dorosłych.

Najbezpieczniejsze pobieranie krwi z pięty jest z zewnętrznej jej strony (rys. 2). Również dla starszych dzieci zaleca się pobieranie krwi z zewnętrznej części opuszki palców środkowego, serdecznego lub małego (rys. 3). Nie poleca się pobierania krwi z palca wskazującego lub kciuka ze względu na zbyt twardą skórę.



Rys. 2. Miejsce pobrań krwi u dzieci do 6. miesiąca życia.



Rys. 3. Miejsce pobrań krwi u starszych dzieci, młodzieży i dorosłych.

## Jak pobierać krew na bibułę z pięty?

Na początku wpisz dane pacjenta na bibułę i przygotuj wszystkie materiały: płyn do dezynfekcji, jednorazowy nakłuwacz (preferowany o głębokości wklucia 2,4 mm), plaster. Stopa u dziecka powinna być ogrzana, zdezynfekowana i osuszona (np. suchym gazikiem). Przed pobraniem uchwyc stopę tak, aby ją naprężyć, następnie przyłóż nakłuwacz i go naciśnij (rys. 4). Powinna pojawić się kropla krwi. Gdy kropla będzie duża (rys. 5), a stopa była osuszona, od razu możesz przyłożyć krew do bibuły – jeśli stopa była mokra, pierwszą kroplę odrzuć. Krew powinna samoistnie przesączyć się na drugą stronę bibuły. Trzymając naprężoną stopę i przyłożoną bibułę, delikatnie naciskaj stopę palcem, przesuwać go w kierunku bibuły, aż do wypełnienia krążka. Następnie poczekaj aż pojawi się kolejna kropla i znów przyłóż bibułę. **Do wykonania badania kontrolnego wystarczą nam dobrze pobrane (przesączone) 2–3 krążki krwi (rys. 6). Nie nawarstwiaj krwi na tym samym polu.**



Rys. 4. Nakłuwanie stopy u dziecka do 6. miesiąca życia.



Rys. 5. Zalecana wielkość kropli krwi.



Rys. 6. Prawidłowo pobrana krew na bibułę.

## Jak pobierać krew na bibułę z palca?

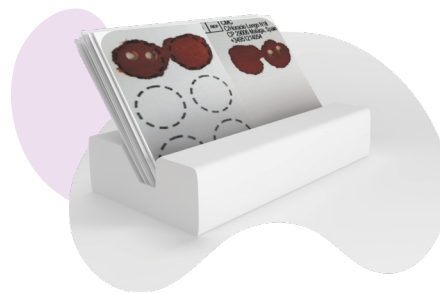
Przed pobraniem krwi przygotuj wszystkie potrzebne przybory: bibułę, którą należy wypełnić danymi pacjenta, nakłuwacz jednorazowy, płyn do dezynfekcji, gazik, plaster. Ogrzej palec za pomocą ciepłego ręcznika lub zanurz go na 30 sekund w szklance z ciepłą wodą (ok. 40°C). Następnie palec odkaż, osusz (np. za pomocą suchego gazika), przyłóż nakłuwacz i naciśnij go. Gdy pojawi się kropla krwi, delikatnie naciskaj palec w kierunku opuszki, aż do uzyskania odpowiednio dużej kropli. Wtedy do kropli krwi przyłóż bibułę i poczekaj aż krew przesączy się na drugą jej stronę.

Niektórzy, zamiast nakłuwacza, wybierają uktucie palca czy stopy dziecka igłą. Jest to również prawidłowa metoda, ale należy pamiętać o stosowaniu tylko sterylnych igieł jednorazowych o rozmiarze 0,7 mm lub 0,8 mm. Jednak, szczególnie w przypadku dzieci, kolorowe nakłuwacze zwykle lepiej się sprawdzają i nie budzą takiego strachu jak igła.

## Jak należy suszyć bibułę

**Bibułę nasączoną krwią susz przez ok. 2–3 godziny w pozycji stojącej, np. opartą o ścianę, książkę itp. Nie należy suszyć bibuły na grzejniku, suszarką czy bezpośrednio na słońcu.**

Dzięki temu krew wysycha równomiernie i nie rozwarstwia się. Suchą bibułę włóż do koperty razem z opisaną dietą i wyślij do laboratorium przesiewowego. Bibułę wysyłaj tego samego dnia, co pobranie, lub najpóźniej następnego dnia.



## ★ Ważne informacje

- Krew na bibułę kontrolną pobieraj o tej samej porze dnia, najlepiej rano na czczo, i koniecznie wpisz godzinę pobrania na bibułę.

Jeśli z jakichś przyczyn nie możesz pobrać krwi rano, zachowaj odstęp 3–4 godzin bez jedzenia przed pobraniem. Częstość pobierania próbek jest zależna od wieku i ustalana przez lekarza. Im młodsze dzieci, tym częściej pobieramy próbki.

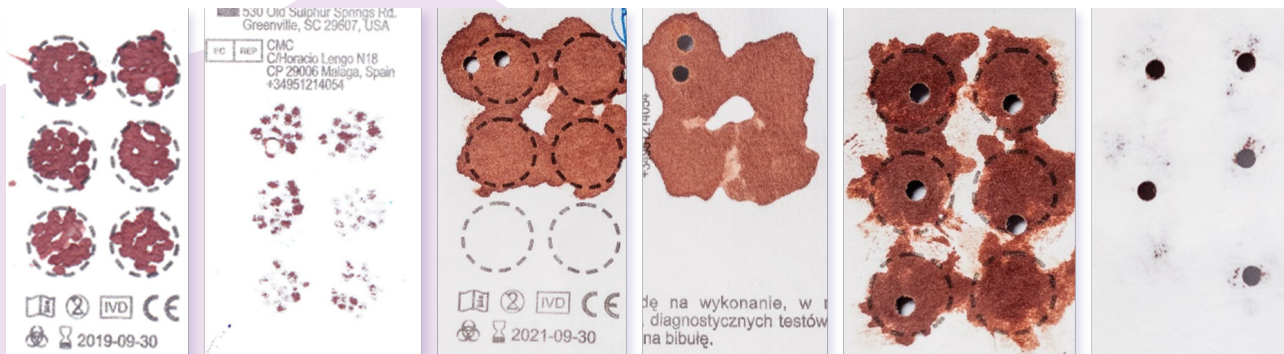
- Zwróć szczególną uwagę na prawidłowe opisanie bibuły w przypadku pobierania krwi od rodzeństwa.



- W przypadku nietrzymania się zaleceń dietetycznych, nie odwołuj pobierania próbki, lecz pobierz krew i napisz komentarz odnośnie do zjedzenia niedozwolonych produktów. Jest to bardzo ważne, ponieważ pozwoli na rzetelną ocenę stosowanego leczenia i ustalenie odpowiedniej diety. W końcu każdemu czasami zdarzają się drobne grzeszki.
- W przypadku choroby pobierz bibułę kontrolną, opisz stan pacjenta i napisz, jakie leki przyjmował w czasie pobierania próbki.

## Jak nie pobierać krwi

**Wiarygodność wyniku zależy w dużej mierze od jakości próbki.** Niewiarygodne wyniki uzyskujemy w przypadku nieprzesączenia się krwi na drugą stronę krążka, zabrudzenia bibuły, rozwarstwienia krwi na bibule. Poniżej przykłady nieprawidłowego nasączenia bibuły (rys. 7). Bibuły są pokazane z obu stron. Wycięte krążki wskazują, ile materiału potrzebujemy do badania. W przypadku koniecznej powtórki potrzeba dwa razy więcej krwi.



Rys. 7. Przykłady nieprawidłowo pobranych próbek krwi na bibułę.

## Platforma pkuWEB

Platforma jest dostępna zarówno dla lekarzy, jak i pacjentów z PKU/HPA (hiperfenyloalaninemia łagodna), którzy podpisali umowę udostępnienia konta. Wyniki z laboratorium są wysyłane do bazy elektronicznie. Do wyniku lekarz może dopisać komentarz z zaleceniami dietetycznymi. Aby uzyskać dostęp do bazy, zgłoś się do lekarza prowadzącego lub laboratorium przesiewowego i wypetnij umowę.

Przygotowano na podstawie:

Arch Dis Child Fetal Neonatal Ed 1999;80:F243-F245  
Ultrasound study of heel to calcaneum depth in neonates,  
Anoo Jain, Nicholas Rutter  
Orphanet J Rare Dis. 2017 Oct 12;12(1):162.  
The complete European guidelines on phenylketonuria:  
diagnosis and treatment, A M J van Wegberg et al  
<https://ebf-inc.com/products/>



## 2.2. Postępowanie w fenyloketonurii

dr n. med. Joanna Jagłowska, Uniwersyteckie Centrum Kliniczne w Gdańsku

### Jak długo należy stosować dietę PKU?

Leczenie trwa całe życie. Stąd o diecie w PKU często mówi się, że to **styl życia** i to nie tylko pacjenta, ale i pozostałych członków rodziny. Adaptując się do nowej sytuacji, jaką jest pojawienie się dziecka z PKU w rodzinie, zachodzą również zmiany w codziennym domowym jadłospisie: zupy są gotowane na wywarach warzywnych, wzrasta spożycie warzyw i owoców.

### Co się stanie, jeśli dziecko chore na fenyloketonurię nie będzie leczone?

Wprawdzie defekt enzymatyczny w fenyloketonurii dotyczy komórek wątroby, ale toksyczne działanie nagromadzonej w nadmiarze fenyloalaniny skoncentrowane jest na komórkach nerwowych. Skutkiem przewlekłe utrzymujących się wysokich stężeń fenyloalaniny jest zaburzony rozwój i funk-

cje mózgu. Do objawów nieleczonej fenyloketonurii należą: padaczka, niepełnosprawność intelektualna oraz zaburzenia psychiczne. Chorzy wówczas są całkowicie uzależnieni od osób trzecich w zakresie codziennego funkcjonowania. Wczesna diagnoza i ścisłe przestrzeganie zasad diety niskofenyloalaninowej są szansą na prawidłowy rozwój dzieci z PKU.

### Czy są jakieś inne formy leczenia?

W Polsce aktualnie dostępne jest tylko postępowanie dietetyczne.

Od lat trzydziestych XX wieku, gdy rozpoznano fenyloketonurię, naukowcy stale pracują nad optymalizacją leczenia. Możliwa jest terapia Kuvanem, odpowiednikiem biopertyny, czyli wzmocniaczem reakcji przetwarzania fenyloalaniny do tyrozyny. Istnieje możliwość podawania podskórnie enzymu liazy amonowej fenyloalaniny (Palynzia), ale leczenie

to zarejestrowane jest dla pacjentów powyżej 16. roku życia. Prowadzone są prace nad rejestracją probiotyku zawierającego szczepki bakterii wyposażone w dwa enzymy rozkładające fenyloalaninę: liazę amonową fenyloalaniny (PAL) oraz deaminazę L-aminokwasów (LAAD). Nowe terapie mają na celu zwiększenie tolerancji fenyloalaniny, aczkolwiek nadal nie zwalniają pacjenta z obowiązku kontroli diety i nadal nie są dostępne w Polsce.

## Jak mówić o fenyloketonurii?

Fenyloketonuria jest chorobą rzadką i wiedza o tej chorobie nie jest powszechna. **Dlatego warto dzielić się informacjami o chorobie i leczeniu Waszego dziecka nie tylko z rodziną i przyjaciółmi, ale też z nauczycielami w przedszkolu i szkole.** Uniknie się w ten sposób błędów dietetycznych wynikających z ich niewiedzy.

A oto kilka informacji, które można wykorzystać do przekazania wiedzy „w pigułce” o chorobie Waszego dziecka:

- Fenyloketonuria jest chorobą dziedziczną. Nie można się nią zarazić.
- Twoje dziecko wymaga specjalnej diety PKU, poza tym jest w pełni zdrowe.

- Organizm Twojego dziecka nie przekształca aminokwasu o nazwie fenyloalanina, zawartego we wszystkich pokarmach zawierających białko.
- Stosowanie odpowiedniej diety PKU pozwala utrzymać bezpieczne stężenie fenyloalaniny we krwi, umożliwia prawidłowy rozwój i prowadzenie normalnego trybu życia.
- Jedzenie posiłków bogatych w białko nie spowoduje złego samopoczucia, ale z czasem może prowadzić do trwałych psychicznych i fizycznych zmian w organizmie.
- Wszelkie pokarmy zawierające białko i takie, które nie są częścią diety PKU, nie powinny być traktowane jako smakołyki, ponieważ mogą niekorzystnie wpłynąć na samopoczucie Twojego dziecka.
- Twoje dziecko nie wyrośnie z fenyloketonurii i musi pozostać na diecie, by zachować zdrowie.

---

Źródło: National PKU Alliance, My PKU Binder, s. 3

# Krótkie wskazówki

## O CZYM NALEŻY ZAWSZE PAMIĘTAĆ?

- ★ **O preparacie** – to bardzo ważny element postępowania. Nie odkładaj wizyty po receptę na ostatni moment. Wykupuj nowy preparat, gdy jeszcze masz zapas poprzedniego.
- ★ **Ilość i sposób podawania preparatu** muszą być zgodne z zaleceniami (co najmniej w 3 porcjach). U młodszych dzieci preparat podajemy częściej.
- ★ **Pamiętaj o pilnowaniu jadłospisów i dobowej podaży fenyloalaniny (pomocnym narzędziem jest PKU Licznik 2.0)**
- ★ **Pamiętaj, że radośni i spokojni rodzice to radosne i spokojne dziecko**





### *3. Dieta dziecka z PKU w pierwszym roku życia*

---

dr n. med. Joanna Żółkowska, mgr Aneta Gwozdowska





## Jak będzie wyglądała dieta mojego dziecka w pierwszym roku życia?

Podstawą diety niskofenyloalaninowej jest preparat bezfenyloalaninowy. Stanowi on źródło białka pozbawionego fenylalaniny. Zawiera składniki odżywcze (węglowodany, tłuszcze, witaminy i składniki mineralne) konieczne do prawidłowego rozwoju dziecka.

### Pierwsze cztery miesiące życia

W pierwszych czterech miesiącach życia niemowlę karmione jest preparatem aminokwasowym i mlekiem mamy lub mlekiem początkowym dla niemowląt. Nie ma przeciwwskazań do częściowego karmienia piersią. Jest to korzystne, ponieważ pokarm mamy ma odpowiedni skład, stanowi ważne źródło składników odżywczych i ciał odpornościowych. Zawiera mniej fenylalaniny i więcej kalorii niż mleko początkowe dla niemowląt. Ważny jest również aspekt psychologiczny – poprzez karmienie piersią matka i dziecko nawiązują kontakt emocjonalny. Przystawianie do piersi pozwala kobiecie dłużej utrzymać laktację, co umożliwia dłuższe karmienie pokarmem mamy. Niemowlę karmione w ten sposób najpierw otrzymuje preparat w odpowiedniej ilości, a następnie przystawiane jest do piersi. Jeżeli stężenie fenylalaniny przy



takim karmieniu jest zbyt niskie lub zbyt wysokie, wówczas reguluje się to zmianą ilości preparatu, nie rezygnując z przystawiania do piersi.

Mleko początkowe należy podawać w ilości zalecanej przez lekarza lub dietetyka wraz z preparatem aminokwasowym pozbawionym feniloalaniny.

Zdarza się, że dziecko ma nietolerancję białek mleka krowiego. Wówczas zamiast mleka początkowego wprowadza się preparat mlekozastępczy.

Zarówno preparat bezfeniloalaninowy, jak i mleko początkowe dla niemowląt muszą być przygotowywane zgodnie z zaleceniami producenta i z przestrzeganiem zasad higieny, bezpośrednio przed karmieniem. Mieszanek tych nie należy przetrzymywać w termosach czy podgrzewaczach. Alternatywnym rozwiązaniem jest wcześniejsze przygotowanie wody zgodnie z instrukcją, przechowywanie jej w termosie i przygotowanie mleka bezpośrednio przed karmieniem.

## Rozszerzanie diety

Jeśli dziecko jest na to gotowe (siedzi z podparciem, samodzielnie utrzymuje główkę w pozycji pionowej, zjada z łyżeczki, nie wypychając jej z buzi), 5. miesiąc życia to moment,

kiedy można rozpocząć wprowadzanie niewielkich ilości pokarmów uzupełniających. Pierwszymi nowymi potrawami powinny być podawane pojedynczo wytrawne warzywa (np. brokuł, kalafior). Można je przykładowo podać w postaci zupek przygotowanych według odpowiedniego przepisu. Można wykorzystać też gotowe produkty (w słoiczkach), zwracając uwagę na ich skład (nie mogą zawierać wysokobiałkowych składników, tj. mleka w proszku, mięsa, roślin strączkowych itp.). Kolejnymi produktami są kaszka ryżowa (jeśli pozwala na to indywidualna tolerancja feniloalaniny), kleik niskobiałkowy i owoce. Kaszki i kleiki powinny być neutralne, aby nie przyzwyczajają dziecka do słodkiego smaku. Produkty zawierające cukier są chętniej zjadane przez dzieci niż neutralne, ale mogą prowadzić do nadwagi i otyłości. Pierwszym owocem jest jabłko: najprostszy, jednoskładnikowy deser. Podawanie nowych produktów należy zaczynać od niewielkiej ilości, 2–3 łyżeczek, zwiększając każdego dnia ilość o następne 3 łyżeczki.

## W 6. miesiącu...

urozmaica się dietę, wprowadzając nowe warzywa i owoce w formie wieloskładnikowych dań i deserów.

## 7.–8. miesiąc

Siódmy i ósmy miesiąc życia wiąże się z wprowadzeniem pokarmu o zmienionej konsystencji (mniejsze rozdrobnienie) oraz z dodatkiem ½ żółtka co drugi dzień (jeśli pozwala na to indywidualna tolerancja fenyloalaniny). Wprowadzenie tego produktu w ściśle określonej ilości jest możliwe tylko na wyraźne polecenie lekarza lub dietetyka. Ugotowane żółtko jaja należy dodać np. do zupy.

## 9.–12. miesiąc

W ostatnich miesiącach pierwszego roku życia konsystencja i skład posiłków ulegają dalszym modyfikacjom. Wprowadzamy do diety drugie danie w formie ziemniaków i gotowanych warzyw oraz produkty stałe wymagające gryzienia (pieczywo, makaron, ryż, ciastka itp., wszystkie produkty niskobiałkowe oraz miękkie, gotowane i surowe owoce i warzywa), jeżeli dziecko jest gotowe, można podać te produkty do rączki. Należy również zwiększyć asortyment owoców i warzyw. Możliwe jest także podanie większej ilości żółtka oraz wprowadzenie jogurtów dla niemowląt. Te produkty dziecko może otrzymać tylko na wyraźne polecenie lekarza lub die-

tetyka. Pod koniec pierwszego roku życia posiłki powinny być pełnowartościowe, urozmaicone, atrakcyjne oraz uwzględniające wymagania żywieniowe dziecka.

Po ukończeniu 12. miesiąca życia dziecko gotowe jest do jedzenia potraw z „rodzinnego stołu”, posiekanych i rozdrobnionych w miarę potrzeby. Dotyczy to produktów dozwolonych w diecie ubogofenyloalaninowej.

## Dodatkowe wskazówki dotyczące żywienia w pierwszym roku życia

Pierwsze cztery miesiące to podawanie produktów płynnych. Między 17. a 26. tygodniem życia wprowadzamy do diety dziecka produkty uzupełniające o innej, półpłynnej i papkowatej konsystencji. Mieszanki mleczne podajemy z butelki, produkty półpłynne łyżeczką. W 8.–9. miesiącu życia uczymy dziecko pić z kubeczka, a pokarmy powinny być mniej rozdrobnione. W tym czasie rozszerzamy dietę o nowe produkty. W kolejnych miesiącach dziecko uczy się gryźć, poznaje coraz więcej nowych smaków. Podejmowane są wielokrotne próby podawania nowych produktów: 3, 5, 10, 15, 20 razy..., aż do skutku. Przy przygotowywaniu posiłków (zupy, obiady, desery owocowe) należy pamiętać, że owoce i warzywa ważymy po oczyszczeniu, przed ugotowaniem. Produkty sypkie: kaszki, kleiki, makarony ważymy przed ugotowaniem.

## Dieta uproszczona

Dieta ta polega na podawaniu produktów zawierających fenyloalaninę w ilości poniżej 50 mg/100 g lub poniżej 75 mg/100 g (w zależności od kraju), bez wylizania w nich fenyloalaniny. W Polsce można prowadzić dietę uproszczoną w oparciu o produkty zawierające mniej niż 75 mg fenyloalaniny w 100 g. **Nie oznacza to jednak, że realizuje się zaleconą podaż fenyloalaniny i dodatkowo podaje dziecku „nieliczone” pokarmy.** Z lekarzem i dietetykiem trzeba ustalić, o ile należy obniżyć podaż fenyloalaniny z liczonych produktów. Zwykle podaż tę zmniejsza się o 20–30%.

Do niedawna uważało się, że takie rozwiązanie może być wprowadzone u dzieci powyżej 4. roku życia. Obecnie dotyczy to również młodszych dzieci.

## BLW, czyli Baby Led Weaning a PKU

*mgr Aneta Gwozdowska*

BLW jest metodą rozszerzania diety, która zakłada stworzenie warunków do samodzielnego jedzenia już od samego początku włączania produktów uzupełniających. Metoda ta z powodzeniem może być stosowana u dzieci z fenylketonurią po odpowiednim dostosowaniu posiłków do diety niskofenyloalaninowej.

## *BLW wiąże się niewątpliwie z szeregiem zalet:*

- ✓ samodzielne odkrywanie tekstury, smaku i zapachu jedzenia ułatwia osvajanie dziecka z nowymi produktami, korzystnie wpływa na wrażliwość sensoryczną i zmniejsza ryzyko wybiórczości pokarmowej w późniejszym okresie życia,
- ✓ większa kontrola nad wielkością zjedzonej porcji korzystnie wpływa na samoregulację apetytu oraz umiejętność rozpoznawania sygnałów głodu i sytości,
- ✓ samodzielne jedzenie ćwiczy zdolności motoryczne dziecka, wspiera koordynację i precyzję ruchów, co pozytywnie wpływa na całościowy rozwój dziecka,
- ✓ podawanie kawałków do rączki od początku rozszerzania diety rozwija umiejętność żucia i połykania, co jest istotne dla prawidłowego funkcjonowania jamy ustnej, jak i procesu rozwoju mowy.

Tak jak w przypadku klasycznej metody rozszerzania diety, nadal obowiązuje nas zasada podziału ról – rodzic odpowiada za to, co, kiedy i jak poda dziecku, a dziecko może zdecydować, co i ile zje z zaproponowanego posiłku. Posiłki przygotowujemy tak, aby dziecko mogło chwycić produkty całą dłońią.

**Początkowo mogą być to tzw. *finger foods*, czyli odpowiednio przygotowane produkty podawane do rączki, w tym warzywa i owoce pokrojone w 5–10 cm słupki, np.:**

gotowana cukinia, batat, marchew pokrojone w słupki

kalafior lub brokuł gotowane pojedyncze różyczki

pomidor pokrojony w ćwiartki

pieczone jabłko pokrojone w ćwiartki

dojrzała, miękka gruszka lub brzoskwinia pokrojone w ćwiartki

**Na późniejszym etapie rozszerzania diety możemy podać:**

makaron niskobiałkowy ugotowany na miękko, np. świderki, penne w sosie warzywnym

kanapkę z pastą warzywną, pokrojoną w paski

kulki z ryżu niskobiałkowego lub kaszki niskobiałkowej ugotowanej na gęsto

placuszki z warzyw lub owoców pokrojone w paski (początkowo można je upiec w piekarniku)

pieczone kotleciki warzywne uformowane podłużnie

Jeśli dziecko w wieku około 9.–12. miesięcy rozwinie chwyt szczypcowy (umiejętność chwytania przedmiotów wyprostowanym kciukiem i palcem wskazującym), możemy zaproponować produkty pokrojone w mniejsze kawałki.

Bardzo istotną kwestią jest zapewnienie bezpieczeństwa podczas samodzielnego jedzenia. Po pierwsze należy upewnić się, że dziecko jest gotowe do procesu rozszerzania diety (oznaki gotowości). Podczas proponowania posiłku musimy zadbać o odpowiednią pozycję dziecka – tylko gdy dziecko siedzi prosto, w odpowiednim krzeselku lub na kolanach ro-

dzica. Nie używaj do karmienia bujaczka czy fotelika samochodowego i nie podawaj posiłku, gdy dziecko jest w ruchu. Produkty powinny mieć odpowiednią teksturę i konsystencję dostosowaną do umiejętności i możliwości dziecka. W praktyce oznacza to podawanie pokarmów łatwych do przeżucia i połknięcia oraz unikanie produktów o wysokim ryzyku zadławienia. Aby ocenić, czy podawany produkt jest bezpieczny, sprawdź, czy jesteś w stanie rozgnieść pokarm pomiędzy swoją górną wargą a językiem.

**Do produktów zwiększających ryzyko zadławienia należą:**

surowe warzywa i twarde owoce (np. kawałki surowej marchewki, cukinii lub selera naciowego, jabłka pokrojone w ćwiartki)

twarde i obłe warzywa oraz owoce (np. winogrona, borówki, pomidorki koktajlowe, oliwki)

suszone owoce w całości (np. cała morela, śliwka)

chipsy z suszonych owoców i warzyw (np. z jabłek, marchewki)

Podając te produkty, należy zwrócić szczególną uwagę na ich odpowiednie przygotowanie, twarde warzywa i owoce

należy dobrze ugotować lub upiec. Produkty takie jak surowe jabłko w całości czy borówki nie powinny być podawane w początkowym okresie rozszerzania diety. Później jabłko należy pokroić w bardzo cienkie plasterki, borówki rozgnieść lub przekroić na połówki lub ćwiartki, pomidorki i winogrona pokroić w ćwiartki. Co prawda w teorii metoda BLW pomija etap karmienie łyżeczką i podawanie paperek oraz gładkich purée, jednakże założeniem BLW nie jest zupełne wykluczenie potraw o takiej konsystencji. Dla urozmaicenia jadłospisu możemy podać je z kubeczka (zupa krem, koktajl) lub podać napętnioną łyżeczkę dziecku, aby samo spróbowało zebrać z niej jedzenie (kaszki niskobiałkowe, jogurt kokosowy).

Pomimo szeregu zalet metoda BLW może nie być odpowiednia dla wszystkich dzieci, do przeciwwskazań rozszerzania diety tą metodą należą: problemy z trawieniem, nieprawidłowości w funkcjonowaniu układu pokarmowego czy problemy rozwojowe, które utrudniają dziecku żucie i podnoszenie pokarmów rękoma do ust. Podczas nauki samodzielnego jedzenia istnieje ryzyko, że dziecko będzie miało trudności w spożyciu wystarczającej ilości pokarmu. W przypadku fenyloketonurii dochodzą również obawy co do dokładnego monitorowania spożycia białka i fenyloalaniny, głównie ze względu na fakt, że początkowo część posiłku nie trafia precyzyjnie do ust.

Należy jednak pamiętać, że podobnie jak w przypadku karmienia łyżeczką, początkowo ilości zjadanych przez dziecko produktów są niewielkie i nie stanowią znaczącego udziału w ogólnym spożyciu energii, fenyloalaniny i pozostałych składników odżywczych. W dalszym ciągu głównym źródłem tych składników jest mleko mamy lub mleko modyfikowane oraz preparat białkozastępczy. Z czasem i z każdym kolejnym posiłkiem dziecko coraz sprawniej je samodzielnie, dzięki czemu zjada coraz większe porcje, a nam coraz łatwiej określić ilość zjedzonego posiłku. Jednak jeśli dziecko ma znaczące trudności w samodzielnym jedzeniu, nie robi postępów lub rodzice mają obawy co do rozszerzania diety tą metodą, można połączyć ją z klasyczną metodą karmienia łyżeczką (karmienie mieszane). Praktycznie może wyglądać to tak, że najpierw proponujemy dziecku posiłek w formie kawałków, a następnie możemy spróbować dokarmić je łyżeczką przygotowanym purée z produktów, które zaproponowaliśmy w posiłku. Jeśli masz jakiegokolwiek obawy dotyczące wprowadzania metody BLW, zawsze warto skonsultować się ze swoim pediatrą lub dietetykiem.

## Podział ról

Wprowadzając produkty uzupełniające, rodzice muszą nauczyć się odczytywać potrzeby dziecka. Nie należy forsować

na siłę większej objętości pokarmu niż ono potrzebuje. Trzeba pamiętać, że to rodzice decydują, kiedy i jak wprowadzić nowy produkt czy posiłek, ale dziecko decyduje, ile spożyje. **Przekarmianie dziecka, a co za tym idzie podawanie mu nadmiernej ilości energii, prowadzi do nadwagi i otyłości.**

Najpewniejszym sposobem sprawdzenia, czy dieta zaspokaja energetyczne potrzeby dziecka, jest kontrolowanie przyrostów jego masy i długości ciała na siatkach centylowych. W przypadku rozszerzania diety i wprowadzania produktów uzupełniających dopuszcza się przejściowe zwolnienie tempa przyrostów masy ciała.



## Jak wyliczyć ilość białka i fenyloalaniny w produktach spożywczych? Wskazówki krok po kroku

Produkt ważymy. Sprawdzamy w tabelach zawartość fenyloalaniny, białka i energii w 100 g



Obliczamy zawartość tych składników w określonej (odważonej lub odmierzonej) ilości produktu.

Dobowa podaż fenyloalaniny, białka i energii jest sumą tych składników zawartych we wszystkich spożytych produktach

$$\frac{\text{odmierzona ilość produktu w gramach}}{100 \text{ g}} \times \text{zawartość PHE/B/E na 100 g produktu} = \text{zawartość PHE/B/E w odważonej ilości produktu}$$
$$\frac{40 \text{ g}}{100 \text{ g}} \times 23 \text{ mg PHE} = 9,2 \text{ mg PHE}$$

Aktualnie duże ułatwienie w wyliczaniu zawartości fenyloalaniny w danym produkcie stanowią aplikacje i elektroniczne liczniki. Jednym z tego rodzaju kalkulatorów jest **PKU Licznik 2.0** dostępny bezpłatnie poprzez platformę Nutricia Metabolics.

Jeżeli podajemy dziecku produkt, na którym nie ma podanej zawartości fenyloalaniny, to należy pamiętać o prostej zależności: **1 g białka zawiera 50 mg fenyloalaniny.**

## Czy z czasem dieta mojego dziecka stanie się mniej restrykcyjna?

Dieta niskofenyloalaninowa ma na celu utrzymanie bezpiecznych stężeń fenyloalaniny we krwi.

Od indywidualnej tolerancji fenyloalaniny zależą ograniczenia dietetyczne. W pierwszych latach życia dopuszczalne stężenia fenyloalaniny są niskie (2–6 mg%). U młodzieży (>12. r.ż.) i osób dorosłych bezpieczne, dopuszczalne stężenia fenyloalaniny we krwi są nieco wyższe i wynoszą 2–10 mg%.

## Gdzie szukać informacji o zawartości fenyloalaniny w produktach spożywczych?

Zawartość białka, fenyloalaniny i energii w 100 g produktu spożywczego znajduje się w tabelach składu i wartości odżywczej produktów spożywczych i potraw. Można je znaleźć na stronach Instytutu Żywności i Żywienia oraz:

- na stronie **Nutricia Metabolics**
- w aplikacji **PKU Licznik 2.0**
- na stronie **PHElicznik**
- na **my PKU diet**
- w **amerykańskich tabelach USDA**

## Czym różnią się poszczególne preparaty PKU i skąd mam wiedzieć, który jest najlepszy dla mojego dziecka?

Preparaty PKU różnią się składem, wartością odżywczą, formą i smakiem. Wszystkie przeznaczone są dla poszczególnych grup wiekowych oraz spełniają wymagania żywieniowe i odżywcze. **W 1. roku życia stosowane są trzy preparaty tzw. kompletne, czyli zawierające wszystkie składniki odżywcze poza fenyloalaniną**, zastępujące pokarm kobiecy lub mleko początkowe dla niemowląt, oraz preparaty tzw. skoncentrowane, będące mieszaniną syntetycznych L-aminokwasów, wzbogacone o witaminy i składniki mineralne, pozbawione tłuszczów i zawierające śladowe ilości węglowodanów.

### Preparaty kompletne:

- Milupa PKU 1 mix\*
- XP Analog LCP\*
- Phenyl-Free 1\*

### Preparaty skoncentrowane:

- Milupa PKU 1\*
- PKU Gel neutralny\*  
(powyżej 6. miesiąca życia)

Preparaty kompletne są równoważne pod względem wartości odżywczej oraz zapewniają prawidłowy wzrost i rozwój dziecka. Preparat skoncentrowany stanowi uzupełnienie białka bez znacznego zwiększania objętości posiłków. Wszystkie



te preparaty mogą być bezpiecznie stosowane u niemowląt, a ich wybór zależy jedynie od tolerancji i indywidualnych preferencji dziecka.

## Dlaczego dziecko musi spożywać preparat w co najmniej trzech porcjach w ciągu dnia?

Białko, którego źródłem jest preparat PKU, stanowi niezwykle ważny składnik niezbędny do prawidłowego rozwoju i wzrostu organizmu. Zdrowe niemowlę otrzymuje je z mlekiem mamy lub mlekiem początkowym dla niemowląt. Dziecko chore na fenylketonurię otrzymuje je w preparacie oraz z mlekiem mamy lub mlekiem początkowym dla niemowląt, podawanych w ściśle określonych ilościach. Wraz ze wzrostem dziecka zmienia się układ posiłków.

Dziecko zdrowe nadal ma dostarczane białko w różnych potrawach, np. zupie z mięsem lub żółtkiem, kaszce mleczno-zbożowej itp. Dziecko chore na fenylketonurię te wysokobiałkowe produkty musi mieć zastąpione preparatem. Tak jak u zdrowego dziecka białko dostarczane jest regularnie w ciągu dnia, tak u dziecka chorego na fenylketonurię musi być tak samo. Należy pamiętać, że preparat bezfenyloalaninowy, będący mieszaniną syntetycznych aminokwasów, po-

dany w jednej lub dwóch porcjach nie jest właściwie wykorzystany. Duża część jest tracona. **Dlatego najkorzystniej jest podawać preparat w wielu małych porcjach w ciągu dnia**, wprost proporcjonalnie do podaży kalorycznej. Tylko w ten sposób gwarantujemy pełne wykorzystanie syntetycznego białka.

## Co robić, gdy dziecko nie chce zjadać całego preparatu?

Zdarza się, że dziecko jednorazowo nie chce wypić całej porcji preparatu. Jeśli jest to sytuacja przejściowa, nie trzeba nic zmieniać.

W sytuacji kiedy dziecko ma infekcję, nie należy zmuszać go do wypicia zalecanej dawki preparatu. Jeżeli dziecko jest zdrowe, a sytuacja niedojadania czy odmawiania spożywania preparatu się powtarza, trzeba zmienić układ preparatów tak, aby zmniejszyć objętość podawanych mieszanek lub zmienić preparat. Wszelkie zmiany powinny być dokonane dopiero po konsultacji z lekarzem lub dietetykiem.

*\*Milupa PKU 1 mix to żywność specjalnego przeznaczenia medycznego. Do postępowania dietetycznego w fenylketonurii (PKU) i hiperfenyloalaninemii (HPA) u niemowląt od urodzenia do ukończenia 1. roku życia. Stosować pod nadzorem lekarza. Milupa PKU 1 to żywność specjalnego przeznaczenia medycznego. Do postępowania dietetycznego w fenylketonurii (PKU) i hiperfenyloalaninemii (HPA) u niemowląt. Stosować pod nadzorem lekarza. XP Analog LCP to żywność specjalnego przeznaczenia medycznego. Do postępowania dietetycznego w potwierdzonej fenylketonurii u niemowląt od urodzenia do ukończenia 1. roku życia oraz u dzieci w wieku do 3 lat jako uzupełnienie diety. Stosować pod nadzorem lekarza. PKU Gel to żywność specjalnego przeznaczenia medycznego. Stosować pod nadzorem lekarza. PhenyI-Free 1 to żywność specjalnego przeznaczenia medycznego. Stosować pod nadzorem lekarza.*

## Jakie produkty moje dziecko będzie mogło spożywać, a jakie są zupełnie zabronione?

Produkty niedozwolone	Produkty dozwolone w ograniczonych ilościach	Produkty dozwolone w nieograniczonych ilościach
<ul style="list-style-type: none"><li>✗ Mleko i przetwory</li><li>✗ Mięso i przetwory</li><li>✗ Drób i przetwory</li><li>✗ Ryby, owoce morza</li><li>✗ Jaja</li><li>✗ Produkty zbożowe: mąka, kasze, ryż, płatki, makarony, pieczywo, wyroby cukiernicze</li><li>✗ <b>Rośliny strączkowe:</b> fasola, soja, soczewica, bób</li><li>✗ <b>Nasiona:</b> kukurydza, mak, sezam, siemię lniane, słonecznik itp.</li><li>✗ Orzechy, migdały</li><li>✗ Czekolada</li><li>✗ Żelatyna</li><li>✗ Aspartam</li></ul>	<ul style="list-style-type: none"><li>Warzywa</li><li>Owoce</li><li>Ziemniaki</li><li>Tapioka</li><li>Sago</li><li>Sorbety</li><li><b>Produkty niskobiałkowe PKU:</b> pieczywo, makarony, słodycze, zamiennik jaja, wypieki z mąki o niskiej zawartości fenyloalaniny itp.</li><li><b>Napoje i jogurty roślinne poza sojowymi</b></li></ul>	<ul style="list-style-type: none"><li>✓ Cukier</li><li>✓ Oleje roślinne</li><li>✓ Margaryny</li><li>✓ Wody mineralne</li><li>✓ Herbata</li><li>✓ Cukierki owocowe</li><li>✓ Lizaki owocowe</li><li>✓ <b>Zagęstniki węglowodanowe:</b> karagen, pektyna, agar, guar, mączka chleba świętojańskiego, guma arabska</li><li>✓ Miód</li><li>✓ Dżem, konfitury</li></ul>





## 4. Przykładowe jadłospisy dla niemowląt

Podaż fenyloalaniny, białka, energii i pozostałych składników odżywczych jest ustalana przez lekarza lub dietetyka indywidualnie.

Podane jadłospisy są jedynie przykładami

---

dr n. med. Joanna Żótkowska

# 1. miesiąc życia

masa ciała

4,5 kg

	Produkt	Ilość	Białko (g)	Fenylalanina (mg)	Energia (kcal)
Wariant z pokarmem matki	Milupa PKU 1 mix*	39,6 g (9 miarek)	3,88	0	203,9
	Pokarm mamy	400 ml	5,2	188	288
	<b>Razem</b>		<b>9,08</b>	<b>188</b>	<b>491,9</b>
	<b>Podaż na kg m.c.</b>		<b>2,02</b>	<b>41,77</b>	<b>109,3</b>
Wariant z mlekiem początkowym dla niemowląt	Milupa PKU 1 mix*	39,6 g (9 miarek)	3,88	0	203,9
	Bebiko 1	366 ml (11 miarek)	4,76	194	241,6
	<b>Razem</b>		<b>8,64</b>	<b>194</b>	<b>445</b>
	<b>Podaż na kg m.c.</b>		<b>1,92</b>	<b>43,11</b>	<b>98,9</b>

\*Milupa PKU 1 mix to żywność specjalnego przeznaczenia medycznego. Do postępowania dietetycznego w fenylketonurii (PKU) i hiperfenylalaninemii (HPA) u niemowląt od urodzenia do ukończenia 1. roku życia. Stosować pod nadzorem lekarza.

masa ciała

5,5 kg

## 2. miesiąc życia

	Produkt	Ilość	Białko (g)	Fenylalanina (mg)	Energia (kcal)
Wariant z pokarmem matki	Milupa PKU 1 mix*	44 g (10 miarek)	4,32	0	226,6
	Pokarm mamy	450 ml	5,85	211,5	324
	<b>Razem</b>		<b>10,17</b>	<b>211,5</b>	<b>550,6</b>
	<b>Podaż na kg m.c.</b>		<b>1,85</b>	<b>38,45</b>	<b>100</b>
Wariant z mlekiem początkowym dla niemowląt	Milupa PKU 1 mix*	48,4 g (11 miarek)	4,74	0	249,26
	Bebiko 1	400 ml (12 miarek)	5,2	212	264
	<b>Razem</b>		<b>9,94</b>	<b>212</b>	<b>513,26</b>
	<b>Podaż na kg m.c.</b>		<b>1,81</b>	<b>38,54</b>	<b>93,3</b>

\*Milupa PKU 1 mix to żywność specjalnego przeznaczenia medycznego. Do postępowania dietetycznego w fenylketonurii (PKU) i hiperfenylalaninemii (HPA) u niemowląt od urodzenia do ukończenia 1. roku życia. Stosować pod nadzorem lekarza.

### 3. miesiąc życia

masa ciała

6,2 kg

	Produkt	Ilość	Białko (g)	Fenyloalanina (mg)	Energia (kcal)
Wariant z pokarmem matki	Milupa PKU 1 mix*	61,6 g (14 miarek)	6,04	0	317,24
	Pokarm mamy	500 ml	6,5	235	360
	Razem		12,54	235	677,2
	Podaż na kg m.c.		2,02	37,9	109,2
Wariant z mlekiem początkowym dla niemowląt	Milupa PKU 1 mix*	61,6 g (14 miarek)	6,04	0	317,24
	Bebiko 1	433 ml (13 miarek)	5,63	229,5	285,78
	Razem		11,67	229,5	603,02
	Podaż na kg m.c.		1,88	37,01	97,26

\*Milupa PKU 1 mix to żywność specjalnego przeznaczenia medycznego. Do postępowania dietetycznego w fenylketonurii (PKU) i hiperfenyloalaninemii (HPA) u niemowląt od urodzenia do ukończenia 1. roku życia. Stosować pod nadzorem lekarza.



masa ciała

6,8 kg

## 4. miesiąc życia

	Produkt	Ilość	Białko (g)	Fenylalanina (mg)	Energia (kcal)
Wariant z pokarmem matki	Milupa PKU 1 mix*	66 g (15 miarek)	6,47	0	339,9
	Pokarm mamy	500 ml	6,5	235	360
	<b>Razem</b>		<b>12,97</b>	<b>235</b>	<b>699,9</b>
	<b>Podaż na kg m.c.</b>		<b>1,9</b>	<b>34,55</b>	<b>102,9</b>
Wariant z mlekiem początkowym dla niemowląt	Milupa PKU 1 mix*	66 g (15 miarek)	6,47	0	339,9
	Bebiko 1	433 ml (13 miarek)	5,63	229,5	285,78
	<b>Razem</b>		<b>12,1</b>	<b>229,5</b>	<b>625,68</b>
	<b>Podaż na kg m.c.</b>		<b>1,77</b>	<b>33,75</b>	<b>92</b>

\*Milupa PKU 1 mix to żywność specjalnego przeznaczenia medycznego. Do postępowania dietetycznego w fenylketonurii (PKU) i hiperfenylalaninemii (HPA) u niemowląt od urodzenia do ukończenia 1. roku życia. Stosować pod nadzorem lekarza.

# 5. miesiąc życia

masa ciała

7,5 kg

	Produkt	Ilość	Białko (g)	Fenyloalanina (mg)	Energia (kcal)
Wariant z pokarmem matki	Milupa PKU 1 mix*	66 g (15 miarek)	6,47	0	339,9
	Milupa PKU 1**	8 g	4	0	24,16
	Pokarm mamy	300 ml	3,9	141	216
	BoboVita kleik ryżowy	125 g	0,75	33,75	62,5
	Kaszka ryżowa bezmleczna	10 g	0,76	45,8	39,3
	<b>Razem</b>		<b>15,88</b>	<b>220,55</b>	<b>681,86</b>
	<b>Podaż na kg m.c.</b>		<b>2,1</b>	<b>29,4</b>	<b>91</b>
Wariant z mlekiem początkowym dla niemowląt	Milupa PKU 1 mix*	66 g (15 miarek)	6,47	0	339,9
	Milupa PKU 1**	8 g	4	0	24,16
	Bebiko 1	266 ml (8 miarek)	3,46	141	175,56
	BoboVita kleik ryżowy	10 g	0,76	45,8	39,3
	Zupa jarzynowa BoboVita	125 g	0,75	33,75	62,5
	Olej	5 ml	0	0	45
	<b>Razem</b>		<b>15,44</b>	<b>220,55</b>	<b>686,42</b>
	<b>Podaż na kg m.c.</b>		<b>2,05</b>	<b>29,40</b>	<b>91,52</b>

\*Milupa PKU 1 mix to żywność specjalnego przeznaczenia medycznego. Do postępowania dietetycznego w fenyloketonurii (PKU) i hiperfenyloalaninemii (HPA) u niemowląt od urodzenia do ukończenia 1. roku życia. Stosować pod nadzorem lekarza.

\*\*Milupa PKU 1 to żywność specjalnego przeznaczenia medycznego. Do postępowania dietetycznego w fenyloketonurii (PKU) i hiperfenyloalaninemii (HPA) u niemowląt. Stosować pod nadzorem lekarza.

masa ciała

8 kg

## 6. miesiąc życia

	Produkt	Ilość	Białko (g)	Fenylalanina (mg)	Energia (kcal)
Wariant z pokarmem matki	Milupa PKU 1 mix*	66 g (15 miarek)	6,47	0	339,9
	Milupa PKU 1**	8 g	4	0	24,16
	Pokarm mamy	300 ml	3,9	141	216
	Zupa marchewkowa z ryżem BoboVita	150 g	1,5	160,5	87
	BoboVita kleik ryżowy	10 g	0,76	45,8	39,3
	BoboVita jabłka i banany	125 g	0,5	30	66,25
	<b>Razem</b>			<b>17,13</b>	<b>377,3</b>
	<b>Podaż na kg m.c.</b>		<b>2,1</b>	<b>47,16</b>	<b>96,57</b>
Wariant z mlekiem początkowym dla niemowląt	Milupa PKU 1 mix*	66 g (15 miarek)	6,47	0	339,9
	Milupa PKU 1**	8 g	4	0	24,16
	Bebiko 1	266 ml (8 miarek)	3,46	141	175,56
	BoboVita kleik ryżowy	10 g	0,76	45,8	39,3
	Zupa marchewkowa z ryżem BoboVita	150 g	1,35	57	78
	BoboVita jabłka i banany	125 g	0,5	30	66,25
	Olej	5 ml	0	0	45
	<b>Razem</b>			<b>16,54</b>	<b>273,8</b>
	<b>Podaż na kg m.c.</b>		<b>2,06</b>	<b>34,22</b>	<b>96,02</b>

\*Milupa PKU 1 mix to żywność specjalnego przeznaczenia medycznego. Do postępowania dietetycznego w fenylketonurii (PKU) i hiperfenylalaninemii (HPA) u niemowląt od urodzenia do ukończenia 1. roku życia. Stosować pod nadzorem lekarza.

\*\*Milupa PKU 1 to żywność specjalnego przeznaczenia medycznego. Do postępowania dietetycznego w fenylketonurii (PKU) i hiperfenylalaninemii (HPA) u niemowląt. Stosować pod nadzorem lekarza.

# 7. miesiąc życia

masa ciała

8,3 kg

	Produkt	Ilość	Białko (g)	Fenyloalanina (mg)	Energia (kcal)	
Wariant z mlekiem początkowym dla niemowląt	Milupa PKU 1 mix*	66 g (15 miarek)	6,47	0	339,9	
	Milupa PKU 1**	10 g	5	0	30,2	
	Bebiko 1	200 ml (6 miarek)	2,6	106	132	
	BoboVita Pierwsz Łyżeczka Marchew	125 g	0,87	35	38,75	
	BoboVita kleik ryżowy	15 g	1,14	68,7	58,95	
	BoboVita stoik morele, banany i jabłka	190 g	1,3	60,8	125,4	
	Olej	5 g	0	0	45	
	<b>Razem</b>			<b>17,38</b>	<b>270,5</b>	<b>770,2</b>
	<b>Podaż na kg m.c.</b>			<b>2,1</b>	<b>32,6</b>	<b>92,8</b>

\*Milupa PKU 1 mix to żywność specjalnego przeznaczenia medycznego. Do postępowania dietetycznego w fenylketonurii (PKU) i hiperfenyloalaninemii (HPA) u niemowląt od urodzenia do ukończenia 1. roku życia. Stosować pod nadzorem lekarza.

\*\*Milupa PKU 1 to żywność specjalnego przeznaczenia medycznego. Do postępowania dietetycznego w fenylketonurii (PKU) i hiperfenyloalaninemii (HPA) u niemowląt. Stosować pod nadzorem lekarza.

masa ciała

8,6 kg

## 8. miesiąc życia

	Produkt	Ilość	Białko (g)	Fenylalanina (mg)	Energia (kcal)	
Wariant z mlekiem początkowym dla niemowląt	Milupa PKU 1 mix*	66 g (15 miarek)	6,47	0	339,9	
	Milupa PKU 1**	10 g	5	0	30,2	
	Bebiko 1	200 ml (6 miarek)	2,6	106	132	
	BoboVita Pierwsza łyżeczka brokuł	125 g	2,5	126,25	25	
	BoboVita zupka jarzynowa	125 g	0,75	33,75	62,5	
	BoboVita Kleik ryżowy	15 g	1,14	68,7	58,95	
	Bobovita Mus banan i jabłko z truskawką i kiwi	80 g	0,56	22,4	48	
	Olej	10 g	0	0	90	
	<b>Razem</b>			<b>19,02</b>	<b>357,1</b>	<b>786,55</b>
	<b>Podaż na kg m.c.</b>			<b>2,2</b>	<b>41,52</b>	<b>91,46</b>

\*Milupa PKU 1 mix to żywność specjalnego przeznaczenia medycznego. Do postępowania dietetycznego w fenylketonurii (PKU) i hiperfenylalaninemii (HPA) u niemowląt od urodzenia do ukończenia 1. roku życia. Stosować pod nadzorem lekarza.

\*\*Milupa PKU 1 to żywność specjalnego przeznaczenia medycznego. Do postępowania dietetycznego w fenylketonurii (PKU) i hiperfenylalaninemii (HPA) u niemowląt. Stosować pod nadzorem lekarza.

	Produkt	Ilość	Białko (g)	Fenylalanina (mg)	Energia (kcal)	
Wariant z mlekiem początkowym dla niemowląt	Milupa PKU 1 mix*	66 g (15 miarek)	6,47	0	339,9	
	Milupa PKU 1**	10 g	5	0	30,2	
	Bebiko 1	166 ml (5 miarek)	2,16	88	109,56	
	BoboVita marchewkowa z ryżem	125 g	1,5	160,5	87	
	Kaszka PKU	15 g	0,07	4,05	58,5	
	BoboVita stoik banany, jabłka i owoce jagodowe	125 g	0,5	32,5	78,75	
	Olej	5 g	0	0	45	
	Żółtko	10 g	1,55	69,2	31,7	
	<b>Razem</b>			<b>17,25</b>	<b>354,25</b>	<b>780,61</b>
	<b>Podaż na kg m.c.</b>			<b>1,91</b>	<b>39,4</b>	<b>86,7</b>

\*Milupa PKU 1 mix to żywność specjalnego przeznaczenia medycznego. Do postępowania dietetycznego w fenylketonurii (PKU) i hiperfenylalaninemii (HPA) u niemowląt od urodzenia do ukończenia 1. roku życia. Stosować pod nadzorem lekarza.

\*\*Milupa PKU 1 to żywność specjalnego przeznaczenia medycznego. Do postępowania dietetycznego w fenylketonurii (PKU) i hiperfenylalaninemii (HPA) u niemowląt. Stosować pod nadzorem lekarza.

masa ciała

9,3 kg

## 10. miesiąc życia

	Produkt	Ilość	Białko (g)	Fenyloalanina (mg)	Energia (kcal)	
Wariant bez mleka początkowego	Milupa PKU 1 mix*	66 g (15 miarek)	6,47	0	339,9	
	Milupa PKU 1**	12 g	6	0	36,24	
	BoboVita jarzynowa	125 g	0,75	33,75	62,5	
	Ziemniaki gotowane	30 g	0,57	25,5	23,1	
	Masło	10 g	0,08	3,2	73,5	
	Kalafior gotowany	30 g	0,72	29,1	8,1	
	Banan	100 g	1	45	97	
	Kaszka PKU	30 g	0,15	8,1	117	
	Żółtko	10 g	1,55	69,2	31,7	
	<b>Razem</b>			<b>17,29</b>	<b>213,85</b>	<b>789,04</b>
	<b>Podaż na kg m.c.</b>			<b>1,85</b>	<b>22,99</b>	<b>84,84</b>

\*Milupa PKU 1 mix to żywność specjalnego przeznaczenia medycznego. Do postępowania dietetycznego w fenyloketonurii (PKU) i hiperfenyloalaninii (HPA) u niemowląt od urodzenia do ukończenia 1. roku życia. Stosować pod nadzorem lekarza.

\*\*Milupa PKU 1 to żywność specjalnego przeznaczenia medycznego. Do postępowania dietetycznego w fenyloketonurii (PKU) i hiperfenyloalaninii (HPA) u niemowląt. Stosować pod nadzorem lekarza.

	Produkt	Ilość	Białko (g)	Fenyloalanina (mg)	Energia (kcal)
Wariant bez mleka początkowego	Milupa PKU 1 mix*	66 g (15 miarek)	6,47	0	339,9
	Milupa PKU 1**	20 g	10	0	60,4
	Zupa ziemniaczana	180 g	1,62	72	68,4
	Ziemniaki gotowane	50 g	0,95	42,5	39,5
	Masło	10 g	0,08	3,2	73,5
	Brokuł gotowany	30 g	0,9	37,2	9,3
	Brzoskwinia	100 g	1	30	50
	Kaszka PKU	30 g	0,15	8,1	117
	Butka PKU Balviten	30 g	0,23	9,3	98,1
	Masło	5 g	0,04	1,6	36,75
	Żółtko	10 g	1,55	69,2	31,7
	<b>Razem</b>			<b>22,99</b>	<b>273,1</b>
<b>Podaż na kg m.c.</b>			<b>2,18</b>	<b>26</b>	<b>88,05</b>

\*Milupa PKU 1 mix to żywność specjalnego przeznaczenia medycznego. Do postępowania dietetycznego w fenyloketonurii (PKU) i hiperfenyloalaninonii (HPA) u niemowląt od urodzenia do ukończenia 1. roku życia. Stosować pod nadzorem lekarza.

\*\*Milupa PKU 1 to żywność specjalnego przeznaczenia medycznego. Do postępowania dietetycznego w fenyloketonurii (PKU) i hiperfenyloalaninonii (HPA) u niemowląt. Stosować pod nadzorem lekarza.





*Przykładowe przepisy  
dla niemowląt*

# ★ Zupa jarzynowa 1

## Składniki

	Ilość	Białko (g)	Fenylalanina (mg)	Energia (kcal)
Marchew	30 g	0,30	10,50	8,10
Ziemniak	20 g	0,38	17,00	15,40
BoboVita kleik ryżowy	5 g	0,38	22,9	19,65
Masło	5 g	0,02	0,96	22,05
Woda		0,00	0,00	0,00
<b>Razem</b>		<b>1,08</b>	<b>51,36</b>	<b>65,2</b>

## Przygotowanie

Warzywa oczyścić, pokroić i ugotować w niewielkiej ilości wody.

Zmiksować, dodać kleik ryżowy i masło.

Uzupetnić wodą do odpowiedniej konsystencji.



## ★ Zupa jarzynowa 2



### Składniki

	Ilość	Białko (g)	Fenylalanina (mg)	Energia (kcal)
Marchew	30 g	0,30	10,50	8,10
Ziemniak	20 g	0,38	17,00	15,40
Pietruszka	3 g	0,08	2,76	1,14
Seler	3 g	0,05	2,76	0,63
Por	2 g	0,04	2,68	0,48
BoboVita kleik ryżowy	5 g	0,38	22,9	19,65
Masto	3 g	0,02	0,96	22,05
Woda		0,00	0,00	0,00
<b>Razem</b>		<b>1,25</b>	<b>59,56</b>	<b>67,45</b>

### Przygotowanie

Warzywa oczyścić, pokroić i ugotować w niewielkiej ilości wody.  
Zmiksować, dodać kleik ryżowy i masło.  
Uzupełnić wodą do odpowiedniej konsystencji.

# ★ Zupa z burakiem

## Składniki

	Ilość	Białko (g)	Fenylalanina (mg)	Energia (kcal)
Marchew	30 g	0,30	10,50	8,10
Ziemniak	20 g	0,38	17,00	15,40
Pietruszka	3 g	0,08	2,76	1,14
Seler	3 g	0,05	2,76	0,63
Por	2 g	0,04	2,68	0,48
Burak	20 g	0,36	16,20	7,60
Masto	3 g	0,02	0,96	22,05
Woda		0,00	0,00	0,00
<b>Razem</b>		<b>1,23</b>	<b>52,86</b>	<b>55,40</b>

## Przygotowanie

Warzywa oczyścić, pokroić i ugotować w niewielkiej ilości wody.

Zmiksować, dodać kleik ryżowy i masło.

Uzupelnąć wodą do odpowiedniej konsystencji.



## ★ Krem z brokułów



### Składniki

	Ilość	Białko (g)	Fenyloalanina (mg)	Energia (kcal)
Brokuł	50 g	1,50	62,00	13,50
Ziemniak	20 g	0,38	17,00	15,40
Masło	3 g	0,02	0,96	22,05
Wywar warzywny		0,05	2,76	0,00
<b>Razem</b>		<b>1,9</b>	<b>82,72</b>	<b>50,95</b>

### Przygotowanie

Ugotować wywar warzywny z marchwi, pietruszki, pora, selera, wody.

Wyjąć warzywa, a w niewielkiej ilości powstałego wywaru ugotować brokuty i ziemniaki.

Zmiksować, dodać masło, uzupełnić wywarem do odpowiedniej konsystencji.



# ★ Krem z dyni

## Składniki

	Ilość	Białko (g)	Fenylalanina (mg)	Energia (kcal)
Dynia	70 g	0,91	32,90	19,60
Ziemniak	20 g	0,38	17,00	15,40
Masto	5 g	0,02	0,96	22,05
Wywar warzywny		0,02	0,00	0,00
<b>Razem</b>		<b>1,33</b>	<b>50,86</b>	<b>57,05</b>

## Przygotowanie

Ugotować wywar warzywny z marchwi, pietruszki, pora, selera, wody.

Wyjąć warzywa, a w niewielkiej ilości powstałego wywaru ugotować dynię i ziemniaki.

Zmiksować, dodać masło, uzupełnić wywarem do odpowiedniej konsystencji.



## ★ Krem z dyni na słodko



### Składniki

	Ilość	Białko (g)	Fenylalanina (mg)	Energia (kcal)
Dynia	70 g	0,91	32,90	19,60
Maliny	30 g	0,39	13,50	8,70
Masło	5 g	0,02	0,96	22,05
Woda		0	0,00	0,00
<b>Razem</b>		<b>1,32</b>	<b>47,36</b>	<b>50,35</b>

### Przygotowanie

Oczyszczoną dynię pokroić w kostkę i ugotować w niewielkiej ilości wody. Zmiksować. Dodać masło. Maliny przetrzeć przez drobne sitko i dodać do dyni.

# ★ Kaszka ryżowa z jabłkiem

## Składniki

	Ilość	Białko (g)	Fenylalanina (mg)	Energia (kcal)
BoboVita kleik ryżowy	30 g	2,28	137,4	117,9
Jabłko	50 g	0,20	6,00	23,00
<b>Razem</b>		<b>2,48</b>	<b>143,4</b>	<b>140,9</b>

## Przygotowanie

Kaszkę przygotować wg przepisu na opakowaniu.  
Dodać tarte jabłko albo owoce ze stoika.





# ★ Kisiel owocowy



## Składniki

	Ilość	Białko (g)	Fenylalanina (mg)	Energia (kcal)
Sok morelowy	100 ml	0,30	18,00	42,00
Woda	100 ml	0,00	0,00	0,00
Skrobia ziemniaczana	5 g	0,03	1,45	17,15
Cukier	5 g	0,00	0,00	20,00
<b>Razem</b>		<b>0,33</b>	<b>19,45</b>	<b>79,15</b>

## Przygotowanie

Wodę z cukrem zagotować. Do gotującej się wody dodać sok morelowy wymieszany ze skrobią ziemniaczaną. Gotować 2–3 minuty.





*Więcej przepisów na*

[nutriciametabolics.pl](https://nutriciametabolics.pl)



## 5. *Historie pacjentek*

# Historia Natalii

Fenyloketonuria to duża część mojego życia, zarówno prywatnie, jak i zawodowo. Jestem dietetyczką kliniczną i oprócz bezpośredniej pracy z pacjentem, zajmuję się edukowaniem oraz poszerzaniem świadomości na temat fenyloketonurii w sieci.

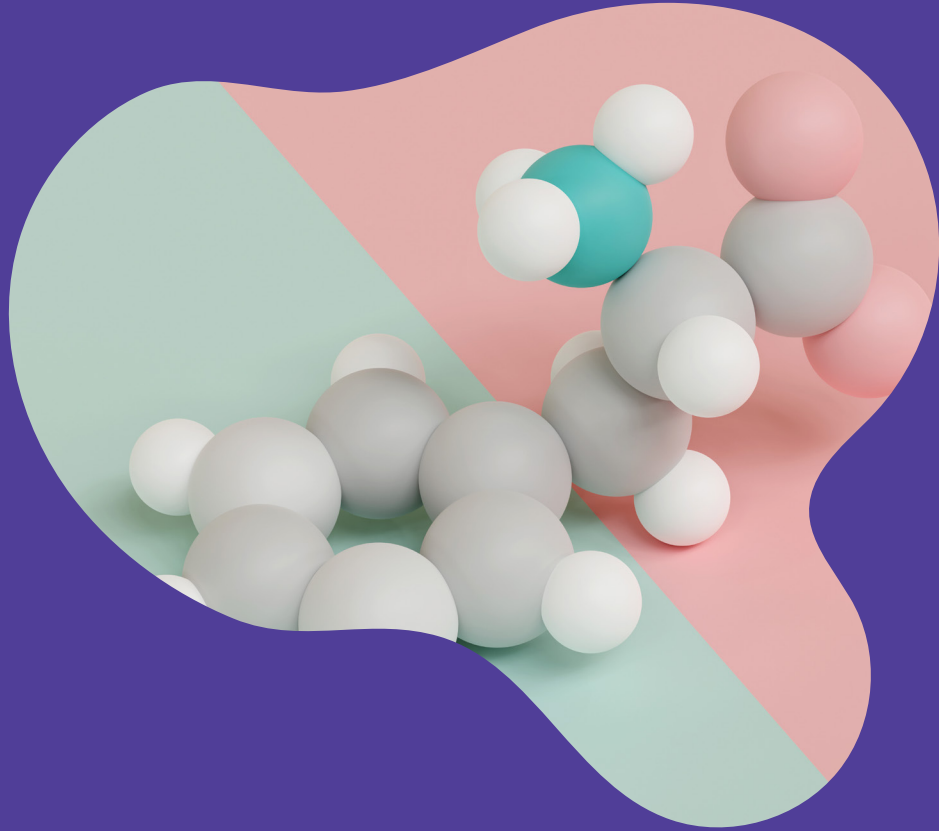
Moja choroba ukształtowała moją ścieżkę zawodową. Od dziecka fascynowało i bardzo ciekawiło mnie to, że jeden aminokwas może wyrządzić tyle szkód w moim organizmie. Dlatego w liceum zdecydowałam się, że pójdę na studia dietetyczne. Dzięki temu, że zawsze trzymałam się zasad diety PKU, skończyłam studia i pracuję zawodowo.

Oczywiście zdarzały i zdarzają się chwile, że jestem zła, że choruję. Jednak myślę, że jest to całkowicie normalne. Dzięki temu, że moi rodzice zawsze tłumaczyli mi, dlaczego nie mogę jeść danych produktów, oraz że w swoim szkolnym

otoczeniu trafiałam na wyrozumiałych dorosłych, prowadzenie diety przychodzi mi naturalnie. Nigdy też nie wstydyłam się choroby i mówiłam o niej otwarcie.

Pochodzę z małej miejscowości, gdzie każdy każdego zna, i mam wrażenie, że wszyscy wiedzieli, że jestem na specjalnej diecie. Gdy chodziłam do dzieci w odwiedziny, ich rodzice zawsze dokładnie się dopytywali, co mogę zjeść. U niektórych koleżanek miałam nawet zamrożone pieczywo PKU i schowane porcje preparatu. Rodzice od początku uczyli mnie samodzielności w prowadzeniu diety, jeździłam na wycieczki szkolne i robiłam wszystko to, co inne dzieci w moim wieku.

Dzięki temu wszystkiemu obecnie nie mam problemu z trzymaniem diety. Zazwyczaj planuję sobie jedzenie na 2–3 dni. Przed podróżami robię research miejsc, gdzie mogę coś zjeść. Podczas wyjazdów mam zawsze ze sobą preparat i chleb PKU. Dieta PKU nie ogranicza mnie w poznawaniu nowych kultur i krajów. Nawet podróże autostopem są możliwe, w taki sposób dojechałam do Włoch oraz Chorwacji. Najważniejszą kwestią jest to, aby nie wstydzić się choroby i mówić o niej otwarcie.



# Historia Karoliny

Mam na imię Karolina. Mam PKU. Jestem szczęśliwym człowiekiem, żyję w zgodzie z moją chorobą i z moją dietą. Jestem absolwentką studiów na kierunku „Kulturoznawstwo i komunikacja międzykulturowa” na Uniwersytecie SWPS w Warszawie, które ukończyłam z bardzo dobrym wynikiem! Z zawodu jestem też muzykiem – ukończyłam 1. i 2. stopień szkoły muzycznej na wydziale instrumentalnym – flet poprzeczny, fortepian. Pracuję jako instruktor zajęć muzyczno-ruchowych dla dzieci, kocham swoją pracę i czerpię z niej ogromną radość. Poza tym, jestem też szczęśliwą żoną, kocham swoją rodzinę i kocham swoje życie. Nic mnie nigdy i w niczym nie ograniczało, żeby być w tym miejscu, w którym teraz jestem – chodziłam do przedszkola, do szkoły podstawowej, gimnazjum, liceum, na różne zajęcia dodatkowe i kółka zainteresowań – zawsze jeździłam z klasą na wszystkie wycieczki, zielone szkoły, w wakacje wyjeżdżałam na obozy.

A jak się to wszystko zaczęło?

Kiedy pojawiłam się na świecie w maju 1992 roku, przyniosłam radość rodzicom, dziadkom i całej rodzinie. Dwa tygodnie później, w dniu urodzin mojej mamy, moi rodzice otrzymali telegram, w którym przeczytali, że mają natychmiast stawić się z dzieckiem w Instytucie Matki i Dziecka w Warszawie. Wtedy też dowiedzieli się, że prawdopodobnie mam fenylketonurię. Oczywiście jak większość rodziców dzieci z PKU, do chwili, kiedy usłyszeli diagnozę, nawet nie słyszeli o takiej chorobie. Mama się załamała, płakała na szpitalnym korytarzu i wtedy poznała doktor Marię Nowacką. Pani doktor uświadomiła mojej mamie, że nie ma tu powodu do płaczu i rozpacz. Powiedziała, że będę całkowicie zdrowym dzieckiem, a później dorosłym człowiekiem, jeśli tylko będziemy żyli w zgodzie z zasadami mojej diety niskofenylalaninowej i będę przyjmowała preparat PKU.

Pani doktor zwróciła uwagę mojej mamy na fakt, iż dieta PKU jest sposobem żywienia bardzo zdrowym, że dziecko będące na tej diecie odżywia się w dużej mierze warzywami i owocami.

Moi rodzice, podniesieni na duchu przez Panią doktor, wrócili do domu wyposażeni w książki, broszurki i inne materiały, które otrzymali w poradni. No i wtedy tak naprawdę zaczęła się nasza wspólna przygoda z PKU.



Były to wczesne lata 90., a więc nie było takiego wyboru preparatów jak dziś, były 2–3 preparaty, żadnych smaków owocowych, żadnych fajnych opakowań – saszetek, nic z tych rzeczy. Produktów niskobiałkowych na półkach sklepowych w moim dzieciństwie było bardzo mało. A mimo to moi rodzice poprowadzili moją dietę najlepiej jak umieli, a ja byłam szczęśliwa. Wpatrywali wszelkich możliwych nowinek produktowych, kiedy znaleźli coś nowego, była to ogromna radość dla całej rodziny. W codziennym prowadzeniu diety PKU i w opiece nade mną wspierała rodziców moja ukochana Babcia Marysia. A ja od maleńkości nauczyłam się, że moja dieta to nie nieszczęście, kara, smutek, tylko po prostu część mnie – taka jestem; że w zdecydowanej większości opiera się na warzywach i owocach, z czego i jestem bardzo szczęśliwa. Takie samo podejście do PKU i do diety mam w dorosłym życiu.

Na przykładzie mojego dzieciństwa widać, jak ważne jest podejście i nastawienie rodziców dziecka do jego diety, choroby. Nastawienie dziecka będzie lustrzanym odbiciem nastawienia rodziców – dziecko będzie podchodziło do fenylketonurii i swoich ograniczeń żywieniowych tak samo, jak mama i tata. Jeżeli zobaczy, że rodzice traktują ten temat całkowicie normalnie, bez emocji typu „dlaczego nas to spotkało?”,

jeżeli rodzice pokażą dziecku, że ta dieta jest najlepsza dla jego zdrowia, jeżeli dietę potraktują jak szansę i coś dobrego, a nie smutne i bardzo niewygodne ograniczenie, jeśli nauczą dziecko samodzielnie prowadzić swoją dietę, najpierw jako przedszkolak, później dziecko w wieku szkolnym, nastolatek, a w końcu osoba dorosła, ich dziecko nauczy się takiego samego podejścia do diety PKU.

Jestem absolutnie pewna tego, o czym piszę, ponieważ przeżyłam to na własnej skórze. Oczywiście zdarzały się lepsze i gorsze dni, ale jest to całkownie normalne. Ważne jednak, aby za każdym razem skupiać się na tym, że prowadzenie diety PKU u swojego dziecka to nie kara od losu, a szansa na wychowanie zdrowego, szczęśliwego człowieka, dla którego nie ma żadnych ograniczeń w otaczającym go świecie.

Serdecznie zapraszam do zaobserwowania mojego profilu na Instagramie oraz Facebooku, na którym zamieszczam przepisy PKU oraz dzielę się moją codziennością z PKU. Znajdziecie mnie pod nazwą „pkuveggiestyle”.



## 6. *Aspekty prawne*

Narodziny i wychowanie dziecka z rzadką chorobą metaboliczną stanowi dla rodziców nie lada wyzwanie. Niemniej polski system pomocy finansowej dla osób niepełnosprawnych i ich rodzin przewiduje szereg ulg i uprawnień. Aby z nich skorzystać, konieczne jest uzyskanie przez dziecko orzeczenia o niepełnosprawności, a po ukończeniu przez nie 16 lat – orzeczenia o stopniu niepełnosprawności.

**Ważne:** uzyskanie orzeczenia o niepełnosprawności umożliwi skorzystanie z różnych form wsparcia niepełnosprawnych dzieci i ich rodzin. Jednocześnie należy zaznaczyć, że rodzic nie ma obowiązku przedstawiania orzeczenia jakiegokolwiek instytucji, jeżeli tego nie chce. W szczególności nie musi przedkładać go w żłobku, przedszkolu czy w szkole swojego dziecka.

## Pojęcie niepełnosprawności

Zgodnie z art. 2 pkt 10 *ustawy z dnia 27 sierpnia 1997 r. o rehabilitacji zawodowej i społecznej oraz zatrudnianiu osób niepełnosprawnych* (t.j. Dz.U. 2023 r. poz. 100 z późn. zm.) przez niepełnosprawność należy rozumieć trwałą lub okresową niezdolność do wypełniania ról społecznych z powodu stałego lub długotrwałego naruszenia sprawności organizmu, w szczególności powodującą niezdolność do pracy<sup>1</sup>.

Ustawodawca w ww. ustawie odrębnie zdefiniował pojęcie niepełnosprawności dla dzieci, które nie ukończyły 16. roku życia. Podstawą zaliczenia do osób niepełnosprawnych małego, który nie ukończył 16. roku życia, jest naruszenie

sprawności fizycznej lub psychicznej o przewidywanym okresie trwania powyżej 12 miesięcy, z powodu wady wrodzonej, długotrwałej choroby lub uszkodzenia organizmu, powodującą konieczność zapewnienia im całkowitej opieki lub pomocy w zaspokajaniu podstawowych potrzeb życiowych w sposób przewyższający wsparcie potrzebne osobie w danym wieku.

## Orzeczenie o niepełnosprawności a orzeczenie o stopniu niepełnosprawności

Polski porządek prawny przewiduje dwa odrębne orzeczenia dot. zakwalifikowania osoby jako niepełnosprawnej. Dla dzieci, które nie ukończyły 16. roku życia, wydaje się orzeczenie

<sup>1</sup> Art. 2 pkt 10 *ustawy z dnia 27 sierpnia 1997 r. o rehabilitacji zawodowej i społecznej oraz zatrudnianiu osób niepełnosprawnych* (Dz.U. 1997 nr 123 poz. 776 z późn. zm.)

o niepełnosprawności, natomiast po ukończeniu przez dziecko 16. roku życia wydaje się orzeczenie o stopniu niepełnosprawności.

Podstawowa różnica polega na tym, że dla dzieci, które nie ukończyły 16 lat, nie określa się stopnia niepełnosprawności, a jedynie zalicza dziecko do osób niepełnosprawnych. Ponadto orzeczenie o niepełnosprawności wydawane jest na czas określony, nie dłużej jednak niż do ukończenia przez dziecko 16. roku życia, podczas gdy o stopniu niepełnosprawności organ może orzec na czas określony lub na stałe.

Istnieje także różnica w kryteriach decydujących o zakwalifikowaniu danej osoby jako niepełnosprawnej. Przesłanki decydujące o niepełnosprawności małoletnich określa *rozporządzenie Ministra Pracy i Polityki Społecznej z dnia 1 lutego 2002 r. w sprawie kryteriów oceny niepełnosprawności u osób w wieku do 16. roku życia (Dz.U. Nr 17, poz. 162 z późn. zm.)*.

Aby dziecko do lat 16 zostało zaliczone do osób niepełnosprawnych muszą zostać spełnione trzy kryteria:

1. przewidywany okres trwania upośledzenia stanu zdrowia z powodu stanów chorobowych musi przekraczać **12 miesięcy**,

2. musi wystąpić niezdolność do zaspokojenia podstawowych potrzeb życiowych, takich jak: samoobsługa, samodzielne poruszanie się, komunikowanie z otoczeniem, powodująca konieczność zapewnienia stałej opieki lub pomocy, **w sposób przewyższający zakres opieki nad zdrowym dzieckiem w danym wieku**,
3. muszą wystąpić znaczne zaburzenia funkcjonowania organizmu, wymagające systematycznych i częstych zabiegów leczniczych i rehabilitacyjnych w domu bądź poza nim.

Tymczasem wydanie orzeczenia o stopniu niepełnosprawności jest możliwe w sytuacji, w której ma miejsce naruszenie sprawności organizmu, a osoba przez swoje ograniczenia:

1. jest osobą niezdolną do pracy zarobkowej albo potrzebuje przystosowania stanowiska pracy do jej schorzenia,
2. wymaga opieki lub pomocy od innych,
3. ma problemy z codziennymi czynnościami i potrzebuje urządzeń, które pomagają w prawidłowym funkcjonowaniu.

W treści orzeczenia o stopniu niepełnosprawności określa się jeden z trzech stopni niepełnosprawności:

1. znaczny,
2. umiarkowany,
3. lekki.

Zakwalifikowanie do **znacznego stopnia** niepełnosprawności następuje w sytuacji, w której osoba jest niezdolna do pracy lub zdolna do pracy w warunkach pracy chronionej i wymaga, w celu pełnienia ról społecznych, stałej lub długotrwałej opieki innych osób w związku z niezdolnością do samodzielnej egzystencji.

Z kolei **umiarkowany stopień** niepełnosprawności orzekany jest wobec osób niezdolnych do pracy lub zdolnych do pracy w warunkach pracy chronionej, które wymagają czasowej lub częściowej pomocy innych osób w celu pełnienia ról społecznych.

**Lekki stopień** niepełnosprawności orzekany jest w sytuacji naruszenia sprawności organizmu powodującej w sposób istotny obniżenie zdolności do wykonywania pracy w porównaniu do zdolności, jaką wykazuje osoba o podobnych kwalifikacjach zawodowych z pełną sprawnością psychiczną i fizyczną, oraz wobec osoby o naruszonej sprawności organizmu mającej ograniczenia w pełnieniu ról społecznych dające się kompensować przy pomocy wyposażenia w przedmioty ortopedyczne, środki pomocnicze lub środki techniczne.

## Jak wygląda proces orzekania o niepełnosprawności?

Orzeczenie o niepełnosprawności (jak również orzeczenie o stopniu niepełnosprawności) wydaje powiatowy lub miejski zespół do spraw orzekania o niepełnosprawności. Wydanie stosownego orzeczenia następuje **na wniosek**. W odniesieniu do osób poniżej 18. roku życia koniecznym jest złożenie odpowiedniego wniosku przez przedstawicieli ustawowych (rodziców lub opiekuna prawnego). Wniosek o ustalenie stopnia niepełnosprawności po osiągnięciu pełnoletności musi złożyć sam zainteresowany, chyba że mamy do czynienia z osobą ubezwłasnowolnioną – wówczas wniosek składa opiekun osoby ubezwłasnowolnionej całkowicie lub kurator osoby ubezwłasnowolnionej częściowo.

W skład zespołu do orzekania o niepełnosprawności wchodzi lekarz, pełniący funkcję przewodniczącego, oraz druga osoba (pracownik socjalny, pedagog lub psycholog).

Najczęściej organ orzekający wzywa do udziału w posiedzeniu zespołu dziecko oraz jego przedstawiciela ustawowego. Podczas posiedzenia przeprowadza się badanie polegające na ocenie stanu zdrowia dziecka oraz dokonuje się oceny jego funkcjonowania przede wszystkim w sferze fizycznej,

psychicznej i społecznej. O terminie rozpatrzenia wniosku zawiadamia się wnioskodawcę nie później niż na 7 dni przed jego rozpatrzeniem.

Zdarza się jednak, iż organ orzekający rozpozna wniosek i wyda decyzję bez uczestnictwa w posiedzeniu przedstawiciela ustawowego i dziecka. Taka sytuacja nastąpi, jeśli:

1. przewodniczący zespołu orzekającego uzna przedstawioną dokumentację medyczną za wystarczającą do wydania orzeczenia o stanie zdrowia bez badania osoby zainteresowanej,
2. jeśli dziecko – w związku z ciężką, przewlekłą chorobą lub pobytem w szpitalu – ma ograniczoną możliwość poruszania się,
3. dziecko nie może uczestniczyć w posiedzeniu zespołu orzekającego z powodu długotrwałej lub nierokującej poprawy choroby, uniemożliwiającej jego osobiste stawiennictwo, potwierdzonej zaświadczeniem lekarskim.

W takim wypadku przewodniczący składu orzekającego sporządza orzeczenie o stanie zdrowia dziecka lub osoby zainteresowanej na podstawie badania w miejscu pobytu dziecka.

Wnioski o orzeczenie niepełnosprawności są rozpatrywane na zasadach wynikających z kodeksu postępowania admi-

nistracyjnego. Oznacza to, że na rozpatrzenie wniosku organ ma miesiąc od dnia jego złożenia. W sprawach skomplikowanych czas ten może ulec wydłużeniu do dwóch miesięcy od daty złożenia wniosku. Jeśli sprawa nie zostanie załatwiona w ww. ustawowych terminach, powiatowy zespół jest zobowiązany do powiadomienia wnioskodawcy o nowym terminie załatwienia sprawy i podania przyczyn zwłoki.

Rozstrzygając kwestie zakwalifikowania dziecka poniżej 16. roku życia jako osoby niepełnosprawnej, zespół do orzekania o niepełnosprawności uwzględni:

1. zaświadczenie lekarskie zawierające opis stanu zdrowia, wydane przez lekarza, pod którego opieką znajduje się dziecko, oraz inne posiadane dokumenty mogące mieć wpływ na ustalenie niepełnosprawności;
2. ocenę stanu zdrowia wystawioną przez lekarza przewodniczącego w składzie orzekającym, zawierającą opis przebiegu choroby zasadniczej oraz wyniki dotychczasowego leczenia i rehabilitacji, opis badania przedmiotowego, rozpoznanie choroby zasadniczej i chorób współistniejących oraz rokowania odnośnie do przebiegu choroby, a także ograniczenia w funkcjonowaniu występujące w życiu codziennym w porównaniu do dzieci z pełną sprawnością psychiczną i fizyczną właściwą dla wieku dziecka;

3. możliwość poprawy zaburzonej funkcji organizmu poprzez zaopatrzenie w przedmioty ortopedyczne, środki techniczne, środki pomocnicze lub inne działania.

Orzeczenie o niepełnosprawności składa się z następujących elementów:

1. oznaczenie zespołu, który wydał orzeczenie,
2. data wydania,
3. data złożenia wniosku,
4. podstawa prawna wydania orzeczenia,
5. imię i nazwisko dziecka,
6. data i miejsce urodzenia,
7. adres zamieszkania lub pobytu,
8. numer PESEL,
9. numer dokumentu potwierdzającego tożsamość dziecka,
10. ustalenie lub odmowa ustalenia niepełnosprawności,
11. symbol niepełnosprawności,
12. data lub okres powstania niepełnosprawności,
13. okres, na jaki orzeczono niepełnosprawność,
14. wskazania określone przez skład orzekający,
15. uzasadnienie,
16. pouczenie o przysługującym odwołaniu,
17. podpis z podaniem imienia i nazwiska.

Postępowanie w przedmiocie orzeczenia o niepełnosprawności jest dwuinstancyjne, co oznacza, że wnioskodawca może złożyć odwołanie od decyzji negatywnej lub nieuwzględniającej wniosku w całości. Tak więc można odwołać się także od decyzji, w której organ co prawda orzekł o niepełnosprawności dziecka, ale nie zawarł zawnioskowanych wskazań.

## Jak należy wypełnić wniosek?

Wniosek o orzeczenie niepełnosprawności, jak też o orzeczenie stopnia niepełnosprawności składa się w siedzibie właściwego powiatowego lub miejskiego zespołu do spraw orzekania o niepełnosprawności. Właściwość miejscową powiatowego zespołu do spraw orzekania o niepełnosprawności ustala się według miejsca pobytu dziecka.

Wniosek musi odpowiadać wymaganiom wynikającym z kodeksu postępowania administracyjnego, tj. powinien zawierać co najmniej wskazanie osoby, od której pochodzi, jej adres, również w przypadku złożenia podania w postaci elektronicznej. Ponadto wniosek musi odpowiadać innym wymaganiom ustalonym w przepisach szczególnych. W konsekwencji wraz z wnioskiem należy złożyć następujące dokumenty:



1. zaświadczenie lekarskie o stanie zdrowia dziecka, które wydawane jest na specjalnym formularzu (dostępnym w siedzibach zespołów do spraw orzekania o niepełnosprawności oraz na ich stronach internetowych); należy pamiętać, że zaświadczenie ważne jest przez 30 dni od daty jego wystawienia;
2. inne dokumenty dot. stanu zdrowia dziecka:
  - a. oryginały lub uwierzytelnione kopie dokumentacji medycznej potwierdzającej aktualny stan zdrowia dziecka,
  - b. inne dokumenty, jeśli mogą mieć wpływ na wydanie orzeczenia o niepełnosprawności (np. opinie pedagoga, psychologa, logopedy, orzeczenia poradni psychologiczno-pedagogicznej)

Warto zaznaczyć, że zespoły do orzekania o niepełnosprawności udostępniają w swojej siedzibie oraz na stronach internetowych gotowe druki zawierające formularz takiego wniosku.

W rozporządzeniu *Ministra Pracy i Polityki Społecznej z dnia 1 lutego 2002 r. w sprawie kryteriów oceny niepełnosprawności u osób w wieku do 16. roku życia (Dz.U. Nr 17, poz. 162 z późn. zm.)* wskazane zostały okoliczności, które pozwalają

przyjąć, iż dana przesłanka uznania dziecka z osobą niepełnosprawną została spełniona. Zgodnie bowiem z przedmiotowym rozporządzeniem do stanów chorobowych, które uzasadniają konieczność stałej opieki lub pomocy dziecku poniżej 16. roku życia, należą m.in. wrodzone lub nabyte ciężkie choroby metaboliczne, układu krążenia, oddechowego, moczowego, pokarmowego, układu krzepnięcia i inne znacznie upośledzające sprawność organizmu, wymagające systematycznego leczenia w domu i okresowo leczenia szpitalnego, upośledzenie umysłowe, począwszy od upośledzenia w stopniu umiarkowanym, całościowe zaburzenia rozwojowe powodujące znaczne zaburzenia interakcji społecznych lub komunikacji werbalnej oraz nasilone stereotypie zachowań, zainteresowań i aktywności, a także padaczka z częstymi napadami lub wyraźnymi następstwami psychoneurologicznymi.

Ponadto, zgodnie ze wskazanym wyżej rozporządzeniem, przy ocenie niepełnosprawności dziecka poniżej 16. roku życia bierze się też pod uwagę:

1. rodzaj i przebieg procesu chorobowego oraz jego wpływ na stan czynnościowy organizmu,
2. sprawność fizyczną i psychiczną dziecka oraz stopień jego przystosowania do skutków choroby lub naruszenia sprawności organizmu,

3. możliwość poprawy stanu funkcjonalnego pod wpływem leczenia i rehabilitacji.

**Ważne:** wypełniając wniosek i kompletując dokumenty, należy zadbać, aby z ich treści jasno wynikało, z jakim naruszeniem sprawności organizmu mamy do czynienia (sfera biologiczna) oraz w jaki sposób fenyloketonuria powoduje konieczność stałej i długotrwałej opieki oraz pomocy w sposób przewyższający zakres opieki nad zdrowym dzieckiem w danym wieku, w związku z niezdolnością do zaspokojenia podstawowych potrzeb życiowych, takich jak: samoobsługa, samodzielne poruszanie się, komunikowanie z otoczeniem (sfera społeczna).

*Analiza ustawy z dnia 27 sierpnia 1997 r. o rehabilitacji zawodowej i społecznej oraz zatrudnianiu osób niepełnosprawnych oraz rozporządzenia Ministra Pracy i Polityki Społecznej z dnia 1 lutego 2002 r. w sprawie kryteriów oceny niepełnosprawności u osób w wieku do 16. roku życia* pozwala na stwierdzenie, że dziecko chore na fenyloketonurię spełnia przesłanki niezbędne dla uznania je za osobę niepełnosprawną, z uwagi na trwale uszkodzoną sprawność wynikającą z ciężkiej, wrodzonej choroby metabolicznej, co oznacza, że naruszenie sprawności dziecka powstało już w momencie urodzenia, a stan jego zdrowia powoduje konieczność udziału

opiekuna w czynnościach życia codziennego, procesie leczenia i edukacji.

**Ważne:** wypełniając wniosek, należy określić, jakie wskazania organ powinien zawrzeć w treści orzeczenia o niepełnosprawności. Zawarcie w treści orzeczenia o niepełnosprawności określonych wskazań warunkuje możliwość korzystania z wielu ulg i uprawnień.

Wniosek o zawarcie w treści orzeczenia określonych wskazań z reguły przyjmuje w udostępnianych formularzach formę rubryki lub punktu nakazującego wnioskodawcy określenie, w jakim celu ubiega się on o wydanie orzeczenia o niepełnosprawności. Pozwala to zespołowi na określenie wskazań, jakie należy zawrzeć w treści decyzji, jeśli uzna dany cel za uzasadniony. Mając na uwadze dotychczasową praktykę orzeczniczą w odniesieniu do dzieci chorych na fenyloketonurię, kluczowe wskazania dotyczą:

- konieczności zaopatrzenia w przedmioty ortopedyczne, środki pomocnicze oraz pomoce techniczne, ułatwiające funkcjonowanie danej osoby,
- konieczności stałej lub długotrwałej opieki lub pomocy innej osoby w związku ze znacznie ograniczoną możliwością samodzielnej egzystencji,
- konieczności stałego współudziału na co dzień opiekuna w procesie jego leczenia, rehabilitacji i edukacji.

**Przykład:** w zależności od stosowanego przez dany zespół formularza sposób sformułowania celów, dla których należy się ubiegać o wydanie orzeczenia o niepełnosprawności, może się nieznacznie różnić. Niemniej najważniejsze dla dziecka z fenylketonurią cele to: uzyskanie zasiłku pielęgnacyjnego, uzyskanie przez opiekuna świadczenia pielęgnacyjnego, uzyskanie przez opiekuna urlopu wychowawczego w dodatkowym wymiarze, zaopatrzenie w pomoce techniczne ułatwiające funkcjonowanie danej osoby.

## Odwołanie od decyzji

W sytuacji, w której powiatowy zespół do spraw orzekania o niepełnosprawności wydał decyzję negatywną lub orzeczenie o niepełnosprawności zawierające istotne wady (np. organ nie zawarł określonych wskazań), strona ma prawo w terminie 14 dni od dnia doręczenia jej decyzji (orzeczenie o niepełnosprawności jest decyzją administracyjną) wnieść odwołanie do wojewódzkiego zespołu do spraw orzekania o niepełnosprawności. Odwołanie składa się za pośrednictwem zespołu powiatowego, który wydał zaskarżane orzeczenie. Powiatowy zespół, do którego wpłynęło odwołanie, zobowiązany jest przestać je w terminie 7 dni od jego otrzymania do wojewódzkiego zespołu do spraw orzekania

o niepełnosprawności, chyba że uzna odwołanie w całości za uzasadnione i uchyli lub zmieni zaskarżone orzeczenie.

Zgodnie z art. 128 kodeksu postępowania administracyjnego odwołanie nie wymaga szczegółowego uzasadnienia. Wystarczy, jeżeli z odwołania wynika, że strona nie jest zadowolona z wydanej decyzji. Przepisy szczególnie mogą ustalać inne wymogi co do treści odwołania.

Niemniej prawidłowo skonstruowane odwołanie powinno zawierać pewne elementy, m.in.: wskazanie organu, do którego wnosi się odwołanie, oraz organu, który wydał zaskarżoną decyzję, wskazanie zaskarżonej decyzji, wskazanie, czy decyzja zaskarżana jest w całości czy w części, określenie zarzutów, nowe dowody, a także określenie, czy wnioskujemy o uchylenie decyzji w całości lub części czy o jej zmianę, a także uzasadnienie oraz podpis.

**Przykład:** w sytuacji, w której organ orzekając o niepełnosprawności nie wskazał, że dziecko wymaga stałej lub długotrwałej opieki lub pomocy innej osoby w związku ze znacznie ograniczoną możliwością samodzielnej egzystencji, błąd organu polegać będzie właśnie na nieustaleniu, że dziecko wymaga stałej lub długotrwałej opieki lub pomocy innej osoby w związku ze znacznie ograniczoną możliwością samodzielnej egzystencji w sytuacji, w której istnieje konieczność stałej

długotrwałej opieki lub pomocy innej osoby w związku ze znacznie ograniczoną możliwością samodzielnej egzystencji, pod postacią stosowania specjalnego postępowania dietetycznego – czyli zaspokajania jednej z podstawowych potrzeb życiowych człowieka – w sposób specjalny ze względu na chorobę. Wówczas decyzję zaskarżamy w części, w jakiej organ odmówił ustalenia, że dziecko wymaga stałej lub długotrwałej opieki lub pomocy innej osoby w związku ze znacznie ograniczoną możliwością samodzielnej egzystencji i wnosimy o zmianę decyzji poprzez zawarcie w decyzji wskazania dot. konieczności stałej lub długotrwałej opieki lub pomocy innej osoby w związku ze znacznie ograniczoną możliwością samodzielnej egzystencji.

Postępowanie administracyjne w przedmiocie orzekania o niepełnosprawności jest dwuinstancyjne. W przypadku utrzymania przez organ II instancji negatywnego rozstrzygnięcia w mocy stronie przysługuje jeszcze odwołanie do sądu pracy i ubezpieczeń społecznych. Takie odwołanie składa się w terminie 30 dni od dnia doręczenia decyzji wojewódzkiego zespołu do spraw orzekania o niepełnosprawności, za pośrednictwem zespołu, który wydał zaskarżaną decyzję.

## Ulgi, uprawnienia oraz świadczenia

Poniżej przedstawione zostały najważniejsze z ulg, świadczeń i uprawnień, jakie ustawodawca łączy z wydaniem orzeczenia o niepełnosprawności.

### Zasiłek pielęgnacyjny

Zasiłek pielęgnacyjny to świadczenie, które ma służyć częściowemu pokryciu wydatków wynikających z konieczności zapewnienia opieki i pomocy innej osoby w związku z niezdolnością do samodzielnej egzystencji.

Przysługuje co do zasady:

- niepełnosprawnemu dziecku;
- osobie niepełnosprawnej w wieku powyżej 16. r. ż., jeżeli legitymuje się orzeczeniem o znacznym stopniu niepełnosprawności;
- osobie niepełnosprawnej w wieku powyżej 16. r.ż. legitymującej się orzeczeniem o umiarkowanym stopniu niepełnosprawności, jeżeli niepełnosprawność powstała w wieku do ukończenia 21 lat;
- osobie, która ukończyła 75 lat.

Co istotne, przyznanie zasiłku pielęgnacyjnego nie jest uzależnione od zawarcia w orzeczeniu o niepełnosprawności ja-

kichkolwiek wskazań. Również bez znaczenia jest wysokość dochodów osiągniętych na osobę w rodzinie.

Przyznanie zasiłku pielęgnacyjnego następuje na wniosek. Właściwym organem jest wójt, burmistrz lub prezydent. Obecnie, w pierwszej połowie 2024 r. wysokość zasiłku pielęgnacyjnego wynosi **215,84 zł** miesięcznie. Wkrótce ma on zostać zrewaloryzowany.

## Świadczenie pielęgnacyjne

Jest to świadczenie, jakie m.in. rodzic dziecka niepełnosprawnego może otrzymać w celu sprawowania opieki.

Obecnie, co do zasady, świadczenie pielęgnacyjne przysługuje:

- matce albo ojcu,
- opiekunowi faktycznemu dziecka,
- osobie będącej rodziną zastępczą spokrewnioną,
- innym osobom, na których zgodnie z przepisami kodeksu rodzinnego i opiekuńczego ciąży obowiązek alimentacyjny, z wyjątkiem osób o znacznym stopniu niepełnosprawności,

**jeżeli nie podejmują lub rezygnują z zatrudnienia lub innej pracy zarobkowej** w celu sprawowania opieki nad osobą legitymującą się orzeczeniem o niepełnosprawności łącznie ze wskazaniami: konieczności stałej lub długotrwałej opieki lub pomocy innej osoby w związku ze znacznie ograniczo-

ną możliwością samodzielnej egzystencji oraz konieczności stałego współudziału na co dzień opiekuna dziecka w procesie jego leczenia, rehabilitacji i edukacji, albo nad osobą legitymującą się orzeczeniem o znacznym stopniu niepełnosprawności.

Oznacza to, że aby rodzic dziecka chorego na fenylketonurię mógł ubiegać się o świadczenie pielęgnacyjne, jego dziecko musi posiadać orzeczenie o niepełnosprawności ze wskazaniami:

- konieczności stałej lub długotrwałej opieki lub pomocy innej osoby w związku ze znacznie ograniczoną możliwością samodzielnej egzystencji,
- konieczności stałego współudziału na co dzień opiekuna dziecka w procesie jego leczenia, rehabilitacji i edukacji.

Wskazania te muszą być zawarte w treści orzeczenia łącznie, co oznacza, że niezwanie jednego z nich uniemożliwia skorzystanie z tego świadczenia.

Świadczenie pielęgnacyjne również nie jest uzależnione od kryterium dochodowego i od 1 stycznia 2024 r. wynosi **2988 zł** miesięcznie. Wniosek o przyznanie świadczenia pielęgnacyjnego również składa się do wójta, burmistrza lub prezydenta.

**Ważne:** W lipcu 2023 r. dokonano reformy systemu pomocy dla osób niepełnosprawnych i ich rodzin. W związku z tym od 1 stycznia 2024 r. do porządku prawnego weszło tzw. świadczenie wspierające, które dotyczy osób z niepełnosprawnością powyżej 18. r.ż. Jednocześnie nastąpiły ważne zmiany w zasadach dostępu do świadczenia pielęgnacyjnego. Od 1 stycznia 2023 r. świadczenie pielęgnacyjne przysługuje **na każde uprawnione dziecko z niepełnosprawnością, ale tylko do 18. r.ż.**, a opiekun pobierający świadczenie pielęgnacyjne na nowych zasadach ma też możliwość dorabiania bez limitu.

Osoby, które uzyskały świadczenie pielęgnacyjne na dotychczasowych zasadach, po wejściu w życie nowelizacji dalej będą mogły to robić na starych zasadach, co oznacza, że opiekun nadal będzie musiał powstrzymać się od aktywności zawodowej.

Aby móc skorzystać ze świadczenia pielęgnacyjnego według zasad obowiązujących od 1 stycznia 2024 r., osoba uprawniona do świadczenia pielęgnacyjnego musi złożyć nowy wniosek.

### **Dofinansowanie do likwidacji barier technicznych**

Dofinansowanie do likwidacji barier technicznych ma umożliwić osobom niepełnosprawnym samodzielne funkcjonowanie. Z tej formy pomocy mogą skorzystać osoby:

- legitymujące się orzeczeniem o stopniu niepełnosprawności lub orzeczeniu o niepełnosprawności w przypadku osób do 16. r.ż.,
- mające potrzeby wynikające z niepełnosprawności, które mogą być zrealizowane dzięki dofinansowaniu, a przedmiot wniosku umożliwi lub w znacznym stopniu ułatwi osobie niepełnosprawnej wykonywanie podstawowych, codziennych czynności lub kontakty z otoczeniem.

Wysokość dofinansowania wynosi do 95% kosztów przedsięwzięcia, nie więcej jednak niż do wysokości piętnastokrotnego przeciętnego wynagrodzenia. Warunkiem jest **udział własny wnioskodawcy w wysokości co najmniej 5% kosztów przedsięwzięcia**. Dofinansowanie może dotyczyć m.in.:

- sprzętu elektronicznego,
- szkolenia z obsługi sprzętu elektronicznego,
- utrzymania sprawności technicznej posiadanego sprzętu elektronicznego,
- pobytu dziecka w żłobku albo przedszkolu.

W praktyce najczęściej w przypadku chorych na fenyloketonurię dofinansowanie dotyczy zakupu komputera lub tabletu wraz z oprogramowaniem.

## Ulga rehabilitacyjna

Ulga rehabilitacyjna polega na możliwości odliczenia wydatków określonych w ustawie o podatku dochodowym od osób fizycznych; wśród nich przewidziano prawo odliczenia wydatku w postaci używania samochodu osobowego, stanowiącego własność podatnika posiadającego na utrzymaniu niepełnosprawne dziecko, które nie ukończyło 16 lat, w kwocie do **2280,00 zł** w roku podatkowym.

## Uprawnienia przysługujące pracownikom – rodzicom dzieci niepełnosprawnych

Przed wszystkim pracownik wychowujący niepełnosprawne dziecko może skorzystać z dodatkowego urlopu wychowawczego w wymiarze 36 miesięcy do ukończenia przez dziecko 18. roku życia.

W przypadku wydania orzeczenia o niepełnosprawności ze wskazaniem na konieczność stałej lub długotrwałej opieki lub pomocy innej osoby w związku ze znacznie ograniczoną możliwością samodzielnej egzystencji lub konieczność stałego współdziałania na co dzień opiekuna w procesie leczenia, rehabilitacji i edukacji, rodzicowi dziecka w wieku powyżej 14 lat przysługuje wydłużony zasiłek opiekuńczy w wymiarze 30 dni w roku kalendarzowym.

Pracownik - rodzic dziecka legitymującego się orzeczeniem o niepełnosprawności lub orzeczeniem o umiarkowanym lub znacznym stopniu niepełnosprawności może złożyć wniosek o:

- wykonywanie pracy w systemie przerywanego czasu pracy,
- wykonywanie pracy w ruchomym rozkładzie czasu pracy,
- wykonywanie pracy w indywidualnym rozkładzie czasu pracy.

Ponadto od niedawna pracodawca jest obowiązany uwzględnić wniosek pracownika sprawującego opiekę nad innym członkiem najbliższej rodziny lub inną osobą pozostającą we wspólnym gospodarstwie domowym, posiadającymi orzeczenie o niepełnosprawności albo orzeczenie o znacznym stopniu niepełnosprawności, o wykonywanie pracy zdalnej, o ile jest to możliwe ze względu na organizację pracy lub rodzaj pracy wykonywanej przez pracownika.

## Gdzie uzyskać pomoc prawną?

W niektórych przypadkach koniecznym może okazać się skorzystanie z usług profesjonalnego pełnomocnika – radcy prawnego lub adwokata. Nie zawsze musi się to wiązać z dużym wydatkiem – wiele podmiotów zapewnia pomoc prawną nieodpłatnie.

W każdym większym mieście działają punkty nieodpłatnej pomocy prawnej i nieodpłatne poradnictwo obywatelskie. Bezpłatnych porad udzielają także uniwersyteckie poradnie prawne, działające przy wydziałach prawa i administracji publicznych uniwersytetów. Warto również wybrać się na eventy organizowane przez samorządy zawodowe radców prawnych i adwokatów, podczas których udzielają oni nieodpłatni porad prawnych.

Warto pamiętać, że w przypadku skierowania sprawy na drogę postępowania sądowego strona, która nie posiada dostatecznych środków finansowych, może wnosić o przyznanie jej profesjonalnego pełnomocnika z urzędu, wynagrodzenie takiego pełnomocnika pokryje Skarb Państwa.

*Jeżeli masz jakies pytanie,  
na które nie otrzymałeś odpowiedzi  
po lekturze tego poradnika, odwiedź*

**[nutriciametabolics.pl](https://nutriciametabolics.pl)**

i korzystaj z dostępnej tam bazy wiedzy! Na naszym portalu regularnie publikujemy artykuły autorstwa lekarzy specjalistów, dietetyków, ale także pacjentów i osób im bliskich. Na naszych kanałach w social mediach znajdziesz także przydatne wskazówki, porady i przepisy.







## 7. Poradnie i Stowarzyszenia

## Poradnie

### Białystok

- Poradnia Schorzeń Metabolicznych Uniwersytecki Dziecięcy Szpital Kliniczny im. L. Zamenhofs w Białymstoku, ul. Jerzego Waszyngtona 17, 15-274 Białystok

### Bydgoszcz

- Poradnia Chorób Metabolicznych Wojewódzki Szpital Dziecięcy im. J. Brudzińskiego, ul. Chodkiewicza 44, 85-667 Bydgoszcz

### Gdańsk

- Poradnia Metaboliczna PKU przy Klinice Pediatrii, Hematologii i Onkologii (NOWA LOKALIZACJA) Uniwersyteckiego Centrum Klinicznego, ul. Dębinki 7, 80-952 Gdańsk
- Poradnia PKU: al. Zwycięstwa 30, pokój 109, I piętro

### Katowice

- Poradnia Patologii Noworodka Górnośląskie Centrum Zdrowia Dziecka SP SK nr 6, ul. Medyków 16, 40-752 Katowice
- Zespół Wojewódzkich Poradni Specjalistycznych Poradnia Chorób Metabolicznych dla Dzieci, ul. Powstańców 31, 40-038 Katowice
- Poradnia Chorób Metabolicznych w Tychach (zapisy nie do Poradni Chorób Metabolicznych dla Dzieci), ul. Piłsudskiego 65B/U6, 43-110 Tychy

### Kraków

- Uniwersytecki Szpital Dziecięcy w Krakowie. Centrum Ambulatoryjnego Leczenia Dzieci. Poradnia Chorób Metabolicznych, ul. Wielicka 265, 30-663 Kraków

## **Łódź**

- Klinika Endokrynologii Chorób Metabolicznych, Instytut Centrum Zdrowia Matki Polki, ul. Rzgowska 281/289, 93-228 Łódź
- Poradnia Zaburzeń Metabolicznych NZOZ ENDOMEDICUS Sp. z o.o., ul. Rzgowska 281/289, 93-228 Łódź

## **Poznań**

- Poradnia Metaboliczna Szpital Kliniczny im. Karola Jonschera Uniwersytet Medyczny im. Karola Marcinkowskiego, ul. Szpitalna 27/33, 60-572 Poznań

## **Szczecin**

- Klinika Pediatrii, Endokrynologii, Diabetologii, Chorób Metabolicznych i Kardiologii Wieku Rozwojowego Poradnia Chorób Metabolicznych Samodzielny Szpital Kliniczny nr 1 PUM, ul. Unii Lubelskiej 1, 71-252 Szczecin

## **Warszawa**

- Poradnia Chorób Metabolicznych, Instytut Matki i Dziecka, ul. Kasprzaka 17a, 01-211 Warszawa
- Poradnia Chorób Metabolicznych IP Centrum Zdrowia Dziecka w Warszawie, Centrum Chorób Rzadkich, RA (Ośrodek Rehabilitacji), I piętro, al. Dzieci Polskich 20, 04-730 Warszawa

## **Wrocław**

- Poradnia Metaboliczna Wojewódzki Szpital Specjalistyczny Ośrodek Badawczo-Rozwojowy, ul. Kamińskiego 73C, 51-124 Wrocław

# Stowarzyszenia

## Bydgoszcz

- Bydgoskie Stowarzyszenie Przyjaciół Chorych na Fenylketonurię, ul. Grabowa 5/29, 85-601 Bydgoszcz  
[www.pkubydgoszcz.pl](http://www.pkubydgoszcz.pl)

## Gdańsk

- Gdańskie Stowarzyszenie Przyjaciół Dzieci z Fenylketonurią, ul. Chełmońskiego 2, 80-301 Gdańsk  
[www.pkugdansk.pl](http://www.pkugdansk.pl)

## Szczecin

- Towarzystwo Pomocy Dzieciom Zachodniopomorskie Koło Pomocy Chorym na Fenylketonurią, Al. Papieża Jana Pawła II 42/U9, 70-415 Szczecin  
[www.tpd.szczecin.pl/kola/fenylketonuria](http://www.tpd.szczecin.pl/kola/fenylketonuria)

## Warszawa

- Polskie Stowarzyszenie Pomocy Chorym na Fenylketonurię i Choroby Rzadkie Ars Vivendi, ul. Projektowana 27, 05-090 Raszyn  
[www.fenylketonuria.org](http://www.fenylketonuria.org)

## Wrocław

- Dolnośląskie Koło przyjaciół Dzieci z Fenylketonurią, ul. Ludwika Nabelaka 17, 51-140 Wrocław  
[www.pkuwroc.pl](http://www.pkuwroc.pl)



