Zlepšování zdravotního stavu dívek s Rettovým syndromem

SPRÁVNÁ VÝŽIVA A TRÁVENÍ

Informační příručka pro rodiny a pečovatele

Autoři:

Jenny Downs BAppSci {med) MSc PhD, zástupce vedoucí studie o Rettově syndromu prováděné v Institutu pro výzkum zdraví dítěte, Univerzita Západní Austrálie v Perthu, Austrálie.

Helen Leonard MBChB MPH, vedoucí studie o Rettově syndromu prováděné v Institutu pro výzkum zdraví dítěte, Univerzita Západní Austrálie. Vedoucí výzkumná pracovnice NHMRC (Národní rady pro zdraví a lékařský výzkum). Vedoucí epidemiologické výzkumné skupiny zaměřené na mentální postižení. Řídí australskou studii Rettova syndromu a databázi InterRett.

Deirdre Croft BA DipCrim, pracuje v oblasti komunikace s veřejností a výzkumu. Má na starosti dohled nad projektem „Předávání znalostí a výzkum“ ve skupině vědců zabývajících se výzkumem vývojových vad u dětí v Institutu pro výzkum zdraví dítěte.

Madhur Ravikumara MBBS MRCPCH FRACP, pediatr – gastroenterolog působící v Dětské nemocnici princezny Margaret v Perthu, Západní Austrálie.

Katherine Bathgate MPH, dietoložka, přednáší na Škole veřejného zdraví při Curtinově univerzitě v Perthu. V rámci postgraduálního studia provádí výzkum zkoumající výživu, fyzickou aktivitu a tělesnou stavbu u dospívajících s Downovým syndromem.

Carolyn Ellaway MBBS PhD FRACP CGHGSA, klinická genetička a pediatrička. V roce 2000 založila při Dětské nemocnici ve Westmeadu v Sydney první multidisciplinární oddělení pro léčbu Rettova syndromu v Austrálii.

Sue Thompson BSc AdvAPD, dietoložka pracující v odd. genetických metabolických poruch v Dětské nemocnici ve Westmeadu v Sydney.

Alan Percy MD FAAN FAAP, dětský neurolog působící v Mezinárodním výzkumném centru Civitan při University of Alabama v Birminghamu v USA. Vedoucí výzkumný pracovník konsorcia zkoumajícího Angelmanův, Rettův a Prader–Williův syndrom (NIH/ORDR a NICHD).

Gordon Baikie MD FRACP, vývojový pediatr působící v Dětské královské nemocnici v Melbourne v Austrálii. Je čestným členem výzkumné skupiny při Murdochově dětském výzkumném ústavu. Pracuje jako pediatr na odd. Victorian Rett Syndrome Clinic.

Příběhy rodin:

Požádali jsme rodinné příslušníky pečující o dcery postižené Rettovým syndromem, aby nám sdělili své poznatky a zkušenosti s tím, jaký dopad mají problémy ve výživě a trávení na život jejich dcer. Své osobní zkušenosti s těmito problémy nám poskytlo dvacet dva rodin ze zemí po celém světě.

Rodinám, které přispěly svými příběhy a poskytly fotografie, patří náš obzvláštní dík. Také děkujeme členům referenční skupiny australské studie Rettova syndromu za to, že tuto příručku laskavě zrevidovali.

Finanční příspěvek:

Příprava a produkce této příručky byla financována granty poskytnutými nadací Rett UK a Michele Anderson Fund.

Doporučená citace této příručky:

Downs J, Leonard H, Croft D, Ravikumara M, Bathgate K, Ellaway C, Thompson S, Percy A and Baikie G. *Nutritional and digestive health: An information booklet for families and carers*. 2013, Telethon Institute for Child Health Research.

Kontaktní údaje:

Dr Helen Leonard
Telethon Kids Institute
PO Box 855, West Perth
Perth WA 6872
Australia

Tel. č.: 618 9489 7790
Fax: 618 9489 7700
Email: helen.leonard@telethonkids.org.au
Website: www.telethonkids.org.au

© Materiál v této příručce je chráněn autorskými právy, Telethon Kids Institute, 2013

Správná výživa a trávení u Rettova syndromu

O Rettově syndromu *4*

Úvod *6*

Správná výživa

Co je myšleno termínem „správná výživa“? *8*

Proč mají některé dívky a ženy s Rettovým syndromem problémy s příjmem potravy? *10*

Jak poznám, zda má moje dcera dostatečnou výživu? *12*

Jak mohu zlepšit zdraví své dcery v oblasti výživy? *14*

Možnosti enterální výživy *17*

Správné trávení

Jak funguje trávicí soustava *21*

Vliv Rettova syndromu na trávení *25*

Reflux *27*

Zácpa *33*

Nadýmání *38*

Rodiny a jejich slovo na závěr 40

Slovník pojmů *41*

Zdroje a odkazy *44*

Jak tato příručka vznikla *45*

O Rettově syndromu …

Rettův syndrom se vyskytuje téměř výhradně u osob ženského pohlaví v poměru přibližně 1: 9000 všech narozených děvčat.

Většina dívek a žen s Rettovým syndromem má genetickou mutaci genu pro metyl-CpG-vazebný protein 2 (MECP2).

Jelikož má tento gen vliv na funkci nervových buněk, může mít jeho mutace vliv na fungování mnoha tělesných orgánů, včetně nervové a dýchací soustavy, pohybového ústrojí a trávicí soustavy.

Některé charakteristické rysy Rettova syndromu mohou omezovat schopnost organismu přijmout, vstřebat a využít základní živiny potřebné k optimálnímu fungování těla a pro celkové zdraví.

Tato příručka poskytuje informace a rady, jakým způsobem sledovat, řídit a zlepšovat výživu a trávení u dívek a žen s Rettovým syndromem.

Tato příručka ...

Tato příručka vznikla na základě studie Rettova syndromu prováděné v Institutu pro výzkum zdraví dítěte v Perthu v Austrálii. Jejím cílem je poskytnout rodinám a pečovatelům informace, jak nejlépe zlepšit výživu a trávení u dívek a žen s Rettovým syndromem.

Témata obsažená v této příručce byla zvolena na základě otázek rodinných příslušníků a pečovatelů.

Po posouzení odborné literatury jsme oslovili řadu zahraničních odborníků, kteří nám poskytli cenné poznatky ohledně možností, jak zhodnotit a zlepšit výživu a trávení dívek a žen s Rettovým syndromem.

Tato příručka je rozdělena do dvou částí. První se zabývá správnou výživou a jejím vlivem na zdraví. Druhá část se zabývá správným trávením a zaměřuje se na to, jak nejlépe zvládat některé gastrointestinální problémy.

Zvýraznění základních bodů a dat v rámečcích a vložení souhrnných tabulek v celém textu má za úkol usnadnit vám orientaci a pomoci zjistit, které části textu pro vás budou mít největší užitek.

Požádali jsme také rodinné příslušníky, aby se s námi podělili o své osobní zkušenosti spojené s obtížemi svých dcer při výživě, příjmu potravy a gastrointestinálních problémech. Rodiče se rovněž vyjadřují k tomu, co v jejich případě pomohlo a co nepomohlo.

Doufáme, že všechny informace uvedené v této příručce jsou srozumitelné a dobře pochopitelné, aby mohly být dál využity ve vašem každodenním životě. Současně jsme se snažili posílit postavení rodiny a pečovatelů ve spolupráci se zdravotníky a lékaři.

Tato příručka je součástí série publikací výzkumné skupiny zabývající se zdravotně postiženými dětmi v Institutu pro výzkum zdraví dítěte. Příručka shrnuje nejnovější poznatky v oblasti hodnocení a léčby zdravotního stavu dívek a žen s Rettovým syndromem.

Úvod

Živiny jsou základní složky potřebné pro náš organismus, jež získáváme z jídla a z nápojů. Umožňují nám udržovat si dobrý zdravotní stav.

Dříve než dojde ke vstřebání živin do organismu, je nezbytné potravu rozmělnit na menší části, aby mohly být živiny rozneseny po celém těle a vstřebány do buněk.

Poté, co přijmeme potravu ústy, dojde k jejímu rozžvýkání, smísení se slinami a polknutí. Takto rozmělněná potrava se jícnem dostává do žaludku.

V žaludku je jídlo chemicky rozloženo a poté se přesune do tenkého střeva, odkud se menší molekuly vstřebají do krve a jsou roznášeny do buněk po celém těle. Zbylé odpadní produkty jsou zpracovány a následně zlikvidovány v tlustém střevu.

Ve znalosti je síla ...

Pokud budete mít základní znalosti o tom, jak funguje lidský organismus a co je potřeba k jeho efektivní činnosti, mnohem lépe dokážete rozpoznat případné problémy, jež mohou ovlivnit zdraví vaší dcery.

Základní poselství

Správná výživa je důležitá pro zdraví každého z nás. Pro dívky a ženy s Rettovým syndromem je obzvlášť důležité:

- posílit organismus a získat odolnost v každodenním životě
- posílit imunitní systém
- omezit negativní dopady ostatních zdravotních problémů spojených s Rettovým syndromem.

Mnoho dívek a žen s Rettovým syndromem má problémy s příjmem, polykáním a trávením potravy. To vše může vést k nedostatečnému příjmu živin, jež jsou pro organismus nezbytné. Jestliže má vaše dcera problémy s příjmem potravy nebo s trávením, vězte, že nejste zdaleka sami.

Zopakujte si základní znalosti o biologických procesech – proč je správná výživa tak důležitá a jak funguje trávicí soustava. Pomůže vám to lépe rozpoznat a sledovat problémy a také se budete lépe orientovat v možnostech vhodné léčby.

Vzdělávejte se v oblasti výživy a trávení. Komunikace se zdravotnickým personálem pro vás bude mnohem snazší, naučíte-li se základní lékařskou terminologii, již používají. Na str. 41-43 najdete slovník pojmů.

Zajistěte, aby vaše dcera docházela na pravidelná lékařská vyšetření, která pomohou odhalit možné problémy spojené s výživou a trávením a zajistí nápravu. Důkladné vyšetření stavu výživy a zažívání se doporučuje 1x za 6 měsíců pro děti do 12 let a nejméně 1x za rok u dospívajících a dospělých.

Vy znáte svou dceru nejlépe. Sledujte její případné obtíže při příjmu potravy (včetně toho, jak dlouho trvá, než ji nakrmíte, jaké jídlo a jakou konzistenci upřednostňuje a jaký vliv to má na její trávení). Pište si podrobný deník a podělte se o své postřehy s lékaři.

Pokud se vám zdá, že má vaše dcera problém s příjmem potravy anebo s trávením, jako první krok se pokuste postupně změnit jídelníček a její návyky spojené s příjmem potravy. Buďte připraveni experimentovat s různými druhy jídel a jejich konzistencí. Někdy může usnadnit celý proces příjmu potravy pouhá změna polohy. Sledujte výsledky a zaznamenávejte si do deníku, co jste zkusili a jaký to mělo účinek.

Pokud vaše dcera trpí podváhou, zkuste jí vhodnými jídly zvýšit příjem kalorií. V příručce je uvedeno několik jednoduchých rad, jaké potraviny přidat do jídelníčku, aby se zvýšil kalorický příjem (viz str. 15).

Jestliže vaší dceři nepomohou jednoduché změny jídelníčku a stravovacích návyků, existují ještě podpůrné léky. Lékař vám předepíše ten nejvhodnější lék a určí jeho dávkování v závislosti na problému, kterým vaše dcera trpí. Tyto léky lze však užívat pouze po konzultaci a pod dohledem lékaře.

V případě, že nepomůže změna stravy, změna stravovacích návyků ani předepsané léky, je zde dále možnost chirurgického zákroku.

ČÁST 1: Správná výživa

V této části příručky vám poskytneme informace týkající se:

- důležitosti správné výživy (a co je třeba k dosažení dobré výživové kondice)
- základních živin potřebných pro organismus
- problémů s výživou běžně spojovaných s Rettovým syndromem
- doporučení ke správné výživě u Rettova syndromu
- možností zlepšení příjmu potravy a výživy u Rettova syndromu.

1.1 Co je myšleno pojmem „správná výživa“?

Správná výživa vyžaduje:

- dostatečný příjem živin (z jídla a pití)
- efektivní zpracování a vstřebání živin (jak je jídlo a pití stráveno)
- efektivní využití živin (jak jsou živiny metabolizovány k zajištění energie a k budování a nápravě tělesných tkání).

Správná výživa je důležitá pro zdraví každého z nás …

Pro dívky a ženy s Rettovým syndromem je správná výživa důležitá zejména proto, aby:

- posilovala organismus a vytrvalost pro každodenní život
- budovala a napravovala tělesné tkáně (včetně budování pevnějších kostí a svalové tkáně)
- posilovala imunitní system

A rovněž aby:

- omezila negativní dopad některých dalších zdravotních obtíží spojených s Rettovým syndromem.

Množství dostupné energie v potravě je vyjádřeno v kilokaloriích nebo kilojoulech/gram. Čím vyšší je počet kilokalorií nebo kilojoulů/gram, tím vyšší je energetická hodnota potravin. Energie, která se nevyužije k růstu, rozvoji a činnosti organismu, se obvykle v těle ukládá jako tuk.

Vaše dcera potřebuje celou řadu potravin z různých potravinových skupin.

Vaše dcera potřebuje:

- Makroživiny (potřebné ve velkém množství)

Existují tři zdroje produkující makroživiny:

- sacharidy (nacházejí se převážně v obilí a některých druzích zeleniny)
- bílkoviny (především v živočišných produktech, ale i v luštěninách a některých druzích ořechů a zeleniny)
- tuky (převážně v živočišných produktech, ale také v některé zelenině, anebo uměle vyráběné tuky)
- Mikroživiny (stopové prvky – potřebné v menším množství).

Vitamíny a minerály se řadí do mikroživin, protože je potřeba jen malé množství každého z nich, aby odvedly svou práci. Jejich nedostatek však může způsobit zdravotní problémy.

Udržování zdravé tělesné hmotnosti vyžaduje rovnováhu mezi příjmem energie z potravy a výdejem energie použité k udržení tělesných funkcí a při fyzické námaze.
Dívky s Rettovým syndromem mají často vzhledem ke svému věku nižší postavu, ale jejich váha by měla být úměrná jejich výšce. K posouzení se používá výpočet BMI. V případě, že má dívka dlouhodobě nedostatečný příjem živin, může se zpomalit její růst pod daný potenciál a je velmi pravděpodobné, že bude i velmi hubená. Jen malá část dívek s Rettovým syndromem je obézních.

Pro udržení správné výživy je důležitý i dostatečný denní příjem tekutin.
Mnoho rodin se obává, zda má jejich dcera dostatečný příjem tekutin. U dívek a žen s Rettovým syndromem je pravděpodobné, že u nich dochází k vyšším ztrátám tekutin souvisejícím s doprovodnými příznaky, jako je slinění a hyperventilace. Kvůli zvýšenému riziku ztráty tekutin je tedy velmi důležité zajistit dostatečný příjem tekutin.

AVŠAK …

Jak mnozí rodiče a pečovatelé dobře vědí, není vždy snadné přimět svou dceru sníst tolik jídla a vypít tolik tekutin, kolik by bylo zapotřebí.

1.2 Proč mají některé dívky a ženy s Rettovým syndromem problémy s výživou?

„Příjem potravy“ je složitý proces, který vyžaduje schopnost zkoordinovat ve správném pořadí různé skupiny svalů v ústech, čelistech, krku, jícnu a bránici.

Dívky a ženy s Rettovým syndromem mívají obvykle potíže se svalovou koordinací, což může vést i k problémům při příjmu potravy a tekutin, žvýkání a polykání.

Tyto a další faktory Rettova syndromu, které mohou přispívat k obtížím při příjmu potravy, jsou uvedeny v následující tabulce.

Faktory, které mohou přispět k problémům při příjmu potravy a tekutin:	
Chuť k jídlu *může být ovlivněna léky*	Některé léky, zejména léky ke kontrole epilepsie, mohou ovlivnit chuť k jídlu (rostoucí nebo snížená chuť k jídlu).
Citlivost v ústech *může mít vliv na vnímání chuti, konzistence nebo teploty jídla a nápojů*	Některé dívky mohou negativně reagovat na chuť, konzistenci nebo dokonce i teplotu jídla a nápojů.
Žvýkání *vyžaduje koordinaci svalů jazyka, čelistí a tváří*	Mnoho dívek má problémy posouvat jídlo v ústech pomocí jazyka, což jim znesnadňuje žvýkání a polykání. U Rettova syndromu je také velmi časté repetitivní skřípání zuby (bruxismus). Skřípání může zuby obrousit a způsobit další stomatologické problémy, jež mohou negativně ovlivnit schopnost žvýkat a tím jídlo rozmělnit a připravit ke spolknutí.
Polykání *vyžaduje koordinaci svalů rtů, jazyka, hrdla, a to ve správném pořadí*	Hrdlo a hltan umožňují přivádět vzduch do plic a zároveň řídí posun potravy a tekutin do zažívacího traktu. Při otevření průchodu pro potravu se průchod pro vzduch normálně uzavře. Některé dívky a ženy s Rettovým syndromem však mívají potíže s polykáním, což je nutí ke kašli, nebo se při jídle a pití dusí, a tím se zvyšuje pravděpodobnost, že se potrava a tekutiny nebo vzduch dostanou do špatného průchodu. Proces správného polykání může být také narušen abnormálními vzorci dýchání, což zmíněná rizika dále zvyšuje.
Držení *těla může mít vliv na polohu trávicího traktu*	Špatné držení těla, zejména hrbení se během jídla, může způsobit útisk trávicích orgánů. Skolióza může způsobit problémy s udržením těla ve vzpřímené poloze při přijímání potravy a tekutin.
Příjem potravy a nápojů vlastními silami vyžaduje jemnou souhru při koordinaci očí, rukou a úst	Schopnost sám se najíst nám umožňuje mít kontrolu nad tím, co jíme či pijeme, kolik toho sníme či vypijeme, a jak rychle to sníme či vypijeme. Mnozí lidé však nejsou schopni se sami najíst a jsou proto odkázáni na druhé, kteří by jim měli poskytnout dostatečnou výživu a příjem tekutin.

Potíže spojené s příjmem potravy mohou snížit příjem základních živin

Pro zajištění zdravé výživy je potřeba přiměřený a vyvážený příjem potravin z hlavních potravinových skupin.

Mnoho dívek a žen s Rettovým syndromem nepřijímá živiny v dostatečné míře, a to i přesto, že podle většiny rodičů mají jejich dcery zdravou chuť k jídlu a snědí dostatečné množství jídla, anebo ještě víc, než se očekává.

„Když bylo Sáře asi deset, začala jíst velmi pomalu, až její tělo nemělo dostatek živin a začalo se hroutit. Sára byla tak vyčerpaná, že nemohla jíst, a protože nejedla dostatečně, neměla žádnou energii.“

Potíže spojené s příjmem potravy mohou zvýšit čas strávený u jídla a pití

Delší doba strávená při podávání jídla a nápojů je stresující jak pro člověka, kterému je jídlo a nápoj podáván, tak pro člověka, který je podává.

Mnoho dívek a žen s Rettovým syndromem je závislých na pomoci při podávání jídla a nápojů, a navíc celý proces trvá delší dobu.

Čas strávený u podávání jídla a nápojů se často používá k určení míry obtížnosti příjmu potravy a tekutin.

„Kate jedla až doté doby, než ztratila schopnost najíst se sama, totéž co my. Pak jsme do ní dostali jen rozmixovanou stravu a vypít půl hrníčku jí trvalo 45 minut. Protože bylo těžké dostat do ní dostatek tekutin, měla většinou zácpu.“

Potíže spojené s polykáním mohou zvýšit riziko udušení

Kašel, dávení nebo dušení se při jídle nebo pití mohou znamenat problém s polykáním a také zvýšit riziko vdechnutí potravy nebo tekutin do plic.

Přibližně 25 % dívek a žen s Rettovým syndromem obvykle během jídla kašle, dáví se anebo se dusí. Asi 40 % má problémy s polykáním.

„Angie se sama krmila rukama až do té doby, než přestala dostatečně žvýkat a polykat a začala se dusit. To bylo asi před deseti lety. Asi sedm let jsme jí pak dávali rozmixované dušené maso se zeleninou, polévky a kaše.“

1.3 Jak poznám, zda má moje dcera dostatečnou výživu?

Ke sledování přiměřeného nutričního příjmu vaší dcery je velmi důležité, aby lékař pravidelně kontroloval její výživu a růst.

Nutriční vyšetření se doporučuje:

- každých 6 měsíců u dětí do 12 ti let
- alespoň jednou za rok u dospívajících a dospělých.

1.3.1 Standardní nutriční vyšetření obvykle zahrnuje:

- měření váhy, výšky, BMI – ke sledování růstu
- kontrolu stavu zubů, jazyka a dásní – cílem je zjistit, zda může mít problém v ústech souvislost s příjmem potravy a tekutin, a případně doporučit kontrolu u stomatologa
- posouzení každodenní stravy s cílem zjistit, jaké potraviny a tekutiny jsou konzumovány a v jakém množství
- vyšetření schopností a obtíží při příjmu potravy a tekutin:
    - jak dlouho příjem potravy a tekutin trvá
    - schopnost žvýkání a polykání
    - schopnost se samostatně najíst
    - zda byly vyzkoušeny různé techniky, a jaký měly vliv (např. změna polohy těla, použití speciálního vybavení a pomůcek, změna konzistence stravy atd.)
- krevní testy – kontrola chemického složení krve značící, jak dobře fungují orgány a zda má tělo k dispozici dostatečné množství základních živin k růstu, budování a nápravě tkání a k účinnému fungování.

V některých případech nelze spojovat omezený růst s Rettovým syndromem, může se jednat o genetickou dispozici.

Speciální růstové tabulky byly sestaveny tak, aby zohlednily menší vzrůst dívek a žen s Rettovým syndromem. Tyto tabulky vám pomohou srovnat růstový vzorec vaší dcery s ostatními dívkami a ženami s Rettovým syndromem.

http://www.rettsyndrome.org/understanding-rett-syndrome/living-with-rett-syndrome/symptom-management/health-matters/growth-references

1.3.2 Další testy

Krevní testy

Lékař může nechat provést krevní testy, jestliže má vaše dcera:

- riziko nedostatku konkrétních mikroživin – zejména v případě nízkého BMI nebo při užívání léků ke kontrole epilepsie, jež mají vliv na vstřebávání některých mikronutrientů
- příznaky špatného vstřebávání živin v trávicím traktu (např. špatné přibývání na váze, úbytek tělesné hmotnosti anebo anémie).

Schopnost žvýkání a polykání

Pokud má vaše dcera potíže při jídle a pití, může vás lékař doporučit k výživovému specialistovi, který provede důkladnější analýzu příjmu potravy a tekutin, včetně žvýkání a polykacích schopností.

Videofluoroskopie

Proces polykání může být prozkoumán pomocí speciálního rentgenového postupu, tzv. videofluoroskopie (kontrastní rentgenové vyšetření, v angličtině Modified Barium Swallow Study). Vaší dceři budou podávány potraviny a tekutiny různého složení a konzistence smísené s bariem (bílý prášek, který se zobrazí při rentgenování). Tím, že jsou jednotlivé snímky snímány rychle po sobě, kontrast baria umožňuje pozorovat mechanismy polykání a fungování ostatních orgánů v horní části trávicího traktu. Snímky se nahrávají na video, což umožňuje bližší zkoumání a analýzu výsledků i poté, co byl test proveden.

Přínos videofluoroskopie spočívá zejména v tom, že je schopna odhalit, zda dochází k průniku potravy a tekutin do dýchacích cest a plic, namísto aby se přesunuly jícnem do zažívacího traktu.

Videofluoroskopie je také přínosná k posouzení toho, zda může změna konzistence stravy zlepšit schopnost polykání.

1.3.3 Váš příspěvek k nutričnímu vyšetření

Zatímco lékaři a ostatní zdravotníci mají znalosti a zkušenosti nutné k tomu, aby mohli provést vyšetření a testy, stanovili diagnózu a poradili vám s případnými možnostmi léčby, rozhodně vaši dceru neznají tak dobře jako vy.

Při nutričním vyšetření bude lékař nebo dietolog potřebovat také informace od vás (co a jaké množství jídla vaše dcera denně sní, kolik vypije tekutin a jak obvykle reaguje na různé potraviny a nápoje).

Vaše zkušenosti, pozorování a pochopení dietních preferencí vaší dcery a jejích schopností či obtíží při příjmu potravy a tekutin jsou nezbytné k tomu, aby se celkové zhodnocení stavu výživy vaší dcery a následná léčba opíraly o praktické zkušenosti z každodenního života.

Vy znáte svou dceru nejlépe …
Vy jste ta nejpovolanější osoba, která může sledovat, co vaše dcera sní a vypije během dne, a jak na ni působí různé potraviny či nápoje.

Pečlivě si zaznamenávejte, jakým druhům potravin a jakým konzistencím dává přednost. Co má ráda a co ne.

Zaznamenávejte si, jakým způsobem reaguje na různou konzistenci potravin a nápojů a jak ji ovlivňují.

Zaznamenávejte si jakékoli obtíže během příjmu potravy, včetně toho, kdy a za jakých okolností tyto obtíže nastávají. Své postřehy sdělte jejímu lékaři nebo specialistovi.

1.4 Jak mohu zlepšit zdraví své dcery v oblasti výživy?

Chcete – li zlepšit zdraví vaši dcery v oblasti výživy, měli byste zvážit:

• změnu stravy

• pokusit se eliminovat obtíže spojené s příjmem potravy a tekutin

• možnosti enterální výživy (viz bod 1.5 na str. 17)

Poraďte se s lékařem nebo dietologem o přiměřené cílové hmotnosti vaší dcery.

1.4.1 Změna stravy

Množství energie (počet kalorií), kterou vaše dcera potřebuje k udržení optimální hmotnosti, se stanoví porovnáním jejího obvyklého příjmu s řadou růstových měření.

Pokud vaše dcera trpí podváhou s ohledem k jejímu věku a výšce, měl by se zvýšit její kalorický příjem až do doby, než dostatečně přibere na váze.

Množství kalorií ve stravě své dcery můžete zvýšit:

- přidáním potravin s vysokým obsahem kalorií do stravy (chléb, obiloviny, těstoviny, sušené ovoce, mléčné výrobky, luštěniny, olivy, avokádo, zdravé tuky a oleje). Jestliže je třeba podávat jídlo rozmixované, můžete jídla z vašeho běžného jídelníčku naředit mlékem. Také do nich můžete přidat sýr, jogurt, olej nebo margarín

- nabízet mléčné dezerty, jogurty nebo mléčné nápoje po hlavním jídle nebo ke svačině. Můžete doplnit stravu i vysoce energetickými výživovými doplňky vhodnými pro daný věk, jejich podávání však konzultujte se zkušeným dietologem.

„Podáváme jí po lžičkách řecký medový jogurt, který je vysoce kalorický. Má ho ráda a dobře se jí polyká. Myslím si, že je velmi důležité zjistit, jaká konzistence jídla se jí „zasekne“ v krku a co se jí naopak dobře polyká.“

„Maree jí ústy jen u oběda a jinak je vyživována sondou HiCal. Většinou má k obědu jídlo z předchozího dne. Zjistili jsme ale, že nemá dostatek železa, takže musela začít brát doplněk v přírodní formě, aby se jeho hladina opět srovnala.“

Příliš velký příjem energie z potravy, který je neúměrný množství vydané energie, může však vést k tomu, že vaše dcera bude trpět nadváhou.

Jen malé procento dívek a žen s Rettovým syndromem však má s ohledem na svou výšku a věk nadváhu.

„Teď, když o Sáru celodenně pečují asistenti, musíme dávat velký pozor, aby ji pořád nekrmili a nedávali jí nevhodné potraviny. Sára chce totiž pořád chodit do kuchyně, kde hledá jídlo, krade ovoce z mísy, bere si je ze stolu. A její asistenti si proto myslí, že má hlad. Musíme je tedy upozorňovat, aby jí dávali víc ovoce a zeleniny, míň masa a žádné sušenky, brambůrky a podobně. Když chce kolu, tak jen bez cukru. Také může dostávat nízkotučné mléko.“

„Na to, že má Meg Rettův syndrom, je dobře stavěná. Pořád by jedla – někdy má opravdu hlad, ale jindy to spíš vypadá, že je to kvůli bolesti bříška nebo jen tak z nudy nebo z frustrace. Když se sama krmí rukama, dává si do úst příliš mnoho jídla a jí velmi rychle. Abychom to zkorigovali, počítáme u každého sousta do deseti. Meg na naše počítání celkem dobře reaguje, a když jí řeknu: „Počítáme do deseti“, obvykle u jídla zpomalí a už tolik nehltá.“

Některé tipy a recepty ke zvýšení kalorického příjmu pro dívky a ženy s Rettovým syndromem, které mají podváhu

TIPY PRO ZVÝŠENÍ KALORIÍ

Jeden z nejjednodušších způsobů, jak zvýšit kalorickou hodnotu jídel, je přidat vysoce energetické potraviny do běžného každodenního jídelníčku vaší dcery, což je např.:

- **smetana nebo plnotučné mléko (tekuté či v prášku) nebo jejich nemléčné alternativy** - přidané do mléčných koktejlů, ovocných koktejlů, kaší, cereálií, omáček, míchaných vajec, omelet, polévek, palačinek, pyré, krémů a dezertů
- **sýr** – přidaný do míchaných vajec, omelet, polévek, pyré, omáček, fazolí, těstovin, toastů
- **jogurt (mléčný nebo nemléčný)** - přidaný do ovocných koktejlů, cereálií, dezertů
- **avokádo** – přidané k pečivu, toastům, krekrům
- **maso a luštěniny (např. fazole)** – přidané do dušených pokrmů a polévek
- **olej a máslo** – přidané k pečivu, těstovinám a celkově do vaření
- **dezert po hlavním jídle**

Vysoce energetické svačiny mohou obsahovat:

- sendvič s máslem nebo margarínem a s jemnou náplní
- chléb, toast, lívanec s nutelou
- zákusky plněné sušeným ovocem a ořechy
- jogurt nebo tvaroh (plnotučný)
- mléčný nápoj

JEDNODUCHÉ RECEPTY

Quiche (vše v jednom)

4 vejce
1 malá nakrájená cibule
1 hrnek strouhaného sýra
1½ hrnku mléka
½ hrnku polohrubé mouky
prášek do pečiva

Rozklepněte vejce a přidejte všechny ostatní ingredience, promíchejte a přidejte dle chuti: lososa, chřest, špenát, šunku, kukuřici, nastrouhanou zeleninu atd.
Vložte do formy na koláč nebo do nízkého hrnce a pečte v předehřáté troubě na 190º cca 40 minut.

Maracujový dezert

1 balíček citronového želé
1 vejce
1 hrnek cukru
1 hrnek mléka
6 kusů ovoce maracuja

V hrnku horké vody rozpusťte želé, smíchejte s vejcem, cukrem a mlékem, důkladně vše promíchejte, přidejte dužinu maracuji (se semínky nebo bez). Nalejte do mističek nebo do servírovací mísy a nechte vychladnout.

Recepty byly s laskavým povolením použity z knihy 'By Special Request: Recipes from Granny's Kitchen' (Recepty z babiččiny kuchyně) od V. Reitha, vydané nakladatelstvím Penfolk, Victoria, Austrálie, v r. 2006.

1.4.2 Zmírnění obtíží při příjmu potravy a tekutin

Způsoby, jakými můžete vaší dceři snížit potíže při příjmu potravy:

- **často nabízet malé porce jídla** - pomůžete jí tím trénovat její dovednosti a snížit námahu, kterou pro vaši dceru každé jídlo obnáší
- **podpírat jí čelist** a zajistit, aby neměla během jídla příliš otevřená ústa - aby se jí lépe žvýkalo
- **upravit konzistenci jídla a nápojů** – a tím napomoci snadnějšímu polykání a snížení námahy spojené se žvýkáním a posunováním jídla v ústech, zejména pokud se vaše dcera rychle unaví
- **nabízet dceři jídla, která má ráda** - a tím zvyšovat její motivaci k jídlu
- **používat speciální vybavení a kuchyňské potřeby** - speciálně upravené talíře, lžíce, hrnky a láhve - tím zvýšit její potenciál najíst a napít se sama
- **fyzicky a verbálně ji pobízet** – zvýšit její aktivní účast při jídle a udělat z příjmu potravy příjemný společenský zážitek
- **sledovat dýchání** – a nabízet jídlo a nápoje pouze tehdy, je–li dýchání pravidelné, aby nedošlo ke vdechnutí jídla a nápojů do dýchacích cest
- **upravit polohu těla** při jídle nebo ji dostatečně podepřít a tím usnadnit průchod potravy do zažívacího traktu.

Zvažte také pomoc příslušných zdravotníků, kteří vám poradí, jak zlepšit schopnosti a dovednosti vaší dcery spojené s příjmem potravy.

Někdy se stane, že dívky a ženy s Rettovým syndromem ztratí schopnost se samy najíst po prodělané nemoci nebo operaci. Pokud je to i váš případ, vaší dceři by mohla pomoci intenzivní terapie, díky níž by tuto schopnost opětovně nabyla.

Jestliže je vaše dcera v celodenním stacionáři, měli by všichni pečovatelé dostat od zkušeného logopeda, dietologa nebo zdravotní sestry instrukce, jak jí nejlépe podávat jídla a nápoje. Tyto instrukce by se měly zakládat na výsledcích nutričního vyšetření vaší dcery.

1.5 Možnosti enterální výživy

„Enterální výživa“ znamená způsob přísunu živin do organismu přes sondu vloženou přímo do žaludku, dvanáctníku nebo jejuna (lačníku) v tenkém střevě.

V případě, že u vaší dcery nedojde ani změnou stravy nebo stravovacích návyků ke zlepšení nutričního příjmu, může pomoci enterální výživa.

Existují tři hlavní typy enterální výživy:

- nazogastrická sonda, kdy je sonda vsunuta nosem do žaludku (obvykle pouze ke krátkodobému použití)
- gastrostomická sonda (někdy nazývána jako G–sonda), kdy je sonda zavedena do žaludku buď endoskopicky (ústy, označuje se jako PEG - Percutaneous Endoscopie Gastrostomy), nebo chirurgicky
- gastrojejunostomie neboli PEG-J sonda, kdy je sonda umístěna v jejunu (lačníku) v tenkém střevě prostřednictvím gastrostomie nebo chirurgicky. Tato metoda se používá méně často.

Lékař může vaší dceři doporučit enterální způsoby výživy, jestliže:

- nepřibývá na váze ani po zvýšení kalorického příjmu
- má problémy s koordinací svalů v ústech a hrdle (zejména pokud špatně polyká, může se zvýšit riziko vdechnutí potravy do dýchacích cest a plic)
- je velmi neklidná a nervózní, když jí nebo pije
- trvá velmi dlouho, než se nají nebo napije.

Enterální výživa může:

- zaručit, že vaše dcera dostane všechny potřebné živiny
- snížit nepříjemnosti spojené s příjmem potravy, způsobené odmítáním jídla nebo příliš dlouhou dobou nutnou k pozření jídla či nápoje.

„Lily byla strašně hubená a já o ni měla obrovský strach. Smířila jsem se s tím, že bude potřebovat výživu sondou, aby trochu přibrala na váze a udržela si ji i v nemoci. Toto rozhodnutí bylo pro mě velmi těžké a vím, že to bylo stejně těžké i pro všechny ostatní, kteří si tím se svými andílky prošli. Prožila jsem mnoho let, kdy jsem zvažovala, co dělat, a také mě zužoval strach a pocity viny, že nedokážu nakrmit své vlastní dítě.“

„Celé roky jsem také odkládala výživu PEG sondou, ale teď nelituji, že jsme se pro ni rozhodli. Není to tak, že nejste schopni nakrmit své dítě, to jen zkrátka potřebuje získat potravu jiným způsobem.“

„Jess byla dlouhou dobu hrozně hubená a po dvou krutých zimách, kdy trpěla na časté infekce dýchacích cest a prodělala si ošklivý zápal plic, jí museli narychlo voperovat G-sondu. Dodnes lituji, že jsme se nerozhodli pro tenhle zákrok už dřív, dokud na tom byla lépe. Pořád jsem se uklidňovala, že je to určitě Rettovým syndromem, že je tak hubená. Říkala jsem lidem, že dívky s Rettovým syndromem jsou na svůj věk vždycky menší. Až teď, když se podívám na fotografie, vidím, že Jess nebyla jen menší, ale že byla i strašně vyhublá.“

Mnoho rodičů, kteří zpočátku výživu sondou odmítali, nás po čase informovalo, jak se jim všem od doby, kdy jejich dcera přešla na enterální výživu, zjednodušil život.

V australské databázi Rettova syndromu je uvedeno, že sondou je vyživována jedna z pěti dívek a žen s Rettovým syndromem, a to jak krátkodobě, tak i dlouhodobě.

Výhody a nevýhody různých typů enterální výživy		
Alternativa	**Výhody**	**Nevýhody**
Nazogastrická sonda – *vsouvá se nosem do žaludku*	• poskytuje okamžité zvýšení příjmu živin: ◦ v případě akutního onemocnění, nebo když je pravděpodobné, že budou obtíže s příjmem potravy dočasné ◦ k úpravě akutní podvýživy ◦ k otestování, zda může dlouhodobě zavedená G sonda zlepšit výživu.	• obvykle určena pouze ke krátkodobému použití • může způsobit nepohodlí • může dojít k ucpání sondy, jejímu uvolnění nebo posunutí • může dojít k podráždění kůže v místě, kde je sonda připevněna • riziko refluxu.
Gastrostomie – *zavádí se břišní stěnou do žaludku*	• umožňuje výživu ústy bez obtíží a množství výživy se může měnit v závislosti na množství pozřeného jídla • snižuje stres při jídle (méně často a kratší doba) a riziko infekcí v oblasti hrudníku v důsledku aspirace • zjednodušuje podávání léků.	• možnost prosakování ze sondy, uvolnění nebo posunutí sondy • možnost komplikací při chirurgickém zavádění • podrážděná, zarudlá kůže nebo vyrážka v místě gastrostomie • riziko refluxu.
Gastrojejunostomie (PEG-J) - *zavádí se břišní stěnou do jejuna v tenkém střevě*	• podobné výhody jako u gastrostomie • doporučuje se u obtížně zvládnutelného gastroezofageálního refluxu, kdy nelze provést gastrostomii, anebo v případě zvýšeného rizika vdechnutí potravy a nápojů.	• potřeba kontinuálnějšího příjmu potravy • možnost úniku ze sondy, uvolnění, posunutí sondy, podráždění kůže • pokud je průtok velmi rychlý, může dojít ke špatnému vstřebávání a riziku vstupu nestrávených živin do tenkého střeva • možnost chirurgických komplikací při zavádění sondy.

Výživa sondou poskytuje dlouhodobou jistotu přiměřeného příjmu živin

„Před sedmi lety, to bylo Sáře asi deset, začala mít zase problémy s váhou. Pozorovala jsem, jak se mi má dcerka doslova ztrácí před očima! Dneska je jí 17 a já budu nadosmrti vděčná za to, že má PEG sondu. Znamená to, že jsem si jistá, že dostává dost živin a tekutin, a také to pomáhá při podávání léků. Když byla malá, často se nám stávalo, že vyplivovala léky, které jsem jí dala, a já nikdy pořádně nevěděla, kolik toho spolkla a jestli to stačilo. Teď přesně odměřím množství a vím, že pokud to já sama nerozliju, dostane všechno, co dostat má.“

Výživa sondou může snížit stres spojený s příjmem potravy

„Přechod na výživu J sondou z G sondy zní strašně, ale našim holčinám to může o dost zpříjemnit život. Není to až takový problém (aspoň pokud je vaše dítě imobilní), jednoduše zavěsíte sáček na vozík, kde zůstane připojený celý den. Vlastně jsme zjistili, že je to ještě jednoduší. S G sondou jsem ji občas zapomněla nakrmit včas, a to pak narušilo zbytek našeho denního režimu. Pumpa, kterou používáme (Zevex Infinity), běží celý den a někdy až do druhého dne bez dobíjení. Nabíjíme ji prostě přes noc.“

Výživa nazogastrickou sondou může krátkodobě zlepšit nutriční příjem

„Sára byla tak zesláblá, že jsme museli přejít na výživu nazogastrickou sondou. Další zákroky musely být odloženy až do doby, než zesílí. Myslím, že jsme měli nazogastrickou sondu asi šest měsíců – krmili jsme ji speciální výživou s vlákninou (kterou užívá dodnes). Ta ale sondu snadno ucpávala. Mnohokrát jsme byli v nemocnici kvůli nové sondě, protože ta předešlá byla naprosto nefunkční, ale i tak to pro nás bylo mnohem lepší, než vidět naši holčičku ve špatném stavu. Když na tom byla Sára po zdravotní stránce trochu lépe a přibrala, mohli lékaři naplánovat gastrostomii.“

Výživa sondou může snížit riziko vdechnutí potravy

„Přestala jsem Sáru od poslední gastrostomie krmit ústy, protože mi prostě nestálo za to riskovat vdechnutí a možný zápal plic. Občas má na něco chuť, třeba si uždibnout kousek narozeninového dortu, ale nestává se to často a povolíme to jen tehdy, když je na tom dobře a ani trochu nekašle!“

„Je to jen jiný způsob výživy vašeho dítěte“

„Když Jess poprvé zavedli sondu, jedna starší sestra v nemocnici nám vyprávěla o tom, že když začínala, neměli k dispozici žádné výživy a do sondy prostě dávali rozmíchané jídlo nebo koktejly. Zjistila jsem, že to tak mnoho lidí stále dělá. Já jsem zpočátku měla jen tyčový mixér a připravovala jsem koktejly se sustagenem, jogurtem, mlékem, jablečnými přesnídávkami, avokádem, vařenou dýní a sladkými bramborami – zkrátka s potravinami, které není potřeba příliš mixovat. Potom pár našich přátel a kolegů z práce uspořádalo sbírku a koupili nám Thermomix. Je to skvělé a Jess se díky tomu úplně změnila strava. Teď dostává velkou škálu zdravých potravin a máme i daleko víc možností, než v době, kdy jedla ústy. Můžeme mixovat krásně do hladka čerstvé ovoce, zeleninu i ořechy a vůbec to nedělá problémy při průchodu sondou. Včera měla Jess k obědu celer, špenát, jablko, hrušku, mrkev a dýňová semínka.

Jess pořád jí i ústy – dostává asi 50 % stravy orálně a 50 % sondou, ale když je nastydlá nebo je hodně unavená, můžu tak do ní dostat něco jídla – snadno a rychle a bez stresování žádné z nás! Jess si teď jídlo opravdu vychutnává. Jsem ráda, že když je horko, můžu jí dát rychle trochu vody a pak můžeme jít dál. Mít výživovou sondu znamená, že můžete i nadále své dítě krmit - jen jiným způsobem!“

Význam pravidelných kontrol …

Přestože existuje celá řada výhod, které enterální výživa poskytuje, jsou zde i určitá rizika a komplikace.

Pro dívky a ženy, které jsou vyživovány sondou, jsou zvlášť důležité pravidelné lékařské kontroly. Sleduje se, zda je zajištěn adekvátní přísun živin, zda je sonda na správném místě a zda správně funguje.

Dietolog vám poradí, jak a kde zakoupit výživu co nejlevněji.

„V roce 2010 prodělala Sára operaci páteře a od té doby se PEG sonda trochu nachýlila a v místě gastrostomie dochází k prosakování. Přikládání polštářků gázy moc nepomáhá, protože se přilepí a jejich odstranění Sáru bolí. Používáme proto speciální zásyp, který pomáhá zamezit úniku ze sondy. Občas to vypadá, že je oblast kolem sondy bolavá, ale může to být i tím, že Sáru dřou v tom místě popruhy nebo kalhotky. Každopádně se zdá, že v noci, aspoň dosud, bolest nepřetrvává.“

ČÁST 2: Správné trávení

Tato část naší příručky je zaměřena na to, co se děje s živinami v trávicím traktu, jak jsou zpracovávány a vstřebávány a jakým způsobem jsou vylučovány zbylé odpadní produkty.

V této části se zaměříme na:

- fungování trávicího systému (včetně funkce jednotlivých orgánů trávicího traktu)
- vliv Rettova syndromu na trávení
- hodnocení, příznaky a léčbu tří hlavních gastrointestinálních problémů, postihujících dívky a ženy s Rettovým syndromem
    - reflux
    - zácpu
    - nadýmání.

Ačkoliv se zde budeme zabývat zejména výše uvedenými obtížemi, je prokázáno, že dívky a ženy s Rettovým syndromem mohou mít sklon také k problémům se žlučníkem (např. žlučové kameny), které jim mohou způsobovat bolest a vést k dalším komplikacím.

2.1 Jak funguje trávicí soustava?

Trávicí soustava je řízena autonomní (vegetativní) nervovou soustavou, jež zodpovídá za ty tělesné funkce, k nimž dochází bez naší vědomé kontroly.

Autonomní nervová soustava řídí kromě trávení i další mimovolní procesy v těle, jako je krevní oběh, dýchání, pocení, slinění, rozšíření zornic atd.

Součástí autonomní nervové soustavy je enterický nervový systém, který ovládá mechanické a chemické procesy, nutné k rozkladu potravy a tekutin na menší molekuly, aby mohlo dojít ke vstřebání živin do organismu.

Protože trávicí soustava funguje v součinnosti s jinými systémy v těle (nervová soustava, krevní oběh, svalověkosterní soustava, dýchací soustava a soustava žláz s vnitřní sekrecí), může narušení kterékoli z nich ovlivnit správné fungování trávicího systému.

2.1.1 Trávicí trakt

Trávicí trakt je dlouhá, zakroucená, dutá trubice, jež spojuje orgány a sahá od úst až k řitnímu otvoru.

Svaly lemující trávicí ústrojí pohání potravu a tekutiny z úst jícnem do žaludku, odtud do tenkého střeva a nakonec do tlustého střeva.

Speciální kruhové svaly (svěračové svaly) umístěné podél trávicího traktu naléhají na jednotlivé zažívací orgány a umožňují, aby každá část trávicího procesu proběhla ve správném pořadí a bez mechanických či chemických interferencí z jiných částí.

Ve sliznici trávicího traktu jsou uloženy malé žlázky produkující šťávy, které chemicky rozkládají molekuly potravy, a tím dochází ke vstřebávání živin.

Každý orgán v trávicím traktu plní odlišnou funkci, jež závisí na úspěšném provedení předešlé funkce. Problémy na jakékoliv úrovni tohoto procesu mohou mít neblahé následky na správné pokračování procesu trávení.

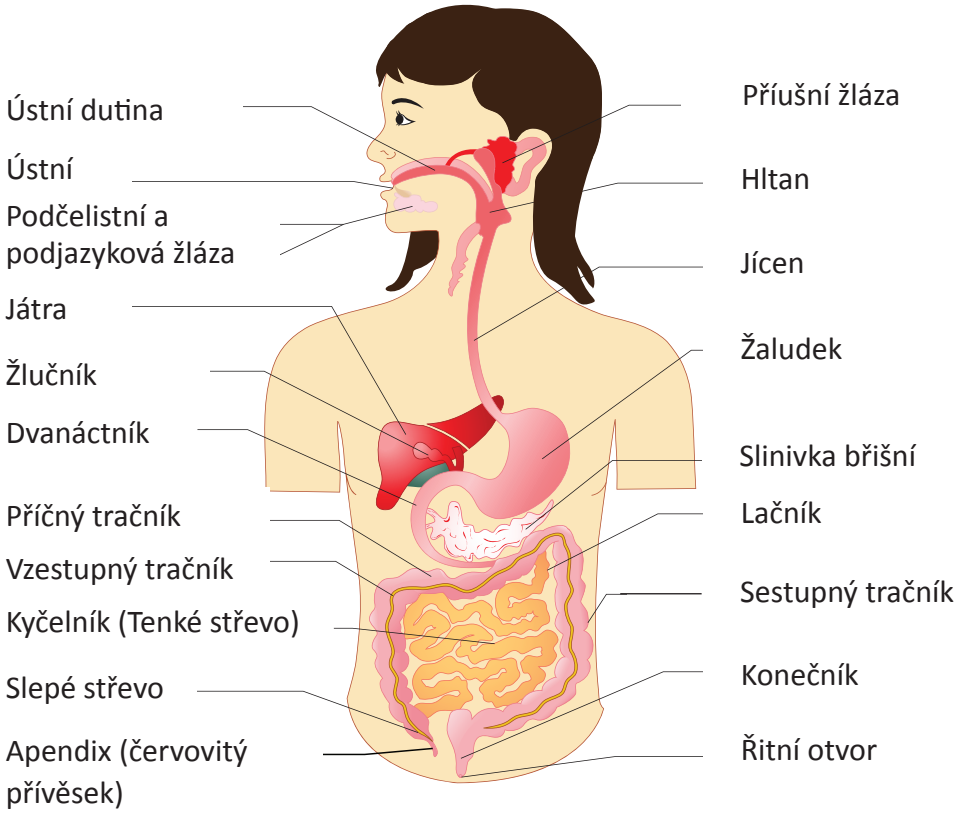
2.1.2 Mechanické a chemické procesy trávení

Mechanická fáze trávení umožňuje potravu rozmělnit, smísit a přesunout trávicí soustavou prostřednictvím synchronizované posloupnosti svalových kontrakcí = tzv. peristaltiky.

Trávicí chemické látky (enzymy) vylučované v ústech, žaludku a v tenkém střevě rozkládají větší molekuly potravin na menší komponenty, jež jsou připraveny k absorpci.

Pohyb potravy a tekutin skrz trávicí ústrojí a produkce trávicích šťáv je stimulována a regulována hormony, jež jsou uvolňovány do krevního oběhu.

Síť nervových vláken řídí směr a sílu svalových stahů v různých zažívacích orgánech a uvolňování šťáv do trávicích orgánů.



Fáze trávení		
Trávicí orgán	**Průběh trávení**	**Potenciální problém**
Ústa - *vstupní brána pro potravu a tekutiny, žvýkáním dochází k rozmělnění potravy*	• jazyk přemisťuje potravu a dochází ke žvýkání, připravuje sousto ke spolknutí • sliny zvlhčují a zjemňují potravu a začíná chemické odbourávání sacharidů • svaly v zadní části úst se stahují a dochází k polknutí.	• špatný zdravotní stav v ústech nebo skřípání zubů mohou narušit žvýkání • špatná svalová koordinace může omezit: ◦ pohyby jazyka ◦ správné žvýkání ◦ kontrakci svalů ve správném pořadí.
Krk - *transportuje potravu ze zadní části úst do jícnu*	• epiglottis uzavře průdušnici, aby nedošlo k průniku potravy do plic • sval v horní části jícnu (horní svěrač jícnu) se otevře, aby mohla potrava postoupit dál do jícnu.	• nedostatečná svalová kontrakce anebo špatná svalová koordinace mohou: ◦ komplikovat polykání ◦ způsobit, že se potrava a tekutiny dostanou do průdušnice namísto do jícnu.
Jícen - *posouvá potravu z hrdla do žaludku*	• vlna svalových kontrakcí posouvá potravu a tekutiny do žaludku • svaly v dolní části jícnu se rozevřou, aby mohla potrava a tekutiny vstoupit do žaludku.	• nedostatečná svalová kontrakce anebo špatná svalová koordinace mohou: ◦ omezit plynulý průchod potravy nebo tekutin do jícnu ◦ bránit odpovídajícímu otevření a uzavření dolního jícnového svěrače a tím umožnit žaludeční kyselině dostat se zpět do jícnu.
Žaludek - *štěpí větší molekuly potravy na menší*	• svalové kontrakce i nadále mechanicky rozkládají potravu • potrava a tekutiny jsou v žaludku smíchány se žaludečními kyselinami, trávicími šťávami a trávicími enzymy • sval v dolní části žaludku (pylorický svěrač) se rozevře a tím umožní, aby se obsah žaludku pomalu vyprázdnil do tenkého střeva.	• nedostatečná svalová kontrakce anebo špatná svalová koordinace mohou vést k tomu, že: ◦ potrava zůstane v žaludku déle, než je obvyklé, anebo není z žaludku vůbec vyprázdněna (zpomalené vyprazdňování žaludku – tzv. gastroparéza) ◦ nestrávená potrava vstoupí příliš brzy do tenkého střeva – tzv. dumping syndrom.
Játra – *filtrují krev z trávicího traktu, zpracovávají živiny a řídí metabolismus*	• léky jsou filtrovány a neutralizovány • je produkována žluč k rozkladu tuků v potravě a k vstřebávání vitamínů rozpustných v tucích • sacharidy jsou přeměněny na cukry pro energii • amoniak z metabolismu bílkovin se přemění na močovinu vylučovanou močí.	• může dojít ke zvětšení jater, jejich zjizvení nebo poškození vlivem léků, nadváhy či diabetu, nebo k poškození funkce jater vlivem virové infekce.

Fáze trávení (pokračování)		
Trávicí orgán	**Průběh trávení**	**Potenciální problém**
Žlučník – *ukládá žluč produkovanou játry před jejím uvolněním do tenkého střeva*	• ze žluči vyprodukované v játrech se extrahuje voda • koncentrovaná žluč je vytlačena do tenkého střeva, kde je přítomna mastná potrava.	• tvorba žlučových kamenů krystalizací přebytku cholesterolu ve žluči anebo selhání žlučníku do úplného vyprázdnění.
Slinivka břišní – *uvolňuje trávicí šťávy do tenkého střeva a tím rozkládá molekuly potravy*	• trávicí šťávy a enzymy se uvolňují přes malý kanálek do tenkého střeva • uvolnění hydrogenuhličitanu sodného pomáhá neutralizovat žaludeční kyseliny • produkuje inzulín, který pomáhá kontrolovat hladinu cukru v krvi.	• může se zanítit (někdy v důsledku žlučových kamenů).
Tenké střevo - *pokračuje v chemickém rozkladu molekul potravy a vstřebává živiny do krevního oběhu*	• trávicí šťávy produkované slinivkou, játry a stěnami střeva i nadále rozkládají cukry, tuky a bílkoviny • živiny se vstřebávají do krevního řečiště • svěrač ve spodní části střeva (ileocekální ventil) se otevře, aby tekutiny, nestrávené jídlo a bakterie odešly do tlustého střeva.	• nedostatečná svalová kontrakce nebo špatná svalová koordinace mohou: ◦ omezit průchod potravy a tekutin přes tenké střevo, což může vést k nevolnosti, zvracení, nadýmání, bolesti nebo změněné stolici ◦ přispět k hromadění bakterií v horní části tenkého střeva, bránit vstřebávání živin a uvolnění přebytečných plynů.
Tlusté střevo - *zpracovává a ukládá odpadní látky připravené k vyloučení z těla*	• svalové kontrakce přesouvají tekutiny, bakterie a nestrávenou potravu sem a tam, aby se většina tekutin mohla dostatečně vstřebat • zbývající tekutiny a odpadní látky jsou zhutněny do stolice • svalové kontrakce posouvají stolici až ke konečníku • nervové senzory rozpoznají naplnění konečníku a spustí reflexy umožňující uvolnění análního svěrače; stolice je pohybem střev vyloučena z těla ven.	• nedostatečná svalová kontrakce nebo špatná svalová koordinace mohou: ◦ zpomalit pohyb odpadních produktů v tlustém střevě, což vede k tomu, že je vstřebáno příliš mnoho tekutiny, dochází k nadměrnému vysušení stolice, a to vede k zácpě ◦ bránit uvolnění análních a rektálních svalů potřebných k průchodu stolice z těla ven.

2.2 Jaký vliv má Rettův syndrom na trávicí soustavu?

V této části příručky vám poskytneme informace o příznacích, hodnocení a léčbě tří nejběžnějších gastrointestinálních problémů postihujících dívky a ženy s Rettovým syndromem:

- gastroezofageální reflux (GORD nebo GERD)
- zácpa
- nadýmání.

Tyto gastrointestinální potíže mohou způsobit značnou bolest a nepohodu, ale i:

- zkazit požitek z jídla
- omezit příjem živin potřebných pro optimální růst a fungování organismu.

Vzhledem k omezeným komunikačním schopnostem dívek a žen s Rettovým syndromem je často velmi obtížné stanovit správnou diagnózu.

Většina dívek a žen s Rettovým syndromem trpí jedním i více gastrointestinálními problémy.

- většina trpí nějakým typem **gastrointestinální poruchy hybnosti**
- asi 80 % trpí **zácpou**
- asi 40% trpí gastroezofageálním **refluxem**
- přibližně polovina má **problémy s nadýmáním**

„O Kařiných gastrointestinálních problémech bychom mohli napsat celou knihu. Trpí refluxem, plynatostí, zpomalenou žaludeční hybností atd.“

Dobrá zpráva…

Existuje účinná léčba gastrointestinálních potíží, která je stejná pro kohokoliv, kdo těmito potížemi trpí. Není pravda, že když má někdo Rettův syndrom, musí se smířit i s žaludečně střevními problémy a s nimi spojenou bolestí a nepohodou.

Začněte jednoduchými opatřeními…

Některé problémy spojené s trávením lze snadno odstranit změnou stravy, polohy nebo změnou prostředí.

Jestliže vaší dceři tyto jednoduché změny nepomohou, může pomoci farmakologická léčba, a když ani ta nezabere, může zmírnit přetrvávající problémy chirurgický zákrok.

Je důležité si zapamatovat, že…

Ne všechny zažívací potíže mají souvislost s Rettovým syndromem. Pokud příznaky přetrvávají i po léčbě, může to znamenat, že není v pořádku něco jiného. Proto je tak důležité, aby lékař důkladně vaši dceru vyšetřil a vyloučil jiné možnosti.

Mnoho dívek a žen s Rettovým syndromem má vícečetné problémy s trávením

„Sáru mnoho let trápily problémy se zažíváním. Sténala, křičela, dávila se, zvracela a trápila ji zácpa. Začala ztrácet i schopnost polykat... nikdy moc nežvýkala, až tak od věku tří a půl let.

Když se díváme nazpátek, doktoři ignorovali hodně příznaků, až jsme my rodiče sami museli vyhledat lékaře, kteří nás dokázali pochopit.

Zkoušeli jsme všechno možné, mnohokrát jsme navštívili dětskou kojeneckou kliniku, kde si mysleli, že problém je ve mně! Dovedete si to představit? Říkali mi, že trávím moc času....denně až 15 hodin...jejím krmením. A přesto jsem se dívala na to, jak mi Sára chřadne před očima.“

Ne všechny problémy s trávením mají souvislost s Rettovým syndromem

„U mé dcery byla stanovena diagnóza Rettův syndrom a v podstatě nikdo moc neřešil, proč má tak těžký reflux a potíže při krmení.

Když jsem se opakovaně na její silný reflux ptala, bylo mi vždy řečeno, že je to Rettovým syndromem. V jiných směrech jsem za ni vždy bojovala, ale protože tenhle problém se zdál být pro Rettův syndrom typický, dál jsem na lékaře nenaléhala. Kdyby zjistili dřív, že má střevní malrotaci, ušetřilo by nám to mnoho problémů, se kterými jsme se později potýkali.

Přišlo se na to, až když jí bylo skoro 13 let, byla na enterální výživě a její G-J sonda selhala.

Když mají naše děti Rettův syndrom, neznamená to, že nemohou existovat i jiné „problémy“. Trvejte na tom, aby vaše dítě pořádně vyšetřili, ne vše má souvislost s Rettovým syndromem.“

2.3 Reflux

2.3.1 Reflux a jeho příčina

Význam slova reflux je „proudit zpět“, což je celkem výstižný popis toho, co se stane, dojde - li k refluxu v trávicí soustavě.

Když se sval v dolní části jícnu (dolní jícnový svěrač) dostatečně neuzavře poté, co se potrava přesune do žaludku, může se obsah žaludku dostávat zpět do jícnu.

Působení žaludeční kyseliny v jícnu může být bolestivé. Reflux může také způsobit nevolnost nebo zvracení. V extrémních případech může dojít k poškození sliznice jícnu.

Kyselina se může dostat zpět do jícnu i v případě, že se žaludek nedostatečně vyprazdňuje. Tento stav se nazývá „zpožděné vyprazdňování žaludku“ neboli „gastroparéza“.

U dívek a žen s Rettovým syndromem je reflux častější než u běžné populace.

Přibližně 40% dívek a žen s Rettovým syndromem má problémy s refluxem. To je zhruba 2-4 krát více než u běžné populace (v západních zemích).

Reflux je také častější u dívek a žen s Rettovým syndromem, které mají omezenou mobilitu. Čím rozsáhlejší je fyzické postižení, tím je pravděpodobnější, že nastane problém s refluxem, zejména když jsou dívky dlouhodobě upoutány na lůžko.

Skolióza rovněž zvyšuje pravděpodobnost výskytu refluxu.

„Když bylo Rachel 17 let, udělali jí zkoušku na kyselost v jícnu (pomocí speciální sondy, která měřila pH). Zkouška ukázala, že má Rachel velmi časté refluxy: 500x za 48hodin, a z toho 15 jich trvalo déle než 5minut.“

2.3.2 Jak poznám, že má moje dcera reflux?

Protože většina dívek a žen s Rettovým syndromem nedokáže popsat příznaky, bývá obtížné zjistit, proč u nich dochází k bolestem po jídle.

Vaše dcera může trpět refluxem, jestliže:

- hubne i přesto, že jí chutná
- má anémii (z nedostatku železa) – to může naznačovat refluxní ezofagitidu (zánět jícnu)
- má kyselý dech, krká a říhá
- pravidelně zvrací nebo se jí jídlo vrací do úst (někdy s příměsí krve)
- odmítá jíst nebo opakovaně přežvykuje a nechce polknout (ruminace)
- mívá časté zápaly plic, kašle po jídle nebo má obecně špatný stav dýchacích cest
- chová se nezvykle během jídla nebo po jídle (včetně sebepoškozování, křičení anebo nepokoje).

Pravidelné zvracení může být příznakem refluxu

„Sára měla těžký reflux. Když jsem ji při nákupu vezla v nákupním vozíku, často jsem musela poprosit o mop a kbelík a uklidit po ní nepořádek. Když jí byly tři roky a někam jsme šly, vždycky jsem musela mít spoustu věcí na převlečení.

Netrvalo dlouho a začala hubnout a taky to začalo být společensky neúnosné. (Dovedete si představit, že to nikdy nebylo takové to voňavé a čisťounké děťátko k pomazlení, a to vůbec nemluvím o neustále špinavé autosedačce, kočárku a kobercích u nás doma!).“

„Když bylo Lioře 11 měsíců, začala opakovaně zvracet. Trvalo nám skoro rok, než jsme objevili příčinu.

Na základě výsledku vyšetření polykání se zjistilo, že má Liora problém s vyprazdňováním žaludku. Takže všechno jídlo, které jsem jí dala, zůstávalo v žaludku.“

Přibývající problémy s dýcháním mohou být příznakem refluxu

„Když jí bylo 5 let, začala mít hyperventilaci. Byla velmi neklidná a bylo stále obtížnější ji nakrmit. Začala užívat léky na reflux a během jednoho měsíce se jí udělalo mnohem lépe. Po pár měsících už vůbec neměla problémy s hyperventilací. Také jí začaly míň téct sliny z úst a začala se zase usmívat. Najednou bylo mnohem jednodušší ji nakrmit a postupně začala přibývat na váze.“

Zhoršující se chování může být příznakem refluxu

„Když bylo Rachel asi 6 let, začala být velmi podrážděná. Zjistili jsme, že to bylo kvůli refluxu.“

2.3.3 Testování refluxu

Lékař může vaší dceři předepsat některé testy na zjištění refluxu.

Testy na reflux

24-hodinové monitorování pH v jícnu – měří rovnováhu kyselosti a zásaditosti (ph) v jícnu v průběhu 24 hodin, aby se zjistilo, zda a v jaké míře je v jícnu přítomna žaludeční kyselina a zda se jedná o příznaky refluxu

Vícekanálové intraluminální měření impedance - může být relevantní i tehdy, pokud se vyskytují příznaky refluxu i v případě nulové nebo velmi nízké hladiny žaludeční kyseliny v jícnu nebo když příznaky refluxu přetrvávají i po požití léků na potlačení kyselosti

Horní gastrointestinální endoskopie – ústy se vkládá do jícnu tenký, ohebný optický přístroj (endoskop), který umožňuje lékaři odhalit zánět, krvácení, vředy nebo jiné problémy ve výstelce sliznice jícnu. Endoskop se také používá k zobrazení vnitřní části žaludku a první části tenkého střeva (dvanáctníku). U dětí se endoskopie provádí v celkové anestézii

Radionuklidová scintigrafie – umožňuje dvourozměrné zobrazení, které zachycuje vnitřní fungování orgánů na základě gama záření, které vyzařuje z dříve požitých radioaktivních chemických stopových látek. Může pomoci při testování, zda reflux přispívá k aspiraci do plic.

2.3.4 Co lze udělat pro zmírnění refluxu?

Léčba refluxu spočívá v celé řadě opatření – od jednoduchých změn ve stravování po farmakologickou léčbu a nakonec i operativní zákrok.

Změna stravovacích návyků

Ke zvládnutí refluxu mohou pomoci i celkem jednoduché změny ve stravování.

- **Strava** – pokuste se vyloučit potraviny, které mohou mít souvislost s refluxem (viz.tabulka níže). Vylučujte je postupně a sledujte, zda to má příznivý účinek
- **Množství jídla a jeho četnost** – pokuste se své dceři dávat menší porce jídla a častěji, aby se urychlil proces trávení a snížila se hladina žaludeční kyseliny, která by se mohla dostat zpět do jícnu
- **Zahuštěná jídla** – poraďte se s lékařem nebo se zdravotním personálem, jakým způsobem zahušťovat jídlo (hotová zahušťovadla, potraviny sloužící jako zahušťovadla)
- **Poloha těla během jídla** – trávicí orgány fungují nejlépe, když nedochází k jejich útisku. Pohybu potravy, tekutin a trávicích šťáv správným směrem napomáhá i působení gravitace. Snažte se dbát na to, aby vaše dcera jedla ve vzpřímené poloze. Můžete klidně zkusit i krmení vestoje. Pokud vaše dcera potřebuje u jídla ležet, dostatečně jí podložte hlavu
- **Prostředí** – stres může narušit normální průběh zažívání. Snažte se vytvořit klidné a příjemné prostředí k jídlu. Můžete potichu pustit i uklidňující hudbu, abyste se vy i vaše dcera uvolnili.

Potraviny spojené s refluxem

U některých potravin je větší pravděpodobnost, že způsobí u citlivých jedinců reflux, např: citrusové plody, čokoláda, nápoje s kofeinem, tučná a smažená jídla, česnek, cibule, peprmintové aroma, kořeněná jídla, jídla s rajčaty či rajčatovým protlakem, perlivé nápoje.

Farmakologická léčba refluxu

V případě, že vaší dceři nepomohou pouze výše uvedené jednoduché změny ve stravování, může jí jako doplněk pomoci i farmakologická léčba.

Existují dvě kategorie léků, které se používají k léčbě refluxu:

- léky, které snižují množství kyseliny produkované v žaludku
- léky, které zvyšují frekvenci nebo sílu svalových kontrakcí v trávicím traktu a tím pomáhají urychlit zpracování jídla v žaludku (zejména v případě zpomaleného vyprazdňování žaludku).

Tyto léky sice zmírňují reflux, ale mohou mít i vedlejší účinky. Proto je vždy důležité u každého léku pečlivě zvážit indikace a sledovat účinky.

Užívání léků by mělo být pouze na lékařský předpis a v nejnižší možné dávce pro kontrolu příznaků.

Farmakologická léčba refluxu		
Působení léků	**Druh léku**	**Možné vedlejší účinky**
Léky, které snižují množství kyseliny produkované v žaludku	**Inhibitory protonové pumpy (PPI)**: Lansoprazol, Omeprazol, Pantoprazol – jsou první volbou a mohou být užívány dlouhodobě.	• může se dostavit průjem, zácpa nebo bolest • vysoké dávkování nebo dlouhodobé užívání může zvýšit riziko infekce.
	H2 blokátory nebo H2 antagonisté receptoru – také snižují sekreci kyseliny, ale jsou považovány za méně efektivní než PPI.	• byly hlášeny minimální vedlejší účinky, ale může dojít ke gastrointestinálním poruchám, jako je průjem • rozvoj intolerance a nižší účinek při dlouhodobém užívání.
Léky, které zvyšují frekvenci a sílu svalových stahů (prokinetické léky)	**Domperidonové léky:** Motilium, Motinorm, Costi a Nomit – zvyšují gastrointestinální pohyblivost u dlouhotrvajícího žaludečního vyprazdňování. Mohou rovněž zvýšit toleranci k některým jídlům.	• mohou být spojovány s dystonií nebo abnormálními svalovými kontrakcemi v okolí hlavy a krku • mohou zvýšit hladinu hormonu prolaktinu.
	Erytromycin – je často předepisován jako antibiotikum, ale v nízkých dávkách se může použít ke zvýšení svalových kontrakcí.	• může se dostavit průjem, nevolnost, zvracení, bolest břicha.
	Bethanechol – může rovněž zvýšit gastrointestální motilitu.	• kontraindikace u astmatu a žaludečních vředů.
	Prokinetické léky, jako je Domperidon a Erytromycin, mohou prodloužit srdeční interval QT, což může způsobit narušení srdečního rytmu a spustit vážnější problémy. U Rettova syndromu se navíc dlouhý interval QT vyskytuje běžněji.	

Erytromycin může pomoci u zpomaleného vyprazdňování žaludku.

„Lioře špatně fungoval žaludek a nevyprazdňoval se. Byli jsme až v Americe na konzultaci u jednoho odborníka na dětskou motilitu a on navrhl čtyři možnosti. První z nich byl lék Erytromycin. Liora ho začala užívat a během tří týdnů přestala zvracet a žaludek jí zase začal pracovat. Od té doby jsme neměli žádný problém. Lékař, který navrhl zkusit léčbu antibiotiky, je pro mě hvězda. Vyřešil náš problém velmi rychle a jednoduše. Liořin žaludek teď pracuje, jak má.“

Chirurgická léčba refluxu

Jestliže i po užívání léků přetrvává těžký reflux, je někdy nezbytné provést chirurgický zákrok – tzv. fundoplikaci.

Fundoplikace spočívá v tom, že je horní část žaludku (fundus) ovinut kolem spodní části jícnu a přišit k místu tak, aby byl dolní svěrač jícnu napnutý a tím se zabránilo zpětnému toku obsahu žaludku zpět do jícnu.

Fundoplikace nejenže snižuje reflux, ale přispívá i k nárůstu hmotnosti. Může však přispívat i k nadýmání, říhání a problémech s polykáním.

Fundoplikace se provádí laparoskopicky nebo metodou tzv. „klíčové dírky"; tím se zkracuje doba hospitalizace a celková délka rekonvalescence.

Po fundoplikaci je nezbytné pravidelně sledovat, zda vše správně funguje a nedochází ke komplikacím.

„Alana prodělala fundoplikaci už ve třech letech. Rozhodnutí pro nás nebylo vůbec lehké, ale věděli jsme, že se musíme nějak rozhodnout.

Alana podstoupila spoustu vyšetření, protože pořád zvracela a byla dehydrovaná, ale příčina se nikdy nenašla. Její výživa se stala velkým problémem, protože neudržela jídlo v žaludku. Bylo mi řečeno, že pokud by Alaně udělali fundoplikaci, měla by to, čemu se říká „úplné zavinutí", což by znamenalo, že by už nemohla zvracet. Zároveň by jí ale museli udělat „kolíček", aby mohly odcházet plyny. Toho jsem se také dost obávala. Všechno bylo pro nás velká neznámá.

Bála jsem se, jak se bude Alana cítit, až bude potřebovat zvracet, ale nebude toho schopna. Bylo toho prostě ke zvažování spousta.

Také mi řekli, že Alana už možná nebude moci přijímat potravu ústy, ale nějaký vnitřní instinkt mi napovídal, že to se nestane. Po operaci jsem byla rozhodnutá nečekat moc dlouho a začala jí dávat malé porce měkké stravy. Byla jsem velmi mile překvapená, když snědla svůj první puding a nic se nestalo, naopak se to každým dnem zlepšovalo. Alana už od té doby nemá žádné problémy se zvracením a v případě potřeby stačí připevnit ke kolíčku nástavec, a tím uvolnit plyny. Zní to neuvěřitelně, ale Alana od té doby skutečně ani jednou nezvracela. Fundoplikace byla to nejlepší rozhodnutí, jaké jsme mohli v naší situaci udělat.

Vzpomínám si, to bylo ještě před fundoplikací, že vždycky když jsem Alanu oblékla a měli jsme někam jít, tak než jsme tam došli, musela jsem ji během cesty celou převléknout. Bylo to pro ni hodně stresující.

Nikdy jsme neměli s fundoplikací problém a považujeme to za naše nejlepší rozhodnutí!"

2.4 Zácpa

V poslední fázi trávení jsou zbytky odpadních produktů zpracovávány v tlustém střevě a vyloučeny z konečníku přes řitní otvor z těla ven.

Tento proces probíhá u každého člověka v různých časových intervalech - několikrát za den, ale i jednou za několik dní - což může být zcela normální.

2.4.1 Co je zácpa a jaké jsou její příčiny?

Člověk, který trpí zácpou, má tvrdou, suchou a špatně průchozí stolici. U Rettova syndromu je zácpa způsobena sníženou střevní pohyblivostí.

Nejčastější příčiny zácpy jsou:

- nedostatek vlákniny ve stravě
- nedostatečný pitný režim
- nedostatečná fyzická aktivita
- narušení běžného denního režimu (nebo nedostatečná předvídatelnost denního režimu).

2.4.2 Jak poznám, že moje dcera trpí zácpou?

Nejlepším způsobem, jak zjistit, zda vaše dcera trpí zácpou, je sledovat frekvenci a konzistenci stolice.

Zácpa může být příčinou značné nepohody a bolesti.

Pokud vám vaše dcera nedokáže říct, proč trpí nepříjemnými pocity, nebo ukázat, kde ji bolí, budete muset dávat velký pozor na další příznaky.

Vaše dcera může trpět zácpou, jestliže

- dělá grimasy nebo pláče při odchodu stolice
- ztratí chuť k jídlu
- straní se ostatních
- je podrážděnější nebo se chová jinak, zvláště pokud se problémy s jejím chováním stupňují spolu s prodlužující se dobou mezi vyprazdňováním.

„Sára měla tak velké problémy se zácpou, že se koulela v obýváku po zemi a křičela...a mě to přivádělo k pláči ...“

Zácpu u vaší dcery může lékař diagnostikovat na základě vyšetření břicha pohmatem nebo odesláním na rentgen.

2.4.3 Co lze udělat pro zmírnění zácpy

Změna životního stylu a jídelníčku může účinně zmírnit zácpu nebo její příznaky.

Jestliže se výsledek přesto nedostaví, může pomoci farmakologická léčba.

Jestliže má vaše dcera obstrukci (neprůchodnost) střeva, je poslední a nezbytnou možností chirurgický zákrok.

Jak předcházet zácpě	
Strava a životní styl	**Opatření**
Nedostatek vlákniny ve stravě – vláknina pomáhá vytvářet ideální konzistenci stolice. Nerozpustná vláknina (obsažená v celozrnné mouce, chlebu a cereáliích, ale i v ořeších a zelenině) nasaje zpět část vody, která byla vstřebána v tlustém střevě. Tato voda dodává stolici objem a hmotnost a tím dochází ke stimulaci svalových kontrakcí, které přesunují stolicí v tlustém střevě až do konečníku. Rozpustná vláknina (oves, hrách, fazole, čočka a mnoho druhů ovoce) vstřebává vodu při průchodu tlustým střevem a soustřeďuje se do měkkého gelu, který je součástí stolice a tím jí dodá měkčí konzistenci.	**Zvýšit příjem vlákniny** – doporučené množství vlákniny ve stravě je cca 14–25g denně v závislosti na věku. Jestliže budeme jíst potraviny, jako jsou cereálie a celozrnné pečivo, zelenina, luštěniny, ovoce – zejména rebarbora, hrušky, ale i sušené ovoce, švestky nebo švestkový džus, velice jednoduše zvýšíme příjem vlákniny ve stravě. Potraviny bohaté na vlákninu mají přirozeně projímavý účinek. Vysoký obsah vlákniny mají i některé doplňky stravy – např. Benefibre, Psyllium a Metamucil nebo Konsyl. Jestliže užíváte Psyllium nebo jiné přípravky se zvýšeným obsahem vlákniny, je obzvláště důležitý dostatečný příjem tekutin.
Nedostatečný příjem tekutin - zatímco většina tekutin se v tlustém střevě vstřebá zpět do těla, asi 10 % je využito k tvorbě stolice, a to tak, že má stolice: • dostatečný objem ke stimulaci svalových kontrakcí • je dostatečně měkká. Jestliže je příjem tekutin nízký, stolice je tužší a sušší. Moč má tmavší barvu. Spotřeba plen je nižší.	**Zvýšit příjem tekutin** – pro dívky a ženy s Rettovým syndromem je doporučený příjem tekutin stejný jako pro zbytek populace – asi 4 až 8 sklenic denně v závislosti na věku. V případě hyperventilace nebo nadměrného slinění je nezbytné ztracené tekutiny doplnit.
Nedostatečná fyzická aktivita – fyzická aktivita zvyšuje prokrvení organismu a pomáhá formovat a posilovat svaly v těle – včetně svalů, které umožňují potravě pohyb trávicím traktem. Na druhé straně nedostatečná fyzická aktivita zvyšuje pravděpodobnost zácpy.	**Zvýšit tělesnou aktivitu –** příznaky zácpy může také zmírnit fyzická aktivita a zachování mobility**.**
Změna denního režimu – přirozený rytmus těla funguje nejlépe, je–li v našem životním stylu a návycích dodržován pravidelný režim, včetně vyprazdňování. Náhlá změna běžných návyků může narušit normální režim těla.	**Zavést pravidelný režim vyprazdňování** – můžete pomoci své dceři naprogramovat její biologické hodiny určující dobu vyprazdňování pomocí pravidelného režimu. Nejlepší čas k vyprázdnění je do 30 minut po skončení jídla, kdy je dobré využít reflexu, který zvyšuje pohyb stolice na základě stahování žaludečních svalů (tzv. gastrokolický reflex).

Změna stravy a dodržování pravidelného denního režimu může pomoci zmírnit zácpu

„Už víc než 20 let dostává Veronica stravu bohatou na vlákninu. Brzy jí bude 34 a já vím, že když dodržujeme striktní denní režim a o totéž požádáme i ty, co o ni pečují, nemá Veronica problémy s vyprazdňováním. Pokud však trochu slevíme a dáme jí méně vlákniny, ovoce, zeleniny nebo méně tekutin, po několika dnech dostane zácpu. Po obědě, který máme ve 12, ji vezmu na toaletu a nechám ji tam v klidu sedět 5–10 minut. Veronica se nejčastěji v tuto dobu úspěšně vyprázdní. Tak to máme každodenně naučené, ať už je kdekoliv a s kýmkoliv.

Někdy se stane, že se jeden den nevyprázdní, proto ji musím posadit na toaletu víckrát, zajistit víc tekutin, někdy víc cvičit, až do doby, než se úspěšně vyprázdní.

Musím dodat, že se ji snažím nestresovat a příliš na ni nenaléhám. Prostě ji odvedu na záchod a nechám ji tam chvilku sedět. Když nejde po obědě, dám ji znovu odpoledne po svačině. V případě neúspěchu zase po večeři.“

Veroničina strava s vysokým obsahem vlákniny:

Snídaně: 7:45 – 8:00
Obiloviny s vysokým obsahem vlákniny – např. ovesné vločky s ½ čajové lžičky psyllia namočeného v sójovém mléce. Z ovoce dávám nakrájené jahody, kiwi, hrušky, krájené datle a jablka. Nikdy jí nedáváme více jak půlku banánu, protože celý jí způsobuje zácpu. K tomu má dva šálky nápoje (napůl vodu s džusem bez přidaného cukru – např. jablečný, z černého rybízu, ananasu nebo míchaný). Nedáváme ji pomerančový džus, protože ji dráždí v krku).

Oběd: 12:00
Dva silnější krajíce celozrnného chleba s tuňákem, vejci, sezamovou pastou a humusem, nebo fazole v rajské omáčce.

Z ovoce obvykle hrušku, někdy jablko, mandarinku nebo jiné sezónní ovoce. Hruška je však nejlepší. K pití další dva šálky, stejné jako k snídani.

Odpolední svačina:
1 hrnek odtučněného sójového mléka.

Večeře: 17:30 – 18:30
Maso nebo ryba se zeleninou (brambory, dýně, hrášek). Také má ráda míchanou mraženou zeleninu. Bohužel moc nemusí brokolici. Také má ráda pikantní mleté maso s rýží nebo dušené maso se zeleninou. Nedávám jí pouze bílou rýži – vždy napůl bílou a hnědou. K pití půl hrnku nápoje.

Veronika nedostává sladkosti (jen příležitostně kousek dortu bez polevy) nebo sušené ovoce (někdy tři kousky datlí), protože po cukru ji škrábe v krku a někdy má i afty.

Jiné způsoby léčby zácpy

Jestliže vaše dcera i nadále trpí zácpou, je někdy nezbytná farmakologická léčba nebo jiné prostředky.

Možnosti v tabulce jsou uvedeny podle preference. Jako první se vždy doporučují méně invazivní prostředky.

Užívání jakýchkoli léků vždy konzultujte s lékařem.

Jiné způsoby léčby zácpy	
Léčba	**Možné vedlejší účinky**
Přípravky s vysokým obsahem vlákniny - *psyllium (Metamucil, Konsyl) nebo jiné přípravky, jako Benefibre, lze použít ke zvětšení objemu stolice*	• dávejte pozor, aby byl zajištěn dostatečný příjem tekutin.
Osmotická projímadla – *zvyšují množství vody ve střevech a tím pomáhají vytvářet měkčí stolici. Lactulose, Docusate, polyetylen glykol (Movicol, Miralax) změkčují stolici*	• mohou způsobit pocit nevolnosti, nadýmání, plynatost, křeče nebo průjem.
Zvlhčující projímadla – *obsahují parafinový olej a Parachoc. „Obalí“ stolici, aby mohla snáze odejít z těla ven*	• vyhněte projímadlům na bázi olejů, existuje-li možnost aspirace • mohou být příčinou oleje ve stolici.
Čípky – *glycerinové čípky ke stimulaci svalové kontrakce k vyprázdnění střeva*	• pouze pro občasné použití • může dojít k podráždění konečníku, bolestem břicha a křečím.
Klystýr – *do konečníku a tlustého střeva se zavede teplá tekutina, která způsobí silné svalové kontrakce.*	• může způsobit nepříjemné nadýmání a křeče.

Mnozí rodiče uvádějí, že užívání projímadel účinně zmírňuje zácpu u jejich dcery

„Sára také dostává každý den sáček Movicolu, který jí pomáhá jít na záchod. Je to velmi důležité a skutečně to funguje. Jak to vím? Jednou nám došel Movicol na recept, a protože jsme byli objednaní k lékaři až za 14 dní, myslela jsem si, že to počká. Teď vím, že je lepší zaplatit radši v lékárně celou částku, než nechat Sáru úplně ucpat!

Dáváme jí sáček Movicolu odpoledne a další druhý den ráno, když se do té doby nevyprázdní, a odpoledne po Movicolu 45 ml Parachocu. Pokud se nevyprázdní 48 hodin, dáváme jí půl Piccolaxu.

Kvůli zácpě jsme také přidali vápník a hořčík jako doplněk stravy, což ze začátku skvěle fungovalo – šla ihned (i když zrovna teď to tolik nepomáhá). Její příjem tekutin taky není ideální, takže Miralax radši nezkouším, nepomohl by jí, jak by měl. Podle potřeby používáme projímadlo Pedilax – v posledním roce a půl jsme jej použili asi 10x.“

Jestliže používáte projímadla, je důležitý dostatečný příjem tekutin

Pro všechny dívky a ženy s Rettovým syndromem je velmi důležitý dostatečný příjem tekutin, zvláště pokud vaše dcera užívá projímadla k regulaci střevních pohybů. Tekutiny stolici změkčují a tím usnadňují proces vyprazdňování.

Do tekutin počítáme i tekutiny, které používáme k přípravě jídla (např. cereálie s mlékem), stejně jako potraviny s vysokým obsahem tekutin (např. polévky, želé).

Každý člověk má individuální potřebu příjmu tekutin – záleží na tělesné konstituci a případných ztrátách tekutin. Jestliže má vaše dcera během dne pravidelně pomočené pleny, je pravděpodobné, že má dostatek tekutin.

„Vše, co můžu říci k farmakologické léčbě zácpy je to, že jsme zjistili, že je potřeba, aby dívka pila hodně tekutin, jinak léky nefungují (kromě léků jako je Movicol, které se rovnou zapíjejí větším množstvím vody).“

Chirurgická léčba zácpy

Pokud u vaší dcery vše nasvědčuje tomu, že má obstrukci (neprůchodnost) střeva, kterou nelze vyřešit konvenční metodou, bude zřejmě muset podstoupit celkovou anestézii, aby mohla být obstrukce odstraněna chirurgicky.

2.5 Nadýmání

Termín „nadýmání“ se používá k popisu otoku břišní oblasti mezi hrudníkem a boky. Často je nadýmání provázeno pocity napětí a plnosti. Může být také spojeno s nepříjemnými pocity a bolestí.

Nadýmání údajně postihuje až jednu třetinu celkové populace. U Rettova syndromu se nadýmání vyskytuje častěji, stejně jako ostatní gastrointestinální problémy.

2.5.1 Co způsobuje nadýmání?

Nejpravděpodobnější příčinou nadýmání u Rettova syndromu je nadměrný příjem vzduchu v důsledku hyperventilace, zadržování dechu a polykání vzduchu.

Většinou má nadýmání spojitost s dalšími gastrointestálními problémy, jako je reflux, zpožděné vyprazdňování žaludku anebo zácpa.

„Ester začala polykat vzduch a kvůli tomu začala hodně říhat. Musím jí proto velmi často masírovat břicho. Když chvilku sedí, zhorší se to, proto obvykle stojí nebo chodí.“

Bolest, úzkost a vzrušení mohou také zhoršit nadýmání, které je obvykle v noci mírnější, protože hyperventilace je ve spánku velmi vzácná.

„Jedna z věcí, která mě u Sáry skutečně trápí, je nadýmání. Dochází k tomu vždycky, když zadržuje dech (což dělá pravidelně). Vždycky když je nafouklá, úplně se jí prohnou záda a vyšpulí se velké břicho, které je na omak velmi tvrdé.“

2.5.2 Jak poznám, že moje dcera trpí nadýmáním?

Vaše dcera může trpět nadýmáním:

- jestliže se zdá, že ji bolí břicho a má nafouklou břišní oblast.

Klinické testy pro odhalení nadýmání mohou zahrnovat:

- vyšetření, zda a jaký tlak vyvíjí břicho proti jemnému stlačení dlaní
- monitoring dechu s cílem zjistit, zda dochází k zadržování dechu nebo k polykání vzduchu.

Lékař také pečlivě posoudí i další gastrointestinální problémy, jako je reflux, zpomalené vyprazdňování žaludku a zácpa.

Pokud vaše dcera pociťuje bolest v oblasti břicha anebo má hodně nafouklé břicho, může vám lékař doporučit podrobnější vyšetření, které určí, co vše přispívá k těmto příznakům (včetně dalších možných problémů v gastrointestinálním traktu).

2.5.3 Co lze udělat pro zmírnění nadýmání?

Účinná léčba zácpy může zmírnit i příznaky nadýmání.

Ke zmírnění nadýmání je možné vyzkoušet farmakologickou léčbu, která má ale omezenou účinnost.

Farmakologická léčba

Jestliže dochází k nadýmání z nadměrné plynatosti, mohou léky, jako je např. Simethicone, přispět ke snížení povrchového napětí bublinek plynu a tím snížit nadýmání.

Pokud dochází k nadýmání vlivem úzkosti, mohou vaší dceři pomoci inhibitory zpětného vychytávání serotoninu nebo jiné léky.

I tyto léky však mají vedlejší účinky, které mohou způsobit další problémy.

Všechny léky lze užívat pouze po konzultaci s lékařem a jejich účinky musí být pečlivě sledovány.

Chirurgická léčba

Jestliže je nadýmání velmi silné a způsobuje značnou nepohodu, může pomoci gastrostomie. Ta umožní uvolnění vzduchu ze žaludku, nikoli však ze střev. Lékař či zdravotník vám ukáže, jak uvolnění vzduchu tímto způsobem docílíte.

S uvolněním nahromaděného vzduchu může pomoci gastrostomie

Maree byla mnohokrát hospitalizována kvůli nadměrné plynatosti. Při poslední hospitalizaci rentgen potvrdil, že má hodně plynů. Radiolog nám řekl, že při takové plynatosti se nemůžeme divit, že tolik zvrací.

Když jí dáváme probiotika, zdá se, že jí to pomáhá. Na bolest břicha jí také každý den dáváme 10 ml džusu z aloe vera.

Když je Maree kvůli plynatosti hodně nadmutá, ke kolíčku u sondy jí připevníme katetrální sáček, aby mohl vzduch odcházet a břicho splasklo.

Chci teď navrhnout, aby jí pečovatelé dávali katetrální sáček i v noci, když nespí a polyká hodně vzduchu, a to i když nemá nafouklé břicho, a také aby jí dávali trochu Motilia. Doufejme, že to zastaví hromadění plynů, protože vždycky přestává zvracet až mezi pátou až sedmou ráno.“

DŮLEŽITÁ POZNÁMKA
…o možné dysfunkci žlučníku

U dívek a žen s Rettovým syndromem se oproti běžné populaci častěji vyskytují žlučníkové dysfunkce (včetně přítomnosti žlučových kamenů ve žlučníku).

Mezi příznaky dysfunkce žlučníku patří bolest břicha, zvracení a horečka.

Pokud byly vyloučeny běžnější příčiny bolesti břicha a s tím spojené nepříjemné pocity, je třeba zvážit dysfunkci žlučníku.

Žlučníkové problémy lze odhalit pomocí ultrazvuku nebo speciálního testu nukleárního skenování nazývaného „HIDA“.

Pokud žlučník nefunguje správně, může být chirurgicky odstraněn (cholecystektomií).

Je prokázáno, že naše tělo dokáže dobře fungovat i bez žlučníku.

Rodiny dívek a žen s Rettovým syndromem a jejich slovo na závěr

„Sára nemá naštěstí v této oblasti moc problémů. Vždycky byla dobrý jedlík a neměla žádné velké problémy s polykáním. Je schopná sníst skoro všechno (obvykle to, co jíme všichni, a kašovitou stravu spíš nerada).

Občas má průjem nebo naopak zácpu, ale většinou má normální a pravidelnou stolici. Když byla malá, byla velmi hubená i přesto, že dobře jedla. Neustále jsme se ji snažili vykrmit a přecpávali jsme ji.

Dnes je jí 23 let a musí držet dietu, protože stále velmi ráda jí a snědla by vše, co se jí nabídne...a často i víc...a samozřejmě přibývá na váze.

Už také není tak aktivní, jako bývala, a proto musíme dohlížet na její váhu. Zatím se drží na 60kg. Celkově je na tom Sára velmi dobře, málokdy je nemocná, stále chodí a zdá se, že je spokojená.“

„S naší Hanou máme štěstí, že výživu a trávení zvládáme bez jakýchkoliv zásadních problémů.

Hana nemá problém s jídlem a na svou výšku má i dobrou váhu. Na zácpu používáme většinou čípky Dulcolax, které jí rozpohybují střeva. Když někdy polyká vzduch, dáváme jí žvýkací Rennie (antacid) na vypuzení větrů, které jí někdy způsobují bolest.

Ale jak jsem řekla, máme pocit, že máme v tomhle štěstí.“

„Nejtěžší pro nás bylo se rozhodnout pro G sondu. Od té doby, co jsme se rozhodli, už šlo vše snadno. Do týdne jsme si na všechno zvykli a do měsíce jsme si říkali, že už jsme to měli udělat minimálně před rokem.“

„Seleně zavedli G sondu, když jí byly tři roky. Hrozně se jí tehdy zhoršil reflux, zhubla na 9 kilo a byla chronicky dehydrovaná. I když jsem s tou myšlenkou dlouho bojovala, ukázalo se, že to bylo nejlepší rozhodnutí, jaké mohli doktoři udělat. Rychle přibrala a od té doby si váhu udržuje. Není dehydrovaná, a i když se někdy necítí dobře, vždycky dostane všechny potřebné kalorie a tekutiny. Protože všechny léky podáváme sondou, nemáme problém s jejich odmítáním. Od té doby, co se její zdravotní stav zlepšil, se nám opravdu zjednodušil život.“

„Po tolika letech léčby je dneska Sára nejšťastnější člověk, kterého znám. Nikdy nepláče ani si nenaříká ani nefňuká! Její gastrointestinální systém máme pod kontrolou. Denně užívá 1600 ml Peptaminu jr spolu s 400ml Pedialytu a k tomu 1000 ml vody. Vyrostla a na svou výšku má ideální váhu. Za posledních deset let ani jednou neplakala!“

Slovník pojmů

Aerofágie (polykání vzduchu)	nadměrné polykání vzduchu
Anální svěrač	sval, který reguluje otevírání a zavírání řitního otvoru
Anémie	nízká hladina hemoglobinu v krvi
Aspirace (vdechnutí)	potrava a tekutiny jsou vdechnuty do dýchacích cest a plic, místo aby se přesunuly do jícnu a dál do trávicího traktu (někdy nazýváno pulmonální aspirace)
Autonomní (vegetativní) nervový systém	kontroluje tělesné funkce, které probíhají v organismu nevědomě (trávení, krevní oběh, dýchání)
Bolus (sousto)	sežvýkaná kulička potravy, která je spolknuta
Bruxismus (skřípání zubů)	přílišné obrušování zubů anebo svírání čelisti
Čípky	léky používané k léčbě zácpy, které se vsunou do konečníku a tím dojde ke stimulaci svalových kontrakcí
Dolní jícnový svěrač	sval na dolním konci jícnu, který brání zpětnému toku žaludeční kyseliny do jícnu
Domperidon	lék, který se používá při léčbě refluxu a který zvyšuje frekvenci a sílu svalových kontrakcí v trávicím systému
Duodeum (dvanáctník)	první část tenkého střeva, která odpovídá za přeměnu potravy a reguluje rychlost vyprázdnění žaludku
Dysmotilita	pomalý nebo omezený pohyb potravy a tekutin v trávicím traktu, způsobený nedostatečnou svalovou aktivitou – někdy nazýváno též gastrointestinální dysmotilita
Dysfágie	porucha polykání, ztížené polykání
Endoskop	flexibilní optická sonda, která se vkládá do jícnu a která slouží k vyšetření horní části trávicího traktu
Enterální nutriční podpora	přísun živin skrz sondu vloženou do žaludku, duodena nebo jejuna
Enterický nervový systém	řídí mechanické a chemické procesy v trávicím traktu, je součástí autonomního nervového systému
Enzymy	komplex bílkovin, které vytváří chemické změny v těle, jako je štěpení molekul potravy
Epiglotis	příklopka hrtanová, klapka chrupavky na zadní straně krku, která zakrývá průdušnici během polykání, aby nedošlo k průniku potravy a tekutin do plic
Erytromycin	používá se převážně jako antibiotikum, ale v nízkých dávkách může být použit ke stimulaci svalových kontrakcí v trávicím systému
Fekálie	odpadní produkty z trávení včetně bakterií = stolice
Fundoplikace	chirurgický zákrok, při kterém je horní část žaludku přišita ke spodní části jícnu
Fundus žaludku	horní část žaludku
Gastro – jejunostomie	implantace sondy pomocí gastrostomie s hrotem v jejunu v tenkém střevě – PEG-J sonda
Gastrokolický reflex	reflex, který je vyvolaný příjmem potravy do žaludku a který zvyšuje svalové kontrakce v tlustém střevě (nucení na stolici po jídle)
Gastroparéza	opožděné vyprazdňování žaludku, které může přispět k refluxu
Gastro-refluxní choroba	dochází ke zpětnému toku žaludeční kyseliny do jícnu s přidruženými komplikacemi. Nazýváno GERD nebo GORD
Gastrostomie	umístění sondy do žaludku otvorem v břišní dutině, potrava je dodávána sondou přímo do žaludku, tzv. G sonda
Hormony	chemické látky uvolněné z buněk, žláz nebo orgánů v těle, stimulované odezvou jiných buněk

Horní jícnový svěrač	kruhový sval v horní části jícnu, který se během polykání otevírá, aby mohla potrava a tekutiny projít do jícnu
Hltan	část krku nacházející se pod nosní dutinou, za ústy a nad jícnem – hraje důležitou roli při polykání
Hrtan	nachází se v krku a je zapojen do dýchání a vytváření zvuku. Chrání proti vdechnutí potravy a tekutin do plic
H2 blokátory	kategorie léků, které snižují sekreci žaludeční kyseliny a používají se k léčbě refluxu
Cholecystektomie	chirurgické odstranění žlučníku
Ileocekální ventil	sval, který odděluje tenké střevo od tlustého střeva a který brání zpětnému toku potravy
Inhibitory protonové pumpy	druh léků, které snižují množství žaludeční kyseliny a používají se k léčbě refluxu
Inhibitory zpětného vychytávání serotoninu	léky používané k léčbě úzkostných poruch, pomáhají také snížit nadýmání – v případě, že je úzkost považována za přispívající faktor
Játra	velký orgán, který se nachází v horní části dutiny břišní a který plní mnoho funkcí (filtrování krve z trávicího traktu, odstraňování toxinů z těla, produkce žluči k trávení tuků, zpracování živin, pomoc při regulaci metabolismu)
Jejunum	střední část tenkého střeva
Jícen (oesophagus)	část trávicího traktu, která spojuje hrdlo s žaludkem
Joule	metrická jednotka energie, která ukazuje energetický obsah potravin
Kalorie	míra energie produkované ze stravy
Kilokalorie	míra energie produkované z potravy – 1 kilokalorie = 1000 kalorií
Kilojoule	1 kilojoule = 1000 joulů, 4,184 kJ = 4184 joulů = 1 kalorie = 1 kilokalorie = 1000 kalorií
Klky	malé prstové výběžky, které zvyšují povrchovou plochu a absorpční kapacitu stěn střeva
Klystýr	vstříknutí tekutiny do konečníku a tlustého střeva ke stimulaci svalových kontrakcí při léčbě zácpy
Laparoskopická operace	zákrok prováděný pomocí kamery se studeným světlem na bázi optických vláken = laparoskop, který je vložen malým řezem v břišní stěně. Řadí se mezi méně invazivní zákroky
Magnéziové mléko	lék, používaný při léčbě zácpy, díky němuž dochází ke vstřebání vody do stolice a tím je usnadněn průchod stolice
Nadýmání	distenze (roztažení) břišní oblasti způsobené přebytkem plynů
Nazogastrická sonda	výživová sonda, která se zavádí nosem do žaludku
Monitorování pH jícnu (sonda studie pH)	k testování refluxu, kdy je přítomnost kyseliny v jícnu sledována v průběhu 24 hodin
Nissen fundoplikace (fundoplikace podle Nissena)	chirurgický zákrok, při kterém je horní část žaludku přišita ke spodní části jícnu
Orofarangeální	týkající se úst nebo krku (hltanu)
Palpace	vyšetření pohmatem, mírným tlakem – používá se k testování nadýmání
Parajícnová kýla	vyboulení žaludku skrze membránu do hrudníku
Peristaltika	vlna svalových kontrakcí, která pohání potravu a tekutiny trávicím traktem
Projímadlo	užívá se perorálně a pomáhá utvářet měkčí a snadněji průchozí stolici
Prokinetic	lék, který zvyšuje frekvenci a sílu kontrakcí v trávicím traktu, používá se k léčbě refluxu a zpomaleného vyprazdňování žaludku
Průdušnice	trubice, která spojuje hltan a hrtan s plícemi a která umožňuje vzduchu vstoupit do plic
QT interval	míra frekvence a rytmus tlukotu srdce z EKG

Radionuklidová scintigrafie	používá se k testování aspirace. Zachycuje obrazy z fungování vnitřních orgánů prostřednictvím gama záření, které vyzařuje z požitých chemických stopových látek
Regurgitace	dlouhé přežvykování potravy v ústech
Reflux	zpětný tok obsahu žaludku zpět do jícnu
Simethicon	lék, který snižuje povrchové napětí plynových bublinek v trávicím traktu – používá se k léčbě nadýmání
Slinivka břišní	malý orgán, který se nachází za žaludkem a který uvolňuje enzymy a trávicí šťávy do tenkého střeva, kde pomáhají trávit potravu – zejména bílkoviny. Dále produkuje inzulín, který kontroluje hladinu cukru v krvi
SOMA	Schedule for Oral-Motor Assessment (Plán posouzení orální motoriky) – speciální nástroj k posouzení orálně-motorických dovedností u malých dětí
Stolice	odpadní produkty trávení včetně bakterií
Stoma	chirurgicky vytvořený otvor v těle
Střevní malrotace	abnormální uspořádání tenkého a tlustého střeva, které může vést k obstrukci tenkého střeva a dodávky krve
Svěrač	kruhový sval, který uzavírá nebo otevírá tělesný orgán s jeho obsahem nebo uvolňuje jeho obsah
Tenké střevo	část trávicího traktu, který následuje po žaludku a kde probíhá trávení a vstřebávání živin
Tlusté střevo	poslední část trávicího traktu, kde se vstřebává voda zpět do těla a kde jsou zpracovávány odpadní látky a připraveny k odstranění z těla
Vícekanálové intraluminální sledování	používá se k testování refluxu
Videofluoroskopie	zvláštní rentgenový postup, který se používá ke kontrole polykacích schopností
Volvulus	zakroucení střeva, které může způsobit ucpání nebo přerušení toku krve a tím způsobit poškození střeva
Vrátníkový svěrač	sval ve spodní části žaludku, který se otvírá, aby se mohl obsah žaludku pomalu vyprázdnit do tenkého střeva
Žaludeční „dumping“ syndrom	nestrávená potrava je příliš rychle vyprázdněna z žaludku do střev

Zdroje a odkazy

V dnešní době informačních technologií je k dispozici mnoho informací na internetu. Některé tyto informace se opírají o důkazy, některé pocházejí z nespolehlivých zdrojů a některé jsou ve skutečnosti škodlivé. Pokud vyhledáváte informace na internetu, doporučujeme vám vždy dát přednost webovým stránkám, které byly schváleny renomovanými výzkumnými institucemi, státními zdravotnickými orgány nebo příslušnými profesionálními organizacemi. Níže jsou uvedeny některé stránky, které splňují všechna tato kritéria, zejména z Austrálie, Velké Británie a USA. Existuje však i mnoho dalších stránek v zemích po celém světě, které se věnují propagaci správné výživy a trávení lidí trpících některým ze vzácných onemocnění.

Výživa a zdraví

Nutrition Australia (nevládní, nezisková organizace).
http://nutritionaustralia.org

Ministerstvo zemědělství USA – Choose my plate
http://www.choosemyplate.gov/food-groups/
http://www.choosemyplate.gov/healthy-eating-tips.html

British Nutrition Foundation (UK)
http://www.nutrition.org.uk/
http://www.nutrition.org.uk/healthyliving

Zvýšení příjmu energie

http://kidshealth.schn.health.nsw.gov.au/fact-sheets/high-energy-eating-infants-toddlers
http://www.medicalhomeportal.org/issue/power-packing

Zdraví a zažívání

National Digestive Diseases Information Clearinghouse - stránky poskytující přehled o fungování trávicího systému a popisující běžné gastrointestinální poruchy. Zde uvádíme odkaz na seznam zažívacích chorob, včetně části popisující fungování trávicího systému.
http://digestive.niddk.nih.gov/ddiseases/a-z.aspx

Webové stránky pojednávající o Rettově syndromu

Výzkum Rettova syndromu v Austrálii

Aussie Rett http://www.aussierett.org.au
InterRett http://www.Interrett.org.au

IRSF (Mezinárodní nadace Rettova syndromu)
http://www.rettsyndrome.org/

Na stránkách IRSF jsou k dispozici růstové grafy
http://rett.cz/kazdodenni-pece/hmotnost-vyska-bmi

Výzkum Rettova syndromu ve Velké Británii
http://www.rettuk.org/rettuk-public/rettuk.html

Odkazy na hlavní zdroje informací v této příručce

Leonard H, Ravikumara M, Baikie G, Naseem N, Ellaway C, Percy A, Abraham S, Geerts S, Lane J, Jones M, Bathgate K, Downs J. *Assessment and management of nutrition and growth in Rett syndrome*. Journal of Pediatric Gastroenterology & Nutrition, 2013; 57:451-460.

Baikie G, Ravikumara M, Downs J, Naseem N, Wong K, Percy A, Lane J, Weiss B, Ellaway C, Bathgate K, Leonard H. *Guidance in the management of gastroesophageal reflux*, constipation and abdominal bloating in Rett syndrome. Journal of Pediatric Gastroenterology and Nutrition. doi 10.1097/MPG.0000000000000200.

Tarquinio D, Motil K, Hou W, Lee H, Glaze DG, Skinner SA, Neul JL, Annese F, McNair L, Barrish JO, Geerts SP, Lane JB, Percy AK. *Growth failure in Rett syndrome: Specific growth references*. Neurology 2012; 79:1653-1661.

Jak tato příručka vznikla

Při vytváření této příručky, jejíž obsah se opírá o dosavadní výzkum, jsme přijali etapovou metodiku:

- provedení komplexní rešerše odborné literatury s cílem zjištění relevantního výzkumu a pojednání o růstu a výživě a gastrointestálních problémech u Rettova syndromu
- konzultace s rodiči a pečovateli, kteří se podělili o své zkušenosti s nedostatečným růstem, kalorickým příjmem, s problémy při příjmu potravy a s gastrointestálními problémy
- příprava návrhu kontrolního seznamu pro klinické lékaře týkající se hodnocení a léčby (na základě rešerší, příspěvků rodičů a otázek vyžadujících další objasnění)
- jmenování mezinárodního týmu expertů – lékařů specialistů z různých oborů, kteří vyhodnotili návrhy doporučení týkajících se hodnocení a léčby, dokud nebylo dosaženo jednotného stanoviska.

Členové týmu expertů, kteří laskavě přezkoumali dřívější návrhy, jsou uvedeni níže, a my jim tímto děkujeme za jejich přínos.

Členové týmu odborníků

Sue Abraham PhD, Albert Einstein College of Medicine, Montefiore Medical Center, Bronx, New York, USA;

Bruria Ben-Zeev MD, Pediatric Neurology Institute, The Edmond & Lily Safra Children's Hospital, the Chaim Sheba Medical Center, Tel Hashomer, Israel;

Elana Bern MD MPH, Boston Children's Hospital, Boston, Massachusetts, USA;

Sudge Budden MD, Pediatric Development and Rehabilitation, Legacy Emanuel Children's Hospital, Portland, Oregon, USA;

Hilary Cass FRCPCH, Neuroscience Unit, Great Ormond Street Hospital for Children & Institute of Child Health, London, United Kingdom; Carmelo Cuffari, MD, The John Hopkins Hospital, Baltimore, Maryland, USA;

Carmelo Cuffari MD, The John Hopkins Hospital, Baltimore, Maryland, USA;

Carolyn Ellaway MBBS PhD FRACP CGHGSA, Western Sydney Genetics Program, The Children's Hospital at Westmead, Sydney, New South Wales, Australia;

John Fortunato Jr MD, Wake Forest Baptist Medical Center, Winston-Salem, North Carolina, USA;

Michael Freilinger MD, Department of Pediatrics and Adolescent Medicine, Medical University of Vienna, Vienna, Austria;

Suzanne Geerts RD MS, Civitan International Research Centre, University of Alabama, Birmingham, Alabama, USA;

Richard Haas MD, Department of Neurosciences, University of California San Diego, La Jolla, California, USA;

Peter Humphreys MD FRCP, Division of Neurology, Children's Hospital of Eastern Ontario, Ottawa, Ontario, Canada;

Mary Jones MD, Katie's Clinic for Rett Syndrome, Children's Hospital & Research Center, Oakland, California, USA;

Omar Khwaja MD, PhD, Boston Children's Hospital, Boston, Massachusetts, USA; Jane Lane, RN BSN, Civitan International Research Centre, University of Alabama, Birmingham, Alabama, USA;

Jane Lane RN BSN, Civitan International Research Centre, University of Alabama, Birmingham, AL;

Ted O'Loughlin FRACP, Department of Gastroenterology, The Children's Hospital at Westmead, Sydney, New South Wales, Australia;

Alan Percy MD, Department of Pediatrics and Neurology, University of Alabama, Birmingham, Alabama, USA;

Mercè Pineda MD PhD, Department of Neuropediatrics, Hospital Sant Joan de Déu, Barcelona, Spain;

Carolyn Schanen MD PhD, Human Genetics Research, A.I. duPont Hospital for Children, Nemours Biomedical Research, Wilmington, Delaware, USA;

Catherine Senez BSc, Université Paris Diderot, Paris, France;

Steven Skinner MD, Greenwood Genetic Center, Greenwood, South Carolina, USA;

Eric Smeets MD PhD, Department of Clinical Genetics, Academic Hospital Maastricht, Maastricht, The Netherlands;

Sue Thompson BSc AdvAPD, Genetic Metabolic Disorders Service, The Children's Hospital at Westmead, Sydney, New South Wales, Australia;

Batya Weiss MD, Division of Pediatric Gastroenterology and Nutrition, The Edmond & Lily Safra Children's Hospital, the Chaim Sheba Medical Center, Tel Hashomer, Israel;

Helena Wandin PhD, student Department of Public Health and Caring Sciences, Research in Disability and Rehabilitation, Uppsala Universitet, Uppsala, Sweden;

Ingegerd Witt-Engerstrom MD PhD, Swedish Rett Center, Froson, Sweden.

Poznámky

Poznámky

TELETHON KIDS INSTITUTE
Discover. Prevent. Cure.

AussieRett: Australian Rett Syndrome Study

InterRett: International Rett Syndrome Database
International Rett Syndrome Foundation

The Royal Children's Hospital Melbourne

THE UNIVERSITY OF ALABAMA

Government of Western Australia
Department of Health
Child and Adolescent Health Service

the children's hospital at Westmead