



TEEMA: FENÜÜLKETONUURIA JA GALAKTOSEEMIA

Materjali koostas: Hiie Taks

Eesti Fenüülketonuuria Ühingu juhatuse liige

1. Fenüülketonuuria – definitsioon, avaldumine ja tekkepõhjused

Fenüülketonuuria on kaasasündinud ainevahetushaigus, mille korral organismis kuhjub aminohape fenüülalaniin, mis diagnoosi hilinemise tõttu võib viia raskekujulise vaimse arengu häireni. **Galaktoseemia** on harvaesinev geneetiline päritoluga ainevahetushaigus, mille varajane avastamine on lapse elu ja tervise seisukohalt kriitilise tähtsusega. Galaktoseemia korral on galaktoosi muundamine glükoosiks häiritud, põhjuseks rike selle ensüümi geenis. Takistatud ainevahetuse tõttu kuhjub galaktoos organismis, põhjustades potentsiaalselt kahjulike ainete tekkimist ja diagnoosi hilinemisel imiku invaliidistumist või surma.

2. Esinemissagedus

Eestis sünnib igal aastal 1–3 fenüülketonuuriaga last. Haiguse varasel avastamisel ja kohesel ravi rakendamisel on võimalik haigus eridieedi ja arstliku järelevalve all täielikult kontrolli all hoida.

Kuna tegemist on harvikaigusega ja Eestis on seda diagnoositud umbes 20 aastat, siis statistika ütleb, et Lääne- ja Kesk-Euroopas esineb galaktoseemia ühel vastsündinul 40 000-st. Haigestuda võivad mõlema soo esindajad. Haiguse kulg on galaktoseemia korral poiste ja tüdrukute puhul pisut erinev. Täheldatud on vanuselised puude eripärast tingitud negatiivsed muutused.

3. Kaasnevad erivajadused

Kaasnevaks erivajaduseks võivad olla suhtlemisraskused, psühholoogilised probleemid, suhtlemishirmud, ärevushäired, lihaspinged. Pidev pingesolek ja ärevus kurnab ja väsitab. Tihti esineb täiskasvanute hulgas väga erinevaid erivajadusi, olenevalt sellest, millal on lapseas haigus diagnoositud ja kui suured on püsivad kahjustused ning milline on vaimne tervis.

4. Takistused tööturul osalemisel

Haiguse kulgemisest ja diagnoosi hilinemist tingitud kahjustused võivad tihti töövõimelisust piirata. On kindlasti töövaldkondi, kus nende diagnoosidega isikutel on raske toime tulla, enamasti puudutab see elava suhtlemisega seotud tegevusalasid, samuti väga täpset peenmotoorikat ja koordinatsiooni nõudvaid tegevusi. Haigusega sageli kaasnevad närvisüsteemi kahjustused võivad viia madala stressitaluvuse, tähelepanuhäirete ja kiire väsimise tekkimiseni.

5. Takistused igapäevaelus

Nii fenüülketonuuria kui galaktoseemia puhul on esmaseks raviks eridieet. Fenüülketonuuria ja galaktoseemia dieedi jaoks on välja töötatud spetsiaalsed aseained, mis sisaldavad väga vähe või üldse mitte fenüülalaniini, laktoosi ja galaktoosi (spetsiaalsed jahud ja makaronid, eripiimad jms), kuid need on kordi kallimad võrreldes tavatoiduainetega. Igapäevane kulu eritoiduainetele võib tekitada toimetulekuprobleeme. Napib raha eritoiduainete ostmiseks ja eritoiduaineid saab osta piiratud võimalustel, kas läbi ühingu, interneti või paari erafirma kaudu, mitte aga tavalisest toidukauplusest. Osadel hilise diagnoosi saanud täiskasvanud patsientidel esineb mõõdukas või raske vaimupuue, kus igapäevaelus toimetulekuks vajatakse tugiisikut või lausa erihoolekande teenuseid.

6. Probleemid suhtlemisel. Suhtlemissoovitused

Sellise diagnoosiga isikutel võivad avalduda suhtlemisprobleemid ja ärevus, mis segab asjaajamist. Kartlikkus ja ettevaatlikus ning vahel ka üleliigne tundlikkus võivad viia suhtlemistõketeni. Aitab rahulik julgustamine ja abistav küsitlemine ning abi pakkumine.



EESTI PUUETEGA INIMESTE KODA
THE ESTONIAN CHAMBER OF DISABLED PEOPLE

7. Eksiarvamused ja müüdid

Tänapäeva inimesed toituvad juba küllaltki teadlikult ja ühiskonnas on levimas taimetoitus, lahus toitumine, erinevad toitumisteraapiad jne. Tihti liigitatakse ka need haigused toitumise eripärade alla. Tegelikult on tegemist palju komplitseeritumat laadi toitumisnõuetega, kus iga söödav toiduaine kaalutakse valgu osas ja arvestatakse välja päevas söödav norm, mis suuresti sõltub inimese arsti poolt ettemääratud tolerantsi piirist.

8. Lisainfo ja -lugemine

Eesti Fenüülketonuuria Ühing

Puusepa 2, Tartu

www.pku.ee

hiie.taks@gmail.com,

Tel 55 961 060