

# Spis treści

<b>Rozdział 1 .....</b>	<b>7</b>
<b>Co powinniście wiedzieć o fenylketonurii?</b>	
<b>Rozdział 2 .....</b>	<b>19</b>
<b>Dieta dziecka z PKU w 1. roku życia</b>	
Jak będzie wyglądała teraz dieta mojego dziecka?	20
Jak wyliczyć ilość białka i fenyloalaniny w produktach spożywczych?	22
Produkty niskobiałkowe PKU	27
Jadłospisy dla niemowląt	31
Przepisy PKU	44
<b>Rozdział 3 .....</b>	<b>57</b>
<b>Fenylketonuria okiem rodziców: historia Izy, Adama i Kubusia</b>	
<b>Rozdział 4 .....</b>	<b>61</b>
<b>Porady psychologa</b>	
<b>Rozdział 5 .....</b>	<b>67</b>
<b>Codziennie potyczki okiem rodzica</b>	

Dieta PKU	68
Przyjmowanie preparatu PKU	68
Pobieranie krwi	69
Pokarmy stałe	70
Wizyta u lekarza	70
Prowadzenie dziennika żywieniowego	71
Informowanie znajomych o fenyloketonurii	71

**Rozdział 6 ..... 73**

**Fenyloketonuria a choroba infekcyjna**

**Rozdział 7 ..... 77**

**Gdzie szukać pomocy i wsparcia?**

Poradnie metaboliczne	78
Stowarzyszenia i organizacje pacjentów	80
Przyjazne miejsca w sieci	82

**Rozdział 8 ..... 85**

**Fenyloketonuria a prawo**

**Dzienniczek diety ..... 94**

# Drodzy rodzice,

Wiadomość o tym, że Wasze dziecko jest chore na fenylketonurię, niezwykle trudno zaakceptować. Stanęliście przed wieloma pytaniami i obawami dotyczącymi zdrowia Waszej pociechy. Fenylketonuria, 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 Waszego lekarza z poradni metabolicznej – dzięki temu fenylketonuria nie powinna stanąć na drodze do spełnienia marzeń Waszego dziecka.

Stworzyliśmy ten poradnik, aby podzielić się z Wami naszym doświadczeniem i wiedzą, którą zdobyliśmy przez wiele lat współpracy ze specjalistami chorób metabolicznych oraz rodzinami takimi jak Wasza. Mamy nadzieję, że poradnik, który właśnie oddajemy w Wasze ręce, rozwieje wiele obaw i wątpliwości oraz przekona Was, że z fenylketonurią można prowadzić całkiem normalne życie.

Do współpracy zaprosiliśmy doświadczonych ekspertów: dr Marię Nowacką oraz mgr Joannę Żółkowską, które krok po kroku przeprowadzą Was przez podstawowe informacje na temat fenylketonurii, wyjaśnią, na czym polega dieta PKU, oraz odpowiedzą na najczęstsze pytania zadawane przez rodziców. Wierząc, że nikt tak dobrze Was nie zrozumie, jak osoba, która ma podobne doświadczenia co Wy, poprosiliśmy, aby swoją historią i doświadczeniem podzieliła się z Wami Iza – mama kilkuletniego Kuby, który choruje na fenylketonurię.

Mamy nadzieję, że nie tylko poradnik, lecz także inne projekty, które prowadzimy dla osób z PKU i ich bliskich, sprawią, że poczujecie się bardziej pewnie i spokojnie. Pragniemy towarzyszyć Wam zarówno w tych pierwszych chwilach życia Waszego dziecka, jak i w każdym kolejnym etapie jego rozwoju. Jesteśmy blisko – aby móc reagować na Wasze potrzeby i inspirować do działania.

Do zobaczenia!  
**Zespół NUTRICIA**

# Od rodzica

Jeżeli czytacie niniejszy poradnik, to właśnie dowiedzieliście się, że Wasze dziecko ma fenyloketonurię. Jesteście w szoku i zadajecie sobie pytanie: „Dlaczego to właśnie moje dziecko!?”. Czujecie strach i bezradność. Macie wrażenie, że Wasz świat się wali. Zapewne przepokaliście internet, szukając informacji na temat PKU, i jesteście przerażeni. Macie do tego pełne prawo. Nikt z nas nie jest przygotowany na wiadomość o tym, że dziecko jest nieuleczalnie chore. Z tego miejsca chcę Wam powiedzieć, że nie taki diabeł straszny, jak go malują. Wasza pociecha jest zdrowym dzieckiem, choć na specjalnej diecie, która z pozoru wygląda na trudną w zastosowaniu. Teraz jako rodzice musicie oswoić się z towarzyszką życia Waszego dziecka i wykazać się cierpliwością, systematycznością oraz kreatywnością.

O tych trudnych dla Was słowach – takich jak fenyloketonuria, fenyloalanina itd. – możecie się dowiedzieć więcej z zaufanych i sprawdzonych źródeł (listę takich miejsc odnajdziecie w rozdziale 7). Zapraszam Was do odwiedzania oraz komentowania mojego bloga „PHEŻyj to sam!” na stronie [www.pkuconnect.pl](http://www.pkuconnect.pl). Odnajdziecie tam inspiracje i podpowiedzi dotyczące fenyloketonurii i codziennego z nią życia.

Droży rodzice – głowa do góry!  
*Iza Gontarek, mama Kubusia*

A close-up photograph showing a baby's hands being gently held by an adult's hands. The baby's hands are small and pinkish, while the adult's hands are larger and more weathered. The background is softly blurred, showing more of the baby's body and the adult's arms. The overall tone is warm and caring.

1

## Co powinniście wiedzieć o fenylketonurii?

Dzięki wczesnej diagnozie i odpowiedniemu leczeniu dzieci z fenylketonurią **mogą prowadzić zupełnie normalne życie.**

Najważniejsze jest to, byś szybko posiadał odpowiednią wiedzę, która pozwoli Ci zrozumieć istotę tej choroby. Rozmowy z rodzicami innych dzieci

## Jak oswoić się z informacją, że moje dziecko choruje na fenyloketonurię?

Narodziny dziecka to zazwyczaj bardzo radosny i długo wyczekiwany moment. Informacja, że nasza pociecha ma fenyloketonurię, może być na początku trudna do zaakceptowania. Lęk, niepewność, żal czy niezrozumienie to naturalne emocje, które mogą się pojawić w tym momencie. Pamiętaj jednak, że poczujesz się znacznie lepiej, gdy szybko przyswoisz odpowiednią wiedzę i zrozumiesz, na czym polega choroba Twojego dziecka.

Większość rodziców odczuwa ulgę, gdy dowiaduje się, że stężenie fenyloalaniny we krwi można kontrolować i utrzymywać na właściwym poziomie dzięki odpowiedniej diecie.

Kiedy uzyskasz już wystarczające informacje na temat choroby, zacznij rozmawiać z rodzicami innych

z fenyloketonurią oraz informacje, które znajdziesz zarówno w tym rozdziale, jak i w całym poradniku, sprawią, że poczujesz się pewniej i bezpieczniej.

chorych dzieci. Podziel się też informacją o chorobie z najbliższą rodziną i przyjaciółmi. Pozwól im, by mogli Cię wesprzeć, kiedy będziesz tego potrzebować.

*Źródło: National PKU Alliance, My PKU Binder, s. 31.*

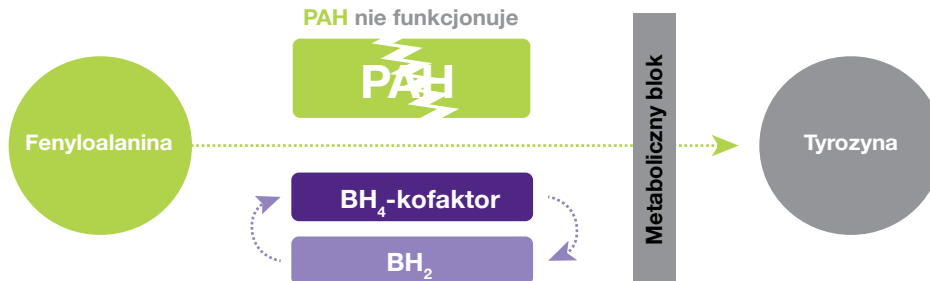
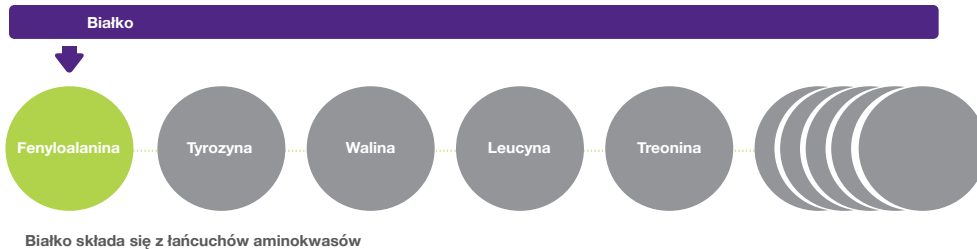
## Co to jest fenyloketonuria? Informacje w pigułce

Fenyloketonuria (PKU) należy do rzadkich chorób metabolicznych. W Polsce występuje z częstością 1:7000 urodzeń. **Oznacza to, że w naszym kraju rocznie rodzi się ok. 50 dzieci chorych na fenyloketonurię.**

Przyczyną fenyloketonurii jest nieprawidłowa przemiana jednego z aminokwasów budujących białko: fenyloalaniny (Phe). Wszystkie pokarmy zawierające białko zawierają również fenyloalaninę.

Przyczyną choroby jest częściowy niedobór lub całkowity brak aktywności enzymu hydroksylazy fenyloalaniny (PAH – *phenylalanine hydroxylase*).

Enzym ten **umożliwia przemianę fenyloalaniny do innego aminokwasu: tyrozyny.**



Fenylketonuria jest chorobą dziedziczną. Nie można się nią zarazić. W chwili obecnej w Polsce jedynym skutecznym sposobem leczenia fenylketonurii jest **stosowanie diety niskofenylalaninowej**.

Istotą tej diety jest ograniczenie podaży fenylalaniny zawartej w produktach żywnościowych. Chory wymaga jedynie specjalnej diety, poza tym jest w pełni zdrowy. **Przestrzeganie diety jest niezwykle ważne. Jeżeli chory nie będzie jej stosował, fenylalanina zgromadzi się we krwi i spowoduje uszkodzenie rozwijającego się mózgu.**

Białko potrzebne organizmowi do odpowiedniego rozwoju i życia dostarcza się poprzez specjalistyczne **preparaty**, które zawierają odpowiednie ilości białka bez fenylalaniny.

Preparat powinien być podawany równomiernie w ciągu dnia w co najmniej 3 porcjach. Stosowanie odpowiedniej diety pozwala utrzymać bezpieczne stężenie fenylalaniny we krwi, umożliwia prawidłowy rozwój i prowadzenie zdrowego trybu życia. Jedzenie posiłków bogatych w białko nie spowoduje złego samopoczucia, ale z czasem spowoduje

trwałe psychiczne i fizyczne zmiany w organizmie. Dieta niskofenylalaninowa musi być przestrzegana już od momentu zdiagnozowania, czyli zaraz po urodzeniu dziecka. W Polsce wszystkie noworodki objęte są badaniami przesiewowymi, co pozwala na wczesne wykrycie fenylketonurii.

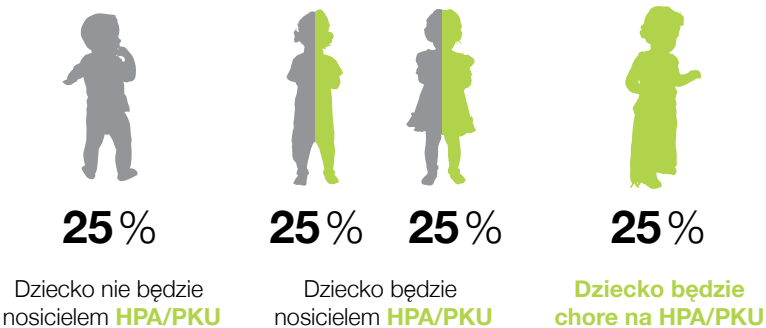
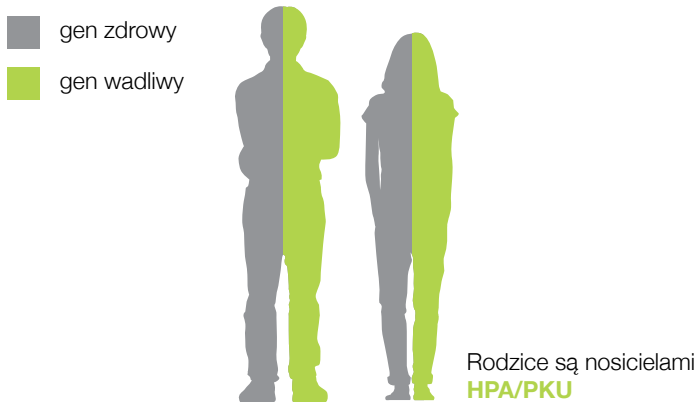
Codziennie prowadzenie diety wymaga dokładnego ważenia każdego produktu i wyliczania spożywanej ilości fenylalaniny, białka oraz kalorii. **Chory nie wyrośnie z fenylketonurii i musi pozostać na diecie, by zachować zdrowie.**

## Dlaczego moje dziecko jest chore?

Fenylketonuria to choroba o podłożu genetycznym, przekazywana dziecku przez obydwój rodziców. PKU dziedziczny 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 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%.

*Źródło: dr Agnieszka Chrobot, pkuconnect.pl*

## Jak leczy się fenyloketonurię?

Leczenie fenyloketonurii polega na stosowaniu diety z ograniczeniem podaży fenyloalaniny. Oznacza to, że z diety wyklucza się produkty bogate w białko, takie jak np. mięso, ryby, nabiał czy też rośliny strączkowe. Białko jest koniecznym i bardzo ważnym składnikiem diety, zapewnia właściwy wzrost i rozwój dziecka, dla-

tego drugim bardzo istotnym elementem leczenia jest **odpowiednie uzupełnienie ilości białka** poprzez codzienne dostarczenie specjalnego „bezpiecznego białka” zawierającego wszystkie niezbędne aminokwasy (z wyjątkiem fenyloalaniny). **To specjalne białko to tzw. preparat PKU.** Istnieje bardzo wiele preparatów dostosowanych do wieku i preferencji smakowych dziecka.

W Polsce dla noworodków i niemowląt dostępne są preparaty zawierające wszystkie składniki odżywcze, będące odpowiednikiem pokarmu kobiecego czy mleka początkowego dla niemowląt. Są to: **Milupa PKU 1 mix, XP Analog LCP, PKU Gel oraz Phenyl-Free 1.**

Istnieje również preparat o dużej koncentracji aminokwasów, zawierający składniki mineralne i witaminy (bez tłuszczów i z małą ilością węglowodanów): **Milupa PKU 1.** Umożliwia on uzupełnienie podaży białka bez znaczącego zwiększania objętości.

Z diety chorego dziecka nie wykluczamy całkowicie fenyloalaniny. Pewna jej ilość jest potrzebna. Źródłem fenyloalaniny w pierwszym okresie życia niemowlęcia jest pokarm mamy lub mleko początkowe dla niemowląt. Wraz ze wzrostem dziecka

do diety wprowadzane są inne produkty będące źródłem fenyloalaniny.

**Dla każdego pacjenta dieta jest układana indywidualnie,** tak aby zaspokoić wszystkie potrzeby rozwijającego się dziecka – z jednoczesnym utrzymaniem stężeń fenyloalaniny we krwi w bezpiecznych granicach 120-360  $\mu\text{mol/l}$  (2-6 mg %).

## Czy moje dziecko będzie się rozwijało prawidłowo?

Tak, dziecko chore na fenyloketonurię rośnie i rozwija się prawidłowo, tak jak inne dzieci – pod warunkiem, że wcześniej postawiono rozpoznanie choroby i zastosowane leczenie dietą jest systematycznie kontynuowane. Dzieci chore na fenyloketonurię chodzą do przedszkola, szkoły czy też studium tak samo jak dzieci zdrowe. Mają takie same możliwości rozwijania swoich pasji i zainteresowań jak rówieśnicy.

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

Jeżeli dieta niskofenyloalaninowa nie będzie przestrzegana, w organizmie dziecka będzie gromadziła

się fenylalanina. Nadmiar fenylalaniny wpływa toksycznie na rozwój i funkcje mózgu. Brak wczesnego leczenia powoduje opóźnienie rozwoju dziecka.

**Objawami nieleczonej fenylketonurii są: niepełnosprawność intelektualna, padaczka, zaburzenia psychiczne. Chorzy, którzy nie byli leczeni, wymagają pomocy osób trzecich w codziennym funkcjonowaniu.**

Dlatego tak ważne jest wczesne zdiagnozowanie fenylketonurii i ścisłe przestrzeganie diety PKU. Dzięki temu dziecko **rozwija się prawidłowo i nie wykazuje żadnych objawów choroby.**

**Dlaczego trzeba zgłosić się do kliniki z dzieckiem, skoro wynik badania przesiewowego wskazuje na fenylketonurię?**

Trzeba pamiętać, że podwyższona wartość fenylalaniny stwierdzona u dziecka w teście przesiewowym wymaga potwierdzenia.

Konieczne jest też wykonanie badań dodatkowych. Podwyższone wartości fenylalaniny we krwi noworodka najczęściej są wynikiem fenylketonurii,

ale mogą pojawić się też w przebiegu innych wrodzonych wad metabolizmu, np. w tyrozinemii czy galaktozemii, wynikać z niedojrzałości enzymów wcześniaka lub uszkodzenia wątroby.

Konieczne jest więc wykonanie badań dodatkowych, aby włączyć odpowiednie leczenie.

**Czy wszystkie dzieci mają wykonywane badania w kierunku fenylketonurii?**

**Aktualnie w Polsce badania przesiewowe są obowiązkowe i bezpłatne dla wszystkich nowonarodzonych dzieci,** a na celu mają wczesne wykrycie i leczenie niektórych chorób wrodzonych.

Badania prowadzone są w kierunku: fenylketonurii (PKU), wrodzonej niedoczynności tarczycy (WNT), mukowiscydozy (CF) oraz 20 innych rzadkich wrodzonych wad metabolizmu (WWM).

Najczęściej w trzeciej dobie życia, przed wypisaniem dziecka z oddziału noworodkowego, pielęgniarka pobiera kilka kropli krwi dziecka na specjalną bibułę. Bibuła jest podpisana oraz oznakowana numerem i specjalnym kodem przypisanym indywidualnie każdemu dziecku. Ten sam kod

znajduje się w książeczce zdrowia dziecka. Następnie bibuły wysyłane są do specjalistycznego laboratorium. Tam z wykorzystaniem najnowszych technologii, m.in. tandemowej spektrometrii mas, bada się obecność różnych substancji w suchej kropce krwi.

Jeżeli w próbce krwi wykryte zostanie podwyższone stężenie fenyloalaniny, natychmiast zawiadamia się rodziców dziecka (najczęściej telefonicznie). Wstępnych informacji udziela lekarz z ośrodka przesiewowego.

### **Jakie jest prawidłowe stężenie fenyloalaniny we krwi?**

U ludzi zdrowych stężenie fenyloalaniny we krwi wynosi 1–2 mg%.

### **Czy każde dziecko ma taki sam poziom tolerancji fenyloalaniny?**

Nie. Indywidualna tolerancja fenyloalaniny to taka ilość tego aminokwasu dostarczona z pożywieniem, przy której stężenie fenyloalaniny we krwi utrzymuje się w zalecanych, bezpiecznych granicach. Już samo określenie „indywidualna toleran-

cja fenyloalaniny” sugeruje, że jest ona inna dla każdego pacjenta. Zależy od wieku, masy ciała, stanu fizjologicznego i postaci choroby.

### **Jakie wartości fenyloalaniny mają chore noworodki?**

Stężenia fenyloalaniny są różne i zależą od wielu czynników, wahają się od wartości nieznacznie przekraczających normę, czyli 3–4–6 mg%, do wartości powyżej 20 mg%. Jeżeli stężenia fenyloalaniny we krwi noworodka nie przekraczają 6 mg%, dziecko jest bezpieczne i nie wymaga w danym momencie leczenia. Konieczne jest natomiast monitorowanie stężeń fenyloalaniny.

Dzieci z nieznacznie podwyższonymi stężeniami fenyloalaniny mają łagodniejsze mutacje, dlatego enzym PAH jest uszkodzony tylko częściowo. Rozpoznajemy wówczas tzw. łagodną hiperfenyloalaninemię.

Dzieci z łagodną HPA pozostają pod opieką poradni metabolicznych. W sytuacji silniejszych mutacji i znacznego uszkodzenia enzymu PAH konieczne jest leczenie – wtedy rozpoznajemy fenylketonurię.

## Czy można wyleczyć fenyloketonurię jakimiś zastrzykami lub pigułkami?

W chwili obecnej „złotym standardem” leczenia niemowlęcia chorego na fenyloketonurię pozostaje dieta niskofenyloalaninowa. Niektóre dzieci mogą otrzymywać lek o nazwie *Kuvan*, co znacznie ułatwia prowadzenie diety.

## Jak długo trzeba stosować dietę?

**Leczenie dietą powinno być stosowane przez całe życie.**

## Czy to prawda, że osoby z fenyloketonurią mają mniejszy iloraz inteligencji?

Prawidłowe i systematyczne leczenie oraz prawidłowe stężenia fenyloalaniny zapewniają „bezpieczeństwo mózgu” i odpowiedni rozwój intelektualny, dlatego tak wiele dorosłych osób z fenyloketonurią studiuje, rozwija umiejętności zawodowe i pasje życiowe bez żadnych przeszkód. Prawdą jest natomiast, że jeśli stężenia fenyloalani-

ny są wysokie, to – w zależności od tego, w jakim wieku jest chory i jak długo taka sytuacja trwa – może dojść do zaburzeń rozwoju i funkcji mózgu oraz obniżenia ilorazu inteligencji.

## Jak często należy kontrolować stężenie fenyloalaniny we krwi pobieranej na bibułę?

U małych dzieci zalecana jest kontrola **raz w tygodniu**.

## Co zrobić, jeśli dziecko jest karmione piersią i nagle zabraknie pokarmu lub jego ilość będzie niewystarczająca? Albo z jakiegoś istotnego powodu trzeba na pewien czas przerwać karmienie piersią?

Pokarm mamy jest bardzo ważny dla każdego dziecka, również dla dziecka z PKU, ale w sytuacji awaryjnej, gdy zabraknie pokarmu, można podać dziecku mleko początkowe dla niemowląt. O zaistniałej sytuacji trzeba poinformować dietetyka lub lekarza, ponieważ zawartość fenyloalaniny w mleku początkowym jest nieco inna niż

w mleku kobiecym.

## Czy moje dziecko może być szczepione tak jak inne dzieci?

Dziecko chore na fenyloketonurię może i powinno otrzymać wszystkie szczepienia zgodnie z kalendarzem szczepień.

## Czy nasze dziecko będzie miało zapewnione bezpłatne leczenie?

W świetle aktualnie obowiązujących przepisów wszystkie dzieci urodzone w Polsce mają zagwarantowane: **badanie przesiewowe, opiekę w specjalistycznych poradniach metabolicznych oraz refundację preparatów leczniczych.** Dotyczy to również wszystkich osób dorosłych chorujących na fenyloketonurię.

*dr Maria Nowacka, mgr Joanna Żółkowska*

## Jak mówić o fenyloketonurii?

Fenyloketonuria jest na tyle rzadkim schorzeniem, że nie wszyscy o nim słyszeli. Poniżej znajduje się kilka informacji, które mogą okazać się przydatne, gdy zdecydujesz się poinformować inne osoby o chorobie Twojego dziecka:

- Fenyloketonuria jest chorobą dziedziczną. **Nie można się nią zarazić.**
- Twoje dziecko wymaga jedynie specjalnej diety, poza tym jest w pełni zdrowe.
- Organizm Twojego dziecka nie przekształca aminokwasu o nazwie **fenyloalanina, zawartego we wszystkich pokarmach zawierających białko.**
- Fenyloalanina może gromadzić się we krwi i powodować uszkodzenie rozwijającego się mózgu.

- Stosowanie odpowiedniej diety pozwala utrzymać bezpieczne stężenie fenylalaniny 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, nie powinny być traktowane jako smakołyki, ponieważ mogą niekorzystnie wpłynąć na samopoczucie Twojego dziecka.
- **Twoje dziecko nie wyrośnie z fenylketonurii i musi pozostać na diecie**, by zachować zdrowie.

*Źródło: National PKU Alliance, My PKU Binder, s. 31.*

## O czym należy zawsze pamiętać? Lista krótkich wskazówek

- Pamiętaj o preparacie. To bardzo ważny element leczenia. Nie odkładaj wizyty po receptę na ostatni moment. Wykupuj nowy preparat, gdy masz jeszcze zapas poprzedniego.
- Ilość i sposób podawania preparatu muszą być zgodne z zaleceniami (co najmniej w 3 porcjach). U najmłodszych dzieci preparat podajemy częściej.
- Przyszłość dziecka leży w Twoich rękach. Pamiętaj o pilnowaniu jadłospisów i dobowej podaży fenylalaniny.
- Pamiętaj, że radośni i spokojni rodzice to radosne i spokojne dziecko.
- **W pierwszym roku życia dieta niskofenylalaninowa nie jest zbyt skomplikowana.** Masz wtedy czas, by na spokojnie nauczyć się zasad i wprowadzić nowy styl życia.

**Jeżeli masz jakieś pytanie, na które nie otrzymałeś odpowiedzi po lekturze tego rozdziału** i całego poradnika, zarejestruj się na [pkuconnect.pl](http://pkuconnect.pl) i korzystaj ze zgromadzonej tam bazy wiedzy! Na naszym portalu regularnie publikujemy artykuły autorstwa lekarzy specjalistów, dietetyków, ale także pacjentów i osób im bliskich. Na PKU Connect znajdziesz także przydatne wskazówki, porady i przepisy.

### Znajdziesz nas także na:



@PKUconnect



oraz na:



@PKUconnect







## 2

# Dieta dziecka z PKU w 1. roku życia

Podstawą diety niskofenyloalaninowej jest preparat bezfenyloalaninowy. Stanowi on główne źródło białka.

## Jak będzie wyglądała dieta mojego dziecka przez pierwszy rok życia?

Podstawą diety niskofenyloalaninowej jest preparat bezfenyloalaninowy. Stanowi on źródło białka pozbawionego fenyloalaniny, wzbogacone w pozostałe składniki odżywcze.

### Pierwsze 4 miesiące życia

W pierwszych 4 miesiącach życia niemowlę karmione jest preparatem i mlekiem mamy lub mlekiem początkowym dla niemowląt.

### Rozszerzanie diety

Jeśli dziecko jest na to gotowe, 5. miesiąc to moment, kiedy można rozpocząć wprowadzanie niewielkich ilości pokarmów uzupełniających. Pierwszą nową

potrawą powinna być zupa jarzynowa, przygotowana 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.) Kolejnym produktem jest kaszka ryżowa (jeśli pozwala na to indywidualna tolerancja fenylalaniny), kleik niskobiałkowy i owoce.

Pierwszym owocem powinno być 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. i 8. miesiąc** życia wiąże się z wprowadzeniem pokarmu o zmienionej konsystencji (mniejsze rozdrobnienie) oraz dodatkiem ½ żółtka co drugi dzień (jeśli pozwala na to indywidualna tolerancja feniloalaniny). Wprowadzenie tego produktu w ściśle określonej ilości jest możliwe tylko na wyraźne polecenie lekarza lub dietetyka. Ugotowane żółtko jaja należy dodać do zupy.

### **9. – 12. miesiąc**

W ostatnich miesiącach 1. 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 surowe owoce i warzywa). Należy również zwiększyć asortyment owoców i warzyw. Możliwe jest także zwiększenie ilości żółtka oraz wprowadzenie jogurtów dla niemowląt. Te produkty dziecko może otrzymać tylko na wyraźne polecenie lekarza lub dietetyka.

Pod koniec 1. roku życia posiłki powinny być pełnowartościowe, urozmaicone, atrakcyjne oraz uwzględniające wymagania żywieniowe dziecka.

Dodatkowe wskazówki dotyczące żywienia w 1. roku życia

Pierwsze 4 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 asortyment o nowe smaki. Pokarmy powinny być mniej rozdrobnione.

W kolejnych miesiącach dziecko uczy się gryźć, poznać 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.**

## 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.



Obliczmy 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 PKUlicznik, dostępny bezpłatnie poprzez platformę [pkuconnect.pl](http://pkuconnect.pl), a także w mobilnych sklepach z aplikacjami (Appstore, Google Play).

## 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 IŻŻ oraz na:

- ➔ stronie [pkuconnect.pl](http://pkuconnect.pl)
- ➔ aplikacji PKUlicznik
- ➔ Phe licznik

## 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**, będące odpowiednikiem pokarmu kobiecego i mieszanki początkowej dla niemowląt, oraz preparaty tzw. skoncentrowane, będące mieszaniną syntetycznych L-aminokwasów, wzbogacone w witaminy i składniki mineralne, pozbawiony tłuszczów i zawierający śladowe ilości węglowodanów.

Preparaty kompletne:

**Milupa PKU 1 mix,  
XP Analog LCP,  
Phenyl-Free 1.**

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 mieszanką początkową 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, ale dziecko zdrowe nadal ma dostarczane białko w różnych potrawach, np. zupa z mięsem lub żółtkiem, kaszka mleczno-zbożowa 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 odbywać się w ten sam

sposób. Należy pamiętać, że preparat bezfenyloalaninowy, będący mieszaniną syntetycznych aminokwasów, podany 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.

*mgr Joanna Żółkowska*

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

Produkty niedozwolone	Produkty dozwolone w ograniczonych ilościach	Produkty dozwolone w nieograniczonych ilościach
<p><b>mleko i przetwory</b></p> <p><b>mięso i przetwory</b></p> <p><b>drób i przetwory</b></p> <p><b>ryby, owoce morza</b></p> <p><b>jaja</b></p> <p><b>produkty zbożowe:</b> mąka, kasze, ryż, płatki, makarony, pieczywo, wyroby cukiernicze</p> <p><b>rośliny strączkowe:</b> fasola, soja, soczewica, bób</p> <p><b>nasiona:</b> kukurydza, mak, sezam, siemie lniane, słonecznik, itp.</p> <p><b>orzechy, migdały</b></p> <p><b>czekolada</b></p> <p><b>żelatyna</b></p> <p><b>aspartam</b></p>	<p><b>warzywa</b></p> <p><b>owoce</b></p> <p><b>ziemniaki</b></p> <p><b>tapioka</b></p> <p><b>sago</b></p> <p><b>sorbety</b></p> <p><b>produkty niskobiałkowe PKU:</b> pieczywo, makarony, słodczyce, zamiennik jaja, wypieki z mąki o niskiej zawartości fenyloalaniny itp.</p>	<p><b>cukier</b></p> <p><b>oleje roślinne</b></p> <p><b>margaryny</b></p> <p><b>wody mineralne</b></p> <p><b>herbata</b></p> <p><b>cukierki owocowe</b></p> <p><b>lizaki owocowe</b></p> <p><b>zagęstniki węglowodanowe:</b> karagen, pektyna, agar, guar, mączka chleba świętojańskiego, guma arabska</p> <p><b>miód</b></p> <p><b>dżem, konfitury</b></p>





## Gotowe produkty niskobiałkowe do stosowania u niemowląt w 1. roku życia

### Milupa Ip-fruity kaszka niskobiałkowa\*

#### gruszkowa jabłkowo-bananowa

##### Przeznaczenie:

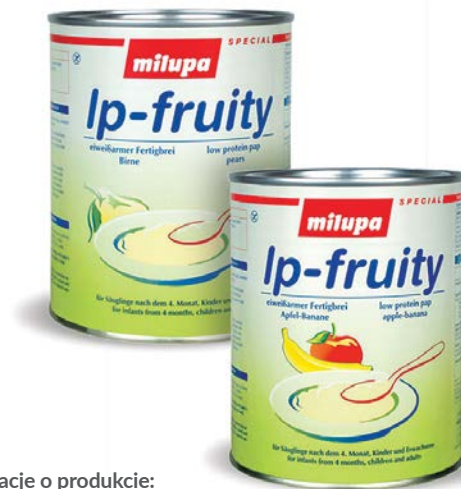
- w zaburzeniach przemiany aminokwasów (fenyloketonuria, choroba syropu klonowego itp.),
- w chorobach wymagających diety niskobiałkowej,
- dla niemowląt po ukończeniu 4. miesiąca życia, dzieci i dorosłych.

##### Charakterystyka:

- z obniżoną zawartością białka,
- z obniżoną zawartością fenylalaniny,
- z bardzo niską zawartością sodu,
- wzbogacony o wapń, żelazo i witaminy,
- nie zawiera glutenu,
- łatwo się rozpuszcza,
- jest smaczny.

##### Zastosowanie:

Doskonale na śniadanie lub podwieczorek. Może być podawany po rozpuszczeniu w ciepłej wodzie lub (dla dziecka po ukończeniu 1. roku życia) w napoju Milupa Ip-drink.



##### Ważne informacje o produkcie:

- do stosowania pod nadzorem lekarza,
- nie może być jedynym źródłem żywienia,
- nie jest przeznaczony do stosowania pozajelitowego.

\* Milupa Ip-fruity kaszka niskobiałkowa to żywność specjalnego przeznaczenia medycznego. Do postępowania dietetycznego w chorobach wymagających ograniczenia podaży białka, takich jak fenyloketonuria i inne wrodzone wady metabolizmu. Produkt przeznaczony do stosowania u dzieci powyżej 1. roku życia. Stosować pod nadzorem lekarza.

## Gotowe produkty niskobiałkowe do stosowania u niemowląt powyżej 1. roku życia

### Milupa lp-drink napój niskobiałkowy w proszku\*

o smaku neutralnym

o smaku czekoladowym

#### Przeznaczenie:

- w zaburzeniach przemiany aminokwasów (fenyloketonuria, choroba syropu klonowego itp.),
- w chorobach wymagających diety niskobiałkowej,
- Milupa lp-drink neutralny dla dzieci powyżej 1. roku życia, dzieci, młodzieży i dorosłych.
- Milupa lp-drink czekoladowy dla dzieci powyżej 3. roku życia, dzieci, młodzieży i dorosłych.

#### Charakterystyka:

- z obniżoną zawartością białka,
- z obniżoną zawartością fenyloalaniny,
- wzbogacony o wapń, jod, magnez i witaminy,
- nie zawiera glutenu.

#### Zastosowanie:

Milupa lp-drink jest łatwo rozpuszczalny zarówno w ciepłej, jak i zimnej wodzie. Można podawać go razem z płatkami śniadaniowymi Milupa lp-flakes lub czekoladowymi kuleczkami Milupa lp-ringlets. Polecany również do gotowania i pieczenia.



#### Ważne informacje o produkcie:

- do stosowania pod nadzorem lekarza,
- nie może być jedynym źródłem pożywienia,
- nie jest przeznaczony do stosowania pozajelitowego.

\* Milupa lp-drink to żywność specjalnego przeznaczenia medycznego. Do postępowania dietetycznego w chorobach wymagających ograniczenia podaży białka, takich jak fenyloketonuria i inne wrodzone wady metabolizmu. Produkt Milupa lp-drink o smaku neutralnym przeznaczony do stosowania u dzieci powyżej 1. roku życia, Milupa lp-drink o smaku czekoladowym przeznaczony do stosowania u dzieci powyżej 3. roku życia. Stosować pod nadzorem lekarza.

## Gotowe produkty niskobiałkowe do stosowania u niemowląt powyżej 1. roku życia

### Milupa Ip-ringlets niskobiałkowe kółeczka z czekoladą\*

#### Przeznaczenie:

- w zaburzeniach przemiany aminokwasów (fenyloketonuria, choroba syropu klonowego itp.),
- w chorobach wymagających diety niskobiałkowej,
- dla dzieci powyżej 1. roku życia i dorosłych.

#### Charakterystyka:

- z obniżoną zawartością białka,
- z obniżoną zawartością fenyloalaniny,
- zawiera błonnik pokarmowy,
- zawiera naturalne kakao,
- nie zawiera dodatków aromatycznych.

#### Zastosowanie:

Dietetyczny posiłek doskonały na śniadanie lub podwieczorek. Można spożywać z dodatkiem napoju Milupa Ip-drink, soku lub owoców. Polecany również jako smaczna przekąska.

#### Ważne informacje o produkcie:

- do stosowania pod nadzorem lekarza,
- nie może być jedynym źródłem pożywienia,
- nie jest przeznaczony do stosowania pozajelitowego.



\* Milupa Ip-ringlets to żywność specjalnego przeznaczenia medycznego. Do postępowania dietetycznego w chorobach wymagających ograniczenia podaży białka, takich jak fenyloketonuria i inne wrodzone wady metabolizmu. Produkt przeznaczony do stosowania u dzieci powyżej 1. roku życia. Stosować pod nadzorem lekarza.

## Gotowe produkty niskobiałkowe do stosowania u niemowląt powyżej 1. roku życia

### Loprofin napój niskobiałkowy PKU\*

Produkt gotowy do spożycia.

#### Przeznaczenie:

- w chorobach wymagających ograniczenia podaży białka (fenyloketonuria i inne wrodzone choroby metaboliczne oraz przewlekła niewydolność nerek),
- dla dzieci powyżej 1. roku życia i dorosłych.

#### Charakterystyka:

- z obniżoną zawartością białka,
- z obniżoną zawartością fenyloalaniny.

#### Zastosowanie:

Produkt jest gotowy do wypicia, przed użyciem wystarczy wstrząsnąć. Wygodny kartonik ze słomką umożliwiają skorzystanie z napoju w dowolnym miejscu. Loprofin nadaje się do przygotowywania deserów, naleśników, zup oraz koktajli owocowych.

#### Ważne informacje o produkcie:

- do stosowania pod nadzorem lekarza,
- nie może być jedynym źródłem pożywienia,
- nie jest przeznaczony do stosowania pozajelitowego.



\* Loprofin napój niskobiałkowy PKU to żywność specjalnego przeznaczenia medycznego. Do postępowania dietetycznego w chorobach wymagających ograniczenia podaży białka, takich jak fenyloketonuria i inne wrodzone wady metabolizmu. Produkt przeznaczony do stosowania u dzieci powyżej 1. roku życia. Stosować pod nadzorem lekarza.

**Produkty niskobiałkowe z portfolio Nutricia Metabolics można zdobyć wymieniając punkty zdobyte w quizie wiedzy o fenyloketonurii na [pkuconnect.pl](https://pkuconnect.pl)!**



[pkuconnect.pl/nutriquiz](https://pkuconnect.pl/nutriquiz)



# Jadłospisy dla niemowląt

Mgr inż. Joanna Żółkowska

Podaż fenyloalaniny, białka, energii i pozostałych składników odżywczych jest ustalana przez lekarza indywidualnie. Podane jadłospisy są jedynie przykładami.





# 1. miesiąc życia

4,5 kg



	Produkt	Ilość	Białko (g)	Fenyloalanina (mg)	Energia (kcal)
Wariant z pokarmem matki	Milupa PKU 1 mix	39,6 g (10 miarek)/ 300ml	3,88	0	203,4
	Pokarm matki	400 ml	5,2	188	288
	<b>Razem</b>		<b>9,08</b>	<b>188</b>	<b>491,4</b>
	<b>Podaż na kg m.c.</b>		<b>2,02</b>	<b>41,77</b>	<b>109,2</b>
Wariant z mlekiem początkowym dla niemowląt	Milupa PKU 1 mix	39,6 g (10 miarek)/ 300ml	3,88	0	203,4
	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>



## 2. miesiąc życia

5,5 kg



	Produkt	Ilość	Białko (g)	Fenylalanina (mg)	Energia (kcal)
Wariant z pokarmem matki	Milupa PKU 1 mix	66,0 g (15 miarek)	6,47	0,0	339,90
	Pokarm matki	450 ml	4,90	202,50	306,00
	<b>Razem</b>		<b>11,37</b>	<b>202,50</b>	<b>645,90</b>
	<b>Podaż na kg m.c.</b>		<b>2,07</b>	<b>36,82</b>	<b>117,40</b>
Wariant bez pokarmu matki	Milupa PKU 1 mix	66,0 g (15 miarek)	6,47	0,0	339,90
	Bebiko 1	400 ml	5,20	212,00	264,00
	<b>Razem</b>		<b>11,67</b>	<b>212,00</b>	<b>603,90</b>
	<b>Podaż na kg m.c.</b>		<b>2,12</b>	<b>38,55</b>	<b>109,80</b>





## 3. miesiąc życia

6,2 kg



	Produkt	Ilość	Białko (g)	Fenyloalanina (mg)	Energia (kcal)
Wariant z pokarmem matki	Milupa PKU 1 mix	66 g (15 miarek)/ 533ml	6,49	0	340
	Pokarm matki	500 ml	6,5	235	360
	<b>Razem</b>		<b>12,97</b>	<b>235</b>	<b>700</b>
	<b>Podaż na kg m.c.</b>		<b>2,09</b>	<b>37,9</b>	<b>112,9</b>
Wariant z mlekiem początkowym dla niemowląt	Milupa PKU 1 mix	70,4 g (16 miarek)/ 533ml	6,9	0	362,6
	Bebiko 1	400 ml (12 miarek)	5,2	212	264
	<b>Razem</b>		<b>12,1</b>	<b>212</b>	<b>626,6</b>
	<b>Podaż na kg m.c.</b>		<b>1,95</b>	<b>34,19</b>	<b>101,06</b>



## 4. miesiąc życia

6,8 kg



	Produkt	Ilość	Białko (g)	Fenyloalanina (mg)	Energia (kcal)
Wariant z pokarmem matki	Milupa PKU 1 mix	70,4 g (16 miarek)/533ml	6,9	0	362,6
	Pokarm matki	500 ml	6,5	235	360
	<b>Razem</b>		<b>13,4</b>	<b>235</b>	<b>722,6</b>
	<b>Podaż na kg m.c.</b>		<b>1,97</b>	<b>34,6</b>	<b>106,26</b>
Wariant z mlekiem początkowym dla niemowląt	Milupa PKU 1 mix	79,2 g (18 miarek)/600ml	7,76	0	407,88
	Bebiko 1	430 ml (12 miarek)	5,59	227,9	283,8
	<b>Razem</b>		<b>13,35</b>	<b>227,9</b>	<b>691,7</b>
	<b>Podaż na kg m.c.</b>		<b>1,96</b>	<b>33,51</b>	<b>101,7</b>



## 5. miesiąc życia

7,5 kg



	Produkt	Ilość	Białko (g)	Fenyloalanina (mg)	Energia (kcal)
Wariant z pokarmem matki	Milupa PKU 1 mix	70,4 g (16 miarek)/533ml	6,9	0	362,6
	Milupa PKU 1	8 g	4	0	24,16
	Pokarm matki	300 ml	3,9	141	216
	Zupa jarzynowa Bobo Vita	125 g	0,75	35	62,5
	Bobo Vita pierwsza łyżeczka jabłko	70 g	0,28	7,35	30
	Milupa Ip-fruity	10 g	0,18	7	44,9
	<b>Razem</b>			<b>16,19</b>	<b>197,35</b>
<b>Podaż na kg m.c.</b>			<b>2,16</b>	<b>25,38</b>	<b>98,7</b>
Wariant z mlekiem początkowym dla niemowląt	Milupa PKU 1 mix	70,4 g (16 miarek)/533ml	6,9	0	362,6
	Milupa PKU 1	8 g	4	0	24,16
	Bebiko 1	266ml (8 miarek)	3,46	141	175,56
	Zupa jarzynowa Bobo Vita	125 g	0,75	35	62,5
	Bobo Vita pierwsza łyżeczka jabłko	70 g	0,28	7,35	30
	Milupa Ip-fruity	10 g	0,18	7	44,9
	<b>Razem</b>			<b>15,57</b>	<b>190,35</b>
<b>Podaż na kg m.c.</b>			<b>2,08</b>	<b>25,38</b>	<b>93,3</b>



## 6. miesiąc życia

8 kg

	Produkt	Ilość	Białko (g)	Fenyloalanina (mg)	Energia (kcal)
Wariant z pokarmem matki	Milupa PKU 1 mix	70,4 g (16 miarek)/533ml	6,9	0	362,6
	Milupa PKU 1	8 g	4	0	24,16
	Pokarm matki	300 ml	3,9	141	216
	Zupa marchewkowa z ryżem	150 g	1,35	57	78
	Jabłka z delikatnym bananem	125 g	0,5	24	65
	Milupa Ip-fruity	20 g	0,36	14	89,8
	<b>Razem</b>		<b>17,01</b>	<b>236</b>	<b>835,56</b>
	<b>Podaż na kg m.c.</b>		<b>2,1</b>	<b>29,5</b>	<b>104,4</b>
Wariant z mlekiem początkowym dla niemowląt	Milupa PKU 1 mix	70,4 g (17 miarek)	6,9	0	362,6
	Milupa PKU 1	8 g	4	0	24,16
	Bebiko 1	266ml (8 miarek)	3,46	141	175,56
	Zupa marchewkowa z ryżem	150 g	1,35	57	78
	Jabłka z delikatnym bananem	125 g	0,5	24	65
	Milupa Ip-fruity	20 g	0,36	14	89,8
	<b>Razem</b>		<b>16,57</b>	<b>236</b>	<b>795,12</b>
	<b>Podaż na kg m.c.</b>		<b>2,08</b>	<b>25,38</b>	<b>93,3</b>



## 7. miesiąc życia

8,3 kg

	Produkt	Ilość	Białko (g)	Fenylalanina (mg)	Energia (kcal)	
Wariant z mlekiem początkowym dla niemowląt	Milupa PKU 1 mix	66 g (15 miarek)/500ml	6,49	0	340	
	Milupa PKU 1	10 g	5	0	30,2	
	Bebiko 1	200ml (6 miarek)	2,6	106	132	
	Marchewka z ziemniaczkami Bobo Vita	180 g	1,98	84,6	91,8	
	Jabłka z dziką różą i winogronami	125 g	0,5	14,13	80	
	Milupa Ip-fruity	30 g	0,54	21	115,5	
	Kaszka ryżowa Bobo Vita	15 g	0,9	43,5	57,75	
	<b>Razem</b>			<b>18,01</b>	<b>269,23</b>	<b>847,25</b>
	<b>Podaż na kg m.c.</b>			<b>2,16</b>	<b>32,43</b>	<b>102,1</b>



## 8. miesiąc życia

8,6 kg

	Produkt	Ilość	Białko (g)	Fenylalanina (mg)	Energia (kcal)	
Wariant z mlekiem początkowym dla niemowląt	Milupa PKU 1 mix	66 g (15 miarek)/500ml	6,49	0	340	
	Milupa PKU 1	10g	5	0	30,2	
	Bebiko 1	200ml (6 miarek)	2,6	106	132	
	Ziemniaki ze szpinakiem	180 g	2,3	88,1	108	
	Jabłka i łagodne morele z winogronami Bobo Vita	125 g	0,4	21,3	84	
	Kaszka ryżowa	15 g	0,9	43,5	57,75	
	Milupa Ip-fruity	40 g	0,72	28	179,2	
	<b>Razem</b>			<b>18,41</b>	<b>286,9</b>	<b>931,15</b>
	<b>Podaż na kg m.c.</b>			<b>2,14</b>	<b>33,36</b>	<b>108,25</b>



## 9. miesiąc życia

9 kg

Wariant z mlekiem początkowym dla niemowląt	Produkt	Ilość	Białko (g)	Fenylalanina (mg)	Energia (kcal)
	Milupa PKU 1 mix	66 g (15 miarek)/500ml	6,49	0	340
	Milupa PKU 1	10 g	5	0	30,2
	Bebiko 1	166ml (5 miarek)	2,16	88	109,56
	Warzywa na parze z ryżem Bobo Vita	200 g	2,4	98	90
	Sałatka z owoców lata Bobo Vita	125 g	0,63	25,59	86,25
	Milupa Ip-fruity	40 g	0,72	28	179,2
	Żółtko	10 g	1,5	69,2	31
	<b>Razem</b>		<b>18,9</b>	<b>308,79</b>	<b>866,21</b>
<b>Podaż na kg m.c.</b>		<b>2,1</b>	<b>34,3</b>	<b>96,24</b>	



## 10. miesiąc życia

9,3 kg

	Produkt	Ilość	Białko (g)	Feniloalanina (mg)	Energia (kcal)
Wariant z mlekiem początkowym dla niemowląt	Milupa PKU 1 mix	66 g (15 miarek)/500ml	6,49	0	340
	Milupa PKU 1	12 g	6	0	36,24
	Zupa jarzynowa ze świeżych warzyw Bobo Vita	180 g	1,1	50,4	90
	Ziemniaki gotowane	30 g	0,57	25,5	23,1
	Masło	5 g	0,04	1,6	36,75
	Buraczki gotowane	30 g	0,54	24,3	11,4
	Masło	5 g	0,04	1,6	36,75
	Koktajl z owoców lata Bobo Vita	150 g	1	32,4	108
	Milupa Ip-fruity	40 g	0,72	28	179,2
	Żółtko	10 g	1,5	69,2	31
	<b>Razem</b>			<b>18,75</b>	<b>267,6</b>
<b>Podaż na kg m.c.</b>			<b>2,02</b>	<b>28,77</b>	<b>97,62</b>





## 11-12. miesiąc życia

10,5 kg

Wariant z mlekiem początkowym dla niemowląt	Produkt	Ilość	Białko (g)	Fenylalanina (mg)	Energia (kcal)
	Milupa PKU 1 mix	66,0 g (15 miarek)/500ml	6,49	0	340
	Milupa PKU 1	20 g	10	0	60,4
	Zupa marchewkowa z ryżem Bobo Vita	180 g	1,6	68,8	86
	Ziemniaki gotowane	50 g	0,95	42,5	39,5
	Masło	5 g	0,04	1,6	36,75
	Brokuły gotowane	30 g	0,54	22,8	4,8
	Masło	5 g	0,04	1,6	36,75
	Złocista brzoskwinia Bobo Vita	125 g	0,5	25,36	78,75
	Milupa Ip-fruity	40 g	0,72	28	179,2
	Bułka PKU Balviten	20 g	0,12	4,5	57,8
	Masło	5 g	0,04	1,6	36,75
	Żółtko	10 g	1,5	69,2	31
<b>Razem</b>			<b>22,54</b>	<b>265,96</b>	<b>987,7</b>
<b>Podaż na kg m.c.</b>			<b>2,1</b>	<b>25,33</b>	<b>94,1</b>

# Przykładowe przepisy dla niemowląt

## Zupa jarzynowa 1

<i>Składniki:</i>	Ilość	Białko (g)	Feniloalanina (mg)	Energia (kcal)
Marchew	30 g	0,30	10,50	8,10
Ziemniak	20 g	0,38	17,00	15,40
Kleik ryżowy Bobo Vita	5 g	0,39	18,50	19,25
Masło	3 g	0,02	0,96	22,05
Woda		0,00	0,00	0,00
<b>Razem</b>		<b>1,09</b>	<b>46,96</b>	<b>64,80</b>



### Przygotowanie:

Warzywa oczyścić, pokroić i ugotować w niewielkiej ilości wody.

Zmiksować, dodać kleik ryżowy i masło.

Uzupełnić 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
Kleik ryżowy Bobo Vita	5 g	0,39	18,50	19,25
Masło	3 g	0,02	0,96	22,05
Woda		0,00	0,00	0,00
<b>Razem</b>		<b>1,26</b>	<b>55,16</b>	<b>67,05</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

<i>Składniki:</i>	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
Masło	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. Uzupełnić wodą do odpowiedniej konsystencji.



# Krem z brokułów

<i>Składniki:</i>	Ilość	Białko (g)	Fenylalanina (mg)	Energia (kcal)
Brokuły	50 g	1,50	62,00	13,50
Ziemiak	20 g	0,38	17,00	15,40
Masło	3 g	0,02	0,96	22,05
Wywar warzywny		0,00	0,00	0,00
<b>Razem</b>		<b>1,9</b>	<b>79,96</b>	<b>50,95</b>



## Przygotowanie:

Ugotować wywar warzywny z marchwi, pietruszki, pora, selera, wody. Wyjąć warzywa, a w niewielkiej ilości powstałego wywaru ugotować brokuły i ziemniaki. Zmiksować, dodać masło, uzupełnić wywarem do odpowiedniej konsystencji.



# Krem z dyni

<i>Składniki:</i>	Ilość	Białko (g)	Feniloalanina (mg)	Energia (kcal)
Dynia	70 g	0,91	32,90	19,60
Ziemniak	20 g	0,38	17,00	15,40
Masło	5 g	0,02	0,96	22,05
Wywar warzywny		0,00	0,00	0,00
<b>Razem</b>		<b>1,31</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		0,00	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

<i>Składniki:</i>	Ilość	Białko (g)	Fenyloalanina (mg)	Energia (kcal)
Kaszka ryżowa z owocami Bobo Vita	30 g	1,81	87,00	115,50
Jabłko	50 g	0,20	6,00	23,00
<b>Razem</b>		<b>2,00</b>	<b>93,00</b>	<b>138,50</b>



## Przygotowanie:

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





# Kleik Ip-fruity z gruszką



## *Składniki:*

	Ilość	Białko (g)	Fenyloalanina (mg)	Energia (kcal)
Milupa Ip-fruity o smaku gruszkowym	30 g	0,54	21,00	134,70
Gruszka	50 g	0,30	21,50	27,00
<b>Razem</b>		<b>0,84</b>	<b>42,50</b>	<b>161,70</b>



## Przygotowanie:

Kleik Milupa Ip-fruity przygotować wg przepisu na opakowaniu. Dodać startą gruszkę albo owoce ze słoika.

# Kisiel owocowy

<i>Składniki:</i>	Ilość	Białko (g)	Feniloalanina (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 wody dodać sok Bobo Frut wymieszany ze skrobią ziemniaczaną. Gotować 2–3 minuty.



# Kisiel owocowy z jabłkiem

## *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
Jabłko	50 g	0,20	6,00	23,00
<b>Razem</b>		<b>0,53</b>	<b>25,45</b>	<b>102,15</b>



## Przygotowanie:

Kleik Milupa Ip-fruity przygotować wg przepisu na opakowaniu.  
Dodać startą gruszkę albo owoce ze słoika.

Więcej przepisów na:



[pkuconnect.pl/przepisy](http://pkuconnect.pl/przepisy)



# Poznaj PKUlicznik

## mobilny kalkulator diety PKU

---

PKUlicznik to bezpłatna aplikacja, która powstała, aby **ułatwić prowadzenie diety PKU**. Zawiera bogatą bazę produktów, umożliwia dodawanie własnych oraz łączenie ich w zestawy. Każdy produkt ma podane wartości phe, białka i kalorii. Wystarczy wpisać wagę produktu, aby aplikacja przeliczyła wszystkie wartości.

Gdy podamy dzienne zapotrzebowanie na phe, białko i kalorie, PKUlicznik będzie przeliczał wartości produktów i zestawów pod tym kątem. Dzięki temu **można łatwo komponować dania i monitorować zawartość Phe**.

PKUlicznik jest **zintegrowany z kontem na PKUconnect** - logując się po raz pierwszy, trzeba wpisać login i hasło używane w serwisie PKUconnect.pl.

**Prowadzenie diety PKU wymaga skrupulatności i uwagi. Wypróbuj naszą aplikację i przekonaj się o ile łatwiejsze jest planowanie diety dziecka z PKUlicznikiem!**





Możesz z niego korzystać na wielu urządzeniach: **smartfonie, tablecie, laptopie.**



Szybko sprawdzisz wartości **phe, białka i kalorii** dla szukanych produktów i stworzysz z nich własne zestawy posiłków.



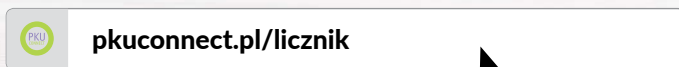
Do swoich zapisanych treści masz **dostęp offline** - nie musisz mieć połączenia z internetem!



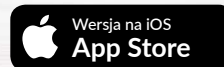
Szybki dostęp do zapisanych ulubionych produktów.



**PKUlicznik jest dostępny w serwisie:**



**Aplikacja na telefon do pobrania:**





Dziś, z perspektywy kilku lat po tych wydarzeniach, sami odbyliśmy już kilkanaście rozmów „pocieszających”. Za każdym razem widzieliśmy w oczach rodziców ten sam strach i niepewność, które identycznie przeżywaliśmy w pierwszych dniach. Znamy już mnóstwo rodzin i wspieramy się wzajemnie. Między nami, rodzinami nawiązały się przyjaźnie. Jakub ma 6 lat. Poziomy fenyleolaniny są w normie (poza małymi wyjątkami), rozwija się świetnie, jak inne dzieci niebędące na diecie. Uczęszcza do przedszkola i jest wesołym, uśmiechniętym rozrabiaką..

*Iza, Adam, Kubuś Gontarek*



# 3

## Fenyloketonuria okiem rodziców:

historia Izy, Adama i Kubusia

Uświadomiliśmy sobie, że to będzie styl i filozofia życia, że syn będzie miał oczywiście trudniej niż inne dzieci, ale przynajmniej zachowa równe szanse.

Zacznijmy od początku. Najpierw studia, później praca. Kiedy praca jest, to może znajdziemy swoje cztery kąty. Metry są! W końcu decyzja: chcemy mieć dziecko. Po kilku tygodniach udało się. Jestem w ciąży! Jednak szczęście nie trwało długo. Po kilku wizytach u lekarza i niezbyt dobrych wieściach poroniłam. To, co przeżyliśmy, zrozumieć mogą tylko ci, których spotkało to samo...

Parę miesięcy później postanowiliśmy spróbować jeszcze raz. Każdy tydzień ciąży był dla nas sukcesem. Badania prenatalne, amniopunkcja, stres i obawa. Okres prenatalny to jeden wielki znak zapytania. Czy dziecko jest zdrowe, czy donosimy ciążę itd. Po dziewięciu miesiącach stało się. Dzwonię do męża: „Adam. To chyba już. Przyjeżdżaj!”

Pojechaliśmy do szpitala. Na oddziale specjalistyczny sprzęt i EKG. Słyszymy jeden z najcudowniejszych dźwięków świata: rytmiczne bicie serca naszego syna. Poródówka, położne, dokumenty. Wszystko działa się bardzo szybko. Po kilku godzinach na świat przyszedł Kubuś. Odpowiedź lekarza: zdrowy! Po tym, co przeszliśmy, nagroda była wspaniała – urodził nam się zdrowy syn. Jednakże w drugiej dobie Kubę zabrali na

USG jamy brzusznej. Okazało się, że ma zrośnięte nerki, tzw. nerkę podkowiastą. Raz w roku chodzimy na kontrolę do nefrologa.

## Telefon, który zmienia życie

Po czterech dniach pobytu w szpitalu wróciliśmy we trójkę do domu. Pierwsza noc, wiadomo, nieprzespana. Nowa rzeczywistość, emocje i stres. Nie wiedzieliśmy jeszcze wtedy, co nas czeka. Po jakimś czasie wzięłam do ręki wyciszony telefon, a tam kilkanaście nieodebranych połączeń. Oddzwoniłam... i wtedy świat się zatrzymał: „U Państwa syna stwierdzono podwyższony poziom fenyloalaniny. Proszę jak najszybciej przyjechać do Akademii Medycznej. Syn zostanie kilka dni na oddziale...”

Natychmiast zaczęłam szukać ulotki, którą dostałam na oddziale noworodkowym. Oczywiście wcześniej jej nie przeczytałam. Była tam nazwa choroby genetycznej, o której usłyszałam przez telefon. Natychmiast zadzwoniłam do męża: „Adam, musimy jechać do szpitala. Kuba może mieć fenylocośtam i jak tego nie będziemy leczyć, to może być upośledzony”. Adam niedowierzał: „Jak to!? Przecież dzień wcześniej odebrałem



zdrowe dziecko i żonę ze szpitala! Kuba ma tylko nerkę podkowiastą!”. W domu zajrzałam do internetu – i przerażenie. Nie będzie mógł jeść mięsa, mleka, czekolady, serów, jaj... To co on w ogóle będzie jadł!?

## Chwile niepewności

Wizyta na oddziale Akademii Medycznej w Gdańsku była dla nas najtrudniejszym przeżyciem. W rejestracji panie opowiadały sobie najnowsze wieści i plotki, a my staliśmy przerażeni w małym pomieszczeniu, zastanawiając się: „Dlaczego ja? Dlaczego my? Co się stało, że musimy tu być?”. Odpowiedź nadeszła bardzo szybko.

Panie pielęgniarki nam wyjaśniły, że to choroba genetyczna i że oprócz diety dzieci rozwijają się identycznie jak pozostałe. Promyk nadziei. W malutkim pokoiku trójka dzieci i rodzice. Kubuś z wenflonem w głowie... Mimo wszystko łudziliśmy się, że to tylko zły sen i pani doktor powie, że się pomylili. Kuba w pierwszej dobie miał przepisaną dietę. Przekazano nam informację, że przez dwa dni nie będzie mógł być przystawiany do piersi. Będzie jadł tylko preparat, aby obniżyć poziom fenylalaniny. Mleko dostanie w trzeciej dobie

w ściśle określonych ilościach zaleconych przez lekarza. Bardzo chciałam karmić piersią. W szkole rodzenia położna opowiadała, że pokarm matki jest bogaty w przeciwciała, białko, witaminy itd. Stwierdziłam, że nie mogę wylewać tak cennego nektaru. Postanowiłam używać laktatora. Mleko mroziłam w pojemnikach, aby Kuba mógł pić je jak najdłużej.

W ciągu dnia w szpitalu zawsze było z Kubą jedno z nas, natomiast na noc wracaliśmy do domu, 15 minut od Akademii. Adam nie chciał, abym spała na podłodze pod łóżeczkiem. Wiedzieliśmy, że Kuba zostaje pod dobrą opieką.

Niestety warunki dla rodziców były mierne. Staraliśmy się być zawsze na karmieniu Kuby, aby czuć naszą bliskość. Syn karmiony był także w nocy i wypadało, że karmienie moim mlekiem odbywało się o 2 nad ranem. Adam wsiał w auto i wiozł świeżo ściągnięte mleko do Akademii.

## Diagnoza

Po tygodniu dowożenia pokarmu na oddział nastąpiło spotkanie z lekarzem: „Zebrane informacje w toku rozpoznania pozwalają mi stwierdzić u Waszego synka fenylketonurię, wrodzoną ge-

netyczną chorobę metaboliczną...”. Spojrzeliśmy na siebie z uśmiechem. Przynajmniej wiedzieliśmy, na czym stoimy. Mąż zadał tylko jedno pytanie: „Pani doktor, czy jak dorośnie, to będzie mógł pójść z ojcem na piwo?”. „Oczywiście. Nawet chlebek ze smalcem i ogórkiem kiszonym do wódeczki”. „No. To jest o co walczyć!” – zażartował.

Otrzymaliśmy ulotki i książkę o fenylketonurii, następne dni były już tylko zgłębianiem wiedzy na jej temat. Przeglądając literaturę i przepisy kulinarne, wiedziałam, że nie mamy się czego bać. Ciągłe zwracamy uwagę na to, co jemy. Nasza kuchnia od zawsze była bogata w warzywa i owoce.

## W grupie siła

Pani doktor opowiedziała nam o stowarzyszeniu, które zrzesza dzieci i rodziców z fenylketonurią. Ze Starogardu Gdańskiego na oddział przyjechała rodzina z kilkunastoletnim synkiem z PKU. Przez

godzinę siedzieliśmy na schodach i rozmawialiśmy. Poczuliśmy z nimi niesamowitą więź. Ze spokojem i uśmiechem opowiadali, jak sobie radzą. To spotkanie było nam bardzo potrzebne. Uświadomiliśmy sobie, że to będzie styl i filozofia życia, że syn będzie miał oczywiście trudniej niż inne dzieci, ale przynajmniej zachowa równe szanse.

Dziś, z perspektywy kilku lat po tych wydarzeniach, sami odbyliśmy już kilkanaście rozmów „pocieszających”. Za każdym razem widzieliśmy w oczach rodziców ten sam strach i niepewność, które identycznie przeżywaliśmy w pierwszych dniach. Znamy już mnóstwo rodzin i wspieramy się wzajemnie. Jakub ma sześć lat. Poziomy fenylalaniny są w normie (poza małymi wyjątkami), rozwija się świetnie, jak inne dzieci niebędące na diecie. Chodził do żłobka, aktualnie uczęszcza do przedszkola. Jest wesołym, uśmiechniętym rozrabiaką.

*Iza, Adam, Kubuś Gontarek*

**Więcej artykułów i porad znajdziesz na [pkuconnect.pl](http://pkuconnect.pl)!**



[pkuconnect.pl/phezyjtosam](http://pkuconnect.pl/phezyjtosam)





# 4

## Porady psychologa

Z czasem uczucia uspokoją się, a Wy – przechodząc na kolejnych etapach przez różne emocje – dojdziecie do momentu, w którym zza chmur powoli zaczną przebijać promyki słońca.

# Drodzy rodzice, opiekunowie!

Właśnie zostaliście postawieni przed trudną sytuacją: Wasze dziecko urodziło się z chorobą przewlekłą o nazwie, którą trudno poprawnie wymówić, a początkowo nawet zapamiętać. Na pewno zadaliście wiele pytań i nie wszystkie odpowiedzi były zrozumiałe, jednak to nie przeszkodziło nowym pytaniom pojawić się w głowie. Pomimo zamętu w myślach to jest czas zadawania pytań i „oswajania” tej nowej rzeczywistości, na którą nie chcą zgodzić się emocje.

Z jednej strony poszukujecie przyczyn i winnych, próbujecie zrozumieć, co doprowadziło Waszą rodzinę do tak trudnego wydarzenia, a z drugiej – Wasze emocje przechodzą od smutku poprzez gniew, lęk do zaprzeczania i niedowierzania, powodując chaos. Czasem pojawia się brak konsekwencji w postępowaniu i zagubienie, gdy jednocześnie sytuacja wymaga od Was, by reagować rozważnie.

Na tym etapie emocje wydają się wymykać spod kontroli. Tak jest, ale to minie.

## Najtrudniejszy jest początek

W Waszych pragnieniach z okresu ciąży wyczekiwane dziecko być może miało już własne imię i jak refren powracały słowa: „byleby było zdrowe”. Badania przesiewowe, które wydawały się jedynie standardową procedurą, wykazały, że trzeba będzie na nowo spojrzeć na pojęcie zdrowia. **W jednej chwili tak wiele się zmieniło, a w sercu pojawił się żal za utraconym marzeniem i lęk o przyszłość maluszka.**

Świadomość braku pełnego zdrowia i konieczność wprowadzenia wymagań dietetycznych często powodowały **szok, zaprzeczenie**. Chciałoby się sprawdzić jeszcze raz – bo może zamieniono bibułki? Może wynik źle zinterpretowano lub przeoczono ważne objawy? Nawet gdy chcecie współpracować z lekarzem, część informacji gdzieś umyka i trzeba o nie pytać ponownie.

Czasem jedno z rodziców wdraża nowe wymagania łatwiej, drugie trudniej, a wtedy łatwo już o zniecierpliwienie i nieporozumienia. To wszystko jest wpisane w proces radzenia sobie z diagnozą i nie powinno zaskoczyć opiekującego się Wami perso-

nelu. Od nich możecie oczekiwać spokoju i oparcia w tym trudnym okresie. Nie będą zdziwieni, że czasem potrzebujecie zapłakać, nawet zezłościć się lub „przewietrzyć” czy „rozchodzić” emocje.

**Macie prawo do zadawania pytań z pozycji laika, gubienia się w wyjaśnieniach oraz oczekiwania rzeczowych i wytrwałych odpowiedzi.**

Wiele oddziałów szpitalnych umożliwia kontakt z lokalnym stowarzyszeniem rodziców dzieci chorych na fenylketonurię, choroby metaboliczne czy po prostu choroby rzadkie. Pomimo niewielkiej częstotliwości występowania fenylketonurii zazwyczaj jest możliwe spotkanie z rodzicami z dłuższym doświadczeniem tej choroby w rodzinie. Nie obawiajcie się prosić o taki numer telefonu. Niekiedy pomaga po prostu obejrzenie zdjęć dokumentujących prawidłowy rozwój innego malucha, abyśmy poczuli, że damy radę.

## Dajcie sobie czas

Z czasem uczucia uspokoją się, a Wy – przechodząc na kolejnych etapach przez różne emocje – dojdziecie do momentu, w którym zza chmur po-

woli zacząć przebijać promyki słońca.

Przyjdą wraz z myślą, że prawidłowy rozwój Waszego dziecka i jego szczęśliwa przyszłość jest możliwa pomimo początkowych trudności. **Ważna w tym czasie będzie umiejętność korzystania z różnych źródeł wsparcia, takich jak: lekarz prowadzący, rodzina, najbliższe otoczenia, znajomi ze stowarzyszenia.** Nie bójcie się prosić o pomoc, szczególnie gdy otoczenie czeka na wskazówki, aby nie postąpić nieuważnie czy niedelikatnie.

**Niektórzy okres po rozpoznaniu choroby porównują do poradzenia sobie ze stratą.** Zgodnie z tą analogią u rodzica małego fenylaczką może pojawić się smutek, gniew, poczucie winy i poczucie bezradności, które powoli, wraz z kolejnymi sukcesami, przerodzą się w niosącą nadzieję codzienność.

A jeśli ktoś zapyta o czas, to możemy śmiało powiedzieć, że ten proces ma trwać... tyle, ile ma trwać. Wskaźnikiem, że wszystko przebiega prawidłowo, będzie stopniowe wygaszanie uczucia żalu i coraz częstsze okresy spokoju.

Niepokoić się powinniśmy, gdy brakuje wspierającego otoczenia, upływający czas nie przynosi ulgi,

temat powraca, budzi gorycz, a nawet daje się zauważyć wzmoczenie przeżywanych emocji. Wtedy konieczna jest pomoc specjalisty, który pomoże przełamać to błędne koło. I nie jest oznaką słabości o taką pomoc poprosić.

**Początkowe wysokie stężenia fenyloalaniny we krwi dziecka jeszcze w czasie pobytu w szpitalu osiągną wartości prawidłowe, a wynikający z tego niepokój i pobudzenie u dziecka stopniowo wygasną.**

**Zdolności do regeneracji młodego układu nerwowego są ogromne,** a krótkotrwałe nieprawidłowe stężenia nie zostawią trwałych śladów w psychice dziecka.

**Maluch szybko dojdzie do siebie, podczas gdy Wy nauczycie się dopasowywać ilość pokarmu do jego potrzeb.** Stopniowe włączanie preparatu niskofenyloalaninowego nie napotyka zwykle oporu ze strony dziecka, gdyż jego odmienny smak nie jest odbierany negatywnie. Upodobańca smaku u niemowlęcia dopiero się kształtują, a ich elastyczność jest prawie nieograniczona. **To my zadecydujemy, co dziecko w przyszłości uzna za smaczne.**

## Co choroba zmieni w życiu Waszej rodziny?

Fenyloketonuria to choroba przewlekła i stawia Was wobec pytań o to, jak będą wyglądać rozwój i przyszłość Waszego dziecka. Zapewne zastanawiacie się, jakie metody wychowawcze będą optymalne w kontakcie z maluchem.

Nieuniknione są myśli, czy powinniście zmieniać plany na przyszłość. Doświadczenia wielu rodziców mówią, że nie ma takiej konieczności. Jeśli w tych planach było budowanie osobowości dziecka na zaufaniu, bezwarunkowej akceptacji, zdrowej dyscyplinie i szczęściu rodziców, to niczego nie będziecie musieli zmieniać!

Gdy widzimy ograniczenia płynące z diety niskofenyloalaninowej i zmiany w życiu rodziny, jakie ona wymusza, najsilniejszym pragnieniem jest chronić dziecko przed tym, co go jeszcze w życiu czeka.

Czasem rodzice chcą powstrzymać kolejne burze i sprawić, że ograniczenia i zmiany wydadzą się lżejsze. Ta odruchowa potrzeba wpisana w rodzicielskie serce ma swój sens jedynie w okresie przystosowania i w tych momentach, gdy zajdzie konieczność modyfikacji diety związana z wiekiem. W tych prze-

łomowych chwilach bliskość i parasol ochronny rozpostarty przez najbliższych będzie niezbędny.

## Wasze dziecko jest tak samo cudowne jak każde inne

Kiedy mija krótkotrwały okres ochronny, dziecko nie wymaga już specjalnego traktowania. Wtedy przydaje się ktoś – partner, przyjaciel domu, członek rodziny – kto przypomni, że **lęk nie jest dobrym doradcą, jeśli chcecie wychować młodego człowieka wierzącego w swoje siły.**

Nadmiernie chroniąca postawa wychowawcza sprawia, że świat może wydać się dziecku miejscem groźnym, a życiowe wyzwania nie będą wyglądać jak próba sił, lecz jak zwiastun nieuchronnej porażki. Mały fenylak powinien więc mierzyć się z tymi samymi wyzwaniami co dziecko zdrowe. W taki sposób przygotowuje się najlepiej do stawiania czoła życiu.

Maluchy z fenyloketonurią to dzieci z takimi samymi zaletami i nadziejami, które widzimy w każdym niemowlęciu. **To choroba i związana z nim dieta sprawiają, że fenylaki stają się wyjątkowe.** Badania dowodzą, że dzieci cierpiące na chorobę prze-

wlekłą mają szansę wykształcić w sobie **większą wrażliwość na problemy współczesnego świata i szybciej zauważyć cierpienie innych. Co więcej, ich wyjątkowość może sprawić, że będą bardziej tolerancyjne dla inności w bliższym i dalszym otoczeniu.**

W tym kontekście wielkiego znaczenia nabiera sposób, w jaki przejdziecie te trudne chwile, w których marzenia ścierają się z zaskakującą i przygnębiającą diagnozą.

Po okresie gniewu, smutku, zwątpienia i zniechęcenia, które są zrozumiałe i muszą mieć swój czas, potrzeba na nowo uświadomić sobie, co chcecie dać swojemu dziecku i w co chcecie je wyposażać na dalszą drogę.

## Najlepszy prezent dla dziecka

Świat zmienia się w ogromnym tempie, kultury przenikają się, a my ledwie nadążamy za tymi zmianami. W wychowaniu coraz większy nacisk kładzie się na realizowanie swojej wyjątkowej drogi życiowej oraz

znalezienie swojego miejsca na ziemi i zajęcia, które wyrazi naszą unikalność. Bycie indywidualnością nabrało znaczenia zalety i stało się przejawem siły charakteru.

Rodzice, którzy dali swoim dzieciom prawo do inności z uszanowaniem inności w otoczeniu, zapewнили im najlepsze możliwe wyposażenie na przyszłość. W tym kontekście różnice już nie dzielą, ale wyróżniają.

Uwierzcie więc w siebie, bo gdzie, jeśli nie w rodzinie, Wasze dziecko znajdzie zasoby potrzebne do zmierzenia się z życiem?

*„To niemożliwe”, powiedziała duma.*

*„To ryzykowne”, powiedziało doświadczenie.*

*„To bezsensowne”, podpowiedziały rozsądek.*

*„Spróbuj”, wyszeptano serce\*.*

*\*autor anonimowy*

Postuchajcie serca...  
psycholog Dorota Deli

**Więcej artykułów i porad znajdziesz na [pkuconnect.pl](http://pkuconnect.pl)!**



[pkuconnect.pl](http://pkuconnect.pl)





# 5

## Codzienne potyczki okiem rodzica

Znajdziecie tu informacje, z jakimi większość z nas się boryka: opis codziennych zmagień, takich jak niechęć przyjmowania preparatu przez dziecko, pobieranie krwi, rozszerzanie diety malucha, wizyta u lekarza czy też informowanie bliskich o fenyloketonurii.



## Dieta PKU

Na obecną chwilę jedyną skuteczną metodą leczenia fenylketonurii w Polsce jest stosowanie diety niskofenylalaninowej, normobiałkowej, normokalorycznej. Skrupulatne jej prowadzenie jest warunkiem prawidłowego rozwoju dziecka. Na co dzień dzieci w większości przyjmują **białko w postaci preparatu bezfenylalaninowego** (70–95% dziennego zapotrzebowania na białko), natomiast białko w postaci naturalnej przyjmują w niewielkiej ilości.

**Nie jedzą mleka i produktów mlecznych, jaj, ryb, mięsa, warzyw strączkowych, orzechów i produktów zbożowych.**

Oprócz wspomnianego preparatu podstawą diety są owoce, warzywa oraz specjalne produkty niskobiałkowe (makarony, ryż, mąka, itd.), pozbawione fenylalaniny lub zawierające niewielką jej ilość.

Na początku nie będzie łatwo, ale niebawem sami zobaczycie, że to wszystko wcale nie jest takie trudne. Dziś w dobie internetu jest mnóstwo pomysłów na dania niskobiałkowe, sama przekonuję

się o tym każdego dnia. Ważne jest to, abyście się nie poddawali, choć chwile zwątpienia na pewno będą, np. gdy Wasze dziecko nie będzie miało apetytu, mimo że robicie same wymyślne dania. Zdarzyło mi się zrobić jednego dnia cztery obiady i dopiero za ostatnim razem Kuba zjadł.

Jeżeli teraz uświadomicie sobie trudności, które mogą Was spotkać, inaczej będziecie na nie reagować, jeśli się wydarzą. Po pewnym czasie stwierdzicie, że nie było sensu się denerwować.

## Przyjmowanie preparatu PKU

W pierwszych miesiącach życia dziecka stosowanie diety jest całkiem proste. W jej skład wchodzi tylko preparaty oraz w niewielkich ilościach mleko matki lub mleko zastępcze. Jednak nie zawsze wygląda to tak łatwo, jak niektórzy piszą.

Sami mieliśmy problem w pierwszym miesiącu życia Kuby, gdy nie wypijał preparatu. Okazało się, że była to wina... smoczka od butelki. Podawanie 90 ml preparatu trwało godzinę. Byliśmy wykończeni. Próby zmiany smoczka, butelki, robienia większej dziurki nie przynosiły efektów. Po miesią-

cu męczarni postanowiłam ponownie spróbować z butelką przypominającą kształtem pierś matki. Udało się! Zaakceptował! Czas karmienia skrócił się do 10 minut!

Był także problem z przyjmowaniem zbyt dużej objętości preparatu. Nie czekaliśmy długo. **W porozumieniu z lekarzem wprowadziliśmy skoncentrowany preparat.** Bywało, że syn odmawiał picia go. Na szczęście były to sporadyczne sytuacje, którymi nie zaprzętałimy sobie głowy. Mógł mieć gorszy dzień, jak każdy z nas. W takich chwilach nie zmuszaliśmy go do picia, ale pręcej czy później wypijał przepisaną dobową dawkę preparatu.

Ale to nie koniec „walki”. W żłobku z piciem preparatu nie było problemu, ponieważ „pobierał” z butelki ze smoczkiem. Bunt wypijania kolejnej dawki białka pojawił się w przedszkolu. Kuba za nic w świecie nie chciał go wypijać. Nie poddawałam się zbyt szybko i codziennie przynosiłam od-

ważoną dawkę preparatu i shaker. Panie z upiorem maniaka przygotowały mu napój. Kuba odmawiał. Wypijał go dopiero kiedy przyjeżdżałam po niego po pracy. Po dwóch miesiącach sam się przekonał. Teraz bez żadnego problemu Kuba pochłania preparat, a pani z uśmiechem na twarzy oddaje mi pusty shaker.

## Pobieranie krwi

Zmora. Przez pierwsze miesiące badania wykonywaliśmy dwa razy w tygodniu, później raz. Na początku robił to mąż, później musiałam sama temu podołać. Niekiedy udało się namalować kółko, innym razem trzeba było nakłuwać 3–4 paluszki. Po jakimś czasie doszliśmy do wprawy. Teraz Kuba sam wystawia paluszek i bacznie się przygląda, jak kąpiąca krew pokrywa kółko na bibułce.

Teraz Kuba jest starszy i bardziej świadomy. Tłumaczymy za każdym razem,





że musimy sprawdzić czy jest zdrowy, ale sam widok samego nakłuwacza go odstrasza. Aktualnie krew pobieramy raz na dwa tygodnie i musimy się gimnastykować aby zapełnić jedno kółko na bibułce. Nie poddaję się i wiem, że okres buntu minie.

## Pokarmy stałe

Przy podawaniu pierwszych pokarmów stałych bałam się, że nie będzie mu smakowało, nie wiedziałam, jak odmierzać produkty żywnościowe i jak obliczać zawartość fenylalaniny i białka. Okazało się, że strach ma wielkie oczy! Robiłam warzywa na parze, a doraźnie stosowałam stoiczki. Z uwagi na fakt, iż Kuba trafił na rodziców nie lubiących przebywać w domu, musiałam zacząć gotować samodzielnie. Przygotowywałam przeróżne kombinacje zupek, obiadków. Od początku celem było to, aby Kubuś poznał jak najwięcej smaków – w myśl przysłowia: czym skorupka za młodu

nasiąknie... No i udało się. Kuba mając niespełna 2 lata i zajadał się oliwkami, karczochami, kaparami, pieczoną papryką itd.

Jego preferencje smakowe z wiekiem się zmieniają. Aktualnie pochłania sałatę lodową z pomidorami, ogórkami, papryką, niewielką ilością kukurydzy, solą ziołowo – czosnkową oraz oliwą. To jest danie nr 1.

## Wizyta u lekarza

Kolejnym problemem fenylaka i jego rodziców jest mała znajomość tej choroby w środowisku lekarskim. Dlatego z doświadczenia wiem, że **idąc na jakąkolwiek wizytę lekarską, muszę informować o chorobie.**

Na okładce książeczki zdrowia Kubę jest napisane, że ma fenylketonurię, natomiast z tyłu jest wklejona aktualna lista antybiotyków, które nie zawierają aspartamu.

## Prowadzenie dziennika żywieniowego

Dla niektórych to dużo pisania; na początku naszej przygody z PKU wypełnianie dziennika zajmowało sporo czasu. Aktualnie zapisanie tego, co Kuba zjadł, zajmuje mi 5 minut w ciągu dnia. Uważam, że to swego rodzaju pamiętnik. Oprócz tego, co zjadł, wpisuję tam również różne wydarzenia, jak np. pierwszy ząbek, pierwsza samodzielnie zjedzona zupka, choroby, czy też śmieszne słowa, które Kuba czasem przekręca itd.

## Żłobek i przedszkole

Jesteśmy po edukacji w żłobku. Podobnie jak większość rodziców mieliśmy obawy. Kto ich nie ma?! Informacje nt. żywienia w fenylketonurii jasno przedstawiłam na indywidualnym spotkaniu oraz wypisałam na kartkach, co mały może zjadać, a czego nie. Początkowo musieliśmy się dotrzeć.

W pierwszym dniu zostałam poproszona o nadzór nad przygotowaniem posiłków Kubu oraz przyniesieniu osobnej kartki co i ile może zjeść będąc w żłobku. Panie zadawały pytania, a ja starałam

się odpowiadać w przystępny sposób. Współpraca przebiegała bez zarzutu.

Dziś Kuba chodzi już do przedszkola. Funkcjonujemy na tej samej zasadzie, co w żłobku. Jak już wcześniej wspomniałam incydenty w postaci nie picia preparatu czy nie jedzenia zupy przez tydzień zdarzają się, ale to nas nie zraża.

Myślę, że w dużej mierze wszystko zależy od naszego nastawienia do diety i sposobu przedstawiania informacji na jej temat. Nigdy nie robiłam z diety niskobiałkowej problemu, więc chyba to właśnie to jest ten klucz do sukcesu.

## Informowanie znajomych o fenylketonurii

Ze strony rodziny nie było większych problemów, ale nawet po kilku latach otrzymujemy pytania typu: „To Kubuś nie zje kotlecika?!”

Aby takich sytuacji było jak najmniej, **dla dziadków, ciotek i wujków przygotowaliśmy informacje w wersji papierowej z przykładowymi przepisami.** W efekcie i tak przed podaniem czegokolwiek

wszyscy się upewniają, czy na pewno Kuba będzie mógł to zjeść. Często znajomi dzwonią i pytają, co mogą mu podarować w prezencie. (Osobiście

uważam, że najlepszym prezentem na każdą okazję jest książka, gra lub po prostu owoce).

## “ W naszym codziennym życiu skupiamy się na pozytywnych stronach PKU.

Nie rozpamiętujemy, co było, i nie martwimy się o przyszłość. Wam, drodzy rodzice na początku Waszej przygody z fenylketonurią, życzę wytrwałości, cierpliwości i siły w codziennych potyczkach z PKU. Traktujcie tę chorobę nie jak wroga, lecz jako styl i sposób życia.

*Iza Gontarek, mama Kubusia*

**Więcej historii spisanych przez Izę i innych znajdziesz na [pkuconnect.pl](https://pkuconnect.pl)!**



[pkuconnect.pl/phezyjtosam](https://pkuconnect.pl/phezyjtosam)





## 6

# Fenyloketonuria a choroba infekcyjna

Dzieci z fenyloketonurią mogą otrzymywać wszystkie leki **z wyjątkiem tych, które zawierają aspartam.**

## Co zrobić, jeśli dziecko zachoruje?

Fenyloketonuria nie wpływa na odporność czy też częstotliwość infekcji u dziecka. Zdarza się, że dzieci z PKU – podobnie jak wszystkie inne – gorączkują, mają infekcje dróg oddechowych, przeżuwają pokarmowego lub np. którąś z chorób zakaźnych wieku dziecięcego. W przypadku choroby dziecka należy skonsultować się z lekarzem pediatrą. On ustali odpowiednie postępowanie. Dzieci z fenyloketonurią mogą otrzymywać wszystkie leki **z wyjątkiem tych, które zawierają aspartam.**

## Co zrobić, jeśli lekarz przepisał antybiotyk zawierający aspartam, a nie ma już możliwości ponownej wizyty? Czy podać dziecku taki lek?

Tak, trzeba podać antybiotyk, ponieważ zwalczanie zakażenia, np. gardła, uszu, czy płuc, jest bardzo ważne i chroni dziecko przed powikłaniami. Bakterie mogą być bardziej groźne niż przejściowe podwyższenie stężenia fenyloalaniny wywołane aspartamem. W najbliższym czasie trzeba jednak zgłosić się do pediatry i jeśli będzie to możliwe, zastosować odpowiedni **lek bez aspartamu.**

## Czy dziecku choremu na fenyloketonurię rodzice mogą samodzielnie podać jakiś lek?

Tak, np. jeśli dziecko ma wysoką gorączkę, w oczekiwaniu na wizytę u pediatry można podać leki **przeciwgorączkowe.** Dotyczy to również innych leków, m.in. tych powszechnie stosowanych przy niewielkim przeziębieniu. Zawsze wtedy należy sprawdzać, czy dany syrop nie zawiera aspartamu.

## W jaki sposób postępować w czasie choroby dziecka? Czy zmieniać jakoś dietę?

W każdym przypadku infekcji starannie stosujemy zalecenia pediatry, może to skrócić okres choroby i złego samopoczucia dziecka. Przede wszystkim staramy się podać preparat PKU – można spróbować podawać mniejsze porcje, za to częściej w ciągu dnia.

Staramy się też zapewnić odpowiednią ilość energii, podając ulubione potrawy, np. zupkę, kaszki niskobiałkowe, budynie czy kisiele. Jeśli jednak dziecko odmawia przyjmowania posiłków – nic na siłę. Trzeba zaakceptować gorszy apetyt dziecka.



Bardzo ważne jest, aby dziecko otrzymało **odpowiednią ilość płynów**. Jeśli w czasie infekcji odmawia przyjmowania płynów, konieczna jest pilna wizyta u pediatry. Krótkotrwałe wzrosty stężenia fenyloalaniny wynikające np. z infekcji zdarzają się prawie wszystkim pacjentom.

Gdy dziecko jest zdrowe, ważna jest codzienna staranność w przestrzeganiu zaleceń dietetycznych. Pozwala to utrzymać stabilne, bezpieczne stężenia fenyloalaniny przez większość czasu i zapewnia prawidłowy rozwój dziecka.

### Czy choroba dziecka ma wpływ na stężenie fenyloalaniny?

Tak, infekcja, gorączka, a także inne objawy (np. wymioty) mogą być powodem wzrostu stężenia fenyloalaniny we krwi dziecka – ze względu na nasilenie procesu katabolizmu. Dodatkowo dziecko w tym czasie zazwyczaj ma mniejszy apetyt i odmawia przyjmowania niektórych posiłków.

### Jeśli dziecko jest chore, trzeba dodatkowo kontaktować się z poradnią metaboliczną?

Tak, informacja o chorobie dziecka i stosowanych lekach jest ważna: pozwala właściwie ocenić wyniki kontrolnego stężenia fenyloalaniny, **a gdy choroba się przedłuża, z pomocą dietetyka można zmienić dietę, dostosowując ją do aktualnej sytuacji dziecka.**

*dr Maria Nowacka*





Spółeczność osób chorych na PKU jest bardzo otwarta i pomocna, chętnie wysłucha Twoich problemów i zasugeruje rozwiązanie. Pamiętaj: nikt tak dobrze Cię nie zrozumie, jak osoba, która ma podobne doświadczenia co Ty.

Drugą bardzo ważną grupą ludzi, którzy nie zostawią Cię bez odpowiedzi na nurtujące pytania i obawy, są specjaliści pracujący w poradniach metabolicznych: lekarze, dietetycy, psychologowie. Wiedza daje pewność i bezpieczeństwo – nie bój się pytać, dociekać i zwracać o pomoc.

A newborn baby with dark hair is sleeping peacefully in a basket. The baby is holding a small, white, knitted rabbit toy. The background is softly blurred, showing a white blanket and a wooden handle of the basket. A purple circular graphic is overlaid on the left side of the image, containing the number 7 and the title of the section.

# 7

## Gdzie szukać pomocy i wsparcia?

Nikt tak dobrze Cię nie zrozumie, jak osoba, która ma podobne doświadczenia co Ty.

# Poradnie metaboliczne

1

## Uniwersyteckie Centrum Medyczne w Gdańsku Poradnia Chorób Metabolicznych

Rejestracja: tel. 58 349 29 48

e-mail: [chorobyurzadkie@uck.gda.pl](mailto:chorobyurzadkie@uck.gda.pl) (odpowiedź w ciągu 2 tygodni)

Rejestracja czynna w poniedziałki w godz. 9-14 i piątki w godz. 9-11

---

2

## Samodzielny Publiczny Szpital Kliniczny nr 1 PUM Klinika Pediatrii, Endokrynologii, Diabetologii, Chorób Metabolicznych i Kardiologii Wieków Rozwojowego Poradnia Chorób Metabolicznych

ul. Unii Lubelskiej 1, 71-252 Szczecin

tel. 91 425 34 16 - poradnia

tel. 91 425 31 76 - dyżurka lekarska

---

3

## Wojewódzki Szpital Dziecięcy im. J. Brudzińskiego w Bydgoszczy Poradnia Chorób Metabolicznych

ul. Chodkiewicza 44, 85-667 Bydgoszcz

tel. 52 326 21 17 - rejestracja

tel. 52 326 21 36 lub 116 - dietetyk

---

4

## Uniwersytecki Dziecięcy Szpital Kliniczny im. L. Zamenhofs w Białymstoku Poradnia Schorzeń Metabolicznych

ul. Waszyngtona 17, 15-269 Białystok

tel. 85 745 06 24





### **Szpital Kliniczny im. Karola Jonschera UM**

ul. Szpitalna 27/33, 60-572 Poznań

#### **Poradnia Metaboliczna**

tel. 61 849 14 30 – poradnia

#### **Klinika Gastroenterologii Dziecięcej i Chorób Metabolicznych**

tel. 61 849 14 32 – sekretariat

---



### **Instytut Matki i Dziecka, Klinika Pediatrii Poradnia Chorób Metabolicznych**

ul. Kasprzaka 17a, 01-211 Warszawa

tel. 22 32 77 121

Zapisy na wizyty: tel. 22 327 70 50

---



### **Klinika Endokrynologii i Zaburzeń Metabolicznych Instytutu Centrum Zdrowia Matki Polki**

ul. Rzgowska 281/289, 93-338 Łódź

tel. 42 271 11 41

---



### **Wojewódzki Szpital Specjalistyczny Ośrodek Badawczo-Rozwojowy Poradnia Chorób Metabolicznych**

ul. H. M. Kamieńskiego 73a, 51-124 Wrocław

tel. 71 32 70 540



### **Zespół Wojewódzkich Przychodni Specjalistycznych w Katowicach Poradnia Chorób Metabolicznych dla Dzieci**

ul. Powstańców 31, 40-038 Katowice

tel. 32 603 25 40



### **Samodzielny Publiczny Szpital Kliniczny nr 6 Śląskiego Uniwersytetu Medycznego w Katowicach Górnośląskie Centrum Zdrowia Dziecka im. Jana Pawła II**

#### **Poradnia Patologii Noworodka (dzieci do ukończenia 1. roku życia)**

ul. Medyków 16, 40-752 Katowice

tel. 32 207 18 00

---



### **Uniwersytecki Szpital Dziecięcy w Krakowie Centrum ambulatoryjnego Leczenia Dzieci Poradnia Chorób Metabolicznych**

ul. Wielicka 265, 30-663 Kraków

gabinet lekarski:

tel. 12 658 20 11, wew. 1236

gabinet dietetyka:

tel. 12 658 20 11, wew. 1523

# Stowarzyszenia i organizacje pacjentów



## **Gdańskie Stowarzyszenie Przyjaciół Dzieci z Fenylketonurią**

ul. Józefa Chetmońskiego 2, 80-301 Gdańsk

Adres do korespondencji:  
ul. Polna 2, 84-352 Wicko

Anna Drzazgowska  
tel. 881-202-725  
pkugdansk@wp.pl



## **Towarzystwo Przyjaciół Dzieci Zachodniopomorskie Koło Pomocy Chorym na Fenylketonurię**

ul. Grunwaldzka 15, 72-010 Police

Bogumiła Łukaszewska  
tel. 501 060 181  
bogumila\_7@tlen.pl



## **Bydgoskie Stowarzyszenie Przyjaciół Chorych na Fenylketonurię**

ul. Nowa 28/2, 85-115 Bydgoszcz

Leszek Wąta  
tel. 502 553 173  
fenylaczki@wp.pl





### **Stowarzyszenie Chorych na Fenylketonurię w Poznaniu**

os. Rusa 2/13, 61-245 Poznań

Adres do korespondencji:

ul. Kręta 6B  
62-090 Rokietnica

Marietta Kinecka, tel. 605 136 518  
stowarzyszenie.pku@interia.pl

---



### **Polskie Stowarzyszenie Pomocy Chorym na Fenylketonurię i Choroby Rzadkie „Ars Vivendi”**

ul. Projektowana 27, 05-090 Raszyn  
Małgorzata i Stanisław Maćkowiakowie,  
tel. 22 720 20 66, fax: 22 720 07 09  
arsvivendi@arsvivendi.info.pl  
www.fenylketonuria.org

---



### **Dolnośląskie Koło Przyjaciół Dzieci z Fenylketonurią**

ul. Ludwika Nabelaka 17, 51-140 Wrocław  
Katarzyna Bednarz, tel. 793 188 328  
biuro@pkuwroc.pl



### **Śląskie Stowarzyszenie Osób z Fenylketonurią i Zaburzeniami Pokrewnymi**

ul. Mylna 5, 42-400 Zawiercie  
Emilia Krajewska, tel. 504 188 815  
Małgorzata Henek, tel. 668 566 826

---



### **Stowarzyszenie FENYLANDIA**

ul. Zachodnia 76, 41-520 Dąbrowa Górnicza  
Iwona Zawada, tel. 790 24 47 70  
Anna Svarcova, tel. 785 57 93 32  
Rafał Jarosz, tel. 664 98 15 77

# Przyjazne miejsca w sieci



## ➔ Serwis PKUconnect.pl

Największy w Polsce serwis poświęcony fenylketonurii. Ma bogatą bibliotekę artykułów przydatnych dla osób w różnym wieku. Wyjątkowe są również blogi – prowadzone zarówno przez osoby chore na fenylketonurię, jak i przez rodziców wychowujących dzieci chorujące na PKU. Twoje bieżące wątpliwości rozwiążą eksperci współpracujący ze stroną: lekarze, dietetycy, psycholog oraz prawnik. PKUconnect.pl to także inspirujące przepisy PKU, adresy przyjaznych miejsc, niezwykłe historie osób z PKU, kalkulator diety, interaktywna grywalizacja przyPUNKTUJ, quiz edukacyjny „NutriQuiz” oraz dużo pozytywnej energii i motywacji. Znajdziecie nas także w mediach społecznościowych – na Facebooku i Instagramie!

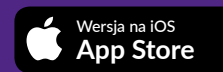
[pkuconnect.pl](http://pkuconnect.pl)

## ➔ PKUlicznik



Kalkulator diety PKU. Bezpłatna aplikacja dostępna w wersji www oraz mobilnej na Androida i iOS. Ułatwia przeliczanie Phe i planowanie posiłków, umożliwia zapisywanie własnych zestawów oraz produktów. Wystarczy założyć konto na PKUconnect, aby móc korzystać z pełnej funkcjonalności.

[pkuconnect.pl/licznik/](http://pkuconnect.pl/licznik/)



## ➔ Jesteśmy także w mediach społecznościowych!

Obserwuj nas na:





## ➔ Grupa zamknięta na Facebooku „PKU Fenylaki” i „Fenylaków Dobre Rady”

---

Miejsce spotkań wszystkich osób z PKU. Znajdziesz tu odpowiedzi na wiele pytań, a także poczujesz, że w grupie siła.

## ➔ Strona Polskiego Stowarzyszenia Pomocy Chorym na Fenylketonurię i Choroby Rzadkie „Ars Vivendi”

---

Największe stowarzyszenie pacjenckie w Polsce. Państwo Maćkowiakowie z ogromnym zaangażowaniem od lat walczą o prawa osób chorych na fenylketonurię i choroby rzadkie. Na stronie stowarzyszenia odnajdziecie wiele cennych informacji na temat fenylketonurii, porady prawne, relacje ze spotkań, a przede wszystkim pomoc i radę od doświadczonych osób.

**[www.fenylketonuria.pl](http://www.fenylketonuria.pl)**

## Strona Dolnośląskiego Koła Przyjaciół Dzieci z Fenylketonurią

---

Dolnośląskie Koło Przyjaciół Dzieci z Fenylketonurią zrzesza osoby chore na fenylketonurię z okolic Dolnego Śląska. Na stronie stowarzyszenia znajdziecie kontakt do zarządu, przepisy PKU oraz informacje na temat organizowanych spotkań.

**[www.pkuwroc.pl](http://www.pkuwroc.pl)**

## Strona Bydgoskiego Stowarzyszenia Przyjaciół Chorych na Fenylketonurię

---

Bydgoskie Stowarzyszenie Przyjaciół Chorych na Fenylketonurię zrzesza osoby chore na fenylketonurię z okolic Wielkopolski. Na stronie znajdziecie kontakt do zarządu, podstawowe informacje o fenylketonurii, a także ciekawe przepisy i informacje o spotkaniach.

**[www.pkubydgoszcz.pl](http://www.pkubydgoszcz.pl)**

## PKUsklep.pl

---

PKUsklep ma bogatą ofertę produktów niskobiałkowych przeznaczonych dla osób chorych na fenylketonurię. Krótki czas oczekiwania na dostawę to ogromny plus dla osób spoza Warszawy.

**[www.pkusklep.pl](http://www.pkusklep.pl)**

A photograph of a woman with dark hair, smiling warmly at a baby lying on a bed. The woman is leaning over the baby, and her hand is near her face. The baby is looking up at the camera with a slight smile. The background is a soft, out-of-focus white and beige.

## 8

# Fenylketonuria a prawo

Najważniejsze pojęcia i przepisy  
prawne dotyczące orzekania  
niepełnosprawności.

## Wstęp

Rodzice dzieci chorych na fenyloketonurię mogą starać się o zasiłek pielęgnacyjny czy ulgi na zasadach ogólnych, tzn. po wcześniejszym uzyskaniu dla dziecka orzeczenia o niepełnosprawności (w przypadku dzieci poniżej 16 roku życia) lub jednego z trzech stopni niepełnosprawności dla dzieci powyżej 16 roku życia).



**Ważne:** Orzeczenie o niepełnosprawności lub stopniu niepełnosprawności pozwoli dziecku choremu na fenyloketonurię i jego opiekunowi na korzystanie nie tylko z praw i ulg o charakterze powszechnym, jak np. zasiłek pielęgnacyjny, lecz także ze szczególnych przywilejów, m.in. nieodpłatnych przejazdów autobusami miejskimi w wybranych miastach.

## Pojęcie niepełnosprawności i osoby z niepełnosprawnością

Zgodnie z ustawą 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.) 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>.

Z treści wskazanego artykułu wynika zatem, że zespół orzekający o niepełnosprawności przy podejmowaniu swojej decyzji bierze pod uwagę nie tylko stan zdrowia lub stopień niepełnosprawności osoby, która ubiega się o orzeczenie niepełnosprawności, lecz także psychiczne i społeczne aspekty funkcjonowania tej osoby.

W praktyce oznacza to, że wystąpienie jedynie choroby (długotrwałego naruszenia organizmu) wcale nie musi oznaczać niepełnosprawności. Aby mówić o niepełnosprawności, musimy mieć do czynienia z sytuacją, w której długotrwałe naruszenie organizmu łączy się z istotnymi ograniczeniami w funkcjonowaniu w sferze społecznej lub zawodowej.

Przyjąć zatem należy, że orzekanie o niepełnosprawności jest oceną zarówno stanu zdrowia, jak i ograniczeń w możliwości funkcjonowania danej osoby w życiu społecznym i zawodowym, które to ograniczenia są następstwem naruszenia sprawności organizmu.

**Ważne:** W przypadku dzieci chorych na fenylketonurię ważne jest to, aby z dokumentacji przedstawionej powiatowemu zespołowi do spraw orzekania niepełnosprawności jasno wynikało również to, w jaki sposób fenylketonuria ogranicza funkcjonowanie dziecka w sferze społecznej, może to być np. konieczność stałej, długotrwałej opieki i pomocy innej osoby w związku z ograniczoną możliwością samodzielnej egzystencji; potrzebna pomoc rodziców ze względu na specjalistyczną dietę (w stopniu przekraczającym zakres opieki nad zdrowym dzieckiem); wszelkie ograniczenia dziecka z fenylketonurią w zakresie pobierania nauki itp.

Osoba z niepełnosprawnością to osoba, której stan fizyczny, psychiczny lub umysłowy trwale lub okresowo utrudnia, ogranicza bądź uniemożliwia wypełnianie ról społecznych, a w szczególności powoduje niezdolności do wykonywania pracy zawodowej, jeżeli niepełnosprawność tej osoby została potwierdzona orzeczeniem o:

- 1) zakwalifikowaniu przez organy orzekające do jednego z trzech stopni niepełnosprawności,
- 2) całkowitej lub częściowej niezdolności do pracy na podstawie odrębnych przepisów lub
- 3) niepełnosprawności przed ukończeniem 16 roku życia.

W prawie polskim obecnie obowiązują dwa rodzaje orzecznictwa:

- a) do celów rentowych,
- b) do celów pozarentowych.

Orzecznictwa te prowadzone są przez różne instytucje oraz regulują je odrębne przepisy. Orzecznictwo do celów

rentowych prowadzone jest przez lekarza orzecznika Zakładu Ubezpieczeń Społecznych, komisje lekarskie Kasy Rolniczego Ubezpieczenia Społecznego, komisje lekarskie podległe MSWiA. Orzecznictwo do celów pozarentowych prowadzone jest przez zespoły do spraw orzekania o niepełnosprawności lub stopniu niepełnosprawności.

## Orzecznictwo pozarentowe

Orzeczenie o stopniu niepełnosprawności lub niepełnosprawności dla celów pozarentowych wydaje powiatowy zespół do spraw orzekania o niepełnosprawności. Zespół orzeka na wniosek:

- a) osoby zainteresowanej,
- b) przedstawiciela ustawowego tej osoby – w przypadku dzieci przedstawicielem ustawowym są jego rodzice lub prawni opiekunowie.

Wniosek o orzeczenie niepełnosprawności lub stopnia niepełnosprawności należy złożyć bezpośrednio w siedzibie właściwego zespołu do spraw orzekania o niepełnosprawności albo za pośrednictwem Centrum Pomocy Rodzinie (CPR) lub Ośrodka Pomocy Społecznej (OPS).

Właściwość miejscową powiatowego zespołu do spraw orzekania o niepełnosprawności ustala się według miejsca stałego pobytu w rozumieniu przepisów o ewidencji ludności.

**Ważne:** Nie ma ujednoliconego wzoru wniosku stosowanego w całym kraju. Druk wniosku należy uzyskać w siedzibie właściwego zespołu orzekającego.

## Stopnie niepełnosprawności

Standardy w zakresie kwalifikowania osoby z niepełnosprawnością do **znacznego stopnia niepełnosprawności** zawierają kryteria określające skutki naruszenia sprawności organizmu powodujące:

- 1) **niezdolność do pracy** – co oznacza całkowitą niezdolność do wykonywania pracy zarobkowej z powodu fizycznego, psychicznego lub umysłowego naruszenia sprawności organizmu,
- 2) **konieczność sprawowania opieki** – co oznacza całkowitą zależność osoby od otoczenia, polegającą na pielęgnacji w zakresie higieny osobistej i karmienia lub w wykonywaniu czynności samoobsługowych, prowadzeniu gospodarstwa domowego oraz ułatwiania kontaktów ze środowiskiem;
- 3) **konieczność udzielania pomocy, w tym również w pełnieniu ról społecznych** – co oznacza zależność osoby od otoczenia, polegającą na udzieleniu wsparcia w czynnościach samoobsługowych, w prowadzeniu gospodarstwa domowego, współdziałania w procesie leczenia, rehabilitacji, edukacji oraz w pełnieniu ról społecznych właściwych dla każdego człowieka, zależnych od wieku, płci, czynników społecznych i kulturowych<sup>2</sup>.

Przez długotrwałą opiekę i pomoc w pełnieniu ról społecznych rozumie się konieczność jej sprawowania przez okres powyżej 12 miesięcy.

Standardy w zakresie kwalifikowania do **umiarkowanego stopnia niepełnosprawności** zawierają kryteria określające ce naruszenie sprawności organizmu powodujące:

- a) czasową pomoc w pełnieniu ról społecznych, co oznacza konieczność udzielenia pomocy w okresach wynikających ze stanu zdrowia,
- b) częściową pomoc w pełnieniu ról społecznych<sup>3</sup>.

**Ważne:** Orzeczenie o znacznym albo umiarkowanym stopniu niepełnosprawności nie stanowi przeciwwskazania do podjęcia zatrudnienia przez osobę z niepełnosprawnością na otwartym rynku pracy. Zatrudniając taką osobę, pracodawca zmuszony jest zapewnić jej odpowiednie warunki pracy uwzględniające potrzeby wynikające z niepełnosprawności. Spełnienie tych warunków powinno być potwierdzone pozytywną opinią Państwowej Inspekcji Pracy.

Standardy w zakresie kwalifikowania do **lekkiego stopnia niepełnosprawności** określają kryteria naruszonej sprawności organizmu powodujące:

- a) istotne obniżenie zdolności do wykonywania pracy, co oznacza naruszoną sprawność organizmu powodującą ograniczenia w wykonywaniu pracy zarobkowej znacznie obniżające wydajność pracy na danym stanowisku w porównaniu do wydajności, jaką wykazują osoby o podobnych kwalifikacjach zawodowych z pełną sprawnością psychiczną i fizyczną,
- b) ograniczenia w pełnieniu ról społecznych, co oznacza trudności doświadczane przez osobę zainteresowaną w relacjach z otoczeniem i środowiskiem według przyjętych norm społecznych, jako skutek naruszonej sprawności organizmu<sup>4</sup>.

**Ważne:** Stopień niepełnosprawności osoby zainteresowanej orzeka się **na czas określony lub na stałe:** na czas określony, jeżeli według wiedzy medycznej może nastąpić

poprawa stanu zdrowia, na stałe zaś – jeżeli według wiedzy medycznej stan zdrowia nie rokuję poprawy. W przypadku zmiany stanu zdrowia osoba z niepełnosprawnością, która posiada orzeczenie o stopniu niepełnosprawności, może wystąpić z wnioskiem o ponowne wydanie orzeczenia uwzględniającego zmianę stanu zdrowia.

## Procedura składania wniosku i tryb orzekania o niepełnosprawności

1 stycznia 2002 r. wprowadzono do systemu prawa w Polsce orzekanie o niepełnosprawności dla osób (dzieci) poniżej 16 roku życia. Orzeczenie, jak to zostało wspomniane na początku, potrzebne jest m.in. do:

- 1) uzyskania zasiłku pielęgnacyjnego,
- 2) zasiłku stałego z tytułu opieki nad niepełnosprawnym dzieckiem z pomocy społecznej,
- 3) celów rehabilitacyjno-leczniczych.

O niepełnosprawności, tak jak i stopniach niepełnosprawności, orzekają powiatowe zespoły do spraw orzekania o niepełnosprawności. W celu uzyskania orzeczenia o niepełnosprawności należy we właściwym, ze względu na miejsca zamieszkania, Zespole do Spraw Orzekania o Niepełnosprawności złożyć:

- 1) wniosek o ustalenie niepełnosprawności dla dziecka do 16 roku życia (druk wniosku jest dostępny zawsze na stronach internetowych danej placówki),
- 2) zaświadczenie lekarskie, które wydawane jest na specjalnym formularzu, również dostępnym na stronach internetowych każdego zespołu do spraw orzekania o niepełnosprawności (zaświadczenie ważne jest przez 30 dni od daty wypielnienia),

- 3) kserokopię dokumentacji medycznej poświadczoną za zgodność z oryginałem (karty wypisowe leczenia szpitalnego, wyniki badań, opis ustalonej diety),
- 4) opinię psychologiczną (w przypadku epilepsji, problemów zdrowia psychicznego).

Powiatowy zespół do spraw orzekania niepełnosprawności decyzję podejmuje zawsze kolegialnie. Oznacza to, że w jego składzie będzie co najmniej dwóch członków:

- a) lekarz, który pełni jednocześnie funkcję przewodniczącego zespołu,
- b) inny lekarz, pedagog, psycholog, pracownik socjalny lub doradca zawodowy.

Zespół orzekający może rozpoznać wniosek i wydać orzeczenie o niepełnosprawności bez uczestnictwa w posiedzeniu zespołu dziecka i jego przedstawiciela ustawowego w przypadku, gdy:

- 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 tej osoby lub dziecka.

Przy orzekaniu o niepełnosprawności osoby, która nie

ukończyła 16 roku życia, bierze się pod uwagę:

- 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.

Zgodnie z Rozporządzeniem Ministra Pracy i Polityki Społecznej z dnia 15 lipca 2003 r. w sprawie kryteriów oceny niepełnosprawności u osób w wieku do 16 roku życia (Dz.U. Nr 139, poz. 1328) oceny niepełnosprawności osoby w wieku do 16 roku życia zespół orzekający dokonuje na podstawie następujących kryteriów:

- 1) przewidywanego okresu trwania upośledzenia stanu zdrowia z powodu stanów chorobowych przekraczającego 12 miesięcy,
- 2) niezdolności do zaspokajania podstawowych potrzeb życiowych, takich jak: samoobsługa, samodzielne poruszanie się, komunikowanie z otoczeniem, powodującej konieczność zapewnienia stałej opieki lub pomocy w sposób przewyższający zakres opieki nad zdrowym dzieckiem w danym wieku albo



- 3) znacznego zaburzenia funkcjonowania organizmu, wymagającego systematycznych i częstych zabiegów leczniczych i rehabilitacyjnych w domu i poza nim.

Do stanów chorobowych, które uzasadniają konieczność stałej opieki lub pomocy osobie poniżej 16 roku życia, należą:

- 1) wady wrodzone i schorzenia o różnej etiologii, prowadzące do niedowładów, porażenia kończyn lub zmian w narządzie ruchu, upośledzające w znacznym stopniu zdolność chwytnej rąk lub utrudniające samodzielne poruszanie się;
- 2) 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;
- 3) upośledzenie umysłowe, począwszy od upośledzenia w stopniu umiarkowanym;
- 4) psychozy i zespoły psychotyczne;
- 5) całościowe zaburzenia rozwojowe powodujące znaczne zaburzenia interakcji społecznych lub komunikacji werbalnej oraz nasilone stereotypie zachowań, zainteresowań i aktywności;
- 6) padaczka z częstymi napadami lub wyraźnymi następstwami psychoneurologicznymi;
- 7) nowotwory złośliwe i choroby rozrostowe układu krwiotwórczego do 5 lat od zakończenia leczenia;
- 8) wrodzone lub nabyte wady narządu wzroku powodujące znaczne ograniczenie jego sprawności (prowadzące do obniżenia ostrości wzroku w oku lepszym do 5/25 lub 0,2 według Snellena po wyrównaniu wady wzroku szklami korekcyjnymi) albo ograniczenie pola widzenia

do przestrzeni zawartej w granicach 30 stopni;

- 9) głuchoniemota, głuchota lub obustronne upośledzenie słuchu niepoprawiające się w wystarczającym stopniu po zastosowaniu aparatu słuchowego lub implantu ślimakowego.

**Ważne:** W oparciu o przedstawioną wyżej podstawę prawną należy stwierdzić, że dziecko chore na fenylketonurię spełnia ustawowe przesłanki do uzyskania statusu osoby z niepełnosprawnością, gdyż ma trwale uszkodzoną sprawność układu metabolicznego, która powstała już w momencie urodzenia, a stan jego zdrowia powoduje konieczność udziału opiekuna w czynnościach życia codziennego, procesie leczenia i edukacji.

Zgodnie ze wskazanym wyżej rozporządzeniem przy ocenie niepełnosprawności osoby poniżej 16 roku życia bierze się ponadto 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:** Niepełnosprawność dziecka określa się na czas określony, jednak nie dłuższy niż do ukończenia przez nie 16 roku życia. W przypadku zmiany stanu zdrowia osoba z niepełnosprawnością, która posiada orzeczenie o niepełnosprawności, może wystąpić z wnioskiem o ponowne wydanie orzeczenia uwzględniającego zmianę stanu zdrowia. W praktyce oznacza to, że jeżeli z jakiś powodów w stosunku do dziecka chorego na fenylketonurię

nie orzeczono niepełnosprawności oraz nie uwzględniono odwołań do wyższych instancji, można za jakiś czas próbować złożyć wniosek o orzeczenie niepełnosprawności ponownie.

Wnioski o orzeczenie zarówno stopnia niepełnosprawności, jak i niepełnosprawności są rozpatrywane nie później niż w ciągu 1 miesiąca od dnia jego złożenia. W przypadkach bardziej skomplikowanych wniosek musi być rozpatrzony nie później niż w ciągu 2 miesięcy od daty jego złożenia. Jeśli sprawa nie zostanie załatwiona w wyżej wskazanych terminach, powiatowy zespół jest zobowiązany do powiadomienia wnioskodawcy o nowym terminie załatwienia sprawy i podania przyczyn zwłoki.

### Możliwość odwołania od decyzji powiatowego zespołu do spraw orzekania o niepełnosprawności

Osoba zainteresowana, której powiatowy zespół do spraw orzekania o niepełnosprawności wydał orzeczenie o niepełnosprawności lub stopniu niepełnosprawności, ma prawo w terminie 14 dni od dnia doręczenia jej orzeczenia odwołać się 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 przesać je w terminie 7 dni od jego otrzymania do wojewódzkiego zespołu do spraw orzekania o niepełnosprawności. Powiatowy zespół do spraw orzekania może również w tym okresie dokonać samokontroli zaskarżonego orzeczenia. Oznacza to, że powiatowy

zespół do spraw orzekania o niepełnosprawności może uznać, iż odwołanie jest zasadne, i uchylić lub zmienić zaskarżone orzeczenie.

Również od orzeczenia wydanego w drugiej instancji przez wojewódzki zespół do spraw orzekania o niepełnosprawności przysługuje odwołanie. Osoba zainteresowana składa odwołanie do sądu pracy i ubezpieczeń społecznych w terminie 30 dni od dnia doręczenia orzeczenia. Odwołanie to wnosi się za pośrednictwem wojewódzkiego zespołu, który wydał zaskarżane orzeczenie.

**Ważne:** Postępowanie sądowe w sprawach odwołań od orzeczenia w przedmiocie niepełnosprawności lub stopnia niepełnosprawności jest zwolnione od kosztów i opłat sądowych.

### Tryb i zasady przyznawania zasiłku pielęgnacyjnego

Zasiłek pielęgnacyjny przyznawany jest w celu częściowego pokrycia wydatków wynikających z konieczności zapewnienia dziecku opieki i pomocy innej osoby w związku z jego niezdolnością do samodzielnej egzystencji. Zasiłek pielęgnacyjny przysługuje m.in.:

- 1) niepełnosprawnemu dziecku,
- 2) osobie niepełnosprawnej powyżej 16 roku życia, jeżeli legitymuje się orzeczeniem o znacznym stopniu niepełnosprawności,
- 3) osobie niepełnosprawnej powyżej 16 roku życia legitymującej się orzeczeniem o umiarkowanym stopniu niepełnosprawności, jeżeli niepełnosprawność powstała przed ukończeniem 21 roku życia.

**Ważne:** Zasiłek pielęgnacyjny nie przysługuje m.in. osobie uprawnionej do dodatku pielęgnacyjnego lub wtedy, gdy członkowi rodziny przysługuje za granicą świadczenie na pokrycie wydatków związanych z pielęgnacją tej osoby (chyba że przepisy o koordynacji systemów zabezpieczenia społecznego lub dwustronne umowy o zabezpieczeniu społecznym stanowią inaczej).

Aby uzyskać zasiłek pielęgnacyjny, należy w Ośrodku Pomocy Społecznej złożyć wniosek o ustalenie prawa do zasiłku pielęgnacyjnego (wniosek trzeba pobrać z witryny internetowej ośrodka, w którym będzie składany). Do prawidłowo wypełnionego wniosku o ustalenie prawa do zasiłku pielęgnacyjnego należy dołączyć:

- 1) dokument stwierdzający tożsamość osoby ubiegającej się o świadczenia,
- 2) orzeczenie o niepełnosprawności lub orzeczenie o znacznym lub umiarkowanym stopniu niepełnosprawności,
- 3) w przypadku dziecka – skrócony odpis aktu urodzenia dziecka.

Prawo do zasiłku pielęgnacyjnego ustala się od miesiąca złożenia wniosku do końca ważności orzeczenia o niepełnosprawności, dlatego nie należy zwlekać ze złożeniem wniosku po uzyskaniu odpowiedniego orzeczenia<sup>5</sup>.

**Ważne:** Wnioski o ustalenie prawa do zasiłku pielęgnacyjnego można składać przez cały rok. Wysokość zasiłku pielęgnacyjnego wynosi **186,00 zł miesięcznie**.

<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.)

<sup>2</sup> § 29 Rozporządzenia Ministra Gospodarki Pracy i Polityki Społecznej z dnia 15 lipca 2003 r. w sprawie orzekania o niepełnosprawności i stopniu niepełnosprawności (Dz.U. z 2003 r. Nr 139, poz. 1328 z późniejszymi zmianami).

<sup>3</sup> § 30 Rozporządzenia Ministra Gospodarki Pracy i Polityki Społecznej z dnia 15 lipca 2003 r. w sprawie orzekania o niepełnosprawności i stopniu niepełnosprawności (Dz.U. z 2003 r. Nr 139, poz. 1328 z późniejszymi zmianami).

<sup>4</sup> Tamże.

<sup>5</sup> Ustawa z dnia 28 listopada 2003 r. o świadczeniach rodzinnych (Dz.U. z 2006 r. Nr 139, poz. 992); Rozporządzenie Ministra Pracy i Polityki Społecznej z dnia 3 stycznia 2013 r. w sprawie sposobu i trybu postępowania, sposobu ustalania dochodu oraz wzorów wniosku, zaświadczeń i oświadczeń o ustalenie prawa do świadczeń rodzinnych (Dz.U. z 2013 r., poz. 3.).

# 9

## Dzienniczek diety

Codziennie prowadzenie dzienniczka diety pozwoli Wam kontrolować, ile fenoloalaniny Twoje dziecko spożywa każdego dnia. Pomoże to dietetykowi ustalić, jak w razie potrzeby modyfikować dietę dziecka.



Data: \_\_\_\_\_

Masa ciała w kg: \_\_\_\_\_

### Zapotrzebowanie dobowe:

Energia w kcal: \_\_\_\_\_

Białko całkowite w g: \_\_\_\_\_

z preparatu w g: \_\_\_\_\_

z pożywienia w g: \_\_\_\_\_

Tolerancja fenylalaniny w mg: \_\_\_\_\_

### Zalecenia lekarza/ dietetyka:

Preparat: \_\_\_\_\_

Dobowa dawka preparatu: \_\_\_\_\_

Produkt	Ilość g/ml	Energia (kcal)	Białko (g)	Phe (mg)

Posumowanie \_\_\_\_\_

Uwagi: \_\_\_\_\_

**Jeżeli chcesz otrzymać dzienniczek w wersji elektronicznej (pdf) to wyślij do nas maila z prośbą na adres:**



[kontakt@pkucconnect.pl](mailto:kontakt@pkucconnect.pl)

Data: \_\_\_\_\_

Masa ciała w kg: \_\_\_\_\_

Stężenie Phe we krwi w mg: \_\_\_\_\_

### Zapotrzebowanie dobowe:

Energia w kcal: \_\_\_\_\_

Białko całkowite w g: \_\_\_\_\_

z preparatu w g: \_\_\_\_\_

z pożywienia w g: \_\_\_\_\_

Tolerancja fenylalaniny w mg: \_\_\_\_\_

### Zalecenia lekarza/ dietetyka:

Preparat: \_\_\_\_\_

Dobowa dawka preparatu: \_\_\_\_\_

Produkt	Ilość g/ml	Energia (kcal)	Białko (g)	Phe (mg)

Posumowanie \_\_\_\_\_

Uwagi: \_\_\_\_\_

**Jeżeli chcesz otrzymać dzienniczek w wersji elektronicznej (pdf) to wyslij do nas  
maila z prośbą na adres:**



[kontakt@pkuconnect.pl](mailto:kontakt@pkuconnect.pl)