

How to get in touch

The logo for the Alkaptonuria Society (AKU) features the letters 'AKU' in a bold, blue, sans-serif font. The 'A' and 'K' are connected at the top, and the 'U' is a simple, rounded shape. The logo is centered between two light green, stylized cloud shapes.

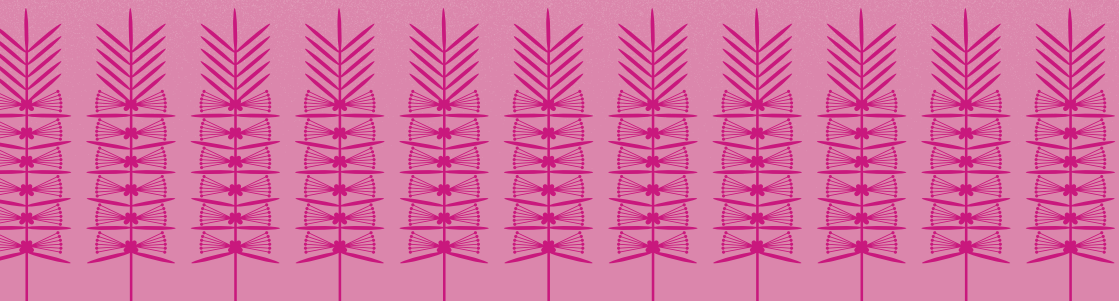
+ Alkaptonuria Society →

AKU Society
C/O Advicehub
66 Devonshire Road
Cambridge
CB1 2BL

Telephone: 01223 322897

E-mail: info@akusociety.org

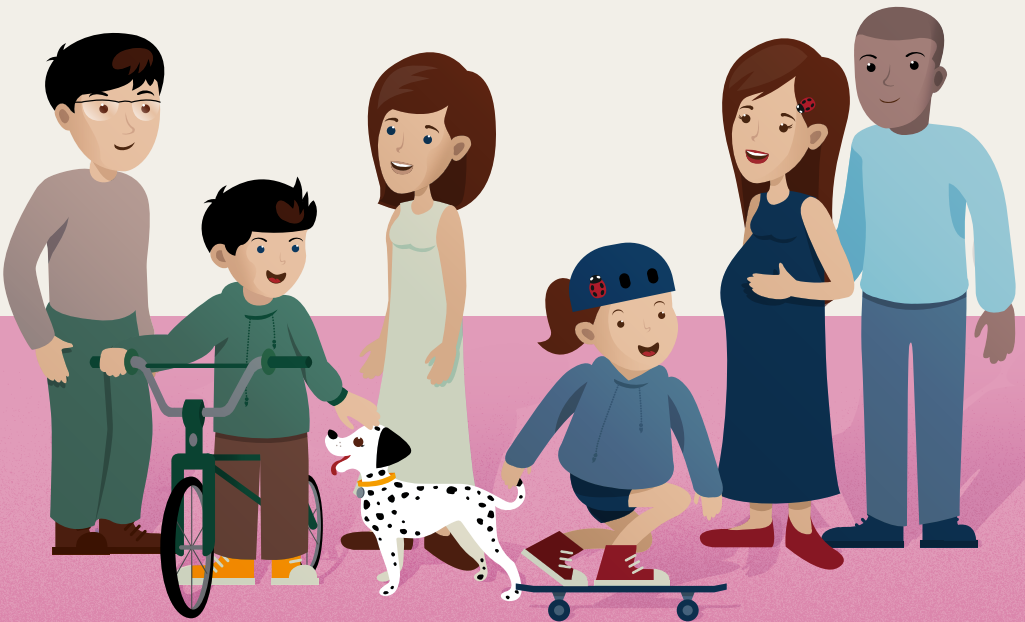
Web: www.akusociety.org



AKU

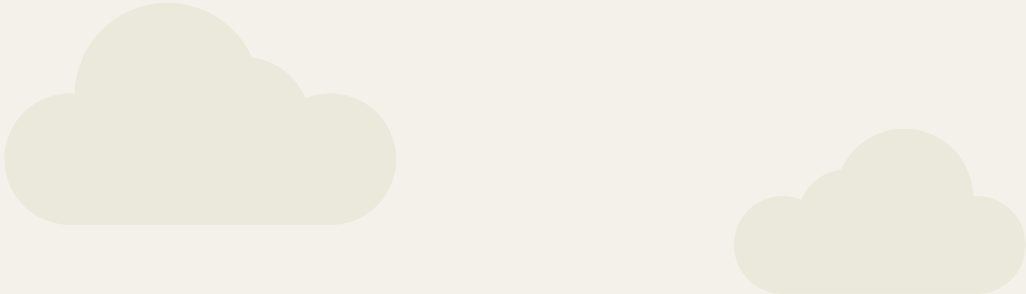
+ Gesellschaft für →
Alkaptonurie

→ Eine Einführung in
die Alkaptonurie (AKU)




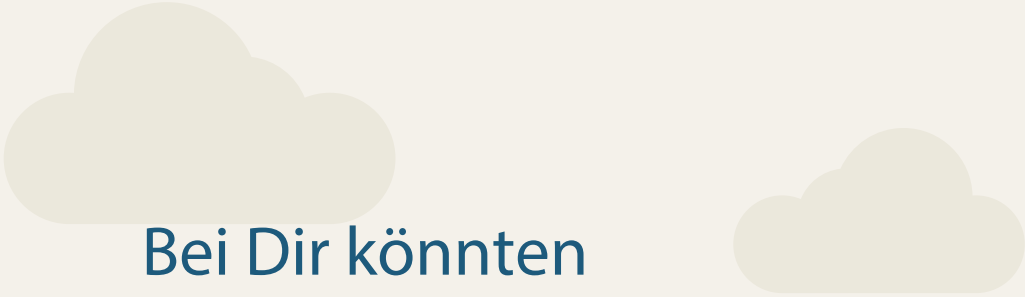


Alkaptonurie oder kurz: AKU




AKU ist eine behandelbare Stoffwechselerkrankung, die den Abbau von Eiweiß beeinträchtigt.

- 
- Kinder mit AKU weisen einen Defekt beim Abbau des Eiweißbausteins/ der Aminosäure Tyrosin (TYR) auf.
 - Dies führt zu einer Ansammlung der Homogentisinsäure (HGA).
 - Während Du älter wirst, lagert sich HGA an deinen Knochen und Gelenken ab.
 - Unter Behandlung können auch Menschen mit AKU studieren, eine erfolgreiche Karriere aufbauen und ein glückliches Familienleben führen wie jeder andere Mensch auch.



Bei Dir könnten
einige dieser
Symptome auftreten:

- dunkler Urin
 - dunkles Ohrenschmalz
 - dunkler Schweiß
- 

Sie sind nicht schmerzhaft und kein Grund zur
Sorge.

Wenn Du älter wirst könntest Du mehr Symptome bemerken

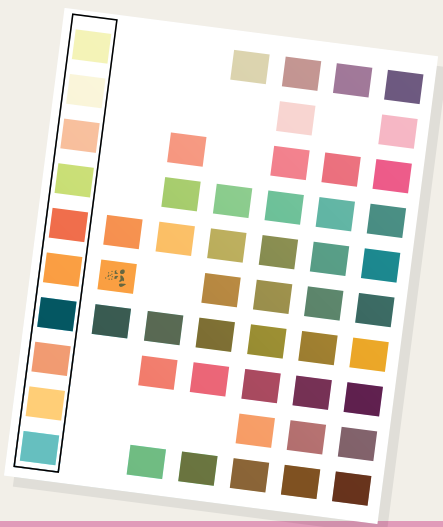


Dunkle Verfärbungen in den Augen. Schmerzen im unteren Rücken und den Gelenken.


A cartoon illustration of a young boy with black hair and blue eyes, wearing brown shorts and brown boots with orange laces. He is holding a large white sign in front of his chest. The sign has the text 'Diagnose der AKU' written on it in a blue, sans-serif font. The background is a light yellow sky with two soft, greyish clouds. On the left side, there are three stylized grey trees. The ground is a solid pink color. The overall style is simple and friendly.

Diagnose der AKU

Die AKU wird durch einen simplen Urin-Test festgestellt.



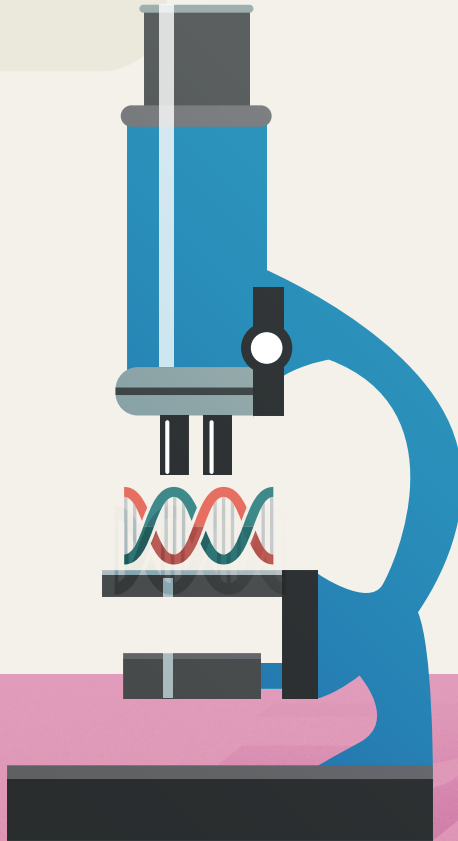
Sollte der Urin-Test erhöhte Werte des HbA1c bestätigen,
wirst Du zu einem Facharzt überwiesen.

A cartoon illustration of a young girl with long brown hair, wearing a blue shirt and red boots, holding a large white sign. The sign has the text 'Warum habe ich AKU?' written on it. The background is a simple landscape with a pink ground, a white sky, and some stylized trees and clouds.

Warum
habe ich
AKU?

Du kannst Deine Freunde nicht mit AKU anstecken.

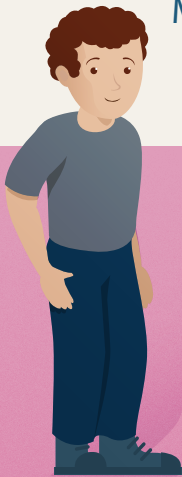
Was sind Gene?



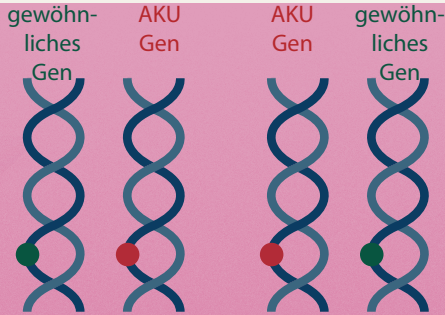
In jeder Zelle unseres Körpers sind Baupläne (=Gene) gespeichert. Diese Gene geben die Informationen dazu wie wir aussehen und welche Eigenschaften wir von unseren Eltern erben. Sie liefern die Information wie ein Eiweiß abgebaut werden soll, so auch Tyrosin. Der Körper besteht aus über 25.000 Genen, die alle zusammenarbeiten. Sie sind nur unter einem Mikroskop sichtbar.

AKU ist eine Erbkrankheit

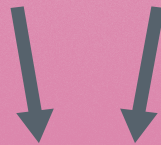
Niemand ist Schuld an der Erkrankung und es gibt keine Möglichkeit sich davor zu schützen.



Vater ist Träger



Mutter ist Trägerin



Kind mit AKU

Deine Mutter und Dein Vater haben beide ein AKU Gen und ein gewöhnliches Gen. Sie sind sogenannte Träger. AKU zu haben bedeutet, dass Du zwei AKU Gene geerbt hast, eins von Deiner Mutter und eins von Deinem Vater.

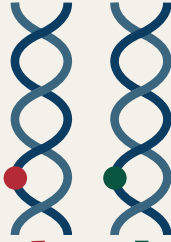
In etwa 1 von 500 Menschen ist Träger des AKU Gens



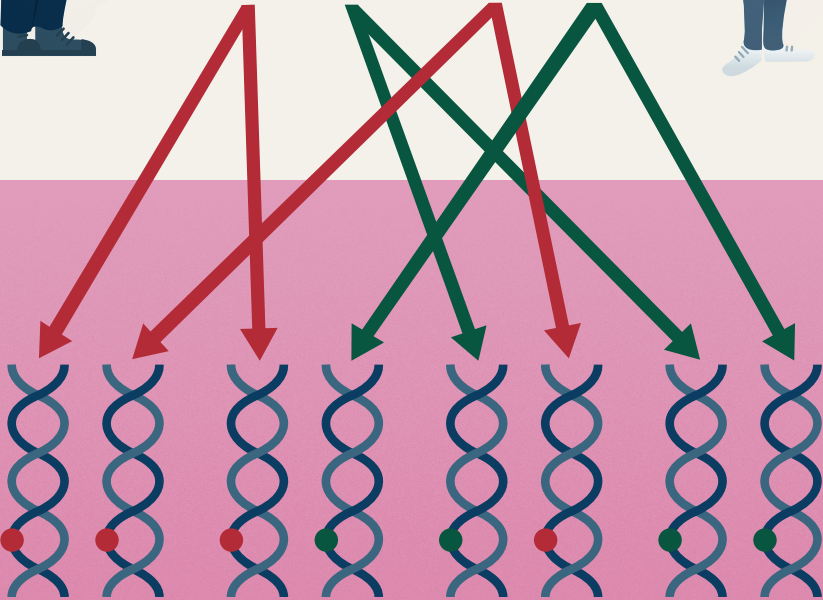
Träger des AKU Gens haben selber keine AKU und das fehlerhafte Gen macht ihnen keine Probleme.



Vater



Mutter



Kind mit
AKU



Träger-
kind
ohne
AKU



Träger-
kind
ohne
AKU



Kind ohne
AKU und
ohne
Trägergen

Wenn zwei Träger des AKU Gens ein Kind bekommen, wird dieses Kind mit einer Wahrscheinlichkeit von 1:4 selber AKU haben.



Der Wissen-
schaftsteil ...
Protein
(=Eiweiß) -
was ist das?

Warum benötigen wir Protein?



Protein ist ein Nährstoff, den der Körper benötigt. Es unterstützt den Aufbau, die Reparatur und Erhaltung der Körperzellen sowie Gewebe wie Deine Haut, Muskeln, Organe, Dein Blut und eben auch Deine Knochen.



Das Protein aus der Nahrung wird im Körper (während der Verdauung) in kleinere Bausteine zerlegt. Diese Bausteine nennt man Aminosäuren.

Ein Protein besteht aus vielen kleinen Bausteinen, den Aminosäuren.



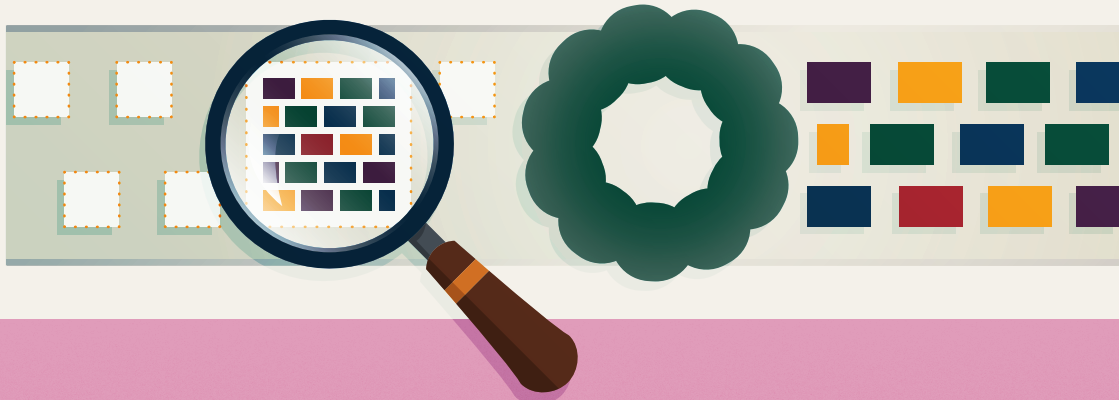
Es gibt 20 verschiedene Aminosäuren, die ein Protein zusammensetzen. Manche davon sind ESSENTIELL und können nicht vom Körper selber hergestellt werden - sie müssen mit der Nahrung aufgenommen werden.

Tyrosin (Tyr) ist eine dieser 20 Aminosäuren. Es ist genau diese spezielle Aminosäure, die der Körper eines Menschen mit AKU nicht korrekt abbauen kann.


Was normalerweise geschieht

Der Abbau der Proteine zu Aminosäuren

Protein → Enzyme → Aminosäuren (Bausteine)

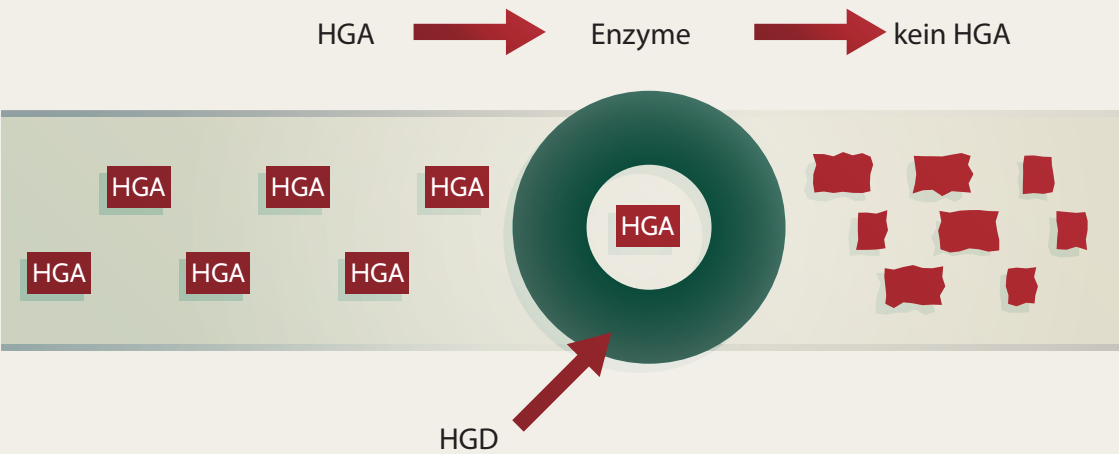


Der Körper verwendet diese Aminosäuren für das Wachstum, den Muskelaufbau und stärkt damit das Immunsystem.

A cartoon illustration of a girl with long brown hair, wearing a blue shirt and red boots, holding a large white sign. The sign contains the text: "Warum kann ein Mensch mit AKU das Tyrosin nicht richtig abbauen?". The background is a light pink field with stylized trees and clouds.

Warum kann ein Mensch mit AKU das Tyrosin nicht richtig abbauen?

In einem Menschen **ohne** AKU wird Tyrosin (Tyr) abgebaut und vom Körper ausgeschieden

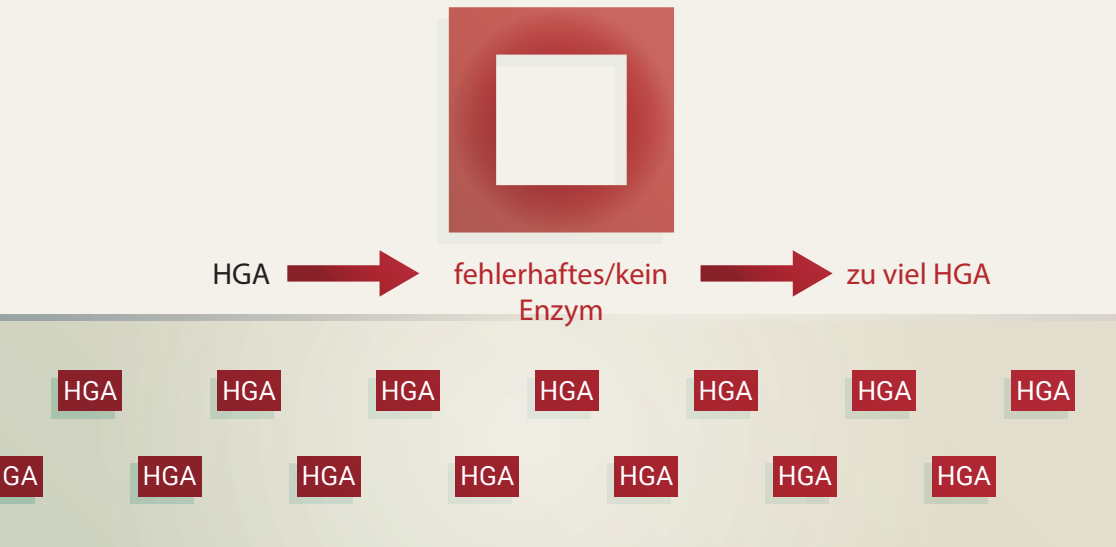


Tyrosin (Tyr) wird zu HGA abgebaut.

Durch das Enzym HGD wird HGA weiter abgebaut und ausgeschieden.

Bei einem Menschen **mit** AKU kann HGA nicht wie gewohnt abgebaut werden..

Das Enzym HGD fehlt, so dass sich HGA ansammelt.
HGA verursacht die bekannten Symptome der AKU.



Das Enzym HGD ist falsch zusammgebaut und kann somit nicht den Abbau von HGA erledigen.

Da HGA aus dem Protein kommt, ist es hilfreich etwas über das Protein in der Nahrung zu wissen. Zur Zeit ist es nicht notwendig, dass Du Deine Ernährung umstellst.

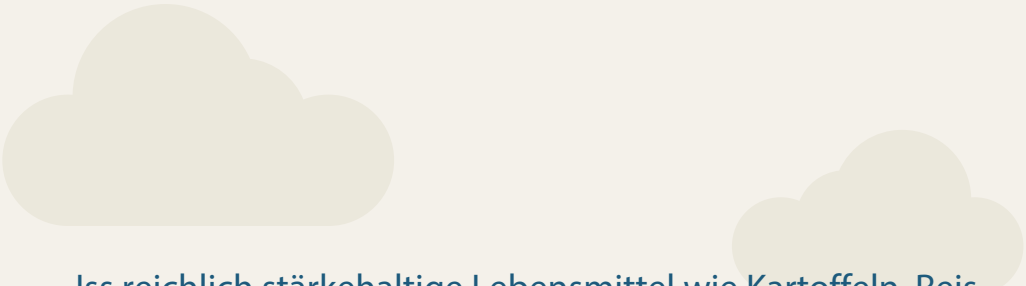

Eine gesunde und ausgewogene Ernährung ist wichtiger.



Eine ausgewogene Ernährung für Kinder



Wähle Lebensmittel aus jeder Gruppe aus, damit Dein Körper alles bekommt, um gesund und fit zu bleiben.

- 
- Iss reichlich stärkehaltige Lebensmittel wie Kartoffeln, Reis, Nudeln oder Brot. Bevorzuge Vollkornprodukte.
 - Iss 5 Portionen pro Tag verschiedenes frisches Obst und Gemüse. Eine Portion entspricht der Größe Deiner Hand.
 - Drei Milchprodukte pro Tag stärken Deine Knochen und Zähne.
 - Nimm jeden Tag einige Proteine zu Dir, in Form von Bohnen, Hülsenfrüchten, Fisch, Eiern und Fleisch.
 - Verwende Olivenöl oder Rapsöl zum Kochen.
- 

- Wähle Wasser, fettarme Milch oder zuckerfreie Getränke. Beschränke Fruchtsäfte und/oder Smoothies auf 1 Glas (150 ml) pro Tag und zähle es als eine der fünf Portionen.



Körperliche Aktivität und Bewegung

Es ist wichtig, Deine Gelenke in Bewegung zu halten ohne sie zu überlasten. Schwimmen schont Deine Gelenke.

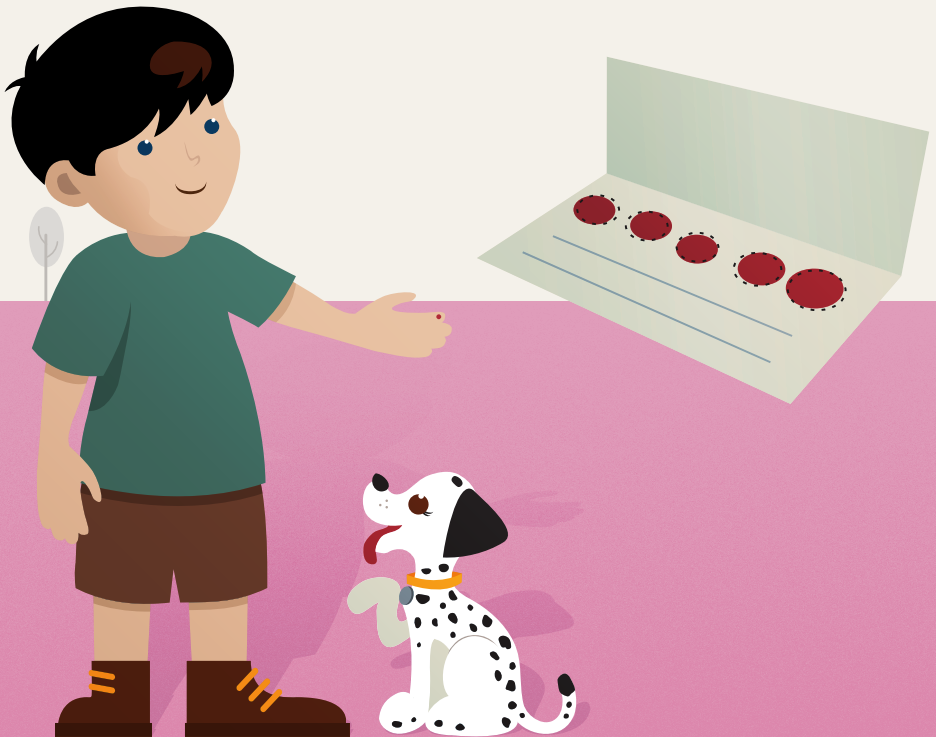
Versuche Sportarten zu meiden, die mit hoher Schlagkraft verbunden sind, wie z.B. Rugby oder Karate. Diese würden Deine Gelenke zu sehr beanspruchen.

Körperlich aktiv zu sein wird Dir helfen.



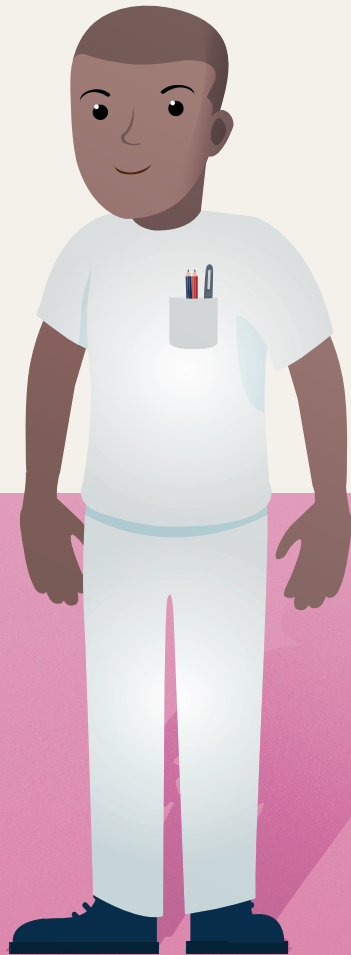


Bis zum Alter von 16 Jahren wirst Du von Deinem Kinderarzt und einem Facharzt im Krankenhaus betreut. Du bekommst womöglich Bluttests, Röntgenaufnahmen und Ultraschall-Untersuchungen.



Mit 16 kann Dich Dein Arzt in ein spezielles Zentrum für Alkaptonurie überweisen.

Bei den jährlichen Kontrollen im Zentrum wird Dich ein Team aus AKU-Experten untersuchen. Du wirst für vier Tage dort sein und Deine Eltern können Dich begleiten.



A cartoon illustration of a young boy with black hair, blue eyes, and a slight smile. He is wearing brown shorts and brown boots with orange laces. He is holding a large, light green rectangular sign in front of his chest. The sign contains the text 'Wo kannst Du Hilfe bekommen?' in a blue, sans-serif font. The background is a light yellow sky with two soft, greyish clouds. On the left side, there are three small, stylized trees with grey foliage. The ground is a solid pink color. The overall style is simple and friendly.

Wo kannst
Du Hilfe
bekommen?



AKU

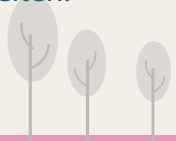
+ Gesellschaft für →
Alkaptonurie

Gesellschaft für AKU - ein wohltätiger Verein,
der Menschen mit AKU unterstützt.

Auf den Veranstaltungen kannst Du andere
Menschen mit AKU treffen und neue Freunde finden.

Ab Deinem 16. Geburtstag helfen sie Dir
bei Deinem ersten Besuch im AKU-Zentrum.

Ein Mitglied der AKU-Gesellschaft kann Dich begleiten oder Dich
auch zu Hause besuchen, um Dich auf den Termin vorzubereiten.



Weitere Informationen



AKU Society
www.akusociety.org



Climb
Children Living with Inherited Metabolic Diseases
www.climb.org.uk



Genetic Alliance UK
www.geneticalliance.org.uk

The Robert Gregory
National AKU Centre



Secretary of Clinical Director: 0151 706 4197

Managerial Lead: 0151 706 4289

Mobile: 07785447421

Mit herzlichem Dank an...

Vitaflo International Ltd für die Bereitstellung der Grafiken.



Innovation in Nutrition

A Nestlé Health Science Company

*Reg. Trademark of Société des Produits Nestlé S.A.

The Erstellung der Broschüre wurde gesponsert von
Swedish Orphan Biovitrum Ltd.

