

PKU

újság



60. szám
XVI. évf./1.

A MAGYARORSZÁGI PKU EGYESÜLET LAPJA

2008. május

HUNGARIAN SOCIETY FOR PKU



Tartalom:

Fókuszban:

**Ritka Betegségek Első Európai
Napja**
3.-8. oldal

Közösség, hírek

Gyűjtsünk együtt recepteket!
12. oldal

TANDEM szűrés - új szűrőpapír
13-14. oldal

**A mi Ritkáink - Jávorfaszörp
betegség**
15.-18. oldal

**Kedvezményes vásárlás a
Hausertől**
19. oldal

Közétkeztetés féláron
20. oldal

Egészség

Sütőstúdió májusban
12. oldal

PKU-s receptek
10-11. oldal

Privát szféra

Benedek története
15. oldal

Edina története
16-18. oldal



A Fe-mini bónos megrendeléseket Gazdag Norbi helyett 2008-ban a Sinkó-család fogja kezelni.

Kérdésekkel hétköznap 8-18 óra között lehet hívni Sinkóné Hosszú Évit - 20-514-62-55 vagy e-mailen: sinko4@t-online.hu

Gratulálunk Schuler Dezső prof. úrnak, aki 2008. március 15-én Széchenyi díjat kapott! A professzor úr volt az Országos Csecsemő-és Gyermekkegészségügyi Intézet főigazgatójaként a szűrés és gondozás fő felelőse, és a mai napig az Egyesület egyik fő patrónusa, kuratóriumi tag, pályázataink szakmai ajánlója, szakmai kiadványaink előszó-írója.

Magyarországi PKU Egyesület

Bankszámlaszáma:

11714006-20247566-00000000

Alapítvány a fenilketonúriás gyermekekért

Bankszámlaszáma:

11714006-20266549-00000000

Köszönjük szíves adományait!

Hasznos címek, telefonszámok:

	Név:	Cím:	Telefon:
Magyarországi PKU Egyesület		1380 Budapest Pf. 1160. pku@pku.hu www.pku.hu	06-30-6027-185
Dietetikai tanácsadás	Kiss Erika - Semmelweis Egyetem I. sz. Gyermecklinika	1083 Budapest, Bókai J. u. 54. Levél cím: Budapest, 1476 Pf. 181.	06-1-334-3186/2707 06-70-331-2063 (munkaidőben 7-15-ig)
PKU Gondozóközpont Budapest	PKU Labor	1277 Budapest 23., Pf. 14. e-mail: pku-lab@chello.hu	06-1-345-0614
	Dr. Schuler Ágnes, Semmelweis Egyetem I. sz. Gyermecklinika	1083 Budapest, Bókay J. u. 54.	06-1-334-3186/2726 06-20-663-2477 (munkaidőben 8-16-ig)
	Dr. Szőnyi László, Semmelweis Egyetem I. sz. Gyermecklinika	1083 Budapest, Bókay J. u. 54.	06-1-459-1500/2650
	Dr. Dezsőfi Antal, Semmelweis Egyetem I. sz. Gyermecklinika	1083 Budapest, Bókay J. u. 54.	06-1-459-1500/2732
PKU Gondozóközpont Szeged	Gyermecklinika	sinko@t-online.hu	06-20-514-6255
Fe-mini bónos rendelés	Sinkóné Hosszú Éva	6400 Kiskunhalas, Híd u. 4.	06-30-270-8324
DAMIN kenyérpor rendelés	Keresztesné Soós Judit	2030 Érd, Diósi u. 58.	06-23-365-438
Numil Kft		1135 Budapest, Róbert Károly krt. 82-84.	06-1-452-7770
Havas Anikó	Numil Kft.		06-30-568-9362 (9-16-ig)
Diétás élelmiszerek boltja (Budapest)	Táplálékallergia Centrum	1134 Budapest, Váci út 9-19 (Lehel téri Vásárcsarnok, 1. em.)	06-1-288-6833
Diétás élelmiszerek boltja (Debrecen)	Táplálékallergia Centrum	4026 Debrecen, Jókai u. 11.	06-52-320-528
Diétás élelmiszerek boltja (Szeged)	Táplálékallergia Centrum	6722 Szeged, Tisza Lajos Krt. 36.	06-62-425-823
Diétás élelmiszerek boltja (Tatabánya)	Táplálékallergia Centrum	2800 Tatabánya, Dózsakert u. 47.	06-34-303-126
Diétás élelmiszerek boltja (Veszprém)	Táplálékallergia Centrum	8200 Veszprém, Kádártai u. 25.	06-88-444-014
Diétás élelmiszerek boltja (Győr)	Táplálékallergia Centrum	9028 Győr, Jereváni út 53.	06-96-419-884

A RITKA NAP(OK)RÓL

Magyarországon közel tízezer ezer ritka betegségben szenvedő ember él - köztük 500 PKU-s. A RIROSZ, azaz a Ritka Betegségek és Veleszületett Rendellenességek Országos Szövetsége a betegek és a szakemberek informálására szervezte meg a február végén tartott Ritka Betegségek Első Európai napját, melyen Egyesületünk is képviseltette magát. A rendezvény előkészületei, programjai és tanulságai állnak e lapszámunk Fókuszában. Először a Ritka napok eseményeit foglaljuk össze Csilla néni segítségével.

Már 2007. decemberétől előkészületeket folytattunk a RIROSZ-ban, hogy az Európai Bizottság ajánlásainak megfelelően sikerüljön minél jobban megszervezni a Ritka Betegségek Első Európai Napját (egy ritka napot a nagyon különleges emberekért). Az első lépés az üdvözlő csomag (információs füzet) lefordítása volt, ami jelenleg is olvasható a RIROSZ honlapján (www.rirosz.hu).

A rendezvény védnökének sikerült megnyerni Sólyom Erzsébet asszonyt, a Magyar Köztársaság elnökének feleségét; dr. Szili Katalint, a Magyar Országgyűlés Elnökét; Mádl Dalma asszonyt, dr. Mádl Ferenc volt köztársasági elnök feleségét; Göncz Zsuzsa asszonyt, Göncz Árpád volt köztársasági elnök feleségét és dr. Falus Ferenc országos tisztifőorvos urat.

Köszöntőik ugyancsak olvashatók a honlapon.

Nálunk Magyarországon a „Ritka Nap” rendezvényssorozata két részletben, február 27-én és 29-én zajlott, tekintettel arra, hogy - anyagiak hiányában - csak így tudtuk a helyszíneket biztosítani.

A február 27-ei programhoz az OEP székházának előadótermét és előterét ingyen kaptuk meg. Már reggel fél 8-kor megjelentek (velem együtt) az első „ritkák”, azaz a RIROSZ tagszervezeteinek képviselői, akik megkezdték a standok berendezését, a büfé kialakítását, stb. Nálunk ebben a Parrag család tagjain kívül Visi Karcsi, Farsang István, Molnár Timi jeleskedett. Nagyon büszke voltam magunkra, mert a mi standunk „roskadozott” a különböző kiadványoktól, a diétás élelmiszerek sokaságától, nem is beszélve Parrag Ági finom süteményéről, kenyereéről! Demonstratívan mutatta be az egyesületi munkát Molnár Timi számítógépes bemutatója és a nagyalakú színes poszter.

A délelőtti kerekasztal résztvevői dr. Székely Tamás OEP főigazgató, dr. Kereszty Éva tanácsadó, dr. Pfiogler György, a debreceni Ritka Betegségek Tanszékének vezetője, dr. Sólyom Enikő, a miskolci Gyermekegészségügyi Központ vezetője, a RIROSZ tagszervezeteinek képviselőiben pedig moderátorként Csató Zsuzsa és dr. Pogány Gábor voltak. Számos fontos kérdés terítékre került, így például ezek:

Szükség lenne a ritka betegségek ellátásának szakmai protokolljára, amit az Országos Alapellátási Intézet jóváhagyását követően hozzáférhetővé kellene tenni a RIROSZ honlapon is.

A ritka betegségek közül a gyakoribbaknál fontos lenne az európai centrumokkal napi szinten kialakítandó kapcsolat.

A ritka betegségek pontos besorolására kellene törekedni (BNO kód).

A létrejövő Országos Kockázatközösségi Alap finanszírozza majd a ritka betegségek kezelését, a pénztárártól függetlenül.

A hazánkban nem törzskönyvezett gyógyszerek rendeltet módosítása folyamatban van.

Civil szféra fontossága és bevonása a döntésekbe („Semmit rólunk nélkülünk”).

Az újszülöttkori tömegszűrések kiterjesztése kívánatos a lizoszomális raktározási betegségek irányába.

Felnőtt korba ért betegek további sorsának kérdései, ki vegye át a gondozásukat, milyen orvosi szakmák képviselői legyenek a gondozási teamben?

MAGYARORSZÁGI PKU EGYESÜLET

A fenylketonuria (PKU) az egyik leggyakoribb örökletes anyagcsere-rendellenesség. A betegség a magán génjeinkkel az anyagcsereben a fenilalanin anyagának feldolgozásában, azaz a PKU-génjeinkben van.

PKU PHENYLKETONURIA

A DIÉTA BETARTÁSA EGÉSZ ÉLETEM ÁT SZÜKSÉGES!

ELÉRHETŐSÉG

PKU jól elni

ALAPÍTÓVÁNY A FENILKETONURIÁS GYERMEKEKÉRT

1000 TUDOSÍTÓK: NÁBIK EFT, DÉS GÁBOR, ORSZÁGOS GYŐLEK, KÖRNYEZETTERVÉZŐ BAKKONYI ALAPÍTÓVÁNY SZÉKES

Érdeklődő szakemberek bevonása, továbbképzése, belgyógyászoknak „ritka nap” május 23-án Debrecenben.

A közgyógyellátási rendszerbe visszatérítéses alapon beilleszthetők lehetnének a speciális diétás termékek, ehhez törvénymódosításra van szükség! (Javaslom, fogjunk össze mielőbb a lisztérzékenyekkel és közösen próbáljuk meg beadványban javasolni...)

Az Európai Gazdasági Versenyhivatal feladata ellenőrizni, hogy bizonyos termékek nem lehetnek drágábbak egyik országban, mint a másikban.

A délután a szórakozásé volt. Minket Parrag Petra az Aikido csoporttal, illetve Kokas Piroska képviselt, egyaránt nagy sikert aratva! Közreműködésüket ezúton is köszönjük.

Mi számít ritka betegségnek?

Olyan kór, amely kétezer emberből maximum egyet érint. Általában életveszélyes, krónikus leépüléssel járó betegségek, amelyekre általában nincs hatásos gyógymód. Többségük komoly

fogyatékossgal jár. Általában genetikai eredetű betegségek, éppen ezért főként gyermekeket érint, akiknek harmada meghal öt éves kora előtt. Jellemzőjük, hogy a kis esetszám miatt a szakemberek is csak kevés információval rendelkeznek róla. A Ritka Nap ezen is szeretne segíteni.

Február 29-én a Magyar Tudományos Akadémia székháza adott otthont a szakmai konferenciának a ritka betegségek következményeiről. Először a betegszervezetek képviselői beszéltek a diagnózis kéréséről vagy hiányáról, a sorstársak és szakemberek hiányáról, távolságáról, a ritka gyógyszerek beszerzésének és a nemzetközi kezelések elérésének nehézségeiről. (Cikk a hatodik oldalon!)

A szakmai előadások közül dr. Kosztolányi György professzor a „Ritka betegségek összehangolt ellátása: egészségügyi modell a XXI. század elején” című előadásában bemutatta azt a fejlődést, ami a ritka betegségek diagnosztizálása és kezelése kapcsán történt, és felhívta a figyelmet az EU irányelveknek megfelelő hazai feladatokra (nemzeti program kialakítása, referencia-központok létrehozása, szakemberképzés, civil csoportok érdekeinek összehangolása, stb).

Dr. Sándor János, az Európai Ritka Betegségek Szakértő Csoportjának magyar tagja beszámolt az EURORDIS (a ritka betegségekkel foglalkozó európai civil szervezetek szövetsége) felmérés tapasztalatairól, egészségpolitikai eszközökről. Fontosnak tartja a ritka betegségek regiszterének kialakítását, a laboratóriumi és genetikai hálózatok kialakítását, referencia központok létrehozását.

Dr. Pfiögler György a Debreceni Egyetem II. Belklinika Ritka Betegségek Tanszékének vezetője a Tanszék oktatói, klinikai, konzulensi és tudományos munkáját mutatta be. Kitért a hazai és nemzetközi kapcsolatokra és hangsúlyozta az egyénre szabott kezelés fontosságát.

Dr. Schuler Ágnes egyesületünk munkáját mutatta be előadásában orvosi szemmel, részletezve mi mindenben segített az egyesület a hatékonyabb gondozás érdekében. Kitért arra is, hogy a továbbiakban az újszülöttkori tömegszűrés a tandem tömegspektroszkópiás módszer bevezetésével az eddigi 4 helyett 26 kórkép korai diagnosztizálását teszi lehetővé, így várható a taglétszám bővülése újabb ritka betegekkel. A megfelelő eredmények eléréséhez a gyógyszerek és gyógy-tápszerek további térítésmentességének biztosítása, a szociális ellátások és társadalmi összefogás nélkülözhetetlenek!

A rendezvényeknek több mint 250 résztvevője volt az ország egész területéről. Számos interjú készült rádióknak, televízióknak. A Ritka Napok eseményei, az elhangzott előadások és a Ritka Napok eseményeinek összefoglalója megtalálható a www.rirosz.hu honlapon belül a program saját honlapján. Ezúton köszönjük meg mindenkinek a munkáját, aki segítette ill. személyes részvételével megtisztelte a programokat! Remélem, jövőre még többen leszünk...



Sajtótudósítások a RAPSODY konferenciáról az interneten:

http://weborvos.hu/egeszsegmagazin/ritka_betegsegek/megtalalt_betegek/109946/

<http://inforadio.hu/hir/belfold/hir-188158>

http://www.hirextra.hu/hirek/article.php?menuid=2&article_id=58307

http://www.hirszerzo.hu/cikk.tudta_on_700-800_ezermagyar_el_valamilyen_ritka_betegseggel.60568.html

<http://www.webradio.hu/index.php?option=content&task=view&id=108359>

http://www.lanchidradio.hu/nyolcszazezer_genetikai_beteg_vamagyarorszagon20080319

Záróeseményként meghívottként részt vettünk (8 RIROSZ tagegyesület képviselői) a Parlamentben március 19-én „A ritka betegségek ellátó központjainak kialakításáról és ezek európai hálózatainak felépítéséről” címmel tartott „RAPSODY” (Rare Disease Patient Solidarity), az Európai Unió által támogatott konferencián. Előzetesen tanulmányozhattuk a „Ritka betegségek: kihívás Európa számára” c. nyilvános konzultációs anyagot, ami megtekinthető a <http://www.rirosz.hu/Hirek/raredis> oldalon.

Az EURORDIS által lassan több, mint két éve indított Rapsody programcsomagjának egyik fő komponense a referencia (vagy tudás) központokkal foglalkozó program. Ennek keretében az európai országok azonos körülmények között tartanak egy háromoldalú (kormányzati, szakértői, és civil) nemzeti munkamegbeszélést, egy előterjesztés megvitatására és egy kérdéssor megválaszolására. A ritka betegségek ellátása nagyon nehéz feladat. Az éri-

ntett betegeknek speciális szempontok alapján szervezett ellátórendszerre volna szükségük. Ennek európai szintű koordinálásához számos kérdést kell megvitatni. Fontos a döntéshozók figyelmének felhívása a ritka betegek problémáira és a közgondolkodás megváltoztatása több információ átadásával (ezt a célt szolgálták többek között természetesen a Ritka Napok is!).

A konferencia megnyitóját dr. Brunner Péter, az Országos Szakfelügyeleti Módszertani Központ főigazgatója tartotta. Köszöntőt mondott dr. Szili Katalin, a Magyar Országgyűlés Elnöke, a konferencia védnöke, aki a megelőzést és a minőségi ellátást hangsúlyozta. Az EURORDIS részéről Birthe Holm, a Rapsody Project európai koordinátora tartott előadást. Prof. Dr. Kosztolányi György az Európai Unió Egészségügyi és Fogyasztóvédelmi Főigazgatósága által létrehozott egészségügyi szolgáltatásokkal és orvosi ellátással foglalkozó Magas Szintű Munkacsoport által elfogadott fejlesztési koncepciót ismertette a ritka betegségek ellátásának fejlesztéséről, dr. Sándor János pedig az EU-ban jelenleg már működő ritka betegségek ellátására szerveződött referencia központok jellemzőiről beszélt. A délben tartott sajtótájékoztatóon számos újságíró és TV társaság vett részt.

A délutáni ülés fő kérdéskörei a következők voltak:

Igények és elvárások a nemzeti szakértői központokkal szemben

Javaslatok a nemzeti szakértői központok működésének értékeléséhez

Országhatárokon átnyúló együttműködés lehetőségei, a szakértői központok európai hálózatba történő szervezése

A résztvevők egybehangzó véleménye alapján hazánkban is szükség van referencia központ létrehozására. A ritkák ellátásának finanszírozása állami kötelezettség legyen! A társadalom érdeklődését pedig a ritka betegségek iránt feltétlenül fenn kell tartani!

Örülök, hogy részt vehettem a Ritka Napokon, valamint a konferencián és képviselhettem érdekeinket!

Csilla néni
(dr. Somogyi Csilla)



“Sokan vagyunk ritkák!”

Magyarországon közel tízezer ezer ritka betegségben szenvedő ember él - köztük 500 PKU-s. Mi igazán tudjuk, hogy milyen nehéz “ritkának” lenni. Ráadásul annyiféle ritka kór van, és annyiféle nehézséggel kell szembenéznünk. A RIROSZ, azaz a Ritka Betegségek és Veleszületett Rendellenességek Országos Szövetsége a betegek és a szakemberek informálására szervezte meg a február végén tartott Ritka Betegségek Első Európai napját. A sokféle egyesület képviselői sok panaszt fogalmaztak meg. Néhány gond szerencsére nem érint minket - ám a PKU-sok helyzete sem problémamentes, még nekünk is van miért küzdenünk.

Nehéz megszerezni a diagnózist

“Nem ritka, hogy akár évtizedekig jár orvostól orvosig egy Myasthenia Gravisban szenvedő beteg, ameddig megállapítják, hogy mi a baja, mert az izombénulással járó betegség tünetei bárhol a testen jelentkezhetnek, így a kórképek nagyon változatosak.” - mondta Oroszváry Márta, a MEOSZ Önségítő betegcsoport elnöke.

Szerencsére nekünk, PKU-soknak nincs okunk panaszra. 1975 óta Magyarországon minden újszülöttől vért vesznek 5 napos korában. Ez a sarokvérteszt eddig négyféle anyagcserebetegség kiszűrésére volt alkalmas, de 2007 októberében kiszélesítették, így a TANDEM szűrés ma már 26-féle betegség kimutatására alkalmas. Az időben elkezdett kezeléssel még a tünetek megjelenése előtt el lehet kezdeni a kezelést, így megelőzhetőek a károsodások! A becslések szerint így évente legalább 20 új anyagcserebeteg lehet majd kiszűrni - és ennyi kisbaba életét lehet megmenteni, akik a korai kezelés nélkül komoly károsodásokat szenvednének.

Ez szép eredmény - ám a tudomány ennél sokkal többet tudna tenni, hiszen ennél sokkal több ritka betegség magzati szűrésére lenne már lehetőség. De mivel ezek a betegségek csak kevés embert érintenek, ez anyagilag nem kifizetődő. Így például a cisztás fibrózist (egy túlzott váladék képződéssel járó súlyos betegség, amely általában korai halálozással jár együtt) csak akkor szűrik, ha a családban, rokonságban volt már hasonló betegség.

Különösen rossz a helyzet a felnőttkorban jelentkező betegségek esetében. Egy felmérés szerint a ritka betegségben szenvedők 40%-ának több évbe és számtalan orvos, szakrendelés és fájdalmas vizsgálat elvégzésébe kerül, ameddig megtalálják, mi az oka a panaszainak. Nem ritka, hogy rossz kezelésben részesítik (ilyen a a betegek 33%-a!) sőt a páciensek 16%-át a rossz diagnózis alapján meg is műtik! De a legrémesebb adat mégis az, hogy minden tizedik ritka betegségben szenvedő megjárta már a pszichiátriát, mert ha pár hónap alatt nem találják meg a betegség okát, sok orvos egyszerűen “bolondnak” tartja a páciensét, és azt gondolja, hogy egyszerűen kitalálja a panaszait!



Kevés a felkészült orvos

“Ez a tankönyvemben csak apróbetűs betegség volt - mentegetőzött egy orvos, miért nem ismerte fel, hogy a kisfiamnak mukopoliszacharidózisa van. Azt hitte ez mentség, nem értette, hogy számunkra ez a betegség csupa nagybetűvel van írva!” - panaszolta Kató Norbert, az MPS Társaság vezetője.

Az átlagos háziorvos legtöbbször éveken át ugyanazokat a panaszokat hallja, és az évek alatt elfelejti, mi minden egyéb volt még a tankönyvében. Ráadásul az utóbbi 30 évben számtalan új betegséget fedeztek fel, amelyekről az egyetemen még nem is tanulhattak, mert még nem ismerték őket! Ma 5-6 ezer ritka betegséget tartanak nyilván, ezek fele nagyon ritka, ami azt jelenti, hogy egy a százezerhez az előfordulásuk aránya! Egy átlagos orvos élete során szinte soha nem találkozik ilyen beteggel, nem csoda, hogy ha mégis beesik egy-egy, akkor nem ismeri fel a tüneteket.

Mi, PKU-sok is naponta tapasztalhatjuk, hogy a házi orvosunk nem mer receptet felírni, tanácsot adni, még a PKU-t messze nem érintő kérdésekben sem! Külön adminisztrációs és egyéb gondokat vet fel, hogy egyáltalán nem megoldott a 18 éven felüli PKU-sok helyzete, hiszen az a gyermekorvos, aki születésük óta kezelte őket, nem biztos, hogy a jövőben is jogosult lesz az ellátásukra.

Viszont mivel jelenleg nincs olyan felkészült felnőttorvos, aki át tudná venni őket, kényszerűségből (és persze megszokásból, szeretetből és a bizalom miatt) a legtöbben szívesen maradnak régi, jól bevált gyermekorvosuknál.

Ám előfordulhatnak olyan élethelyzetek, amelyekben ugyan a régi orvosok is szívesen segítenek, ám egy felnőttre szakosodott belgyógyász jobban tudna közreműködni.

Sorstársak hiánya

“Más országokban sokkal több Williams Szindrómás beteget tartanak nyilván. Ez nem azt jelenti, hogy nálunk nincsenek, inkább azt, hogy eddig még nem diagnosztizálták őket helyesen, ráadásul az a kevés se jut el hozzánk, az egyesülethez.” - közölte a meglepő tényt Dr Pogány Gábor, az MWSZ Társaság képviselője.

A ritka családok egészen másfajta problémával küzdenek, és teljesen más információkra éhesek, mint az egészséges emberek. Az orvosok megpróbálnak segíteni az egészségügyi kérdésekben - de hát egy beteg gyermek születésével annyi minden megváltozik, amiről csak egy másik, hasonló gondokkal küszködő család tudna mesélni. A saját tapasztalat kincset ér - ezért lenne fontos, hogy egymásra találjanak.

Ebben a kérdésben a különösen szerencsések közé tartozunk, hiszen a PKU Egyesület 1991 óta sok-sok programmal és nagy szeretettel fogja össze a családokat. A táborozások pedig jó alkalmat nyújtanak az ismerkedésre, beszélgetésekre. Persze mint a világon minden non-profit egyesület, a PKU-sok számára is gondot okoz az Egyesület működtetése, hiszen az elnökségi tagok saját szabadidejük terhére szervezik a programokat, írják a pályázatokat, postázzák a bónókat. Segítő kézre mindig szükség van, mert millió kisebb-nagyobb feladat vár az önkéntesekre.

Drága gyógyszerek

“Egy enzimhiány okozza a Pompe-kórt, amely az életkorral egyre súlyosbodó izomgyengésséget okoz, így előbbutóbb tolószékre kényszerül a beteg. Gyógyszeres kezeléssel azonban mindez megelőzhető - ám ennek évente 80-100 millió Ft az ára.” - mondta Székény Tamás, az OEP igazgatója.

A PKU sem olcsó betegség - de azért szerencsére ekkora költséggel nem kell számolnunk. Ennek ellenére, ha a tápszereken nem lenne 100%-os támogatás, nem sok család tudná kifizetni a havi adag teljes költségét.

Már a dobozdíj kérdése is megmutatta, hogy egy kicsi változás a jogszabályban micsoda óriási károkat okozhat - ezért fontos, hogy az első pillanattól kezdve minden zsebünket érintő döntésnél jelen legyünk, és persze jó lenne sokkal több állami segítséget kapnunk. Az Európai Unió több országában a lisztet, tészta receptre írja fel a házi orvos, és csak jelképes összeget kell fizetni érte. Vagy a biztosító megtéríti a normál és diétás élelmiszer ára közötti különbséget a számlák alapján.

Persze a mi helyzetünk sem rossz, hiszen a keményítő, a tejpor, a körtekeása, a kakaópor jelképes összegért, a Közgyógy terhére kiváltható dobozdíjért cserébe kerül hozzánk, de jó lenne, ha ennél több kedvezményt is ki tudnánk harcolni.

A Ritkák másik gondja azonban minket is érint, hiszen világszerte nagyon kevés gyógyszergyár foglalkozik a PKU-sokkal. És még nekik sem érdekük, hogy a modernebb, jobb termékeiket, tápszereiket behozzák Magyarországra, és megfizessék a honosítás magas költségeit. Ehhez egyszerűen túl kicsi piac vagyunk - jó lenne elérni, hogy hozzájuthassunk minden olyan termékhez, amely az Európai Unión belül már forgalomba került, és ugyanolyan ellátást kaphassunk, mint a világ többi részén élő PKU-s.



A PKU Egyesület nevében Molnár Tímea szólalt fel a kerekasztal beszélgetésen. Elmondta, hogy a PKU Egyesület a gondozóközpontok segítségével több ritkákra jellemző gondot példászerűen megoldott már. Hiszen a felnőttek gondozását ugyan még a gyermekorvosok végzik, ám több olyan kiadvány született már, amely a felnőtt PKU-sok speciális problémájával foglalkozik, mint amilyen például a terhesség. Szerinte a döntéshozóknak ésszerűen kellene tartaniuk Sólyom Enikőnek, a miskolci Gyermekorvosok Egyesületének a szavait is, melyek szerint az államnak kezelés nélkül nagyon sokba kerülne a PKU-sok is. Így viszont mi is bevételt termelünk a munkánk során befizetett járulékok, adók által.

A Ritkák Napról személyesen

(Fodor Marcsi beszámolója)

Az Első Ritka Nap valójában kettő volt, ráadásul két helyszínen megtartva. A két nap hangulata és arculata élesen eltért egymástól.

Az első nap afféle lelkes karneváli hangulatban telt, ahol játszóháztól arcfestésig minden volt, még énekek is, igaz csak délután, amikor lezajlott a kerekasztal beszélgetés. De legalább lehetőséget adott arra, hogy a RIROSZ-t alkotó Egyesületek képviselői, betegei, orvosai megismerjék egymást. Az eredeti cél az volt, hogy minden Egyesület kap egy asztalt, ahol bemutathatja önmagát. Mivel nagyon különböző betegszámú csoportokról és problémákról van szó, minden asztal másféle hangulatot árasztott. Van, ahol a 2-3 gépelt oldalnyi szóróanyaggal próbálták befedni az asztal zavarba ejtő ürességét. Mások (büszkén mondhatom mi ide tartoztunk) pótasztalkát kértek, hogy mindenük elérjen.



Körbesétálva megdöbbentő volt látni, milyen sokféle súlyos betegség tartozik a "ritkák" közé. Sok helyen nem is a betegek ültek, csak szülők, és segítők, akik úgy vélték, hogy a súlyos betegek jelenléte, látványa csak zavaró lenne mindenki számára, így például valódi Cri Du Chatosokat (szellemi leépüléssel, mozgáskorlátozottsággal járó betegség) nem is lehetett látni. De a Kisemberek Társasága, vagy a Vézékenyek vidám "banda" voltak, akik nyitottan válaszoltak a kérdésekre. Ez a nyitottság és jókedv egyébként is jellemző volt a nap hangulatára - hiszen mindenki tudta, hogy többé-kevésbé ugyanabban a cipőben jár mindenki, és személyesen érintett, még akkor is, ha nem látszik rajta semmi külsőleg. Persze akadt olyan

stand is, ahol nem igazán értették meg a rendezvény célját, és még egy betegséget bemutató szórólapot se voltak hajlandóak adni, mondván, hogy az csak az egyesület tagjainak készült, és kevés van belőle.

Örömmel jelentem, hogy a PKU-sok közel sem voltak ilyen mogorvák. Parrag Tamás elnök és felesége nagy tepszi süteményt hoztak, a helyszínen kenyeret sütöttek, (amitől a biztonsági őrök tűzvédelemre hivatkozva agylobot kaptak) de a kikevert tésztát mégse dobatták ki, így végül is jó illat terjengett a mi standunk körül. Nem csoda, hogy voltak is bőven érdeklődők, akiknek szívesen adtunk könyvet, újságot - hiszen mi úgy gondoltuk, a mi érdekünk, hogy minél többen megismerjenek minket, ráadásul éppen ezért vagyunk itt. Csilla néninek köszönhetően csodás poszterek díszítették a mögöttünk álló falat. Ráadásul folyamatosan ment egy lapon a Molnár Tímea által készített számítógépes prezentáció a PKU-ról, és az Egyesületi életről. Tehát aki csak pár percre állt meg az asztalunk előtt, már az is egy csomó információs anyaggal és enniivalóval ment tovább.

A délutáni program sem volt kevésbé izgalmas, hiszen akkor jöttek a vidám szórakoztató műsorok. Nagy sikere volt Parrag Petrának és az Aikido bemutatójának, utána pedig tombolt a publikum a Megasztárosok érkezése miatt, hiszen Hoffmann Mónika és Puskás Peti énekeltek a lelkesen tapsoló közönségnek. Ráadásul az utolsó pillanatban nagy büszkeségünkre Kokas Piroska is megérkezett, és több dalt is elénekelt.

A második napnak kicsit már más volt a hangulata - de nem mondanám, hogy kevésbé volt izgalmas. Tizenkét orvos és Egyesületi vezető beszélt arról, hogy ők mit látanak legnagyobb problémának, illetve milyen haladásról, új gyógymódról, kutatásról tudnak beszámolni. Néhány előadás olyan volt, mint egy egészségügyi krimi, hiszen ki ne örülne annak, ha azt hallja, hogy évtizedek óta fennálló panaszok okát tudták megállapítani és meggyógyítani Debrecenben, a Ritka Betegségek Tanszékén.

Dr. Schuler Ágnes a Magyarországi PKU Egyesület munkájáról beszélt, hiszen minden panasz és nehézség ellenére régi, jól működő szervezet vagyunk, amely példaként állhat minden ritka betegcsoport előtt. "A mi Egyesületünknek a tagjai soha nincsenek egyedül!" - emelte ki a doktornő, és a családok jól működő segítőhálója olyan erény, amelyre valóban büszkék lehetünk.

Kedves PKU-s társadalom!

Mit jelent nekünk, hogy részt vettünk egy olyan eseményen mint a ritka betegségek napja?

Sokat kell jelentenie azok számára, akiket a társadalom nem ismer, vagy kevésbé hall róluk. Mert nekünk akkor is mutatkoznunk kell és hallatni hangunkat minden jeles eseményen, mint amilyen 2008. február 27-én, a szerdai nyílt nap. Sokan jelezték részvételüket telefonon illetve e-mailben de ebből csak szűk kisebbség volt jelen. Főleg azon személyek, akik részt vettek már a szervezésben is.

Ilyen volt Kokas Piroska, aki az első telefonos és e-mailes megkeresésre azonnal igent mondott. A szó-rakoztató programokon sokat vállalt egyesületünk. Már az első kezdő fellépők is mi voltunk. Olyanok segítettek, mint a Kaposvári Aikido Harcművészeti Club hat fős csapata. 25 perces előadásuk a ritka embereknek a ritka sportot művelő emberektől. Nagy sikere volt, hiszen különleges élményt kapott az előadóterem közönsége.

A második általunk biztosított produkció Kokas Piroska színművésznő előadásának fergeteges bemutatója volt. Hiszen Piroska megénekelte a közönséget, és a közös produkció, ének és tánc hatása feloldotta a gátlásokat. Nagy taps, örömműp, kipirult arcok, jóleső érzés áradt el a teremben.

Örömmre szolgál, hogy elmondhatom: a kis PKU-s standunk lett a leglátványosabb, és mások szerint is kiérdemelte a legprofibb címet. Sütöttünk PKU-s kenyeret, ami aztán sokfelé szelve nagyon gyorsan fogyott. Még az OEP-irodákból is lejöttek megköstolni, amikor híre ment, micsoda finomság is a PKU-s kenyér

Mészárosné Molnár Timi egy PKU-s PPS – bemutatót szerkesztett, ami a nyílt napon egész nap ment a lapon. Sokan megálltak bele-bele nézve. Újságunk és szóróanyagaink is szép számmal voltak jelen és jól fogytak. Ennek nagyon örültünk, hiszen fontos, hogy megismerjen minket a társadalom, hiszen ez hozza majd reményeink szerint az 1%-os adományokat az Alapítvány számára. Ebben pedig sokat segített a PKU-s zászlónc és diétás élelmiszereink kiállítása, kézzel való érintése és persze a sok szóbeli tájékoztatás az érdeklődők számára.

Volt diétás és normál büfé, ehhez is hozzájárultunk.

Elismerés, köszönet illeti: Dr. Somogyi Csilla, Dr. Ács Péterné, a Szegedi Gabonakutató, Mészárosné Molnár Tímea, Visy Károly, Kiss Erika, Havasi Anikó, Fodor Marcsi, Farsang István és Parrag család munkáját, hogy egy szerdai munkanapon időt és fáradságot nem kímélve képviselték a PKU-s társadalom tagjait és szellemiségét.

A múlt és jövőt az ilyen együttléteket viszik előre. Az ilyen találkozók, ismeretek, kapcsolatok elindulása és folytonossága nagyon fontos! Én a Magyarországi PKU és Galaktozémias Egyesület elnöke hiszek ebben, hiszen az elmúlt 17 év garancia a mára és a jövőre!

Parrag Tamás
A PKU Egyesület Elnöke

Hoffmann Mónika és Puskás Péter nem mindennapi kérésnek tett eleget: a Ritka Betegségek Első Európai Napja alkalmából beteg gyermekek számára adtak jótékonyági koncertet!

RUTINOS
Mónika nem először segít a rászorulóknak

Koncert a kórházban!

PETIVEL...
...a gyerekek a hangszerüket is kipróbálhatták

- Engem Mónika értesített, hiszen ő már korábban részt vett ebben a programban - mesélte Péter. - Hihetetlen szeretettel fogadtak bennünket a gyerekek! Amint énekelni kezdtünk, ők is dalra fakadtak, sőt sokuk még táncra is perdült. Megható volt! Ilyenkor szembesül az a tény, hogy az ember, hogy micsoda áldás egészségesnek lenni! Mindenki remekül érezte magát, s Mónikával együtt boldogok vagyunk, hogy ha csak néhány óra is, de mosolyt csalhattunk a betegségtől megfáradt arcokra...

A 2008-as karácsonyi sütőstúdió kedvenc receptjei

Összeállította Kiss Erika, dietetikus

ALMÁS KARÁCSONYI SÜTEMÉNY

kb. 1300 g/12 db

Hozzávalók:

200 g margarin
175 g cukor
1 csomag vaníliás cukor
1 db Loprofin tojáspótló por (10 g)
400 g fehérjeszegény Loprofin kenyérpor
2 púpozott kk.sütőpor
100 ml narancslé
200 ml víz
350 g hámozott, negyedekre vágott alma

Elkészítése:

A tojáspótló port vízzel elkeverjük. A margarint habosra kikeverjük és a cukrot, vaníliás cukrot, s a tojáspótlót egymás után hozzáadjuk. Ezt a sütőporral elvegyített fehérjeszegény Loprofin kenyérporral, ill. a folyadékkal felváltva adagolva simára keverjük. A masszát egy kiszírozott tortaformába (26 cm átm.) töltjük. Az egyformára vágott negyedelt almákat a tésztaiba nyomjuk. Előmelegített sütőben megsütjük.

A sütő hőfoka: 180 °C

Sütési idő: kb. 35 perc

Tápanyagtartalom:

menyiség	phe (mg)	fehérje (g)	szénhidrát (g)	zsír (g)	kJ (kcal)
100 g	7	0,2	46	13	1260 (300)

AUSZTRÁL CSOKOLÁDÉS LEPÉNY

Hozzávalók:

Kb. 25 szelet

250 g Loprofin kenyérpor
2 tk. sütőpor, vagy szódabikarbóna
2 tk. őrlt fahéj
só
300 g barnacukor
2 zacskó vaníliás cukor
2 db Loprofin tojáspótló por
150 g margarin
250 g Loprofin süteménypor
10 csepp dióaroma
20 g mazsola
500 g sárgarépa
4 ek. Lp choco kakaópor
szükség esetén Loprofin vagy lp drink tej

Krémhez:

200 g növényi eredetű tejszínhab
120 g porcukor
80 g vaj, vagy margarin
1 zacskó vaníliás cukor

Elkészítése:

Elkészítjük a Loprofin sütemény-darálékot, majd összetörjük, meglocsoljuk dió aromával, félretesszük. A sárgarépát megtisztítjuk, lereszeljük. Elvegyítjük a Loprofin kenyérport, sütőport,

fahéjat, sót.

Egy másik edényben a barnacukrot, vaníliás cukrot kikeverjük a tojáspótló porral, hozzáadjuk a margarint. Ezután a kenyérporos keveréket fokozatosan hozzáadagoljuk. Ha nagyon száraz lenne Loprofin tejet is adhatunk hozzá. Majd a reszelt sárgarépát, előre elkészített süteményport, és a mazsolát is belekeverjük a masszába.

Vajjal vagy margarinnal kikenjük a tepsit, és beleöntjük a masszát. Előmelegített sütőben 40-50 percig sütjük. A krémet akkor kenjük rá, ha már kihűlt.

Sütő hőfoka: 180 °C

Sütési idő: 40-50 perc

Tápanyagtartalom:

menyiség	phe (mg)	fehérje (g)	szénhidrát (g)	zsír (g)	kJ, kcal
100 g	25	0,9	85	4	1600 (380)

ÉDES ALAPTÉSZTA (GOFRI) I.

Hozzávalók :

1 db. Loprofin tojáspótló por
80 g vaj
60 g cukor
1 csomag vaníliás cukor vagy vaníliaaroma
300 g fehérjeszegény Loprofin kenyérpor
1/2 csomag sütőpor
1/2 csomag citrom ízű cukor
250 ml langyos Loprofin tej, vagy lp drink

Elkészítése :

A Loprofin tojáspótlót vízzel elkeverjük és a gofri sütőt 4-5-ös fokozatra állítjuk. A vajat habosra kikeverjük és a cukrot, vaníliás cukrot vagy aromát, és a tojáspótlót egymás után hozzáadjuk. A fehérjeszegény Loprofin kenyérport, a sütőporral elvegyítjük, hozzáadjuk a Loprofin tejet, majd a folyékony masszát fokozatosan belekeverjük.

Gofrisütőben kisütjük. A tetejét tetszés szerint megszórjuk cukorral, vagy öntetet készítünk hozzá.

Tápanyagtartalom :

menyiség	phe (mg)	fehérje (g)	szénhidrát (g)	zsír (g)	kJ (kcal)
100 g	11,3	0,3	51	23	1272 (321)

FŰSZERES SÓS KEKSZ

60 db

Hozzávalók:

320 g fehérjeszegény Loprofin kenyérpor
100 g burgonya
1 zacskó sütőpor
150 g margarin
2 ek. tejföl
0,5 ek. édes-nemes fűszerpaprika
1 ek. fokhagymakrém
1 ek. Knorr ízvarázs fűszerkeverék
1 kk. só
szükség esetén langyos víz

Elkészítése:

A fehérjeszegény Loprofin kenyérport egy öblös edénybe öntjük, hozzáadjuk az összetört főtt burgonyát, sütőport, a morzsolt margarint, tejfölt és a fűszereket.

Kinyújtjuk kb. 3 cm-es vastagságúra, kiszaggatjuk, majd a tetejüket megkenjük olajjal elkevert ízvarázs fűszerkeverékkel.

Előmelegített sütőben megsütjük, 5 perccel a sütés befejezése előtt tetejét olajjal megkenjük.

A sütő hőfoka: 180 °C

Sütési idő: 15-20 perc

Tápanyagtartalom:

mennyiség	phe (mg)	fehérje (g)	szénhidrát (g)	zsír (g)	energia (kcal)
1 darab	8	0,2	48	17	1455 (346)

KARÁCSONYI GESZTENYÉS KALÁCS

12 szelet

Hozzávalók:

Tészta:

500 g fehérjeszegény Loprofin kenyérpor
 1 csomag élesztő
 50 g porcukor
 200 ml Loprofin tej vagy lp drink
 120 g vaj, vagy margarin
 2 zacskó vaníliás cukor
 1 csipet só
 2 db. Loprofin tojáspótló por
 1 db citrom reszelt héja

Töltelék:

50 g mazsola
 50 g cukrozott narancshéj, vagy aszalt sárgabarack
 150 g gesztenye massa
 100 ml Loprofin tej vagy lp drink
 80 g cukor
 2 zacskó vaníliás cukor
 1 ek. Fe-mini zsemlemorzsa, vagy keményítő
 1 mk. fahéj
 rum aroma

Valamint:

1 ek. vaj, vagy margarin
 1 dl Loprofin tej vagy lp drink
 2 ek. cukor

Elkészítése:

A fehérjeszegény Loprofin kenyérporhoz keverjük az élesztőt. A vajat vagy margarint felmelegítjük, fokozatosan hozzáadjuk a porcukrot, vaníliás cukrot, Loprofin tejet, sót, reszelt citromhéjat, és az összekevert tojáspótló port. Majd hozzáöntjük az elkevert élesztős masszához. Félretesszük, és kétszeresére kelesztjük, miközben elkészítjük a tölteléket.

A Loprofin tejet, a cukorral, vaníliás cukorral, gesztenye masszával krémszerűre főzzük. Hozzáadjuk a fahéjat, a rum aromával meglocsolt mazsolát, és az aszalt sárgabarackot. Ha híg lenne, adhatunk hozzá Fe-mini zsemlemorzsat, vagy keményítőt.

A megkelt tésztát kinyújtjuk, és kb. 16 részre vágjuk. A kockák közepébe töltjük a tölteléket, és golyócskákat formázunk belőle,

melyeket az előre margarinnal kikent és keményítővel kiszórt formába töltünk. Félretesszük, és ismét hagyjuk kelni. Majd előmelegített sütőbe tesszük, és a tetejét megkenjük cukros Loprofin tejjel. Ha megsült, a felforralt cukros, vajas Loprofin tejjel evőkanalanként megöntözzük, mert így még foszlósabb lesz. 10 percig hagyjuk a formában, csak utána vesszük ki. Tetejét megszórhatjuk porcukorral.

A sütő hőfoka: 200 °C.

Sütési idő: kb. 45 perc

Tápanyagtartalom:

mennyiség	phe (mg)	fehérje (g)	szénhidrát (g)	zsír (g)	energia(kcal)
100 g	58	1,3	49	5,7	1088

JOGHURTOS PILLEZSEMLE

10 DB

Hozzávalók:

500 g fehérjeszegény Loprofin kenyérpor
 1 zacskó élesztő
 20 g cukor, a kelesztéshez
 1 dl joghurt, vagy az otthoni joghurtkészítőben készített fehérjeszegény joghurt (még jobb mert alacsony a fehérjetartalma!!!)
 5 dl Loprofin tej
 3 ek. olaj
 2 dkg só
 3 gerezd fokhagyma, vagy fokhagymakrém
 1 ek. tetszés szerinti zöldfűszer

Elkészítése:

Az élesztőt langyos vízzel, és a cukorral felfuttatjuk.

A fehérjeszegény Loprofin kenyérport egy öblös edénybe öntjük, hozzáadjuk a felfuttatott élesztőt, az olajat, a sót, joghurtot, a Loprofin tejet, az apróra zúzott fokhagymát, valamint a tetszőleges zöldfűszereket is egyenletesen ráhintjük.

Az egész masszát robotgép segítségével összekeverjük. Alufólia zsemle formákba öntjük, melyeket előzőleg kikentünk zsiradékkal, és megszórtunk keményítővel. Vagy olajos kézzel zsemleket formázunk belőle. Fél órán át meleg helyen kelesztjük.

Előmelegített sütőben megsütjük, 10 perccel a sütés befejezése előtt tetejét olajjal megkenjük.

A sütő hőfoka: 180 °C

Sütési idő : 25-30 perc

Tápanyagtartalom:

mennyiség	phe (mg)	fehérje (g)	szénhidrát (g)	zsír (g)	energia (kcal)
összes	482	122	517	112	31401
1 darab	48	1,2	52	11	314

Tavaszi sütőstúdiók Meghívó

Mint minden évben, idén is megrendezésre kerülnek, a már 13 éve oly sikeresen működő sütőstúdiók. Májusban 4 alkalommal találkozhattok a már megszokott kis csapatunkkal.

Loprofin fehérje- és fenilalaninszegény termékekből készítünk finomabbnál-finomabb süteményeket, kenyereket, sós és édes különlegességeket számotokra. Ezenkívül megismerkedhettek az új Loprofin termékekkel is, amelyeket természetesen meg is vásárolhattok.

Mindannyian tudjátok, hogy ez a rendezvény értetek van, hogy könnyebben boldoguljatok a diéta útvesztőiben, hogy új ötleteket merítsetek, melyek segítségével változatosabb tehetitek a mindennapokat. Mindezt csak úgy lehet, ha saját magatok is részesei vagytok az ételkészítés folyamatának, ezért hozzatok köteténykéket is, hogy a különböző csemegéket együtt készíthessük el!

Ha kedvet kaptatok ahhoz, hogy egy kellemes szombat délelőtt keretén belül találkozzatok diétázó társaitokkal, és Velünk, akkor az alábbi időpontok közül választhattok:

2008. május 3. Budapest (3/4 10-től a Vas u. 17)

2008. május 17. Budapest (3/4 10-től Vas u. 17)

2008. május 24. Szeged (3/4 10-től a Gyerekklinika konyháján)

2008. május 31. Budapest (3/4 10-től Vas u. 17)

De ha már most van a tarsolyotokban olyan recept, ötlet, amelyet szeretnétek, hogy elkészítsünk, akkor azt jelezzétek nekünk (kiss.erika@chello.hu.), ugyanezen a címen tudtok a sütőtanfolyamra is jelentkezni.

Minden alkalommal délelőtt 10 órakor kezdődnek a foglalkozások, de kérjük, hogy 3/4 10-re érjete a helyszínekre. (Budapesten a Semmelweis Egyetem Dietetikai Tanszékére: Budapest, 1088, Vas utca 17-be, mely párhuzamos utca a legutóbbi helyünkkel, a Szentkirályi utcával. Megközelíthető a Blaha Lujza tértől vagy az Astoriától gyalog, kb. 5 perc.)

A kötetény mellett érdemes tollat és füzetet is hozni a remek receptek és ötletek feljegyzéséhez. Akik távolról érkeznek, azok a Meghívó bemutatásával utazási utalványt kérhetnek a házi orvosuktól.

Szeretettel várunk mindenkit, és ígérjük, hogy a következő számba leírjuk az élményeinket, és a legsikeresebb receptekből egy rövid ízelítőt is összeállítunk.

A mihamarabbi viszontlátás reményében, üdvözlettel:

Kiss Erika dietetikus

Gyűjtsünk együtt recepteket!

Én egy budapesti anyuka vagyok. Kislányom, Orsi PKU-s. Ez év júliusában ünnepli első születésnapját. A diétát eddig sikerült szépen tartanunk, de nagy kihívásnak érzem, hogy az évek folyamán mit fogok kislányom elé tenni az asztalra? Úgy gondolom ez egy folyamatos fejlődés.

Talán közöttetek is vannak Anyukák vagy épp ti magatok, akik nap mint nap ott álltok a konyhában és felteszitek a kérdést, hogy mit főzzetek, ami ízletes, gusztusos, változatos és még a napi toleranciába is belefér? Talán jól jönne néhány új recept és tapasztalat...

Kiss Erika dietetikusunkkal egyeztetve ezen próbálunk kicsit segíteni. Persze ehhez a ti segítségetekre is szükség lenne. Arra gondoltunk, hogy akinek kedve és ideje van, az én e-mail címemre folyamatosan küldhetné a már jól bevált, kedvenc receptjeit és mindazt amit a napi/heti étkezésben alkalmaz. Lehet komplett menüket, saját kreációkat, süteményeket, alkalomhoz illő ünnepi ételek receptjeit küldeni megspékelve a személyes konyhai tapasztalatokkal. Biztos mindenkinek van ilyen és örülnétek új recepteknek is.

Így ezeket 2 heti vagy havi alkalmanként rendszerezve továbbítanánk mindenkinek!

A recepteket és fotókat ide várjuk: ildiko@kobakbt.hu

Sőt, készül egy PKU-s receptes honlap is. Jó lenne, ha sokan látogatnák, és itt elindulhatna egy fórum is, hogy ötleteket, tippeket adjunk egymásnak, szülői recepteket cserélgethessünk, ha elakadunk, vagy az üzletekben találunk valami új, PKU-ban fogyasztható terméket, stb.

<http://www.pkureceptek.extra.hu/>

Álljon itt máris egy szuper Fe-mini recept, melyet biztosan sokan ismertek. A www.diabettrade.hu internetes oldalon találtam. Én már kipróbáltam, és mondhatom, Orsinak, aki éppen a fogzás, rágás időszakát éli, nagyon ízlett. Finom citromos ízű sütemény, kellemes puha, szépen feljött a sütőportól. Bár a legnagyobb része a fagyasztóba ment, legalább van mihez nyúlunk.

Grízes sütemény

Hozzávalók: 2 dl Femini gríz

20 g Femini tojás helyettesítő

3 pohár Femini kenyérpor

0,5 l tejpótló folyadék

1 kk kurkuma

250 g margarin

1 csomag sütőpor

2 csomag vaníliás cukor

2 db citrom, vagy narancs héja és leve

A margarint, cukrot, tojás helyettesítő port és vaníliás cukrot csomómentesen elkeverjük. Hozzáadjuk a Fe-mini grízt, Fe-mini kenyérport, tejpótló folyadékot, valamint a sütőport, és összekeverjük. Zsiradékkal kikent tepsibe öntjük a masszát, és 180 °C-on 40 percig sütjük.

Az elkészült sütemény kb.28 kockára osztható.

1 kocka: 0, 37 fehérje, 14,46 mg phe

Új szűrés - több egészséges baba

2007 októberében indult el Magyarországon a csecsemőkori anyagcsere-betegség szűrés új típusa. Az új TANDEM szűréssel a korábbi négy betegség helyett már 26 kórkép diagnosztizálható, és ennek köszönhetően évente több tucat kisbaba kaphat esélyt a teljesebb életre. A megújult szűrés nem csak a jövőben kiszűrt PKU-sokra lesz hatással, de a már diagnosztizált fenilketonúriásoknak is alkalmazkodniuk kell ehhez a rendszerhez. Új szűrőpapíron kell ezentúl elküldeni a laboroknak a vérmintákat és új módon és mértékegységben juthatunk hozzá az eredményekhez. A TANDEM szűrés lényegét és a PKU-sokat közvetlenül érintő újdonságokat Dr. Szőnyi László egyetemi docens, a Semmelweis Egyetem, I. Sz. Gyermekklinikájának vezető munkatársa segítette összefoglalni.

Magyarországon minden újszülött sarkából vért vesznek, még a kórházban, hogy kiszűrjék több, súlyos szövődémmel járó anyagcsere-betegséget. A teszt gyors és egyszerű. De mi tudjuk, azoknak, akik fennakadnak a szűrésen, az életüket mentheti meg! Mert a szűrőpapírra cseppentett vér 2007 októberére óta már nem négy, hanem összesen 26 anyagcsere-betegséget szűr, amelyek korai kezelés nélkül maradandó károsodáshoz vagy halálhoz vezetnének. Az új szűréssel a becslések szerint hazánkban az eddigi diagnosztizáltakon felül évi 30-40 gyermek betegségét sikerül majd azonnal a születése után kideríteni.

“Sarokvér-teszt”

A pici babákat nem könnyű megszűrni - a teszthez ugyan nem kell sok vér, nagy szűrés, de azért pár cseppe szükség van, és ezt gyakran csak enyhe préssel sikerül kinyerni. A sarok a törékeny újszülöttek szinte egyetlen pontja, ahol a nyomó mozdulat biztonságosan és könnyen elvégezhető. Innen is ered a TANDEM szűrés hétköznapi neve: “sarokvér-teszt” -

amely az egyik legmodernebb diagnosztikai eljárás. Az Európai Unió több országában szintén ezekben az években vezették be - vagy éppen most tervezik bevezetni az újszülöttek kiterjesztett örökítő anyagcsere-betegség szűrését. Ezen a téren tehát egy kicsit sem vagyunk lemaradva.

Új betegségek

A legtöbb betegség, amelyet ezzel a módszerrel szűrni tudnak, kacífántos nevű, szinte megjegyezhetetlen. Gyermekorvos legyen a talpán, aki kapásból meg tudná mondani, hogy mit takar mondjuk a „methylmalonacidaemia” vagy a „homocystinuria” kifejezés. Ennek egyik oka, hogy roppant ritka betegségekről van szó, amelyekből átlagosan évente vagy öt évente születik egy gyermek Magyarországon. Számos új betegség pontos diagnosztizálására csak ez az új módszer ad lehetőséget. Nagyon sok betegség 10-20 éve még teljesen ismeretlen volt, ezért a 15 éves vagy annál régebbi diplomával rendelkező gyermekorvosok tankönyvének még apró betűs fejezetében sem szerepeltek.

Az új teszttel kiszűrhető betegségek listája:

Aminoacyl profil alapján:

Aminosav anyagcsere zavarok:

1. PKU és hiperphenylalaninaemia (HPA) (phe/tyr arány)
2. Jávorfaszörp betegség (MSUD= maple syrup urinedisease)
3. Homocystinuria
4. Tyrosinaemia I.és II.
5. Non-ketotikus hyperglycinaemia
6. Hyperprolinaemia
7. Hystidinaemia
8. Hypervalinaemia

Urea ciklus zavarai:

9. Citrullinaemia I.és II.
- 10.OTC (ornitin-transcarbamilase hiány)

Acylkarnitin profil alapján:

Organikus acidaemiák-aciduriák:

11. Glutaraciduria I. és II. típus
12. Isovalerian acidaemia
13. Methylmalonsav aciduria (MMA)
14. Propionacidaemia
15. 3-methylcrotony-CoA-carboxylase hiány
16. beta-ketotiolase hiány
17. HMG-CoA liase hiány (3-hydroxy-3-methyl-glutaryl-CoA-lyase hiány)

Carnitin anyagcsere zavarok:

18. Carnitin-transporter defectus
19. Carnitin-palmitoyl transferase defektus (CPT)

Zsírsvoxidációs zavarok (FAOD):

21. MCAD (rövid szénláncú zsírsav oxidációs defektusok)
22. LCAD (közepes szénláncú zsírsav oxidációs defektusok)
23. MAD (Multiple Acyl-CoA hiány) = többszörös Acyl-CoA hiány

Már a XX. század elején felfedezték ugyan, hogy a szellemi és testi visszamaradottsággal járó betegségek egy része úgy kezdődik, hogy a teljesen egészséges kisbaba állapota minden nap romlik egy keveset. Szorgos kutatók rájöttek, hogy a táplálkozás során bevitt anyagok az egyik ember számára hasznosak, de egy másik testében méregként viselkednek. Ám nagyon nehéz volt kitalálni, hogy mit kell kerülni, és főleg azt, hogy mit lehet akkor enni? A dolgokat csak bonyolította, hogy mire a diagnózis elkészült - leghamarabb 2-3 éves korra - már olyan mértékben sérült az idegrendszer, amit nem lehetett semmilyen módon helyrehozni.

A TANDEM előnye

Az új szűrési módszer minden eddiginél pontosabb, és szélesebb körű szűrésre ad lehetőséget. A korábbi sarokvérteszttel ellentétben

már nem kell a baba ötnapos koráig várni, és addig kórházban maradni, mert 48-72 órában kell levenni a vért. Az eredmény pedig 1-2 napon belül készen van. A negatív eredményről értesítik a kismamákat, ám ha valami eltérés mutatkozik, egy szakorvos felhívja a szülőket, vagy kapnak egy ismétlő mintát kérő levelet. Ezért nagyon fontos, hogy a szűrőkártyán minden adatot (telefonszám, lakcím) pontosan töltsenek ki. Azért orvos telefonál, és nem egy adminisztrátor, hogy azonnal pontos információt tudjon adni a családnak a szűrésről, a talált eltérésről, hiszen valószínű, hogy még soha nem is hallottak róla, hogy ilyen betegség létezik. A helyzetet nehezíti, hogy még a legnagyobb információforráson, az interneten is alig lehet ezekről információt találni, így jogos a szülők kétségbeesése.

A PKU-sokat érintő fontos változások

A PKU-sokat az új szűrés több ponton is érinti.

1. Ezentúl újfajta szűrőpapíron kell beküldeni a vérmintákat.

Fontos, hogy ezentúl az új szűrőpapíron érkezzenek be a friss minták, ezért aki jelzi, hogy szeretne ilyen új típusú papírt kapni, annak a kórház postán elküldi. Fontos, hogy

a hátoldalán a megjegyzés rovatba mindig írják be azt az email címet, ahová az értesítést kérik (ha van ilyen). Fel kell tüntetni a diagnózist is, pl. PKU (fenilketonúria), vagy GAL (galaktozémia), vagy jávorfaszirup, vagy MMA (metilmalonsav acidaemia), stb.

○	VONALKÓD DNS BANKBA	SORSZÁM	Beküldő intézet kódja:	SORSZÁM		
			Beküldő orvos pecsét száma:	VONALKÓD		
○ ○ ○ ○ ○ ○	Figyelem! A karikákat teljesen át kell vértel itatni!	Gyermek családneve:	Gyermek utóneve/í:			
		Születési dátum:	Születési súly:	Terhességi hét:	Vérvétel dátuma:	
		Tejtáplálás kezdete:	Táplálás:	Ismételt szűrés:		
		<input type="checkbox"/> anyatej	<input type="checkbox"/> tápszer	<input type="checkbox"/> parenteralis		
		<input type="checkbox"/> idősebb > 48 h	<input type="checkbox"/> fiatalabb < 48 h	<input type="checkbox"/> < 32 gest. hét	<input type="checkbox"/> transzfúzió	
		Transzfúzió időpontja:				
		Anyja családi és utóneve:				
		Anyja TAJ száma:		Elérhetőség (telefonszám):		Írányítószám:
		Település:				
		Utca/út és házszám:				

2. Megváltozott az eredmények értékelése.

Aki mostanában küld szűrőpapírt vérenek phe % meghatározásra, egy teljesen új mértékegységben kapja meg az értesítést. Eddig mg%-ban ismertük meg az eredményeket, mostantól azonban SI-ben $\mu\text{mol/l}$ liter lesz a mértékegység.

Ha az új szisztéma szerinti phe eredményt elosztjuk 60-nal, máris a régi mértékegységben láthatjuk az eredményeket. Lehetséges, hogy idővel visszatér a régi számítási módszer, és ismét a régi egységekben jön majd az eredmény, de ezt ma még nem lehet tudni, ezért érdemes egyelőre mindkettőt megismerni.

Egy példa:

Ha valakinek 187,65 $\mu\text{mol/l}$, az eredménye, akkor ezt elosztjuk 60-nal, vagyis: 3,13 mg%-os az eredménye. A től-ig határok természetesen változatlanok, vagyis:

0 - 6 év: 2 - 6 mg/dl (120-360 $\mu\text{mol/l}$)

6 - 14 év: 2 - 8 mg/dl (120-480 $\mu\text{mol/l}$)

14 év felett: 2 - 10 mg/dl (120-600 $\mu\text{mol/l}$).

A Budapesti ellátás változásai:

1. Lehetőség van az összes vizsgálat egy napon és egy intézményen belül történő elvégzésére, tehát nem kell külön egy napot szánni a vérvételre, pszichológusra, dietikusra, hanem mindezt egy nap alatt, egy helyben lehet elintézni.

2. Nő a konziliáriusok köre és száma - a Semmelweis Egyetem teljes szakember gárdáját felkereshetik a betegek, tehát a sebészet, szemészet, fülészet is helyben elérhető.

3. Hivatalossá válik a felnőttgondozás, hiszen nagy gondot okozott eddig, hogy a gondozóközpontokban csak gyermekorvosok dolgoztak, akiknek a betegek felnőtté válásával számos új, speciális kérdésben (ld. terhesség) is tanácsot kellett adniuk. A tervek szerint a Semmelweis Egyetem dolgozóinak együttműködése lehetővé teszi a fokozatos átmenetet.

Jávorfaszörp betegség (MSUD)

Új cikksorozatunk mottója: a mi ritkáink. A mieink, hiszen ők is a PKU Egyesület tagjai, és ritkák, hiszen a PKU-hoz hasonlóan ritkán előforduló betegségekkel kell együtt élniük. Ezúttal két gyerek, két család és két sors kerül bemutatásra a jávorfaszörp betegség tükrében.

Nem kell messzire mennünk, ha “ritka” betegekkel akarunk találkozni, hiszen a PKU Egyesület berkein belül is számtalan “egyéb” betegségben szenvedő sortársunk van. Ők részben osztoznak nehézségeinkben, hiszen a fehérjeszegény diéta sok betegség bevált gyógymódja - de a tünetek, a panaszok és a betegség súlyossága eltérő lehet. A jávorfaszörp betegség is egy veleszületett anyagcsere-zavar, amelynek diétája hasonló a PKU-hoz.

A betegség neve a kórkép egyik tünetéből ered, mivel a betegek vizeletének, és egyéb testnedveiknek jellegzetesen édes, juharszirupra emlékeztető szaga van. Tünetei a születés utáni első hetekben megjelennek: hányás, aluszékonyság, letargia, etetési nehézségek, súlyos esetekben kóma. Kezeletlenség esetében a halál is bekövetkezhet.

Ha összevetjük a PKU-val, találunk bizonyos hasonlóságokat a két betegségben. Mindkettő egy receszíven öröklődő anyagcsere betegség, melyeknek háttérében egy enzim hiánya, illetve egy enzim hibás működése áll. De míg a PKU-nál csak a fenilalanin lebontásával van probléma, addig egy jávorfaszörp beteg szervezetében a valin, leucin és izoleucin aminosavak lebontása zavart.

A jávorfaszörp betegség hosszú távú kezelése fehérjeszegény diétából áll. Csakúgy, mint a PKU-soknak nekik is

kell tápszert enniük, annyi különbséggel, hogy az ő tápszereük a már említett három aminosavtól mentes.

A jávorfaszörp betegség ma már a TANDEM szűrés része, így ma már őket is a tünetek megjelenése előtt lehet kezelni, diétáztatni, megelőzve a súlyos károsodásokat. Sajnos van, akinek életkora miatt már későn jött ez a lehetőség. A 16 éves Edinának csak három éves korában diagnosztizálták a betegségét. Így az visszafordíthatatlan károkat okozott a szervezetében. Benedeknek “szerencséje volt”, mert bár a szűrés bevezetése előtt született, de olyan hevesen reagált a fehérjebevitelre, hogy az orvosok még időben kezelni kezdték, így ő a szerencsések közé tartozik. A szűrés bevezetésével valószínűleg egyre több jávorfás családdal fogunk majd találkozni a táborokban, sütőtűdiókon, így érdemes megismerni őket is. Különösen azért, mert ma már nem nagyon találkozunk kezeletlen PKU-sokkal, így sok szülőnek fogalma sincsen arról, mit kockáztat azzal, ha nem tartják be a gyerek diétáját. Edina sorsa szomorú figyelmeztetés mindannyiunk számára - a diéta be nem tartásának súlyos következményei lehetnek.

- Simon Erika, dietetikus -

Benedek története

“2002. október 22-én jött világra a mi első babánk, Benedek. Gyönyörű, egészséges kisfiúnak látszott, de már ez elején feltűnt, hogy valami nincs rendben. Nem akart szopizni, aluszékonnyá vált és sokszor merev, görcsös állapotban tartotta magát. Egyhetesen már a nyíregyházi gyermekkórház intenzív osztályán feküdt, agyhártyagyulladás gyanújával. Miután ezt kizárták, találgatni kezdték, mi lehet a baj. Hála az osztályvezető főorvosnak, Dr. Dicső Ferencnek, hamar meglett a diagnózis: jávorfaszörp betegség.

Soha nem hallottunk még hasonlóról sem. Elmondták, ez egy anyagcsere rendellenesség, ami miatt három fehérje aminosavait - a leucint, az izoleucint és a valint - nem tudja feldolgozni a szervezet, így ezek az anyagok méregként halmozódnak



fel, károsítva ezzel az idegrendszert. Azt is mondták, hogy speciális diétára, gyógyszereszedésre lesz szükség ahhoz, hogy megfelelően fejlődhessen.

Nehéz volt ezt feldolgozni, hiszen végig egészséges kisbabára számítottunk. Aztán rövid idő múlva felhagytunk a "Miért pont velünk történt?" kérdésen való kesergéssel, és csak arra koncentráltunk, hogy minden feltételt megteremtünk ahhoz, hogy Benedek egészségesen fejlődhesen. Két hónapig maradtunk az intenzíven, ezalatt megjártuk a poklok-poklát. Nem akarta elfogadni a tápszert, vagy nem volt az országban kapható. Emiatt hiányállapot lépett fel Bencinél, nagyon súlyos állapotba került.

De ahogy a tápszerkérdés megoldódott, rohamtempóban kezdett fejlődni. Gyönyörű, egészséges baba lett. Aztán, mivel Nyíregyházán nem adtak elegendő információt a diétával kapcsolatban, görcsei kezdődtek és Budapesten kerestünk segítséget. A Tűzoltó utcai klinikán nagyon sokat segítettek nekünk. Az ő közvetítésükkel találtunk rá Kiss Erikára. Ez fordulópontot jelentett az életünkben. Ő volt az első, aki el tudta mondani, mit jelent pontosan a fehérjeszegény diéta. Ő adott először igazán reményt nekünk, mert eddig minden orvostól az hallottuk, hogy Benedek soha nem lesz teljesen egészséges. Ő mondta először, hogy lehet teljesen értelmes, okos kisfi-

únk, ha pontosan betartjuk a diétát. Hála a Jóistennek, neki lett igaza!

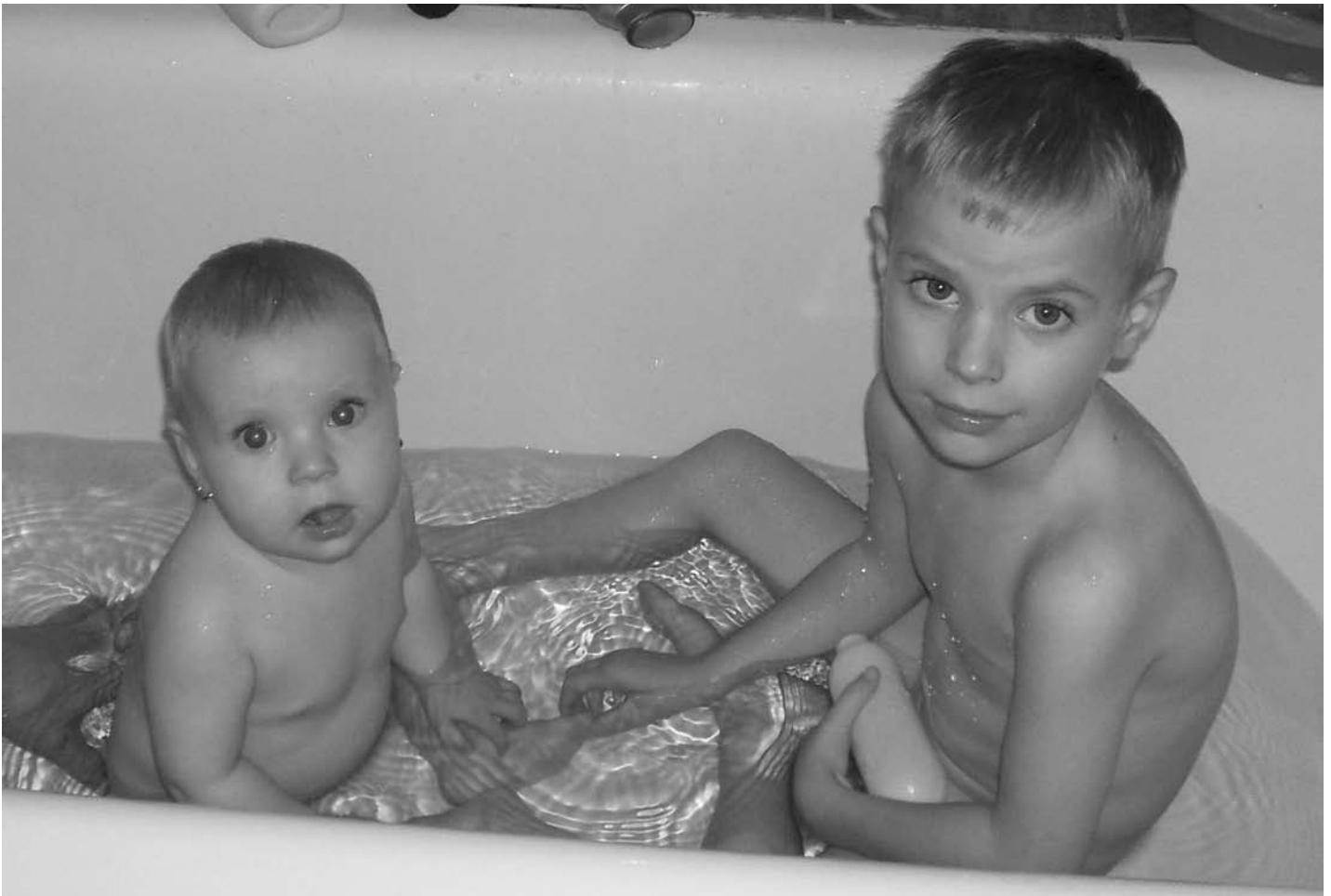
Mára Benedek középsős, oviba jár. Aki nem tud a betegségről, csak egy szép, egészséges értelmes kisfiút lát.

Nagyon sokat jelentenek az életünkben a PKU Egyesület által szervezett programok, a sütőstudiók, nyári táborok. Sokat tanultunk itt a többi szülőtől. Bár a betegség más, a diéta szinte teljesen egyezik a PKU-s diétával. Igaz, vannak gondjaink, mivel még a PKU-soknál is kevesebben vagyunk, nehezkesebb az ellátásunk, nem választhatunk többféle tápszer közül. Nekünk csak egy van, ami nagyon rossz ízű, de ezt kell szedni. Heteket, hónapokat várunk egy-egy véreredményre és sajnos az orvosoknak sincs túl sok tapasztalatuk a betegség kezelésében.

Azóta született egy kislányunk is, Luca. Őt úgy vártuk, hogy benne volt a pakliban, ő is beteg lehet. De azt gondoltuk a férjemmel, hogy akkor is vállaljuk. Szerencsére azonban ő teljesen egészséges lett.

Egy-egy fertőzés, influenza néha nagy gondot okoz, de valahogy mindig megsegít minket a Jóisten és azok a segítőkész emberek, akiket az öt év alatt megismertünk. Sok a gondunk, problémánk mióta Benedek megszületett, de sokkal-sokkal több az örömünk.

- Szabóné Kemény Kriszti -



Edina története

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



A kezdetek

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

Ez a sok lemaradás persze feltűnt a szülőknél is, de a házi orvos mindig azzal nyugtatta őket, hogy behozza a kislány majd a lemaradást. Pedig a diagnózishoz csak el kellett volna küldenie egy vizeletvizsgálatra, hiszen a jávorfaszörp-betegség



egyik legfőbb tünete a vizelet és az izzadság édeskés illata, ami a mai napig megvan. Ahhoz, hogy szakemberek kezébe kerüljön, egy kisebb baleset kellett. Edina egy éves korában leesett az ágyról, így kórházba került.

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

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

A diéta

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

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

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

A fejlődés

Minden nehézség ellenére néhány hónap elteltével Edina mozgása egyre rendezettebb lett, megszűntek az egyensúlyzavarai. Elindult a beszéde is, négyéves korára már 25-30 szót tudott kimondani. Ám a valódi mondatok összerakására csak öt éves korára lett képes. Soha nem sikerült teljesen behoznia a lemaradását, de a szülőknél már az is nagy eredmény volt, amikor öt éves korában azt mondta a pszichológus, hogy alkalmas lett az óvodai életre is.

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

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

“Hirtelen nagyon akaratos lett, bármit kértem, juszta is az ellenkezőjét csinálta. Azóta is





gyerek is, vagy csak mi egyedül? Nekem új volt az egész, mert mi korábban nem voltunk soha sehol, tehát "nem tudtam, hogy kell viselkedni". Engem annak idején úgy neveltek, hogy semmi sem volt jó, amit csináltam. A mai napig nem tudok könnyen dönteni, nem tudom mi a jó és a rossz. Az első pillanatban furcsa volt, hiszen ez egy megszokott társaság és belecsöppenni a jóba az igazán jó érzés. De megpróbáltunk alkalmazkodni, figyeltünk másokra. Sok élmény volt hirtelen, de mindenki aranyos volt, és türelmesek velünk. Sikerült barátokat szerezni, ismeretséget kötni."

Megkönnyebbülés

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

- Buzás Ildikó -

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

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

A táborban

"Zánkán voltunk először táborban, és nagyon jól éreztük magunkat. Persze előtte nagyon féltem, hiszen nem ismerünk senkit. Miről fogunk beszélgetni a többiekkel? Lesz-e más sérült



A turai kislány percekig el sem engedte kedvencét FOTÓ: KNAP ZOLTÁN

Balázs volt Edina álma

Valóra vált az álma a tizenhat éves Edinának. A fejlődési rendellenességgel küzdő turai kislány találkozhatott Sebestyén Balázssal. Edinát tanárnője, Bea néni vitte el az RTL Klub székházába.

– Edina egy nap többször is úgy tett, mintha telefonálna. Amikor rákérdeztem, azt mondta, a széfes Balázssal beszél – árulta el a Lesznai Anna fejlesztő iskola pedagógusa.

Edina valószínűleg álmában sem gondolta, hogy egyszer képzelt barátjával találkozhat, de ez mégis megtörtént.

Balázs nagyon szívesen fogadta Edinát, még ajándékkal is kedveskedett neki.

– Balázs, Balázs ezt el sem hiszem – mondta a lány, amikor meglátta a jóképű műsorvezetőt. – Egyszer ugye eljössz hozzám? – kérdezte, és percekre keresztül el sem engedte példaképe kezét.

Sokáig csak üldögéltek egymás mellett, beszélgettek. Balázs még egy forgatásra is meginvitálta, amivel nagy örömet szerzett Edinának, aki boldog mosollyal az arcán búcsúzott kedvencétől.

Görgényi



Edinának tanárnője, Bea tett megvalósítani álmát

Speciális támogatás a Hauser-től

2007 novembere óta a PKU Egyesület tagjai kedvezményesen vásárolhatnak a Hauser cégcsoport termékeiből, akik cserébe megkapják a „Speciális táplálkozásra szorulókat támogatója” címet. Kovács Tibor kereskedelmi igazgatót kérdeztük az akció részleteiről és eddigi eredményeiről.

- Miért gondolta úgy a Hauser, hogy felkarolja a speciális táplálkozásra szorulókat ügyét?

- A Hauser elektromos termékek családjába tartozó gépek egy jelentős része konyhatechnikával kapcsolatos. A hagyományos termékek mellett kiemelten kezeljük az egészségmegőrzéssel kapcsolatos gépeket. Ezek között találunk saját innovációt, illetve meglévő termékek továbbfejlesztését ez irányba. Szeretnénk a saját szerény eszközeinkkel segíteni az egészséges táplálkozást. Ebbe

illeszkedik speciális táplálkozásra szoruló PKU-sok tábora. Társaságunk üzletpolitikájának alapeleme, hogy olyan eszközöket és gépeket forgalmazzunk, amely hozzásegít az egészséges életmódhoz úgy anyagában, mint funkciójában. Ne egy fogyasztóval legyen több a konyhában, hanem egy hasznos kisegítő eszköz legyen! Tudatosan gondoskodunk arról is, hogy miután betöltötte szerepét és kiselejtezésre kerülnek a gépek, akkor is elkerüljük a környezetszennyezést.

A PKU-s törzsvásárlói programról:

Egy adatlap kitöltéséért cserébe a PKU-sokat megajándékozunk egy törzsvásárlói kedvezménnyel. A törzsvásárlói program lényege, hogy ha vásárlása eléri a 10.000 Ft-os, vagy a 3 tételes mennyiséget, akkor az interneten feltüntetett árból 5%-ot átvállalunk. Ha újabb 3 tételt vagy 10.000 Ft értékű terméket vásárol, a kedvezmény 10%-ra emelkedik. És így tovább 5%-onként, egészen a 20%-os árengedményig.

Vásárlását bonyolíthatja interneten, a www.hauserelectronic.hu honlapon (regisztrálás után), vagy telefonon: 40/630-070. Telefonos megrendelésnél meg kell mondani, hogy a PKU-s rendel, hiszen csak akkor lehet jogosult a kedvezményre, ha szerepel az Egyesület tagjainak névsorában.

- Van-e valamilyen személyes érintettségük?

- Tudtommal még nincs. A tevékenységünket nem csak esetleges érintettség vagy üzleti érdek vezérli. Szívesen részt veszünk társadalmi feladatokban lehetőségeinktől és energiánktól függően.

- Milyen más betegcsoportoknak segítenek még?

- Fejlesztettünk olyan kenyérsütőgépet, mely a cukorbetegre részére forgalmazott lisztet házilag képes megsütni. Ezt a hazai szabadalmaztatott lisztet eddig csak nagyipari eszközökkel lehetett megsütni. Ezért fejlesztettünk ki két olyan kenyérsütő gépet, mely házi körülmények között is képes diabetikus péksüteményt készíteni (diabet-mix) lisztből. Ezenkívül különféle sütő-főző eszközöket forgalmazunk, mely a diétázóknak a zsírtmentes ételkészítést teszi lehetővé. Fejlesztettük még a babavonalat is. Olyan eszközöket hozunk forgalomba, amely az újszülöttek speciális igényeinek is megfelelnek. Pl. pépesítéshez-, sterilizáláshoz és bébiőrzéshez szükséges eszközöket.

A PKU-s családokon kívül a Táplálékallergia Centrum (TACA) partnerei körébe tartozókat - lisztérzékenyek, tejérzékenyek, tojás-érzékenyek, szója-érzékenyek és galaktózémiások - is támogatjuk.

A táplálkozáson kívül a légúti-allergiások részére szelvény választékot nyújtunk a légtisztítók, hideg- meleg párasító eszközökből. Ezek a komfortérzet növeléstől a légúti-betegség kezeléséig tudnak segítséget nyújtani.

Forgalmazunk olyan egyszerűbb készülékeket amelyek inkább a komfortérzet növelését szolgálják, illetve rövidebb, szakaszos üzemmódra javasoltak, és megtalálhatók azok a fél professzionális légpárásítók és légtisztítók is, amelyek napi 24 órás üzemmódra alkalmasak és automata szabályzással működnek. Kiemelt kategória a természetes párasítók, melyek a kemény víz okozta vízkövesedési problémákat is kiküszöbölik.

- Milyen értékben éltek a PKU-sok ezzel a kedvezménnyel?

- 414 PKU-s családnak ajánlottuk fel a kedvezményes vásárlási lehetőséget, ebből 9 család élt a vásárlási lehetőséggel, míg a TACA körből 23 fő. Megállapítható, hogy a lehetőségeink még nincsenek kihasználva, vannak még tartalékok.

- Mik voltak eddig a legkeresettebb termékek?

- A 663-as kenyérsütő (10db), 801-es kenyérsütő (2db), DKS-1054 digitális konyhai mérleg (3db), ST632-es gofri-sütő (4db) HD185D hajszárító professzionális (3 db).

- Milyen visszajelzéseket kaptak az akcióval kapcsolatban?

- Volt olyan család aki többször vásárolt és nagyon elégedett volt a termékekkel és a vevőszolgálati munkával. Azért az a jellemző, hogy nem a megelégedettséget jelzik vissza a fogyasztók, inkább az esetleges problémákat.

Az AVEX KFT 2007. decemberében a következő Alapítványi támogatást nyújtotta a PKU-soknak: BM-820 kenyérsütőgép, FS-540 pároló készülék, CO-2000 légkeveréses főzőedény, EW-350 Elektromos wok

Közétkeztetés féláron!

A szigorú, egész életen át tartó diéta betartása mellett sok óvodás és iskolás tudja megfelelő tolerancia mellett igénybe venni a közétkeztetést. Fontos tudniuk, hogy nem kell kifizetniük ennek teljes összegét, csak a felét, az alábbi törvény értelmében!

1997. évi XXXI. törvény a gyermekek védelméről és a gyámügyi igazgatásról

148. § (1) A személyes gondoskodást nyújtó alapellátás keretében biztosított gyermekek napközbeni ellátása személyi térítési díjának megfizetésére a szülői felügyeleti joggal rendelkező szülő vagy más törvényes képviselő köteles.

(2) A gyermekek napközbeni ellátását biztosító intézményben - a 149. §-ban foglalt kivétellel - az alapellátások keretébe tartozó szolgáltatások közül csak az étkezésért állapítható meg térítési díj.

(3) A gyermekek napközbeni ellátása (a továbbiakban: gyermekétkeztetés) intézményi térítési díjának alapja az élelmezés nyersanyagkötségének egy ellátottra jutó napi összege.

(4) A személyi térítési díjat az intézményvezető a (3) bekezdés szerinti napi összeg általános forgalmi adóval növelt összegének és az igénybe vett étkezések számának, valamint az (5) bekezdésben megjelölt

normatív kedvezményeknek a figyelembevételével állapítja meg.

(5) Gyermekeitkeztetés esetén

a) a bölcsődés, az óvodás, az 1-4. évfolyamon napközi rendszerű iskolai oktatásban részt vevő és rendszeres gyermekvédelmi kedvezményben részesülő gyermek után az intézményi térítési díj 100%-át,

b) az a) pont alá nem tartozó, rendszeres gyermekvédelmi kedvezményben részesülő gyermek és tanuló után az intézményi térítési díj 50%-át,

c) három- vagy többgyermekes családoknál gyermekenként az intézményi térítési díj 50%-át,

d) tartósan beteg vagy fogyatékos gyermek, tanuló után az intézményi térítési díj 50%-át,

e) kedvezményként kell biztosítani (az a)-e) pont a továbbiakban együtt: normatív kedvezmény).

Magyarországi PKU Egyesület

Postacím: 1380 Budapest Pf. 1160

Telefonszám: 06-30-602-71-85

Adószám: 19662594 - 1- 41

**Bankszámlaszám:
11714006-20247566-00000000**

*Kérjük, szíveskedjenek
az újság egyik példányát
házi orvosuknak
eljuttatni!*