

Τρόπος επικοινωνίας



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

Τηλέφωνο: +44 (0)1223 322897

Email: info@akusociety.org

Διαδίκτυο: www.akusociety.org



➔ Εισαγωγή στην αλκαπτονουρία (AKU)





Αλκαπτονουρία
(ακούγεται σαν αλ-καπ-τον-ου-ρί-α)
ή ΑΚΥ για συντομία

Η ΑΚΥ είναι μια διαχειρίσιμη πάθηση που επηρεάζει τον τρόπο με τον οποίο το σώμα διασπά τις πρωτεΐνες

- Τα παιδιά με ΑΚΥ παρουσιάζουν ένα ελάττωμα στη διαδικασία που διασπά μέρος μιας πρωτεΐνης που ονομάζεται τυροσίνη (TYR).
- Αυτό οδηγεί στη συσσώρευση ενός οξέος που ονομάζεται ομογεντισικό οξύ (HGA).
- Καθώς μεγαλώνεις, το HGA θα επηρεάζει τα οστά και τις αρθρώσεις σου.
- Με την κατάλληλη διαχείριση, τα άτομα με ΑΚΥ φοιτούν στο πανεπιστήμιο, χτίζουν επιτυχημένες καριέρες και απολαμβάνουν μια ευτυχισμένη οικογενειακή ζωή, όπως όλοι οι άλλοι.

Μπορεί να παρατηρήσεις κάποια από αυτά τα συμπτώματα:

- σκουρόχρωμα ούρα
- σκουρόχρωμο κερί των αυτιών
- σκουρόχρωμο ιδρώτα

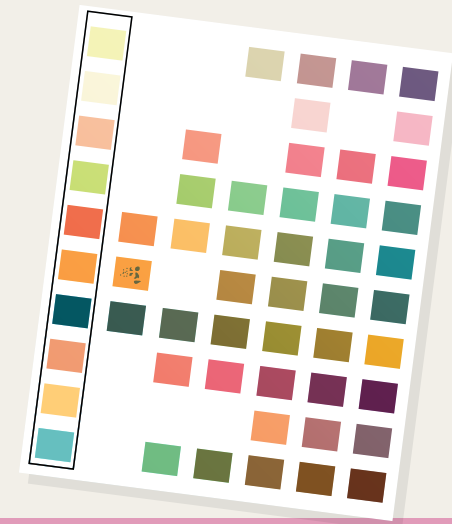
Αυτά δεν πονάνε και δεν χρειάζεται να ανησυχείς.

Μεγαλώνοντας μπορεί να παρατηρήσεις περισσότερα συμπτώματα



Σκούρες κηλίδες στα μάτια σου.
Πόνος στο κάτω μέρος της πλάτης και στις αρθρώσεις.

Η διάγνωση της ΑΚΥ γίνεται με μια απλή εξέταση ούρων

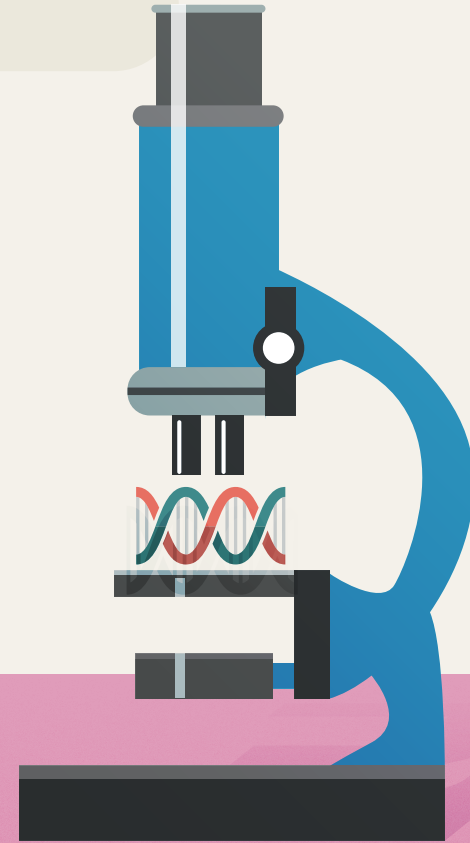


Εάν η εξέταση ούρων δείξει υψηλά επίπεδα ΗΓΑ, θα σε παραπέμψουμε σε ειδικό γιατρό.



Δεν μπορείς να δώσεις ΑΚΥ στους φίλους σου.

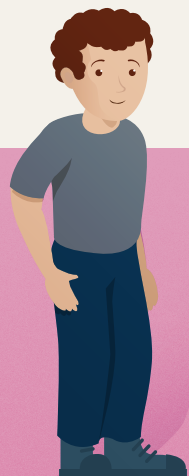
Τι είναι τα γονίδια;



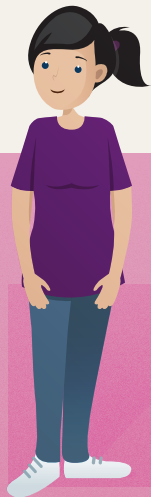
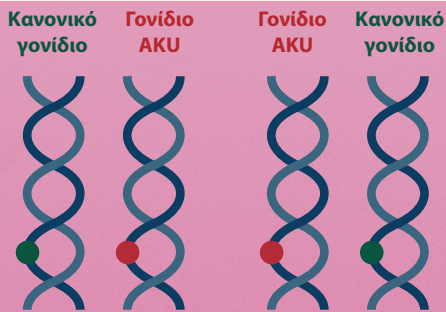
Μέσα σε κάθε κύτταρο του σώματός μας υπάρχουν σύνολα οδηγιών που ονομάζονται γονίδια. Αυτά τα γονίδια παρέχουν οδηγίες για το πώς φαινόμαστε και ποια χαρακτηριστικά κληρονομούμε από τους γονείς μας. Αυτά τα γονίδια παρέχουν πληροφορίες σχετικά με τον τρόπο διάσπασης των πρωτεϊνών, συμπεριλαμβανομένης της τυροσίνης. Το σώμα περιέχει πάνω από 25.000 γονίδια, τα οποία συνεργάζονται μεταξύ τους. Μπορούμε να τα δούμε μόνο στο μικροσκόπιο.

Η ΑΚΥ είναι μια κληρονομική πάθηση

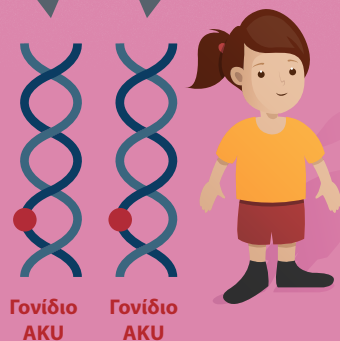
Κανείς δεν φταίει και δεν υπάρχει τίποτα που θα μπορούσες να είχες κάνει για να το αποτρέψεις.



ΠΑΤΕΡΑΣ
Φορέας



ΜΗΤΕΡΑ
Φορέας



Παιδί με ΑΚΥ

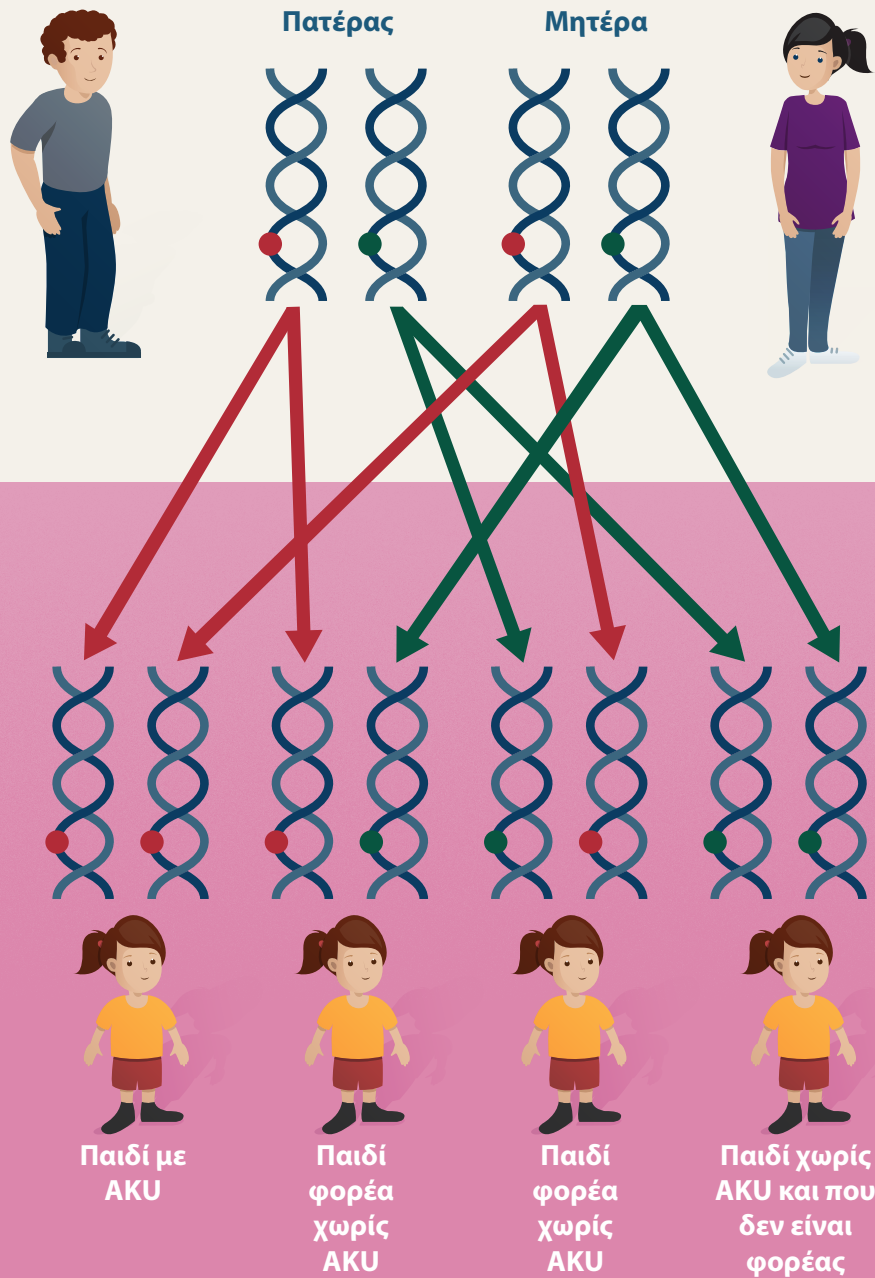
Η μαμά και ο μπαμπάς σου θα έχουν ένα γονίδιο ΑΚΥ και ένα φυσιολογικό γονίδιο. Αυτό σημαίνει ότι είναι φορείς.

Το να έχεις ΑΚΥ σημαίνει ότι θα έχεις κληρονομήσει 2 γονίδια ΑΚΥ, ένα από τη μαμά και ένα από τον μπαμπά.

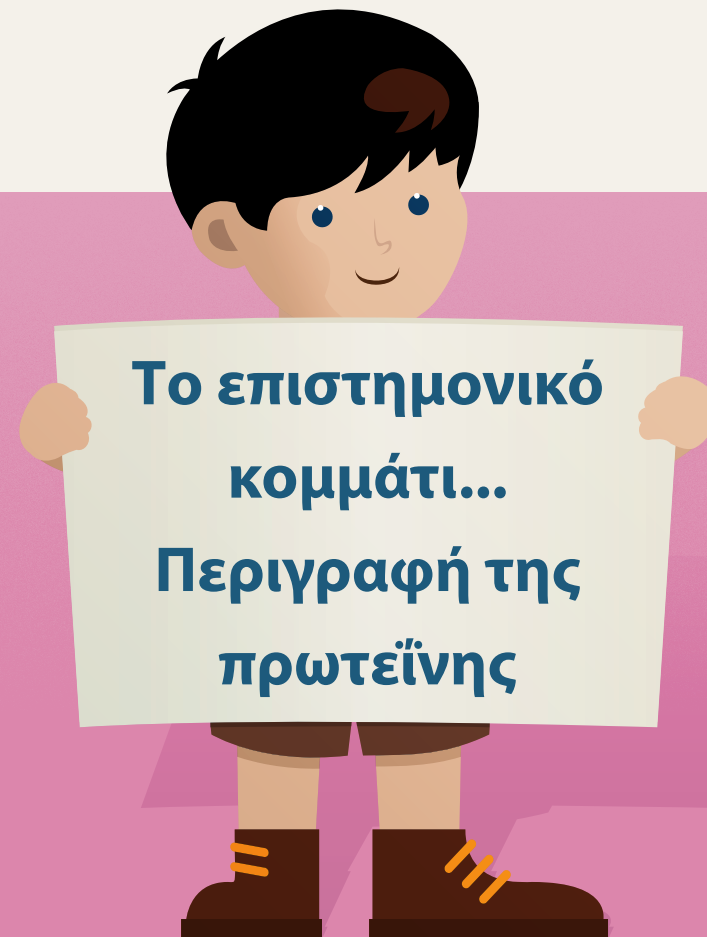
Περίπου 1 στους 500 ανθρώπους είναι φορέας του γονιδίου ΑΚΥ



Τα άτομα που είναι φορείς της ΑΚΥ δεν έχουν οι ίδιοι ΑΚΥ και το ελαττωματικό γονίδιο δεν τους δημιουργεί πρόβλημα.



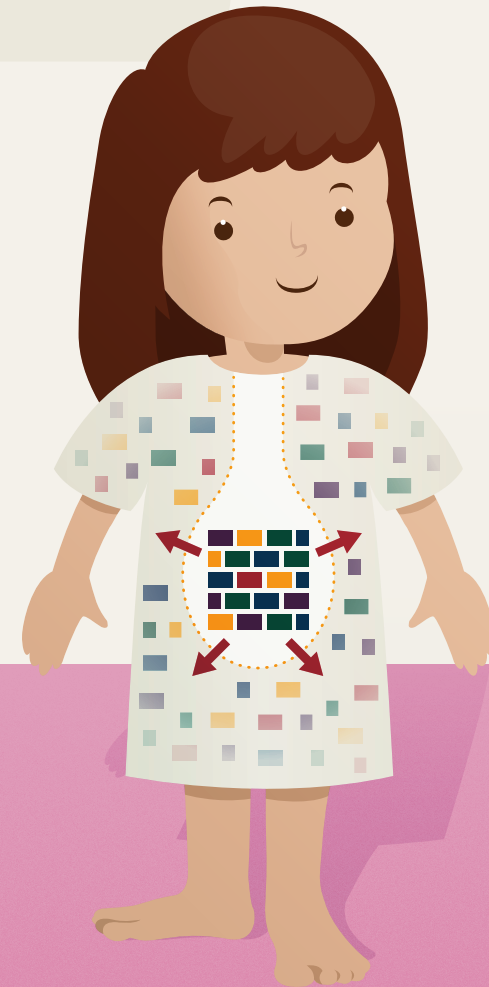
Όταν 2 άτομα που είναι φορείς του γονιδίου ΑΚΥ αποκτούν παιδί, υπάρχει 1 στις 4 πιθανότητες αυτό το παιδί να έχει ΑΚΥ.



Γιατί χρειαζόμαστε πρωτεΐνες;



Η πρωτεΐνη είναι ένα θρεπτικό συστατικό που χρειάζεται ο οργανισμός. Βοηθά στη δημιουργία, την επισκευή και τη διατήρηση των κυττάρων και των ιστών του σώματος, όπως το δέρμα, οι μύες, τα όργανα, το αίμα και ακόμη και τα οστά.



Όταν η πρωτεΐνη καταναλώνεται, διασπάται στο σώμα (κατά τη διάρκεια της πέψης) σε μικρότερα κομμάτια (σαν δομικά στοιχεία).

Αυτά τα μικρότερα κομμάτια ονομάζονται αμινοξέα.

Η πρωτεΐνη αποτελείται από πολλά δομικά στοιχεία που ονομάζονται αμινοξέα

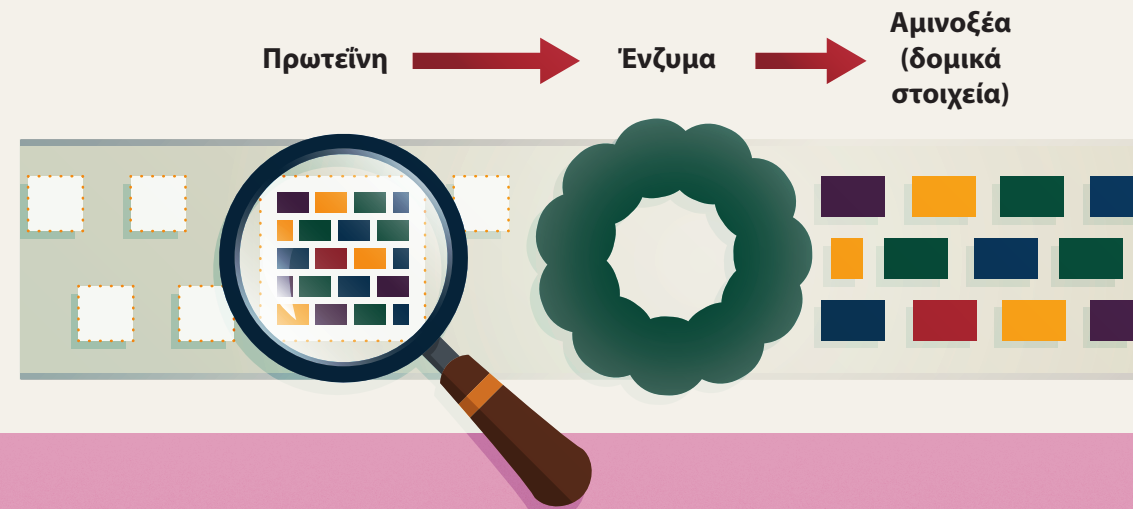


Υπάρχουν 20 αμινοξέα (δομικά στοιχεία) που συνθέτουν την πρωτεΐνη. Ορισμένα από αυτά είναι ΑΠΑΡΑΙΤΗΤΑ και δεν μπορούν να παραχθούν στο σώμα - επομένως πρέπει να προέρχονται από την τροφή που τρώμε.

Η τυροσίνη (Tyr) είναι ένα από αυτά τα 20 αμινοξέα. Είναι αυτό ακριβώς το συγκεκριμένο αμινοξύ που ένα άτομο με ΑΚΥ δεν μπορεί να διασπάσει σωστά..

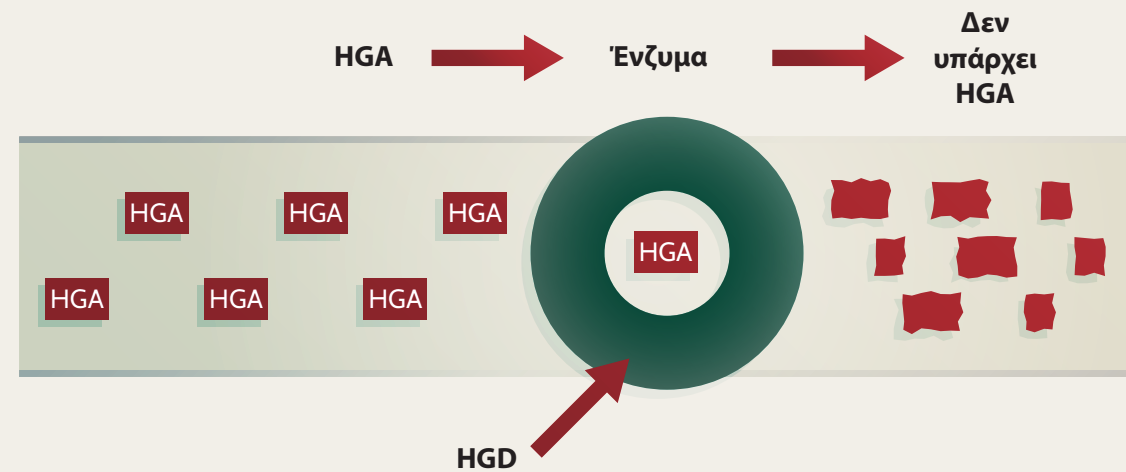
Τι συμβαίνει συνήθως

Η μετατροπή της πρωτεΐνης σε αμινοξέα



Το σώμα χρησιμοποιεί αυτά τα αμινοξέα για την ανάπτυξη, τη δημιουργία μυών και τη διατήρηση της υγείας του σώματος.

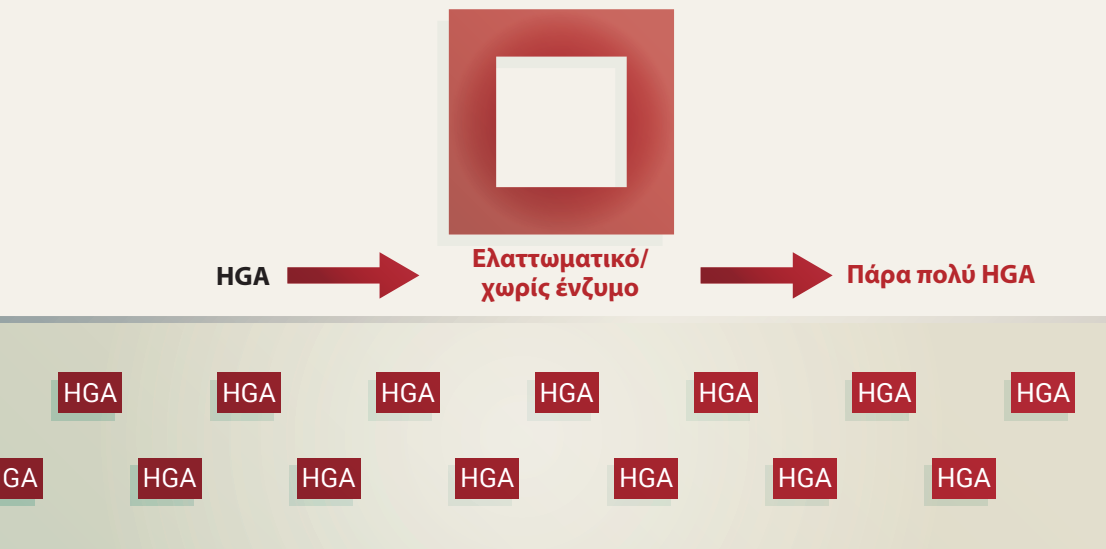
Σε ένα άτομο **χωρίς** ΑΚΥ, η τυροσίνη (Tyr) διασπάται και απομακρύνεται από το σώμα



Η τυροσίνη (Tyr) μετατρέπεται σε ΗΓΑ.
Ένα ένζυμο που ονομάζεται ΗΓΔ διασπά το ΗΓΑ και το απομακρύνει από το σώμα.

Σε ένα άτομο με ΑΚΥ, το ΗΓΑ δεν μπορεί να διασπαστεί όπως θα έπρεπε.

Το ένζυμο ΗΓD λείπει, αυτό σημαίνει ότι οι άνθρωποι έχουν πάρα πολύ ΗΓΑ. Το ΗΓΑ προκαλεί τα συμπτώματα της ΑΚΥ.



Το ένζυμο ΗΓD έχει λάθος σχήμα και έτσι δεν μπορεί να κάνει τη δουλειά του, δηλαδή να διασπάσει το ΗΓΑ.

Δεδομένου ότι το ΗΓΑ προέρχεται από πρωτεΐνες, μπορεί να είναι χρήσιμο να καταλάβεις τις πρωτεΐνες στη διατροφή σου. Αυτή τη στιγμή δεν χρειάζεται να αλλάξεις αυτό που τρως. Μια υγιεινή και ισορροπημένη διατροφή είναι πιο σημαντική.



Η υγιεινή διατροφή για τα παιδιά



Επίλεξε μια ποικιλία διαφορετικών τροφίμων από κάθε ομάδα τροφίμων, για να βοηθήσεις τον οργανισμό να παίρνει όλα όσα χρειάζεται για να παραμείνει υγιής και να σε κρατήσει σε φόρμα.

- Τρώγε άφθονα αμυλούχα τρόφιμα, όπως πατάτες, ρύζι, ζυμαρικά ή ψωμί, επιλέγοντας, όπου είναι δυνατόν, δημητριακά ολικής άλεσης. Αυτές οι τροφές σου δίνουν ενέργεια.
- Τρώγε τουλάχιστον 5 μερίδες φρούτων και λαχανικών κάθε μέρα. Μια μερίδα έχει το μέγεθος του χεριού σου.
- Να καταναλώνεις 3 γαλακτοκομικά κάθε μέρα για τα οστά και τα δόντια σου.
- Τρώγε μερικά φασόλια, όσπρια, ψάρια, αυγά, κρέας και άλλες πρωτεΐνες σε κάθε γεύμα.
- Προτίμησε ελαιόλαδο ή κραμβέλαιο για το μαγείρεμα.

- Προτίμησε νερό, γάλα με λιγότερα λιπαρά, ποτά χωρίς ζάχαρη. Περίορισε τους χυμούς φρούτων ή/και τα smoothies σε συνολικά 150 ml την ημέρα, τα οποία υπολογίζονται ως 1 από τις 5 μερίδες φρούτων και λαχανικών την ημέρα.

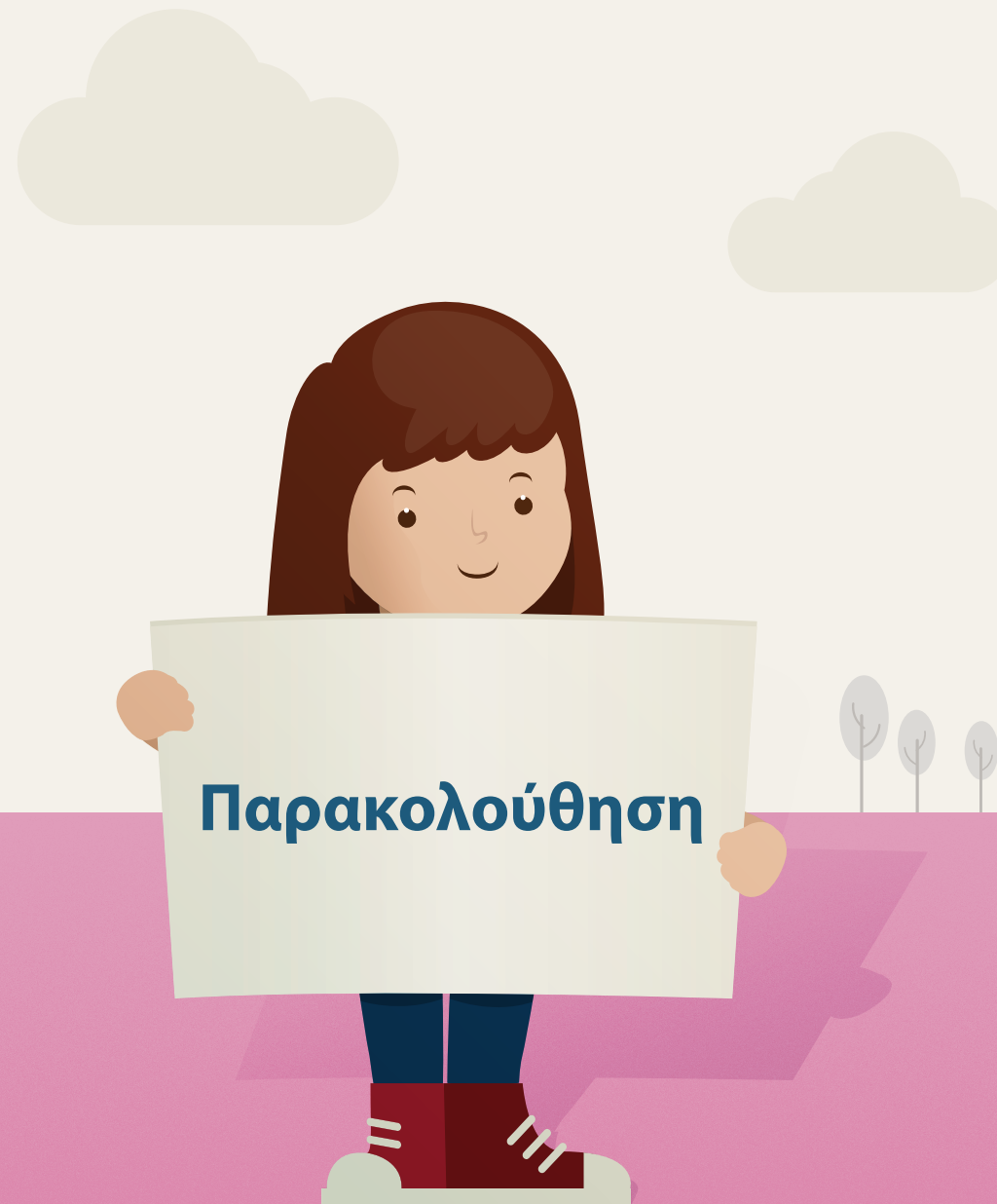
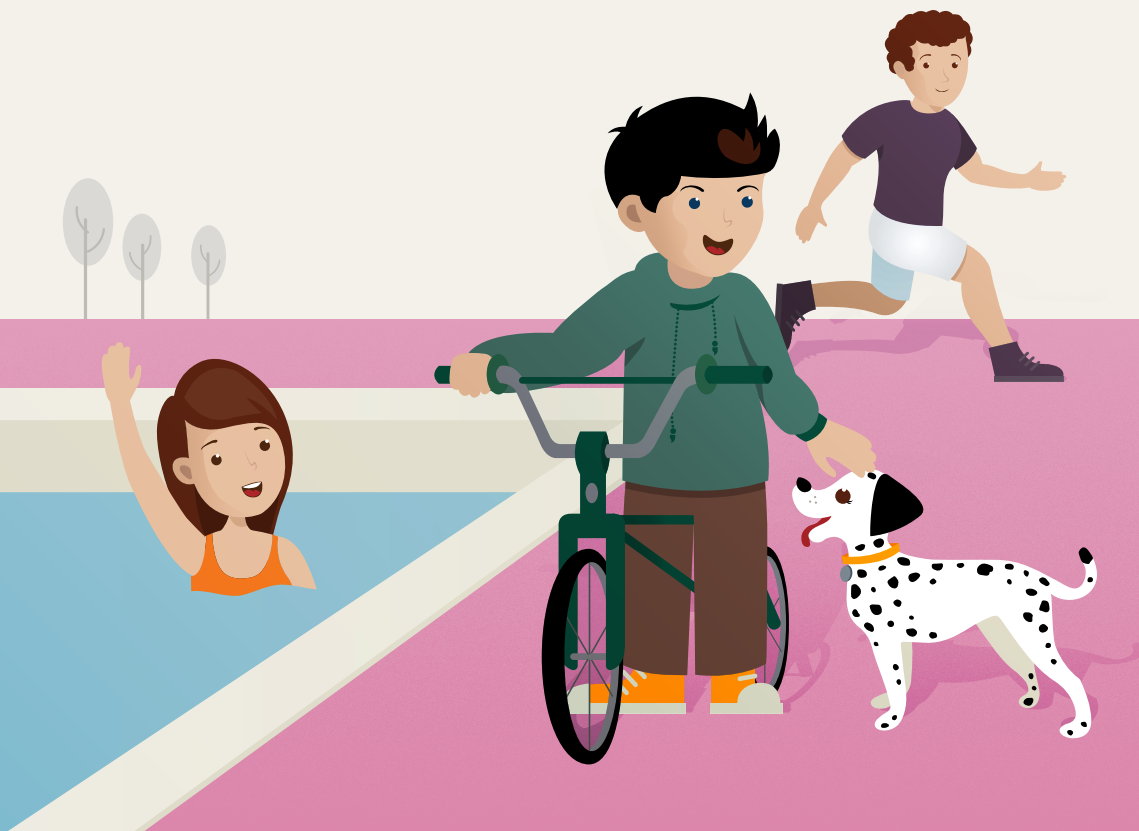


Σωματική δραστηριότητα και άσκηση

Είναι σημαντικό να διατηρείς τις αρθρώσεις σου σε κίνηση χωρίς να τις επιβαρύνεις υπερβολικά. Η κολύμβηση είναι ένας καλός τρόπος για να το κάνεις αυτό.

Προσπάθησε να αποφεύγεις τις λεγόμενες ασκήσεις «υψηλής κρούσης», όπως το ράγκμπι ή το καράτε. Αυτές μπορούν να καταπονήσουν την πλάτη και τις αρθρώσεις σου.

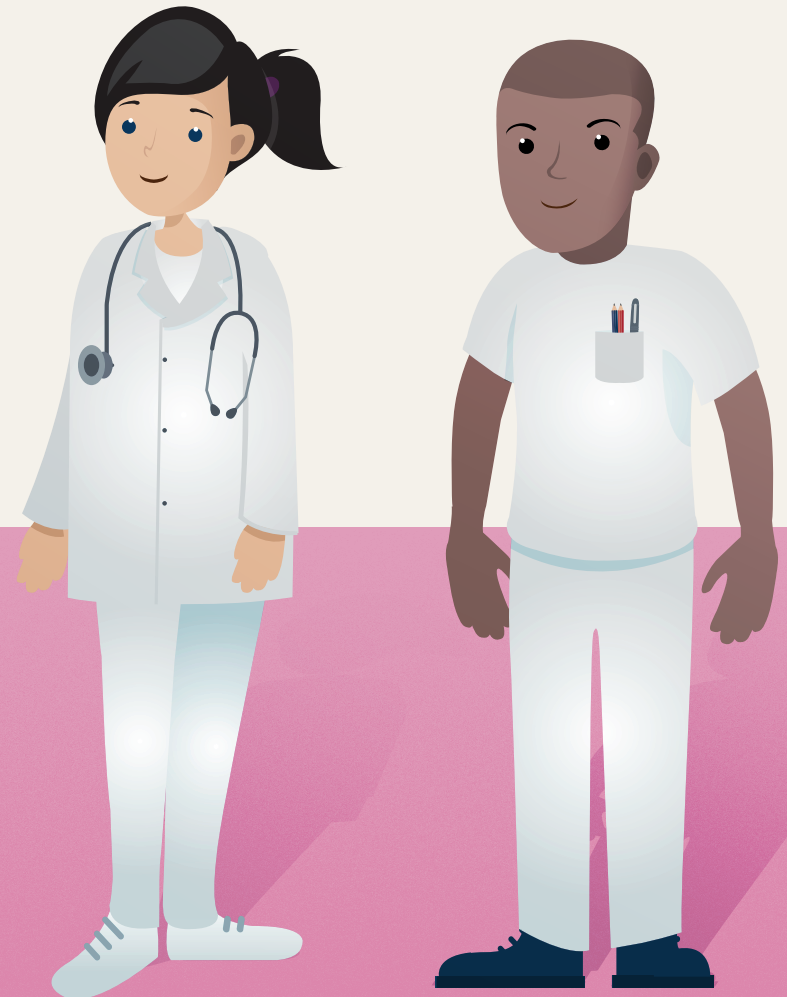
Η σωματική δραστηριότητα θα σε βοηθήσει.



Μέχρι την ηλικία των 16 ετών θα σε φροντίζει ο γιατρός σου και ένας γιατρός σε ένα τοπικό νοσοκομείο. Μπορεί να χρειαστεί να κάνεις αιματολογικές εξετάσεις, ακτινογραφίες και ειδικές σαρώσεις.

Στα 16 σου χρόνια, ο γιατρός σου μπορεί να σε παραπέμψει στο Εθνικό Κέντρο Αλκαπτονουρίας στο Λίβερπουλ.

Θα επισκέπτεσαι ετήσια το κέντρο και θα συναντάς μια ομάδα ειδικών της ΑΚΥ που θα σε φροντίζει. Θα μένεις στο κέντρο έως και 4 ημέρες και η μαμά και ο μπαμπάς σου μπορούν να έρθουν μαζί σου.





**Πού αλλού
θα βρεις
βοήθεια**

AKU

+ Alkaptonuria Society →

Εταιρεία AKU - μια φιλανθρωπική οργάνωση που βοηθά και υποστηρίζει τα άτομα με AKU.

Διοργανώνουν εκδηλώσεις όπου μπορείτε να συναντήσετε άλλους με AKU και να κάνετε νέους φίλους.

Όταν γίνεις 16 ετών, θα σε βοηθήσουν να συμμετάσχεις στο Εθνικό Κέντρο AKU.

Ένα μέλος της ομάδας του AKU Society θα σε υποστηρίζει στο κέντρο και μπορεί να σε επισκεφθεί στο σπίτι για να σε βοηθήσει να προετοιμαστείς για την επίσκεψή σου.

Περισσότερες πληροφορίες



AKU Society (Εταιρεία AKU)
www.akusociety.org



Climb
Children Living with Inherited Metabolic Diseases (Παιδιά που ζουν με κληρονομικές μεταβολικές ασθένειες)
www.climb.org.uk



Genetic Alliance UK (Γενετική Συμμαχία του Ηνωμένου Βασιλείου)
www.geneticalliance.org.uk

The Robert Gregory
National AKU Centre



Γραμματέας του κλινικού διευθυντή: +44 (0)151 706 4197

Επικεφαλής διοίκησης: +44 (0)151 706 4289

Κινητό: +44 (0)7785447421

Ευχαριστούμε την...

Vitaflo International Ltd που μας επέτρεψε να χρησιμοποιήσουμε τα γραφικά τους.



Innovation in Nutrition
A Nestlé Health Science Company
* Εμπορικό σήμα της Société des Produits Nestlé S.A.

Η παραγωγή αυτού του φυλλαδίου χρηματοδοτήθηκε από τη σουηδική Orphan Biovitrum Ltd.

