

**Zlepšování výsledků v oblasti zdraví  
u Rettova syndromu**

**SPRÁVNÁ VÝŽIVA A ZAŽÍVÁNÍ  
U RETTOVA SYNDROMU**

**Informační brožura pro rodiny a pečovatele**

### **K této brožuře přispěli....**

**Jenny Downs BAppSci (physic) MSc PhD**, podílí se na Studii Rettova syndromu v Austrálii na Institutu pro výzkum zdraví dítěte v Telethonu, University of Western Australia, Perth, Western Australia.

**Helen Leonard MBChB MPH**, hlavní senior-badatel na Studii Rettova syndromu v Austrálii na Institutu pro výzkum zdraví dítěte v Telethonu, University of Western Australia and a NHMRC Senior Research Fellow. Vede epidemiologickou výzkumnou skupinu zaměřenou na mentální postižení. Její práce zahrnuje řízení a management Studie Rettova syndromu v Austrálii a InterRett databáze.

**Deirdre Croft BA DipCrim**, má profesní zázemí v oblasti veřejné komunikace a výzkumu. Zodpovídá a dohlíží na projekt „Knowledge Translation and Research Project for the Child Disability group“ na Institutu pro výzkum zdraví dítěte v Telethonu.

**Madhur Ravikumara MBBS MRCPCH FRACP**, pediatr – gastroenterolog v Dětské nemocnici „Princess Margaret, Perth, Western Australia.

**Katherine Bathgate MPH**, dietolog a učitel na Škole veřejného zdraví na Curtin University. Dělá si doktorát v oblasti výzkumu vyšetřování výživy, fyzické aktivity a skladby těla u dospívajících a adolescentů s Downovým syndromem.

**Carolyn Ellaway MBBS PhD FRACP CGHGSA**, klinický genetik a pediatr. V roce 2000 založila první léčebnou multidisciplinární kliniku pro Rettův syndrom v nemocnici pro děti „The Children's Hospital at Westmead, Sydney, Australia“.

**Sue Thompson BSc AdvAPD**, dietolog, který se zaměřuje na genetické metabolické poruchy v Dětské nemocnici „Children's Hospital at Westmead, Sydney, Australia“.

**Alan Percy MD FAAN FAAP**, dětský neurolog v Mezinárodním výzkumném centru Civitan, University of Alabama v Birminghamu, USA a hlavní badatel Angelmanova, Rettova a Prader – Willi syndromu (NIH/ORDR and NICHD).

**Gordon Baikie MD FRACP**, vývojový pediatr v nemocnici „Royal Children's Hospital, Melbourne, Australia“ a čestný člen výzkumu na Institutu „Murdoch Children's Research Institute“. Je pediatrem na Klinice „Victorian Rett Syndrome Clinic“.

## **Rodinné příběhy:**

Zeptali jsme se rodičů a pečovatelů, zda-li by se podělili o své osobní příběhy a aby uvedli, jaký dopad mají problémy s výživou a zažíváním na život jejich dcery s Rettovým syndromem. Dvacet dva rodin ze zemí po celém světě se podělilo o své osobní zkušenosti s problémy ve výživě a zažívání s dalšími rodinami, které pečují o dívky a ženy s Rettovým syndromem.

Zvláštní poděkování patří všem rodinám, které přispěly svými příběhy a poskytly fotografie. Také děkujeme členům „Australské studie Rettova syndromu“ a členům poradní skupiny za přezkoumání brožury.

## **Kontaktní údaje**

Dr Helen Leonard  
Telethon Institute for Child Health Research  
PO Box 855, West Perth  
Perth WA 6872  
Australia

Telephone: 618 9489 7790

Fax: 618 9489 7700

Email: [hleonard@ichr.uwa.edu.au](mailto:hleonard@ichr.uwa.edu.au)

Website: [www.childhealthresearch.com.au](http://www.childhealthresearch.com.au)

©The material in this document is copyright, the Telethon Institute for Child Health Research, 2013

# **Správná výživa a zažívání u Rettova syndromu**

## **O Rettově syndromu**

### **Úvod**

#### **Správná výživa**

- Co je myšleno termínem „správná výživa“
- Proč mají některé dívky a ženy s Rettovým syndromem problémy s příjmem potravy?
- Jak poznám, jestli má moje dcera dostatek výživy?
- Jak můžu zlepšit zdraví dcery v oblasti výživy?
- Možnosti enterální výživy

#### **Správné zažívání**

- Jak funguje zažívací systém?
- Vliv Rettova syndromu na zažívání
- Reflux
- Zácpa
- Nadýmání

#### **Pečující rodiny a jejich slovo na závěr**

#### **Slovník pojmů**

#### **Zdroje a odkazy**

#### **Vytváření obsahu této brožury**

## **O Rettově syndromu...**

Rettův syndrom se vyskytuje téměř výhradně u ženského pohlaví. Výskyt je přibližně 1: 9000 narozených žen.

Většina dívek a žen s Rettovým syndromem má genetickou mutaci genu MECP2. Protože má tento gen vliv na funkci nervových buněk, může mít jeho mutace vliv na normální fungování mnoha orgánů, včetně nervů, dýchání, svalů a kostí a trávicího systému.

Některé charakteristické rysy Rettova syndromu mohou ovlivňovat schopnost těla přijmout, vstřebat a využít základní živiny potřebné k optimálnímu fungování těla a celkovému zdraví.

Tato brožura poskytuje informace a rady, jakým způsobem sledovat, zlepšovat a celkově zvládat správnou výživu a zažívání u dívek a žen s Rettovým syndromem.

## **Vznik této brožury...**

Cílem brožury je doporučit a poskytnout nejlepší způsob, jak zlepšit výživu a zažívání u dívek a žen s Rettovým syndromem.

Témata, která brožura obsahuje, byla vypracována na základě nezodpovězených otázek rodin a pečovatelů.

Po přezkoumání odborné literatury jsme hledali názory expertů, kteří nám poskytli zpětnou vazbu k tomu, jak by měla být hodnocena výživa a zažívání a jakým způsobem ji zlepšit u dívek a žen s Rettovým syndromem.

Brožura je rozdělena do dvou částí. První se zabývá správnou výživou a vlivem na zdraví.

Druhá část se zabývá správným zažíváním a zaměřuje se na to, jak nejlépe zvládat gastrointestinální problémy.

Snažili jsme se, aby bylo snadné rozpoznat, která část textu bude právě pro vás přínosná a zvýraznili jsme klíčové body a data v textových polích, včetně souhrnné tabulky celé brožury.

Také jsme poprosili rodiny a pečovatele, aby se podělili o své osobní příběhy a jak případně řeší potíže jejich dcery spojené s výživou, krmením a jakým způsobem zvládají gastrointestinální problémy. Rodiče se také vyjadřují k tomu, co jim pomohlo a co nepomohlo.

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

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

V brožuře hovoříme o dívce a ženě s Rettovým syndromem, jako o vaší dceři.

V případě pečovatelů se jedná o osobu, které poskytujete péči.

# Úvod

Živiny jsou základní složky, které se vstřebávají z potravy, kterou sníme a z nápojů, které vypijeme. Jsou nezbytné pro náš organismus a umožňují nám „být zdravý“.

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

Když se dostane potrava do úst, dojde k rozžvýkání, polknutí a jícnem se pohybuje směrem dolů do žaludku.

V žaludku je jídlo chemicky rozloženo a poté se přesune do tenkého střeva, odkud se malými molekulami vstřebává do krve a dostane se do buněk po celém těle. Zbylé odpadní produkty jsou zpracovány a následně přesunuty do tlustého střeva a odtud odstraněny z těla ven.

## **Ve vědomosti je síla....**

Pokud budete mít základní znalosti o tom, jak lidský organismus normálně funguje a co je potřeba k jeho efektivní činnosti, mnohem lépe rozpoznáte případný problém, který může mít dopad na zdraví Vaší dcery.

## **Klíčové informace**

Správná výživa je důležitá pro zdraví každého z nás.

Pro dívky a ženy s Rettovým syndromem je zvlášť důležité:

- budovat sílu a vytrvalost v každodenním životě
- posilovat imunitní systém
- omezit negativní dopad jiných zdravotních problémů spojených s Rettovým syndromem

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

Zopakujte si základní znalosti anatomie člověka – proč je správná výživa tak důležitá a jak funguje trávicí systém. Pomůže vám to rozpoznat a sledovat problémy a budete se lépe orientovat v možnostech vhodné léčby.

Vzdělávejte se v oblasti výživy a zažívání. Komunikace se zdravotnickým personálem bude mnohem jednodušší, budete-li znát základní lékařskou terminologii, která se běžně používá. Na konci brožury je slovník pojmů.

Ujistěte se, že u vaší dcery probíhají pravidelná lékařská vyšetření a kontroly všech potíží spojených s výživou a zažíváním, aby mohlo dojít k nejvhodnějšímu řešení problému. Důkladné vyšetření celkového zdravotního stavu, výživy a zažívání se doporučuje 1x za 6 měsíců pro děti do 12 let a nejméně 1x za rok u dospívajících a dospělých.

Ne všechny gastrointestinální problémy mají souvislost s Rettovým syndromem. Při stanovení diagnózy je nutné zvážit všechny okolnosti.

Vy znáte svou dceru nejlépe. Sledujte všechny případné potíže při krmení (včetně toho, jak dlouho trvá, než ji nakrmíte, jaké jídlo upřednostňuje, jakou konzistenci a jaký vliv má dané jídlo na její zažívání). Pište si podrobný deník a podělte se o své postřehy s lékařem.

Pokud se vám zdá, že má vaše dcera problém s krmením nebo se zažíváním, nejprve se pokuste změnit jídelníček a všechny návyky spojené s krmením. Buďte připraveni experimentovat



s různými potravinami a konzistencí stravy. Někdy i změna polohy těla může zjednodušit celý proces krmení. Snažte se sledovat změny a jejich vliv na vaši dceru. Podrobně si vše zaznamenávejte do deníku.

Pokud vaše dcera trpí podváhou, zkuste jí zpestřit jídelníček a zvýšit příjem kalorií. V brožurě je uvedeno několik jednoduchých rad, jaké potraviny přidat do jídelníčku, aby se zvýšil kalorický příjem. (viz.str.)

Jestliže Vaší dceři nepomůžou jednoduché změny v jídelníčku, existují některé léky, které jí můžou pomoci. Lékař Vám doporučí nejvhodnější lék a přesně podle potřeb určí jeho dávkování. Všechny léky lze však užívat pouze po konzultaci a pod dohledem lékaře.

V případě, že nepomáhá ani změna stravy, změna návyků během krmení a ani léky, je zde možnost chirurgického zákroku, který může vyřešit problém se správnou výživou a zažíváním.

# Část 1 Správná výživa

V této části brožury se snažíme poskytnout informace o:

- významu „správné výživy“
- základních živinách, které jsou potřebné pro organismus
- problémech s výživou, které jsou běžně spojované s Rettovým syndromem
- doporučeních ke „správné výživě“ u Rettova syndromu
- možnostech pro zlepšení výživy a krmení u Rettova syndromu

## 1.1. Co myslíme pojmem „správná výživa“?

Správná výživa zahrnuje:

- 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, budování a nápravě tělesných tkání)

### Správná výživa je důležitá pro zdraví každého z nás...

Pro dívky a ženy s Rettovým syndromem je správná výživa velmi důležitá, aby vytvářela:

- sílu a vytrvalost pro každodenní život
- vytvářela a napravovala tělesné tkáně (včetně budování pevnějších kostí a svalové tkáně)
- posilovala imunitní systém

stejně jako:

- omezila negativní dopad jiných zdravotních obtíží spojených s Rettovým syndromem

Množství dostupné energie v potravě je vyjádřeno kilokaloriemi nebo kilojouly/gram. Čím vyšší je počet kilokalorií/ kilojoulů, tím více energie je produkováno z potravy. Energie, která není využita k růstu, vývoji a činnosti organismu je obvykle v těle ukládána jako tuk.

### Vaše dcera potřebuje celou řadu potravin z různých potravinových skupin

potřebuje:

- **makroživiny** (potřebné ve velkém množství)

existují 3 zdroje produkující makroživiny:

- sacharidy (nacházející se převážně v zrnech a některých druzích zeleniny)
- bílkoviny (především z živočišných produktů, ale i z luštěnin a některých ořechů)

- tuky (převážně z živočišných produktů, ale také v některé zelenině) a nebo 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 deficit může způsobit zdravotní problémy.

**Udržování zdravé tělesné hmotnosti vyžaduje rovnováhu mezi příjmem energie z potravy a výdejem energie použité k udržení tělesných funkcí a fyzické námahy.**

Dívky s Rettovým syndromem jsou často menší vzhledem k jejich věku, ale jejich váha by měla být úměrná výšce. K posouzení se používá BMI. V případě, že má dívka dlouhodobě nedostatečný příjem živin, může se zpomalit její růst pod daný potenciál a je velmi pravděpodobné, že tato dívka bude velmi hubená. Malá část dívek s Rettovým syndromem je obézní.

**Pro udržení „správné výživy“ je důležitý dostatečný denní příjem tekutin.**

Mnoho rodin se obává, zda má jejich dcera dostatečný příjem tekutin. U dívek a žen s Rettovým syndromem je totiž velmi pravděpodobné, že budou mít větší ztráty tekutin, které souvisí se slintáním a hyperventilací. V těchto případech je nejdůležitější zajistit dostatečný příjem tekutin.

**...AVŠAK...**

Jak mnozí rodiče a pečovatelé jistě vědí, není vždy jednoduché „dostat“ do jejich dcery tolik jídla a pití, kolik je potřeba.

## **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, čelisti, krku, jícnu a bránici.

Dívky a ženy s Rettovým syndromem mají často potíže se svalovou koordinací a to vede k problémům s krmením, žvýkáním a polykáním.

Tyto a další příznaky Rettova syndromu, které přispívají k potížím při krmení, jsou uvedeny v následující tabulce:

**Faktory, které mohou přispět k problémům při krmení, naleznete v následující tabulce:**

<p><b>Chuť k jídlu</b> (může být ovlivněno léky)</p>	<p>Některé léky, zejména léky ke kontrole epilepsie mohou ovlivnit chuť k jídlu (rostoucí nebo klesající chuť k jídlu)</p>
<p><b>Citlivost v ústech</b> (může mít vliv na vnímání chuti, konzistence nebo teploty jídla a pití)</p>	<p>Některé dívky mohou negativně reagovat na chuť, konzistenci nebo dokonce i teplotu jídla a pití</p>
<p><b>Žvýkání</b> (nutná koordinace svalů jazyka, čelisti a tváře)</p>	<p>U Rettova syndromu je také velmi obvyklé opakující se skřípání zubů – tzv. bruxismus. Skřípání může zuby obrousit až tak, že může dojít ke stomatologickým problémům, které mohou negativně ovlivnit schopnost žvýkat a tím jídlo změkčit a připravit ke spolknutí.</p>
<p><b>Polykání</b> (zahrnuje koordinaci svalů rtů, jazyka, krku a to ve správném pořadí)</p>	<p>Krk a hltan umožňují přivést vzduch do plic, dále řídí pohyb potravy a tekutin dolů do zažívacího traktu. Dojde-li k otevření průchodu pro potravu, průchod pro vzduch se uzavře. Některé dívky a ženy s Rettovým syndromem mají potíže s polykáním, mají nucení ke kašli nebo se při jídle a pití dusí, a tím se zvyšuje pravděpodobnost, že se potrava a tekutiny dostanou do špatného průchodu. Abnormální dýchání také narušuje proces správného polknutí a tím zvyšuje riziko pohybu potravy „špatnou cestou“</p>
<p><b>Držení těla</b> (může mít vliv na adjustaci trávicího traktu)</p>	<p>Špatné držení těla, zejména „hrbení se“, během jídla může způsobit útisk zažívacích orgánů a tím způsobit křeč. Skolióza může způsobit problémy s udržení těla ve vzpřímené poloze.</p>
<p><b>Vlastní krmení</b> (vyžaduje naprostou souhru v koordinaci oko-ruka-ústa)</p>	<p>Schopnost sám se najíst nám umožňuje kontrolovat co, kolik a jak rychle sníme a vypijeme. Mnozí lidé nejsou schopni se samostatně najíst a jsou odkázáni na druhé, kteří by jim měli podat dostatečnou výživu a tekutiny.</p>

## **Potíže spojené s krmením 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 nemá dostatek živin, které potřebují, aby byly zdravé. A to i přesto, že má dívka dobrý apetit a sní dostatečné množství jídla nebo dokonce i více než se očekává...

*„Když bylo Sáře 10, jedla pomalu a krmení jí velmi vyčerpávalo... Takže neměla dostatečný příjem živin, hubla a neměla dostatek energie.“*

## **Potíže spojené s krmením mohou zvýšit čas strávený u jídla a pití**

Delší doba krmení je stresující, jak pro člověka, který je krmen, ale i pro člověka, který krmí.

Mnoho dívek a žen s Rettovým syndromem je závislých na pomoci s krmením, které ještě navíc trvá delší dobu. Čas strávený u krmení se často používá jako míra obtížnosti krmení.

*„Kate, až do té doby kdy přestala jíst sama, jedla celkem pravidelně a bez problémů. Od této chvíle jí pouze namixovanou stravu a samotné krmení velmi dlouho trvá – půl šálku 45 minut. Dále máme problém s dostatečným příjmem tekutin, proto často trpí zácpou.“*

## **Potíže spojené s polykáním mohou zvýšit riziko udušení**

Kašel, říhání nebo „dušení se“ při jídle nebo pití mohou způsobit problém s polykáním a zvýšit riziko vdechnutí potravy a pití do plic.

Přibližně 25 % dívek a žen s Rettovým syndromem během jídla kašle a dáví se. 40% má problém s polykáním.

*„Angie se sama krmila až do té doby, než přestala dostatečně žvýkat a polykat a začala se dusit... To bylo asi před 10 lety. Přešli jsme na měkkou nebo namixovanou stravu a na polévky.“*

### 1.3 Jak poznám, že má moje dcera dostatek výživy?

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

Hodnocení výživy se doporučuje:

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

#### Co zahrnuje nutriční vyšetření?

Standardní vyšetření stavu výživy 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 pití a případně doporučit kontrolu nebo léčbu u stomatologa
- [posouzení každodenní stravy](#), s cílem zjistit co a kolik potravin a tekutin je spotřebováno
- [vyšetření samotného krmení \(i schopností\) a potíží během krmení:](#)
  - jak dlouho krmení trvá
  - žvýkání a polykání
  - schopnost se samostatně najíst
  - zkoušení různých technik krmení a jaký měly vliv na samotné krmení (např. změny polohy těla, použití speciálního vybavení a nástrojů, změna konzistence stravy)
  - [krevní testy](#) – kontrola chemického složení krve, dále ke zjištění, jak dobře fungují orgány, zda tělo efektivně pracuje a má k dispozici dostatečné množství základních živin k růstu, budování a nápravě tkání.

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

Speciální růstové grafy byly vyvinuty tak, aby zohlednily menší vzrůst dívek a žen s Rettovým syndromem. Tyto grafy jsou stěžejní pro srovnání modelu růstu s ostatními dívkami a ženami s Rettovým syndromem. Dostupné jsou z následujícího odkazu.

<http://www.rettsyndrome.org/understandingrett-syndrome/living-with-rett-syndrome/symptom-management/health-matters/growthreferences>

## **Další testy:**

### **Krevní testy**

Lékař může provést rozbor krve, jestliže má vaše dcera:

- riziko nedostatku konkrétních mikroživin: stopové prvky – zejména v případě nízkého BMI nebo při užívání léků ke kontrole epilepsie nebo léků, které mají vliv na vstřebávání některých stopových prvků
- má příznaky špatného vstřebávání živin v trávicím systému (např. špatné přibývání na váze, úbytek tělesné hmotnosti nebo anémie).

### **Schopnost žvýkát a polykat**

Pokud má vaše dcera potíže při jídle a pití, může vám Lékař doporučit odborné zdravotnické vyšetření, které může důkladně posoudit samotné krmení, včetně žvýkání a polykacích schopností.

### **Videofluoroskopie**

Proces polykání může být zkoumán zvláštním rentgenovým postupem = tzv. videofluorografií (kontrastní rentgenové vyšetření) někdy také nazýváno „Modified Barium Swallow Study“. Vaší dceři budou podávány potraviny a tekutiny různého složení a konzistence se směsí baria (bílá práškovitá látka, která se zobrazí na základě rentgenového záření). Tím, že se jednotlivé snímky pohybují rychle po sobě, kontrast baria umožňuje pozorovat mechanismy polykání a dále funkci ostatních orgánů v horní části trávicího traktu.

Poté, co se provede test, lze nahrát jednotlivé snímky na video a to umožňuje bližší zkoumání a analýzu výsledků.

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

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

### **Váš příspěvek k hodnocení výživy**

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

Pro vyšetření stavu výživy bude lékař nebo dietolog potřebovat informace o vaší dceři (co a jaké množství jídla sní, kolik vypije tekutin během dne a jak reaguje na různé potraviny a tekutiny).

### **Vy znáte svou dceru nejlépe...**

Vaše osobní zkušenosti, pozorování a pochopení dietních preferencí vaší dcery je velice důležité a přínosné pro relevantní hodnocení stavu výživy a následné léčby. Ved'te si podrobný deník, co vaše dcera upřednostňuje, jakou konzistenci stravy, co má a nemá ráda. Pečlivě si zaznamenávejte, jakým způsobem reaguje na rozdílnou konzistenci potravy a tekutin a co se zdá, že je pro ni nejlepší.

Zaznamenávejte si případné potíže během krmení (kdy, co a jak) a podělte se o své postřehy s lékařem nebo zdravotním pracovníkem.

## **1.4 Jak mohu zlepšit zdraví dcery v oblasti výživy?**

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

- změnu stravy
- pokusit se eliminovat potíže spojené s krmením
- enterální možnosti výživy (viz bod 1.5)

Porad'te 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 opatření.

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

#### **Počet kalorií ve stravě můžete zvýšit:**

- přidáním výživných potravin (s vysokým obsahem kalorií) do stravy (chléb, obiloviny, těstoviny, sušené ovoce, mléčné výrobky, luštěniny, olivy, avokádo nebo přidáním „zdravých“ tuků a olejů). Jestliže je potřeba jídlo namixovat, můžete ho naředit mlékem, aby byla strava tekutější.
- nabízet mléčné dezerty, jogurty nebo mléčné nápoje po hlavním jídle nebo ke svačině. Můžete doplnit stravu vysoce energetickými výživovými doplňky vhodnými pro daný věk. Vše ale konzultujte se zkušeným dietologem.



*„Dáváme jí řecký medový jogurt, který je s vysoce kalorický. Má ho ráda a dobře se jí polyká. Myslím si, že je velmi důležité zjistit, jaká konzistence jídla je ideální a co se dobře polyká.“*

*„Maree jí orálně pouze oběd a jinak je vyživována sondou (JevityHiCal). Většinou má k obědu jídlo z předchozího dne. Také se zjistilo, že má nedostatek železa, tak jsme museli přirozeně doplnit železo, aby se jeho hladina opět srovnala.“*

Příliš velký příjem energie z potravy, který je neúměrný množství vydané energie může vést k obezitě!

Malé procento dívek a žen s Rettovým syndromem má nadváhu (s ohledem věk/výška)

*„Ted, když o Sáru přes den pečuje asistent, musíme dávat velký pozor, aby dostávala průběžně najíst a pouze vhodné potraviny. Sára se totiž neustále pohybuje v kuchyni, vyhledává jídlo a bere ho ze stolu, krade ovoce z mísy... a její asistent si často myslí, že má hlad. Musíme ho proto upozorňovat, aby jí dával víc ovoce a zeleniny, méně masa a žádné sušenky, brambůrky, nízkotučné mléko a pokud colu, tak pouze bez cukru.“*

*„I přesto že má Meg Rettův syndrom, tak je na tom celkem dobře. Neustále by ale jedla – někdy má opravdu hlad, ale jindy to spíše vypadá, že je to kvůli bolesti břicha nebo jen tak z nudy. Když se sama krmí, dává si do úst příliš mnoho jídla a jí velmi rychle. Abychom to zkorigovali, počítáme pomalu do deseti u každého sousta. Meg na naše počítání celkem dobře reaguje a když jí řekneme: „počítáme do deseti“, zpomalí a tolik nehltá.“*

Některé tipy na 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 příjem kalorií je přidat vysoce energetické potraviny do běžného každodenního jídelníčku, např.:

- smetana nebo plnotučné mléko (tekuté nebo práškové) nebo ne-mléčné alternativy přidané do mléčných koktejlů, kaše, cereálií, omáček, míchaných vajec, omelet, polévek, palačinek, pyré, krémů a dezertů.
- Sýr – přidaný do míchaných vajec, omelet, polévek, pyré, omáček, fazolových směsí, těstovin, toastů

- jogurt (mléčný nebo nemléčný) přidán do koktejlů, cereálií, dezertů
- avokádo – přidáné k pečivu, toastům, krekrům
- maso a luštěniny (fazole) – přidáné do směsí a polévek
- olej a máslo – přidáné k pečivu, těstovinám a celkově do vaření
- nabízet dezert po hlavním jídle

Vysoce energetické svačiny:

- sendvič s máslem nebo margarínem
- chléb, toast, lívanec s Nutelou

## JEDNODUCHÉ RECEPTY

### Quiche

4 vejce, 1 malá nakrájená cibule, 1 hrnek strouhaného sýra, 1,5 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, strouhanou zeleninu atd.

Vložte do formy na koláč nebo do nízkého rendlíku a pečte v předehřáté troubě na 190 stupňů cca. 40 minut.

### Kousky z maracujy

1 balíček citronového želé, 1 vejce, 1 hrnek cukru, 1 hrnek mléka a 6 kusů maracujy

V hrnku horké vody rozpust'te želé, smíchejte s vejci, cukrem a mlékem, důkladně vše promíchejte, přidejte dužinu maracujy (s nebo bez semínek). Nalijte do mističek nebo do servírovací mísy a nechte vychladnout.

Recepty jsou použity z knihy „Recepty z babiččiny kuchyně“ od V. Reitha, 2006, vydané nakladatelstvím Penfolk, Victorie – Austrálie

## 1.4.2 Eliminace problémů spojených s krmením

Způsoby, jak snížit potíže při krmení:

- [často nabízet malé porce jídla](#) (pomáhat trénovat dovednosti s krmením a tím snížit námahu, kterou pro Vaši dceru každé jídlo obnáší)
- [podpírat čelist](#) – zajistit, aby neměla otevřená ústa během jídla a tím jí usnadnit žvýkání
- [upravit konzistenci jídla a pití](#) – a tím snížit námahu spojenou se žvýkáním a pohybováním jídla v ústech a usnadnit polykání
- [nabízet dceři potraviny, které má ráda](#) a tím ji motivovat k jídlu

- používat speciální vybavení a kuchyňské potřeby (speciálně upravené talíře, lžice, hrnky a kojenecké láhve a tím zvýšit její potenciál se sama nakrmit)
- [fyzicky a verbálně a pobízet](#) – zvýšit její aktivní účast při jídle a udělat z krmení příjemný společenský zážitek
- [monitorovat dýchání](#) – a nabízet jídlo a pití pouze tehdy, má-li stabilní rytmus dýchání, aby nedošlo ke vdechnutí jídla a pití do dýchacích cest
- [nastavit správnou polohu těla při jídle](#) nebo jí 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 krmením.

Někdy se stane, že dívky a ženy s Rettovým syndromem ztratí schopnost se samy najíst, například po prodělané nemoci nebo po operaci. Pokud je to i váš případ, možná by vaší dceři pomohla intenzivní terapie, díky které by získala zpět schopnost se sama najíst.

Jestliže je Vaše dcera přes den v péči mimo domov, měli by se všichni pečující zapojit do jejího krmení a po poradě se zkušeným logopedem, dietologem a zdravotní sestrou navrhnout nejlepší způsob krmení.

## 1.5 Enterální výživa

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

V případě, že u vaší dcery nedojde ke zlepšení nutričního příjmu (a to ani změnou stravy ani změnou praktik a polohy u jídla), může pomoci enterální výživa.

Existují 3 způsoby enterální výživy:

1. [nazogastrická sonda](#), kdy je sonda vsunuta nosem do žaludku, obvykle ke krátkodobému použití
2. [gastrostomická sonda](#) (někdy nazývána jako G – sonda), kdy je sonda zavedena endoskopicky do žaludku – ústy, označuje se jako PEG (Percutaneous Endoscopy Gastrostomy) nebo chirurgicky
3. [gastrojejunostomie nebo PEG-J sonda](#), kdy je sonda umístěna v jejunu (lačníku)

v tenkém střevě prostřednictvím gastrostomie nebo chirurgicky. Tato metoda se používá zřídka.

Lékař Vaší dcery může doporučit enterální způsoby výživy, jestliže:

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

Enterální výživa může:

- zaručit, že vaše dcera dostane všechny potřebné živiny
- snížit nepříjemnosti spojené s krmením, odpor k jídlu a zdlouhavé krmení

*„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, zlepšil se zdravotní stav a i se celkově lépe vypořádávala s nemocemi. Toto rozhodnutí bylo pro mne velmi těžké a věřím, že to bylo velmi těžké i pro všechny ostatní, kteří si tímto prošli se svou dcerou. Prožila jsem mnoho let, kdy jsem přemýšlela, co dělat a také mě zužoval strach a pocity viny, že nedokážu nakrmit své vlastní dítě.“*

*„Také jsem velmi dlouho odkládala výživu PEG sondou. Ted' toho nelituji. Výživa sondou skutečně pomůže a rozhodně to neznamena, že nejste schopní nakrmit své dítě. Ona zkrátka potřebuje nakrmit pouze jiným způsobem.“*

*„Jess byla několik let velmi hubená, ale po dvou krutých zimách, kdy trpěla na infekce v krku a po prodělaném zápalu plic, jsme museli přejít na výživu G-sondou. Dodnes lituji, že jsme se nerozhodli pro zákrok již dříve. Neustále jsem se uklidňovala, že je to určitě Rettovým syndromem, že je tak hubená. V obecném povědomí lidí totiž je, že dívky s Rettovým syndromem jsou menší. Až ted', když se zpětně podívám na staré fotografie, tak vidím, že Jess nebyla jenom menší, ale i strašně vyhublá.“*

Mnoho rodičů mělo zpočátku pocit, že potrava prochází sondou velmi obtížně a pomalu, po čase však hlásili, jak se jim všem zjednodušil život od doby, kdy jejich dcera přešla na enterální výživu.

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

## Výhody a nevýhody různých možností enterální výživy

Alternativa	Výhody	Nevýhody
<b>Nazogastrická sonda</b> (G sonda) – vsunuta nosem dolů do žaludku	<ul style="list-style-type: none"> <li>• poskytuje okamžité zvýšení příjmu živin</li> <li>• lze použít v případě akutního onemocnění, kdy je pravděpodobné, že budou potíže s krmením</li> <li>• k úpravě podvýživy</li> <li>• k testování, zda může dlouhodobě zavedená G sonda zlepšit výživu</li> </ul>	<ul style="list-style-type: none"> <li>• pouze ke krátkodobému použití</li> <li>• může způsobit nepohodlí</li> <li>• může dojít k ucpaní sondy, uvolnění nebo poposunutí sondy</li> <li>• podráždění kůže v místě přilepení sondy</li> <li>• riziko refluxu</li> </ul>
<b>Gastrostomie</b> – zavedení sondy břišní stěnou do žaludku	<ul style="list-style-type: none"> <li>• umožňuje výživu bez známek nepohodlí a může se měnit množství jídla</li> <li>• eliminuje stres a napětí spojené s krmením (kratší doba krmení a ne tak časté krmení) a snižuje riziko infekcí v oblasti hrudníku v důsledku aspirace</li> <li>• zjednodušuje podávání léků</li> </ul>	<ul style="list-style-type: none"> <li>• možnost prosáknutí, úniku ze sondy, uvolnění nebo posunutí sondy</li> <li>• možnost komplikací při chirurgickém zavádění</li> <li>• podráždění, zarudlá kůže nebo vyrážka v místě gastrostomie</li> <li>• riziko refluxu</li> </ul>
<b>Gastro – jejunostomie PEG-J</b> - zavedeno břišní stěnou do jejunu v tenkém střevě	<ul style="list-style-type: none"> <li>• podobné výhody jako u gastrostomie</li> <li>• doporučuje se u obtížně zvládnutého gastroezofageálního refluxu nebo v případech, kdy nelze provést gastrostomii a nebo tam, kde je zvýšené riziko aspirace</li> </ul>	<ul style="list-style-type: none"> <li>• umožňuje kontinuálnější krmení</li> <li>• možnost úniku ze sondy, uvolnění, posunutí sondy, podráždění kůže</li> <li>• pokud je průtok velmi rychlý, může dojít ke zpomalení přívodu tekutin, což může vést ke špatnému vstřebávání a riziku vstupu nestrávených živin do tenkého střeva</li> <li>• možnosti komplikací při zavádění sondy</li> </ul>

### Vyživa sondou poskytuje dlouhodobou jistotu přiměřeného příjmu živin

„Před sedmi lety, to bylo Sáře 10 let, začala mít problémy s váhou. Pozorovala jsem, jak se mi ztrácí před očima. Dneska je jí 17 let a je vyživována PEG sondou. Přesně vím, že má stále dostatek

*živin a tekutin. 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 pokrylo její potřeby. Teď přesně odměřím množství a vím, že dostala vše, co měla.“*

### **Výživa sondou může snížit námahu spojenou s krmením**

*„Přechod na J - sondu nebo krmení G – sondou? Zní to strašně, ale skutečně to holkám zpříjemní život. Není to zas tak velký problém (zejména pokud je Vaše dítě imobilní), jednoduše zavěsíte sáček na vozík, který zůstane celý den připojený. Vlastně jsme zjistili, že je to ještě jednodušší. S G – sondou bych občas zapomněla na čas krmení a to by mohlo narušit zbytek našeho denního režimu. Pumpa (Zevex Infinity) běží celý den a až do druhého dne, aniž by se musela dobíjet. Dobíjíme jednoduše přes noc...“*

### **Výživa nazo-gastrickou sondou může krátkodobě zlepšit nutriční příjem**

*„Sára byla velmi zesláblá a tak jsme přešli na výživu nazo-gastrickou sondou. Další zákroky musely být dloženy až do doby, než na tom byla fyzicky lépe. Používali jsme nazogastrickou sondu šest měsíců – s použitím Jevity s vlákninou (spec. výživa pro sondy), kterou stále užívá. Měli jsme však problém, že se sonda snadno ucpávala. Mnohokrát jsme byli v nemocnici, kvůli nové sondě, protože vždy ta předešlá byla naprosto nepoužitelná, ale i tak to pro nás bylo přijatelnější, než vidět naši holčičku v tak špatném stavu a vyhublou. Když na tom byla Sára po zdravotní stránce trochu lépe a přibrala, mohli lékaři naplánovat gastrostomii.“*

### **Výživa sondou může snížit riziko aspirace**

*„Přestala jsem Sáru krmit orálně od poslední gastrostomie, protože u ní bylo velké riziko aspirace a zápalu plic. Občas má na něco chuť, třeba ochutnat kousek narozeninového dortu, ale to jen velmi zřídka a povolíme to jen, když je úplně zdravá a nemá ani náznak kašle.“*

*„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 se svou profesí, neměli k dispozici žádné recepty a jednoduše dávali rozemleté jídlo a nebo dělali koktejly a to pak vše dali do sondy.“*

*Jednou jsem se na to zaměřila a zjistila jsem, že to tak mnoho lidí stále dělá.*

*Já jsem zpočátku používala tyčový mixér a mohla jsem dělat koktejly se sustagenem, jogurtem, mlékem, jablečnými přesnídkami, avokádem, vařenou dýní a sladkými bramborami – zkrátka s*

*potraviny, které není potřeba příliš mixovat. Potom pár našich přátel a spolupracovníků uspořádalo sbírku a koupili nám Thermomix. Je to skvělé a Jess se díky tomu úplně změnila strava. Teď jí obrovskou škálu zdravých potravin a máme i více možností, které jsme neměli ani v době, kdy jedla vše orálně.*

*Můžeme míchat krásně do hladka čerstvé ovoce, zeleninu a i ořechy a vůbec to nedělá problémy při průchodu sondou. Včera měla Jess k obědu celer, špenát, jablka, hrušky, mrkev a dýňová semínka.*

*Jess jí 50% stravy orálně a 50% sondou, ale pokud má rýmu a nebo je hodně unavená, můžu jí ještě dát něco k jídlu – snadno a rychle bez jakéhokoliv stresu.*

*Jess si teď jídlo opravdu vychutnává. Jsem ráda, že když je velké teplo, můžu jí dát kdykoliv a kdekoliv trochu vody.*

*Krmení sondou znamená, že můžete i nadále krmit své dítě, pouze jiným způsobem!!“*

## **Význam pravidelných kontrol**

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

U dívek a žen, které jsou vyživovány sondou, jsou zvláště důležité pravidelné lékařské kontroly. Sleduje se, zda je zajištěn adekvátní přísun živin, zda – li je sonda na správném místě a zda-li správně funguje.

Dietolog Vám poradí a doporučí efektivní způsob výživy.

*„V roce 2010 Sára prodělala operaci páteře a od té doby se trochu změnila pozice PEG sondy a dochází k prosakování a úniku ze sondy. Příkladáme polštářky gázy, ale moc to nepomáhá a občas jí to bolí. Používáme speciální zásyp, který pomáhá zamezit úniku ze sondy. Občas to vypadá, že je oblast kolem sondy bolestivá, ale může to být i tím, že je Sára připoutaná pásy k vozíku a ty jí tam mohou držet nebo možná dřou kalhoty. Každopádně se zdá, že v noci bolest nepřetrvává.“*

## Část 2 Správné zažívání

Tato část brožury je zaměřena na to, co se děje s živinami v trávicím traktu, jak jsou zpracovány a vstřebány a jakým způsobem jsou zbylé odpadní produkty připraveny k vyloučení z trávicího systému.

Zaměříme se na:

- funkci trávicího systému (včetně funkce jednotlivých orgánů trávicího traktu)
- vliv Rettova syndromu na správné zažívání
- příznaky a léčbu tří hlavních gastrointestálních problémů, postihujících dívky a ženy s Rettovým syndromem
  - reflux
  - zácpa
  - nadýmání

Ačkoliv se zde zabýváme zejména výše uvedenými obtížemi, je prokázáno, že dívky a ženy s Rettovým syndromem mají sklon k problémům se žlučníkem (např. žlučové kameny), které mohou způsobit bolest a vést k dalším komplikacím.

### 2.1. Jak funguje trávicí systém

Trávicí systém je kontrolován autonomním nervovým systémem, který zodpovídá za tělesné funkce, ke kterým dochází bez našeho vědomí.

Autonomní nervový systém řídí i další mimovolní procesy v těle jako krevní oběh, dýchání, pocení, slinění, rozšíření zornic atd.

Součástí autonomního nervového systému je enterický nervový systém, který ovládá mechanické a chemické procesy, nutné k rozkladu potravy a tekutin na menší molekuly a to tak, aby mohlo dojít ke vstřebání živin do organismu.

Protože trávicí systém funguje ve spojení s jinými systémy v těle (nervový, krevního oběhu, svalů a kostí, respirační a endokrinní systém), může narušení některého z nich ovlivnit správné fungování trávicího systému.



## 2.1.1 Trávicí trakt

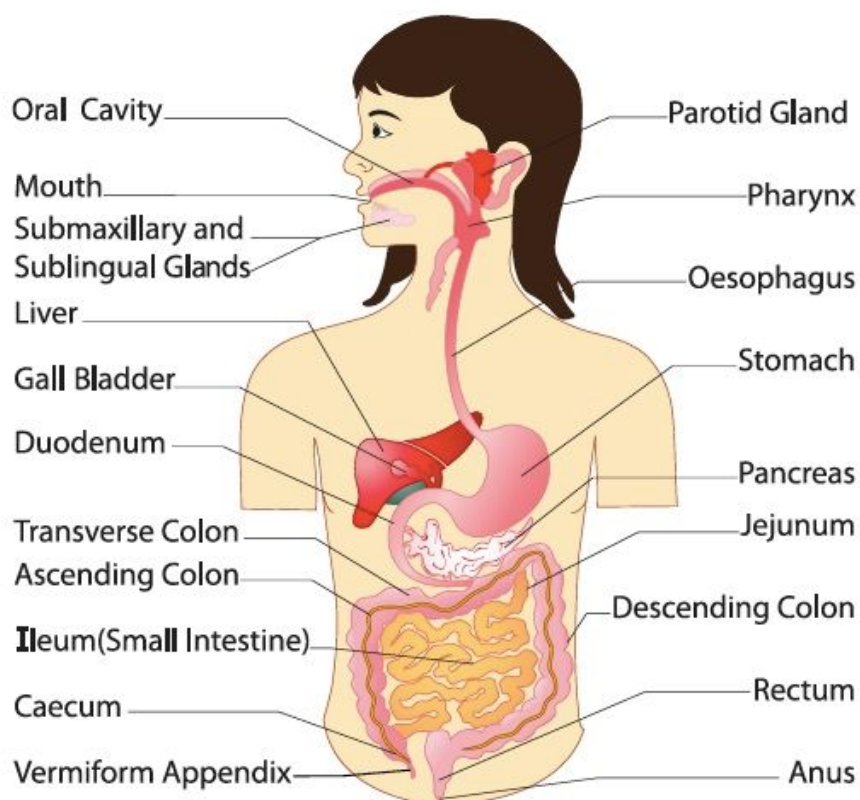
Trávicí trakt se skládá z dlouhé, zakroucené, duté trubice, která spojuje orgány a rozpíná se od úst až k řitnímu otvoru.

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

Speciální kruhové svaly (svěračové svaly) podél trávicího traktu naléhají na zažívací orgány, a tím pomáhají, aby každá část trávicího procesu byla provedena ve správném pořadí a bez mechanických či chemických narušení ostatních částí.

Ve sliznici trávicího traktu jsou uloženy malé žlázy, které produkují šťávy, které chemicky rozkládají molekuly potravy a tím dochází ke vstřebání živin.

Každý orgán v trávicím traktu plní odlišnou funkci a pro úspěšné fungování je nezbytné provedení funkce předešlé. Problémy v jakékoliv úrovni procesu trávení mohou mít vliv na správné pokračování procesu trávení.



Ústní dutina	Příušní žláza
Ústa	Hltan
Podčelistní a podjazyková žláza	Jícen
Játra	Žaludek
Žlučník	Slinivka břišní
Dvanáctník	Lačník
Příčný tračník	Sestupný tračník
Vzestupný tračník	Konečník
Kyčelník (Tenké střevo)	Řitní otvor
Slepé střevo	
Appendix (červovitý přívěsek)	

### 2.1.2 Mechanické a chemické procesy trávení

Mechanická fáze trávení umožňuje potravu namlít, smísit a přemístit skrz trávicí trakt a to prostřednictvím synchronizované posloupnosti svalových kontrakcí = tzv. peristaltiky.

Trávicí chemické látky (enzymy) vylučované ústy, žaludkem a tenkým střevem, rozkládají větší molekuly potravin na menší a ty jsou tak připravené k absorpci.

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

Síť nervových vláken řídí směr a sílu svalových stahů v různých zažívacích orgánech a dále uvolňuje šťávy do trávicích orgánů.

Trávicí orgán	Průběh trávení	Potenciální problém
<b>Ústa</b> – vstupní brána pro potravu a tekutiny, žvýkáním dochází k rozmělnění potravy	<ul style="list-style-type: none"> <li>jazyk pohybuje potravou a dochází ke žvýkání, připravuje sousto ke spolknutí</li> <li>sliny zvlhčují a zjemňují potravu a začíná chemické odbourávání sacharidů</li> <li>svaly v zadní části úst se stahují a dochází k</li> </ul>	<ul style="list-style-type: none"> <li>špatný zdravotní stav v ústech nebo skřípání zubů mohou narušit žvýkání</li> <li>špatná svalová koordinace může omezit: <ul style="list-style-type: none"> <li>pohyby jazyka</li> <li>správné žvýkání</li> <li>kontrakci svalů ve</li> </ul> </li> </ul>

	polknutí	správném pořadí
<b>Krk</b> – transportuje potravu ze zadní části úst do jícnu	<ul style="list-style-type: none"> <li>• epiglottis uzavře průdušnici, aby nedošlo k průniku potravy do plic</li> <li>• svaly v horní části jícnu (horní svěrač jícnu) se otevře, aby mohla potrava do jícnu</li> </ul>	<ul style="list-style-type: none"> <li>• Nedostatečná svalová kontrakce nebo špatná svalová koordinace mohou: <ul style="list-style-type: none"> <li>• zkomplikovat polykání</li> <li>• způsobit, že se potrava a tekutiny dostanou do průdušnice, místo do jícnu</li> </ul> </li> </ul>
<b>Jícen</b> – posouvá potravu z hrdla do žaludku	<ul style="list-style-type: none"> <li>• vlna svalových kontrakcí posouvá potravu a tekutiny do žaludku</li> <li>• svaly v dolní části jícnu se rozevřou, aby mohla potrava a tekutiny vstoupit do žaludku</li> </ul>	<p>Nedostatečná svalová kontrakce a nebo špatná svalová koordinace mohou:</p> <ul style="list-style-type: none"> <li>• omezit plynulý průchod potravy nebo tekutin dolů do jícnu</li> <li>• bránit odpovídajícímu otevření a uzavření dolního jícnového svěrače a tím umožnit žaludeční kyselině dostat se zpět do jícnu</li> </ul>
<b>Žaludek</b> – štěpí větší molekuly potravy na menší	<ul style="list-style-type: none"> <li>• svalové kontrakce i nadále mechanicky rozkládají potravu</li> <li>• potrava a tekutiny jsou v žaludku smíchány s žaludečními kyselinami, trávicími šťávami a trávicími enzymy</li> <li>• sval v dolní části žaludku (pylorický svěrač) se rozevře a tím umožní, aby se obsah žaludku pomalu vyprázdnil do tenkého střev</li> </ul>	<p>Nedostatečné svalové kontrakce a nebo špatná svalová koordinace mohou vést k:</p> <ul style="list-style-type: none"> <li>• potrava zůstane v žaludku déle, než je obvyklé a nebo není z žaludku vůbec vyprázdněna (zpomalené vyprazdňování žaludku – tzv. <b>gastroparéza</b>)</li> <li>• nestrávená potrava vstoupí příliš brzy do tenkého střeva – žaludeční Dumping syndrom</li> </ul>
<b>Játra</b> – filtrují krev z trávicího traktu, zpracovávají živiny a řídí metabolismus	<ul style="list-style-type: none"> <li>• léky jsou filtrovány a neutralizovány</li> <li>• žluč je produkována k rozkladu tuků v potravě a umožňuje vstřebávání vitamínů rozpustných v</li> </ul>	<ul style="list-style-type: none"> <li>• může dojít k zvětšení jater, zjizvení nebo poškození vlivem léků, nadváhy, diabetu nebo poškození funkce jater vlivem virové infekce</li> </ul>

	<p>tucích</p> <ul style="list-style-type: none"> <li>• sacharidy jsou přeměněny na cukry pro energii</li> <li>• amoniak z metabolismu bílkovin se přemění na močovinu vyloučenou v moči</li> </ul>	
<p><b>Žlučník</b> – ukládá žluč produkovanou játry, před tím, než je uvolněna do tenkého střeva</p>	<ul style="list-style-type: none"> <li>• voda se získává z již dříve vyrobené žluči v játrech</li> <li>• koncentrovaná žluč je vytlačena do tenkého střeva, kde je přítomná mastná potrava</li> </ul>	<ul style="list-style-type: none"> <li>• tvorba žlučových kamenů krystalizací přebytku cholesterolu ve žluči a nebo selhání žlučníku (zcela prázdného)</li> </ul>
<p><b>Slinivka břišní</b> – uvolňuje trávicí šťávy do tenkého střeva a tím rozkládá molekuly potravy</p>	<ul style="list-style-type: none"> <li>• trávicí šťávy a enzymy se uvolňují přes malý kanál do tenkého střeva</li> <li>• uvolnění hydrogenuhličitanu sodného pomáhá neutralizovat žaludeční kyseliny</li> <li>• produkuje inzulín, který pomáhá kontrolovat hladinu cukru v krvi</li> </ul>	<ul style="list-style-type: none"> <li>• může být zanícena, někdy v důsledku žlučových kamenů</li> </ul>
<p><b>Tenké střevo</b> – pokračuje v chemickém rozkladu molekul potravy a vstřebává živiny do krevního oběhu</p>	<ul style="list-style-type: none"> <li>• trávicí šťávy produkované slinivkou, játry a stěnami střeva i nadále rozkládají cukry, tuky a bílkoviny</li> <li>• živiny se vstřebávají do krevního řečiště</li> <li>• svěrač ve spodní části střeva (ileocekální ventil) se otevře, aby tekutiny, nestrávené jídlo a bakterie odešly do tlustého střeva</li> </ul>	<p>Nedostatečná svalová kontrakce nebo špatná svalová koordinace mohou:</p> <ul style="list-style-type: none"> <li>• omezit průchod potravy a tekutin přes tenké střevo, což může vést k nevolnosti, zvracení, nadýmání, bolesti nebo změněné stolici</li> <li>• přispět k hromadění bakterií v horní části tenkého střeva, bránit vstřebávání živin a uvolnění přebytečných plynů</li> </ul>
<p><b>Tlusté střevo</b> – zpracovává a ukládá odpadní látky připravené k vyloučení z těla</p>	<ul style="list-style-type: none"> <li>• Svalové kontrakce přesunují tekutiny, bakterie a nestrávenou potravu tam a zpátky, aby byl dostatek času pro vstřebání většiny tekutiny</li> <li>• zbývající tekutiny a odpadní látky jsou</li> </ul>	<p>Nedostatečná svalová kontrakce nebo špatná svalová koordinace mohou:</p> <ul style="list-style-type: none"> <li>• zpomalit pohyb odpadních produktů v tlustém střevě, což vede k tomu, že je vstřebáno příliš mnoho tekutiny, dochází k nadměrnému</li> </ul>

	<p>zhutněné do stolice</p> <ul style="list-style-type: none"> <li>• svalové kontrakce posouvají stolicí až ke konečníku</li> <li>• nervové senzory rozpoznají naplnění konečníku a spustí reflexy, které umožňují uvolnění análního svěrače a stolice je pohybem střev vyloučena z těla ven</li> </ul>	<p>vysušení stolice a to vede k zácpě</p> <ul style="list-style-type: none"> <li>• bránit uvolnění análních a rektálních svalů potřebných k průchodu stolice z těla ven</li> </ul>

## 2.2 Jaký vliv má Rettův syndrom na trávicí systém?

V této části brožury poskytneme informace o příznacích 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 velkou bolest, nepohodlí ale i:

- ohrožit požití z jídla
- omezit příjem živin potřebných pro optimální růst a normální fungování organismu

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

**Většina dívek a žen s Rettovým syndromem má zkušenost minimálně s jedním z mnoha gastrointestinálních problémů.**

- Většina z nich má nějakou gastrointestinální dysmotilitu
- 80% trpí zácpou
- asi 40% má gastroezofageální reflux
- přibližně polovina má zkušenost s nadýmáním

*„O Ciařiných gastrointestálních problémech bychom mohli napsat celou knihu. Má potíže s refluxem, plynatostí, zpomalenou žaludeční pohyblivostí, atd...“*

### **Dobrá zpráva je...**

Je k dispozici účinná léčba gastrointestálních potíží a je použitelná pro kohokoliv, kdo má potíže. Neznamená to však, že když má vaše dcera Rettův syndrom, že se budete muset všichni smířit s jejími gastrointestálními problémy a s nimi spojenou bolestí a celkovým nepohodlím.

### **Začít s jednoduchým...**

Některé problémy spojené se zažíváním lze snadno odstranit pomocí změny stravy, polohování nebo změnou prostředí při krmení.

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

### **Je důležité si uvědomit, že...**

Ne všechny zažívací potíže mají souvislost s Rettovým syndromem. Pokud příznaky přetrvávají i po ukončení léčby, může to znamenat, že něco není v pořádku, a to je dostatečný důvod k tomu, aby lékař důkladně Vaši dceru vyšetřil a určil problém.

### **Mnoho dívek a žen s Rettovým syndromem má vícečetné problémy se zažíváním.**

*„Mnoho let Sáru trápily gastrointestální problémy. Sténala, křičela a vyváděla až tak, že musela mít roubík, často zvracela a trápila ji zácpa. Měla velký problém se žvýkáním a ztratila schopnost polykat. Když se ohlédneme zpět, musíme zkonstatovat, že lékaři naprosto ignorovali mnoho příznaků a problémů, až do doby, kdy jsme se my jako rodiče začali trochu více angažovat a našli jsme lékaře, který nám skutečně pomohl. Zkoušeli jsme všechno možné, mnohokrát jsme byli na dětské klinice, kde všichni viděli, jaký máme velký problém. Bylo pro všechny naprosto nepředstavitelné, jak dlouho nám trvá krmení...denně jsem strávila 15 hodin krmením dcery a i přesto jsem se dívala na to, jak mi chřadne před očima.“*

### **Ne všechny problémy se zažíváním 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 ptala na její reflux, vždy mi bylo řečeno, že je to Rettovým syndromem. I přesto, že jsem za ni vždy bojovala a hájila ji i v jiných směrech, nedokázala jsem na lékaře trochu víc naléhat“.*

## 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 trávicím traktu.

Když se sval v dolní části jícnu dostatečně neuzavře poté, co se potrava přesune do žaludku, může se obsah žaludku dostat zpět do jícnu.

Působení žaludeční kyseliny v jícnu je velmi nepříjemné až 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 není žaludek zcela vyprázdněn. Tento stav se nazývá „zpožděné vyprazdňování žaludku“ nebo „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 2-4krát 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 fyzické postižení, tím je pravděpodobnější, že bude mít člověk problém s refluxem. Skolióza rovněž zvyšuje pravděpodobnost výskytu refluxu.

*„Když bylo Rachel 17 let, udělali ji 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 není schopna sdělit příznaky a potíže, bývá velmi obtížné zjistit, proč u nich dochází k velkým bolestem po jídle.

Vaše dcera může trpět na reflux, jestliže:

- hubne, i přesto že jí a má dobrý apetit
- má anémii (z nedostatku železa) – může naznačit refluxní ezofagitidu – zánět jícnu
- má kyselý dech a říhá
- pravidelně zvrací nebo se jí jídlo vrací do úst (někdy s příměsí krve)
- odmítá jíst, opakovaně přežvykuje a nechce polknout
- má rekurentní pneumonii, kašle po jídle a má obecně špatný stav dýchacích cest
- chová se nezvykle během jídla nebo po jídle (je neklidná, křičí, ubližuje si)

### **Pravidelné zvracení může být příznakem refluxu**

*„Sára měla těžký reflux. Když jsme šli společně na nákup, často jsem musela poprosit o mop a kbelík a uklidit po ní nepořádek. Když jí byly tři roky a někam jsme šly, vždy jsem musela mít s sebou věci na převlečení.*

*Netrvalo dlouho a začala hubnout... a brzy byla strašně vyhublá.*

*Dovedete si představit, že to nikdy nebylo takové to voňavé a čisté dítě k pomazlení a to vůbec nemluvím o neustále špinavé autosedačce, kočárku a kobercích u nás doma.“*

*„Když bylo Lioře 11 měsíců, začala chronicky zvracet. Trvalo nám skoro rok, než jsme objevili příčinu. Na základě výsledku studie polykání se zjistilo, že má Liora problém z vyprazdňováním žaludku. Všechno jídlo, které jsem jí dala, zůstalo v žaludku.“*

### **Přibývající problémy s dýcháním mohou být příznakem refluxu**

*„Když jí bylo 5let, začala mít hyperventilaci. Byla velmi neklidná a bylo stále obtížnější ji nakrmit. Začala užívat léky na reflux a během jednoho měsíce jí bylo mnohem lépe a po pár měsících už vůbec neměla hyperventilaci. Také přestala slintat...a začala se zase smát. Najednou bylo mnohem jednodušší jí nakrmit a postupně začala přibývat na váze.“*

### **Zhoršující se chování může být příznakem refluxu**

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

#### **2.3.3 Testování refluxu**

Lékař Vám může doporučit některé testy, které určí, zda se u Vaší dcery vyskytuje reflux.



## Testy na reflux

24-hodinové monitorování pH v jícnu – měří rovnováhu kyselosti a zásaditosti v jícnu v průběhu 24 hodin, zda a v jaké míře je v jícnu přítomná žaludeční kyselina a zda se jedná o příznaky refluxu.

### Vícekanálové měření impedance

- může být relevantní, pokud se vyskytují příznaky refluxu a i v případě velmi nízké nebo pozvolna stoupající hladině žaludeční kyseliny v jícnu...nebo když příznaky refluxu přetrvávají i po požití léků na potlačení kyselosti

Horní gastro – intestální endoskopie – ústy se vkládá do jícnu tenký, ohebný optický přístroj tzv. 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 organismu a orgánů na základě gama záření, které vyzařuje z dříve požitých radioaktivních chemických stopových látek. Může pomoci při testování, zda reflux přispívá k aspiraci.

### 2.3.4 Co lze udělat pro zmírnění refluxu

Léčba refluxu spočívá v jednoduchých změnách ve stravě nebo při krmení, dále farmakologická léčba a v poslední řadě i operace.

### Změna stravovacích návyků

K celkovému zvládnutí refluxu jsou důležité jednoduché změny ve výživě a během krmení.

- Strava – pokuste se vyloučit potraviny, které mohou mít souvislost s refluxem (viz.tabulka níže). Postupně je vylučte ze stravy a sledujte, zda-li to má příznivý účinek.
- Velikost a četnost jídla – pokuste se dceři dávat menší porce jídla a častěji, aby se urychlil proces trávení a snížila se hladina žaludeční kyseliny, která by se eventuálně mohla dostat zpět do jícnu.
- Zahuštěná jídla – poraďte se s lékařem nebo zdravotním personálem, jakým způsobem zahušťovat jídlo pro Vaši dceru (zahušťovadla, potraviny na bázi zahušťovadel...)
- Držení těla během jídla – trávicí orgány fungují nejlépe, když nedochází k jejich útisku. Pohybu potravy tekutin a trávicích šťáv správným směrem pomáhá i působení gravitace. Snažte se dbát na to, aby Vaše dcera byla během jídla ve vzpřímené poloze. Můžete klidně

zkusit krmení ve stoje. Pokud Vaše dcera potřebuje u jídla ležet, dostatečně ji podložte hlavu.

- **Prostředí** – stres může narušit normální průběh zažívání. Snažte se vytvořit klidné a příjemné prostředí k jídlu. Můžete potichu pustit relaxační hudbu, aby se Vaše dcera uvolnila.

### Potraviny vyvolávající reflux

U některých potravin, je větší pravděpodobnost, že způsobí reflux, např:

citrusové ovoce, čokoláda, nápoje s kofeinem tučná a smažená jídla, česnek, cibule, pepermintové aroma, kořeněná jídla, jídla s rajčaty, rajčatovým protlakem, perlivé nápoje.

### Farmakologická léčba refluxu

V případě, že Vaší dceři nepomůžou jednoduché změny ve stravě a během stravy, může jí pomoci farmakologická léčba.

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

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

Zatímco tyto léky mohou zmírnit reflux, mohou mít i nežádoucí účinky. Proto je důležité 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	Nežádoucí účinky
<b>- Léky, které snižují množství kyseliny, produkované v žaludku</b>	<b>Inhibitory protonové pumpy (PPIs)</b> jako: Lansoprazol, Omeprazol, Pantoprazol – jsou první volbou a mohou být užívány dlouhodobě	- může se dostavit průjem, zácpa nebo bolest - vysoká dávka nebo dlouhodobé užívání může zvýšit riziko infekce
	<b>H2 blokátory nebo H2 antagonisti receptoru</b> – 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

<u>- Léky, které zvyšují frekvenci a sílu svalových stahů (prokinetické léky)</u>	<b>Domperidonové léky jako:</b> Motilium, Motinorm, Costi a Nomit – zvyšují gastrointestinální pohyblivost u dlouhotrvajícího žaludečního vyprazdňování. Mohou zvýšit toleranci k některým jídlům	- může být spojován s dystonií nebo abnormálními svalovými kontrakcemi v okolí hlavy a krku - může zvýšit hladinu hormonu prolaktinu
	<b>Erytromycin</b> – je často předepisován jako antibiotikum, ale v nízkých dávkách se může použít ke zvýšení svalových kontrakcí	- může se dostavit průjem, nevolnost, zvracení, bolest břicha
	<b>Bethanechol</b> – může zvýšit gastrointestinální motilitu	- kontraindikace u astma a žaludečních vředů

Prokinetické léky jako je Domperidone a Erytromycin mohou zvýšit srdeční interval a tím může dojít k narušení srdečního rytmu. U Rettova syndromu je dlouhý QT interval běžný.

### **Erytromycin může pomoci u zpomaleného vyprazdňování žaludku**

*„Liořin žaludek špatně pracoval a nevyprazdňoval se. Byli jsme na konzultaci u odborníka na dětskou motilitu a on navrhl 4 možnosti. První z nich byl 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 tuto léčbu je pro mě Bůh. Vyřešil náš problém velmi rychle a jednoduše. Liořin žaludek teď dělá to, co 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.

Nejenže fundoplikace snižuje výskyt refluxu, ale přispívá i k nárůstu hmotnosti.

Nicméně fundoplikace se může podílet na nadýmání, říhání a problémech s polykáním.

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

Po fundoplikaci je nezbytné pravidelně sledovat a kontrolovat, zda- li vše správně funguje a nedochází k nějakým komplikacím.

*„Alana prodělala fundoplikaci už ve třech letech. Rozhodnutí pro nás nebylo vůbec lehké, ale věděli jsme, že se to musí udělat.*

*Lékaři Alanu velmi často vyšetřovali, protože neustále zvracela a byla dehydrovaná, ale příčina se bohužel nikdy nenašla.*

*Její vyživa se stala velkým problémem, protože neudržela jídlo v žaludku.*

*Bylo mi řečeno, že pokud by Alaně udělali fundoplikaci, měla by to, čemu se říká „full wrap“ nebo-li plná fundoplikace. Po zákroku by to znamenalo, že by už nezvracela...Vzbuzovalo to však ve mně obavy...protože to všechno bylo pro nás neznámé.*

*Byla jsem znepokojena, protože, když se Alana potřebovala vyzvracet, tak to prostě nešlo...Je tam spousta věcí, které se musí pečlivě zvážít.*

*Také mi bylo řečeno, že Alana nesmí jíst znovu orálně...ale nějaký vnitřní instinkt mi říkal, že to takhle nepůjde. Po operaci jsem nečekala dlouho a začala jí dávat měkkou stravu. Byla jsem velmi překvapená, když snédla svůj první puding a nic se nestalo...naopak...každým dnem se to zlepšovalo. Alana nikdy neměla problém se zvracením, protože v případě potřeby stačilo uvolnit kolík u sondy a tím se uvolnil plyn. Zní to neuvěřitelně, ale Alana od té doby skutečně nezvracela.*

*Fundoplikace byla nejlepší rozhodnutí, jaké jsme jen 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 Alanu hrozné a stresující.*

*Nikdy jsme neměli s fundoplikací problém a bylo to naše nejlepší rozhodnutí!“*

## **2.4 Zácpa**

V poslední fázi trávení jsou zbytky odpadních produktů zpracovány v tlustém střevě a jsou 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 a je to zcela normální a individuální).

### 2.4.1 Co je zácpa a jaká je její příčina?

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 rytmu

### 2.4.2 Jak poznám, že moje dcera trpí zácpou?

Nejlepším způsobem, jak zjistit, zda-li vaše dcera trpí zácpou, je sledovat frekvenci a konzistenci stolice. Zácpa může být příčinou neklidu a může způsobit bolest. Vaše dcera vám neřekne, proč je neklidná a nevysvětlí, že má zácpu, proto 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 podrážděná nebo se chová jinak, zvláště pokud se chování mění v době vyprazdňování

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

Na základě vyšetření břicha palpací - pohmatem může lékař diagnostikovat zácpu u Vaší dcery nebo Vás může odeslat na rentgen.

### 2.4.3 Co lze udělat pro zmírnění zácpy...

Změna životního stylu a jídelníčku může velmi účinně zmírnit zácpu a její příznaky. Jestliže se výsledek i přesto nedostaví, může pomoci farmakologická léčba

Jestliže má vaše dcera obstrukci střeva, pak poslední a nezbytnou možností je chirurgický zákrok.

Strava a životní styl	Jak předejít zácpě
<p><b>Nedostatek vlákniny ve stravě</b> – vláknina pomáhá vytvářet ideální konzistenci stolice</p> <ul style="list-style-type: none"> <li>- <u>Nerozpustná vláknina</u> (která je obsažena v celozrnné mouce, chlebu a cereáliích, ale i v ořechách a zelenině) čerpá 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.</li> <li>- <u>Rozpustná vláknina</u> (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 dělá měkčí.</li> </ul>	<p><b>Zvýšit příjem vlákniny</b> – doporučené množství vlákniny ve stravě je cca. 14 – 25g na den 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.</p> <p>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.</p>
<p><b>Nedostatečný příjem tekutin</b></p> <p>Zatímco většina tekutin, které vstoupí do tlustého střeva se vstřebá zpět do těla, asi 10% je využito k tvorbě stolice a to tak, že má stolice:</p> <ul style="list-style-type: none"> <li>- dostatečný objem ke stimulaci svalových kontrakcí</li> <li>- je dostatečně měkká k průchodu</li> </ul>	<p><b>Zvýšit příjem tekutin</b> – Pro dívky a ženy s Rettovým syndromem je doporučený příjem tekutin stejný jako pro zbytek populace – asi 4 – 8hrnků za den, v závislosti na věku.</p> <p>V případě hyperventilace nebo nadměrného slintání je nezbytné doplnit ztracené tekutiny.</p>
<p><b>Nedostatečná fyzická aktivita</b> – 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.</p>	<p><b>Zvýšit tělesnou aktivitu</b> – příznaky zácpy může také zmírnit fyzická aktivita a zachování mobility.</p>
<p><b>Změna denního rytmu</b> – přirozený rytmus těla funguje nejlépe, je – li dodržován pravidelný rytmus v našem životním stylu a návycích , včetně vyprazdňování. Náhlá změna běžných návyků může narušit normální rytmus těla.</p>	<p><b>Zavedení pravidelného režimu vyprazdňování</b> – můžete pomoci své dceři „naprogramovat“ návyky s vyprazdňováním. Nejlepší čas k vyprázdnění je do 30 minut po skončení jídla, je dobré využít reflexu, který vyvolá vlnu peristaltiky tlustého střeva na základě příjmu potravy do žaludku = <i>gastrokolický reflex</i></p>

## **Změna stravy a dodržování pravidelného denního rytmu může pomoci zmírnit zácpu**

*„Už více než 20 let se snažíme, aby měla Veronica stravu bohatou na vlákninu. Je jí téměř 34 let a dnes vím, že když dodržujeme přísný denní režim (a i ti, co o ni pečují), Veronica nemá problémy. Pokud však trochu slevíme a dáme méně vlákniny, ovoce, zeleniny nebo méně tekutin, po několika dnech má opět problém se zácpou. Po obědě, většinou po 12 hodině ji dávám na toaletu a nechávám ji v klidu sedět 5–10 minut. Veronica se v tuto dobu většinou úspěšně vyprázdní. Tak to máme každodenně naučené, ať už je kdekoliv a skýmkoliv. Někdy se stane, že se nevyprázdní, proto ji musím posadit na toaletu vícekrát, zajistit více tekutin, více cvičit...až do té doby, než se úspěšně vyprázdní. Musím dodat, že se ji snažím na toaletě nestresovat a příliš na ni nenaléhám. Když to nejde po obědě, dám ji znovu odpoledne, když se napije. V případě neúspěchu i po večeři.“*

## **Veroničina strava s vysokým obsahem vlákniny**

### Snídaně: 7:45 – 8:00

- obiloviny s vysokým obsahem vlákniny – např. ovesné vločky s ½ psyllia namočeného v sojovém mléce. Z ovoce dávám nakrájené jahody, kiwi, hrušky, krájené datle a jablka. Nikdy ji nedávám více jak půl banánu, protože ji větší množství způsobuje zácpu. K tomu má dva šálky nápoje (půl vody a půl džusu bez přidaného cukru – např. jablečný, z černého rybízu, ananasu nebo míchaný. Nedávám jí pomerančový, protože jí dráždí v krku).

### Oběd: 12 hod.

- 2tlusté plátky celozrnného chleba s tuňákem, vejci, sezamovou pastou a humusem, fazole
- Z ovoce obvykle hrušku, někdy jablko, mandarinku nebo jiné sezónní ovoce. Hruška je však nejlepší. K pití další dva šálky, stejné jako k snídani.

### Svačina: 1 hrnek lehkého sojového 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 půl bílé a půl hnědé. K pití půl hrnku nápoje.

Veronika nejí sladkosti, pouze příležitostně si dá kousek koláče nebo dortu bez cukru nebo sušené ovoce – např. datle. Po cukru ji škrábe v krku a dráždí jí to, někdy má v ústech i moučnivku.

## **Jiné způsoby léčby zácpy**

Pokud Vaše dcera i nadále trpí zácpou, je někdy nezbytná farmakologická léčba a nebo je potřeba vymyslet jiný způsob léčby.

Volba různých léků je uvedena v níže uvedené tabulce a to v pořadí podle preference. Jako první se vždy doporučuje méně invazivní volba. Užívání jakéhokoliv léků vždy konzultujte s lékařem.

### Další způsoby léčby zácpy

<p><b>Přípravky s vysokým obsahem vlákniny</b> (Psyllium – metamucil, Konsyl nebo jiné přípravky jako Benefibre lze použít ke zvětšení objemu stolice)</p>	<p>Dávejte pozor, aby byl zajištěn dostatečný příjem tekutin.</p>
<p><b>Osmotická projímadla</b> – zvyšují množství vody ve střevech, pomáhají vytvářet měkčí stolici (Lactulose, Docusate, Polyethylene glycol, Movicol, Miralax)</p>	<p>Mohou způsobit pocit nevolnosti, nadýmání, křeče nebo průjem.</p>
<p><b>Zvlhčující projímadla</b> – parafinový olej a Parachoc „obalí“ stolici, aby mohla snáze odejít z těla ven</p>	<p>V případě možnosti aspirace se vyhněte projímadlům na olejové bázi. Mohou být příčinou oleje ve stolici.</p>
<p><b>Čípky</b> – glycerinové čípky ke stimulaci svalové kontrakce k vyprázdnění střeva</p>	<p>Pouze pro občasné použití. Může dojít k podráždění konečníku, bolestem břicha a křečím.</p>
<p><b>Klystýr</b> – do konečníku a tlustého střeva se zavede teplá tekutina, která způsobí silné svalové kontrakce</p>	<p>Může způsobit nepříjemné nadýmání a křeče.</p>

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

*„Sára dostává každý den sáček Movicolu, který jí pomáhá regulovat stolici. Skutečně jí to velmi pomáhá. Odpoledne dáváme sáček Movicolu a pokud se do večera nevyprázdní, další sáček dáme druhý den ráno a ještě to odpoledne 45ml Parachocu. Pokud se i přesto nevyprázdní do 48hodin, dáváme jí půl Picclaxu.*

*Pro zmírnění zácpy jsme přidali vápník a hořčik do stravy, zpočátku to skvěle fungovalo, teď už to však tolik nepomáhá.*

*Její příjem tekutin také někdy není úplně dostatečný, tak jí v těchto případech dávám Miralax.*



*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 stolice. Tekutiny stolici změkčují a tím usnadňují proces vyprázdnování.

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

Každá dívka má individuální požadavky na příjem tekutin – záleží na tělesné konstituci a případné ztrátě tekutin. Každopádně pokud má vaše dcera během dne pravidelně pomočené pleny, tak je pravděpodobné, že má dostatek tekutin.

*„Vše co mohu říci k farmakologické léčbě zácpy je to, že jsme našli léky, které pomáhají. Akorát je potřeba, aby dívka vypila dostatek tekutin, jinak léky nefungují (Je to jako u Movicolu, po jehož užití je potřeba vypít dost tekutin)*

### **Chirurgická léčba zácpy**

Pokud u vaší dcery vše nasvědčuje tomu, že má obstrukci střeva a nelze to vyřešit běžným lékařským ošetřením, někdy to vyžaduje celkovou anestézii, aby mohla být překážka odstraněna chirurgicky.

## **2.5 Nadýmání**

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

Nadýmání údajně postihuje až jednu třetinu celkové populace. U Rettova syndromu se nadýmání vyskytuje mnohem 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 nebo zácpa.

*„Ester začala polykat vzduch a díky tomu začala hodně říhat. Musím jí proto velmi často masírovat břicho. Když si na chvíli sedne, podstatně se to zhorší, proto se snažíme, aby Ester hodně stála nebo chodila.“*

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

*„Jedna z věcí, které mě velmi trápí u Sáry je její nadýmání. Dochází k tomu, vždy když zadržuje dech... a to je u ní velmi časté. Vždycky když je nafouklá, má úplně prohlá záda a vyšpulené obrovské břicho a cítí se velmi těžce.“*

### **2.5.2 Jak poznám, že moje dcera trpí nadýmáním?**

Vaše dcera může trpět nadýmáním, pokud se zdá, že jí bolí břicho a má nafouklou břišní oblast.

Klinické testy pro odhalení nadýmání mohou zahrnovat:

- zjištění, zda a jaký tlak vyvíjí břicho proti jemnému stlačení dlaní
- monitoring dechu s cílem zjistit hospodaření s dechem a zda dochází k polykání vzduchu

Lékař Vaší dcery také pečlivě zkontroluje i další gastrointestální problémy jako je reflux, zpomalené vyprazdňování žaludku a zácpa.

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

### **2.5.3 Co lze udělat pro zmírnění nadýmání**

Účinná léčba zácpy může zmírnit příznaky nadýmání.

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

## **Farmakologická léčba**

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

Pokud dojde k nadýmání vlivem úzkosti, mohou vaši dceři pomoci inhibitory zpětného vychytávání serotoninu nebo jiných léků.

Nicméně, stejně jako všechny léky, i tyto mají vedlejší účinky, které mohou způsobit další problémy.

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

## **S uvolněním nahromaděného vzduchu může pomoci gastrostomie.**

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

*Když jí dáváme probiotika, zdá se, že je jí lépe. Od bolesti břicha jí také pomáhá džsu z Aloe Vera.*

*Když je Maree hodně nadmutá a má nafouklé břicho, má ke količku u sondy připevněn katetrální sáček, aby mohl jít všechn vzduch ven.. tím se jí dekomprimuje břicho.*

*Trvám na tom, aby její pečovatelé a asistenti používali katetrální sáček i v noci, když nespí a polyká hodně vzduch...i přestože její břicho nemusí být tolik nafouklé...A dál aby jí dávali trochu Motilia. Doufejme, že to zastaví hromadění plynů. Protože vždycky mezi 17 – 19 hodinou teprve přestává zvracet.“*

## **DŮLEŽITÁ POZNÁMKA**

### **...o možné dysfunkci žlučníku...**

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

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

Pokud vyloučíme běžné příčiny bolesti břicha a s tím spojené nepříjemné pocity, je třeba zvážit dysfunkci žlučníku.

Žlučnickové problémy lze odhalit pomocí ultrazvuku nebo pomocí speciálního testu nukleárního

skenování nazývané „HIDA scan“.

Pokud žlučník špatně funguje, může být chirurgicky odstraněn (cholecystektómie).

Nicméně organismus může dobře fungovat i bez žlučníku!

## **Pečující rodiny a jejich slovo na závěr...**

*„Sára naštěstí nemá mnoho problémů v této oblasti. Vždycky byla velký jedlík a nemá problémy s polykáním. Obvykle jí to, co zbytek rodiny a nemá ráda kašovitou stravu.*

*Občas má průjem nebo naopak zácpu, ale většinou má normální a pravidelnou stolicí.*

*Když byla malá, byla velmi hubená, i přesto že dobře jedla. Neustále jsme se ji snažili „vykrmit“.*

*Dnes je jí 23 let a musí držet dietu, protože stále velmi ráda jí a snědla by vše, co se jí nabídne...a někdy i víc...a samozřejmě přibývá na váze. Už také není tak aktivní, jak bývala a proto musíme dohlížet na její váhu. Zatím se drží na 60kg. Celkově je na tom Sára velmi dobře, stále chodí, málokdy je nemocná a zdá se, že je spokojená.“*

*„Jsme šťastní, že celkem dobře zvládáme výživu a zažívání Hany a to bez jakýchkoliv konkrétních problémů. Nemá problém s jídlem a i její hmotnost je úměrná výšce. Na zácpu používáme Dulcolax čípky, které jí rozpohybují střeva a také občas užívá Rennie, protože sem tam napolyká mnoho vzduchu a říhá a to jí někdy způsobuje bolest. Ale jak říkám, mám pocit, že jsme všichni šťastní.“*

*„Nejtěžší pro nás bylo se rozhodnout pro G sondu. Od té doby, co jsme se rozhodli už šlo vše snáz. Do týdne se vše upravilo a během měsíce jsme si říkali, že jsme toto rozhodnutí už měli udělat minimálně před rokem.“*

*„Seleně zavedli G – sondu teprve když jí byly tři roky. Měla totiž těžké refluxy a strašně zhubla...až na 18liber a byla chronicky dehydrovaná. I když jsem s tou myšlenkou dlouho bojovalo, ukázalo se, že to bylo nejlepší rozhodnutí, které lékaři učinili... Přibrala a od té doby si váhu udržuje. Není dehydrovaná a i přesto, že se někdy necítí dobře, vždy dostane všechny potřebné kalorie a tekutiny. Odmítá brát léky, proto všechny léky dáváme sondou. Od té doby, co se její zdravotní stav zlepšil, se nám opravdu zjednodušil život.“*

*„Po tolika letech léčby je dnes Sára nejšťastnější člověk, kterého znám. Neběduje, nekňourá,*

*nepláče! Její gastrointestinální systém máme pod kontrolou. Užívá 160ml Peptaminu spolu s 400ml Pedialytu a k tomu 1000ml vody. Vyrostla a má ideální váhu. A 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 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 a/nebo svírání čelisti.
- **Čípky** – léky používané k léčbě zácpy a 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 popsáno jako 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 jejunu.
- **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 průchodu 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 – nazýváno PEG-J sonda.
- Gastrokolický reflex – reflex, který je vyvolán příjmem potravy do žaludku a který zvyšuje svalové kontrakce v tlustém střevě (nucení na stolicí 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 otvírá, 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.
- H<sub>2</sub> 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 – léky používané k léčbě úzkostných poruch, pomáhají 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 systému, odstranění 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( krk) 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
- Kilojoules – 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.
- Konečník (Rectum) – poslední část tlustého střeva, kde jsou dočasně uloženy odpadní produkty z trávení, než dojde k jejich vyloučení z těla.
- Kyčelník – poslední část tenkého střeva.
- Laparoskopická operace – zákrok prováděný pomocí pružného vlákna optického přístroje = laparoskop, který je vložen malým řezem v břišní stěně a který se zvětší v místě chirurgického zákroku prostřednictvím televizních monitorů. Řadí se mezi méně invazivní zákroky.
- Mléko z magnézia – 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 – vyživová 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 24hodin.
- Nissen fundoplikace – chirurgický zákrok, při kterém je horní část žaludku přišita ke spodní části jícnu.
- Orofaryngeální – týkající se úst nebo krku (hltanu).
- Palpace – vyšetření pohmatem, mírným tlakem – používané k testování nadýmání.

- Parajícnová kýla – žaludeční boule jde skrz membránu do hrudníku.
- Peristaltika – vlna svalových kontrakcí, která pohání potravu a tekutiny trávicím traktem.
- Projímadlo – užívá se perorálně a pomáhá utvářet měkkčí a snadnější 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 a zachycuje obrazy z fungování vnitřních orgánů prostřednictvím gama záření, které vyzařuje z chemických stopových látek, které byly předtím požitý.
- Regurgitace – časté přežvýkování dříve požitá potravy v ústech.
- Reflux – zpětný tok obsahu žaludku zpět do jícnu.
- Simethicon – lék, který snižuje povrchové napětí plynových bublin v trávicím systému – používá se k léčbě nadýmání.
- Slivivka 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 (zkratka pro Plán orálního motorického posouzení) – speciální nástroj pro krmení, žvýkání a polykání.
- 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 jeho dodávky krve.
- Svěrač – kruhový sval, který uzavírá nebo otvírá buď tělesný orgán s jeho obsahem nebo uvolňuje jeho obsah.
- Tenké střevo – část trávicího traktu, která následuje žaludek a kde probíhá trávení a vstřebávání živin.
- Tlusté střevo – poslední část trávicího traktu, kde se vstřebává voda zpět do těla a kde jsou odpadní látky zpracovány 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 – kroucení střeva, které může způsobit ucpání nebo přerušování 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 pochází z nespolehlivých zdrojů a některé jsou ve skutečnosti škodlivé. Pokud hledáte nějaké informace na internetu, doporučujeme Vám vždy dát přednost webovým stránkám, které byly schváleny renomovanými výzkumnými institucemi, státními zdravotními orgány nebo příslušnými profesionálními organizacemi. Níže jsou uvedeny některé stránky, které splňují všechna tato kritéria. Odkaz na stránky, které jsou zde uvedeny jsou získány zejména z Austrálie, Velké Británie a USA. Na světě však existuje i mnoho dalších zemí, které se zavázali k podpoře správné výživy a zažívání u vzácných onemocnění.

### Zdraví a výživa

**Nutrition Australia** (nevládní, neziskové organizace) s odborníky; členství v komunitě vázáno k podpoře zdraví a pohody

<http://nutritionaustralia.org>

**Americké ministerstvo zemědělství – Choose my plate (Vyberte si svůj talíř)**

<http://www.choosemyplate.gov/food-groups/>

<http://www.choosemyplate.gov/healthy-eating-tips.html>

**British Nutrition foundation ( UK ) (Britské sdružení pro výživu)**

<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 - jsou stránky, které se opírají o důkazy a které poskytují přínosný přehled o tom, jak funguje trávicí systém a dále jsou zde popsány běžné gastrointestinální poruchy. Zde je také odkaz na seznamu různých zažívacích chorob, včetně části, popisující fungování trávicího systému.

<http://digestive.niddk.nih.gov/ddiseases/a-z.aspx>

## Webové stránky Rettova syndromu

### Rett syndrome research in Australia (Výzkum RS v Austrálii)

Aussie Rett

<http://www.aussierett.org.au>

InterRett

<http://www.interrett.org.au>

### International Rett Syndrome Foundation IRSF (Mezinárodní organizace RS)

<http://www.rettsyndrome.org/>

### Konkrétní růstové grafy Rettův syndrom jsou k dispozici na internetových stránkách IRSF

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

### Rettův syndrom ve Velké Británii

<http://www.rettuk.org/rettuk-public/rettuk.html>

## Hlavní zdroj informací v této brožuře

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.

## Vznik obsahu této brožury

Při utváření obsahu této brožury, která je založena na důkazech, jsme přijali určitou metodiku:

- jednání o komplexní rešerži literatury k identifikaci příslušného výzkumu a prohlášení k růstu a výživě a gastrointestinálním problémům u Rettova syndromu
- konzultace s rodiči a pečovateli, kteří se podělili o své zkušenosti se špatným růstem, kalorickým příjmem, problémech ve výživě a gastrointestinálních problémech
- příprava návrhu kontrolního seznamu pro klinické lékaře k vyšetřování a léčbě (na základě výpisu z rešerží, vstupu rodičů a dalších nevyjasněných otázek)
- jmenování mezinárodního týmu expertů – lékařů specialistů z různých oborů, kteří vyhodnotili postupné návrhy a doporučení k vyšetřování a léčbě a zaujali k obsahu jednotné stanovisko

Členové týmu expertů, kteří přezkoumali dřívější návrhy, jsou uvedeni níže a děkujeme jim 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, Frosön, Sweden.

