

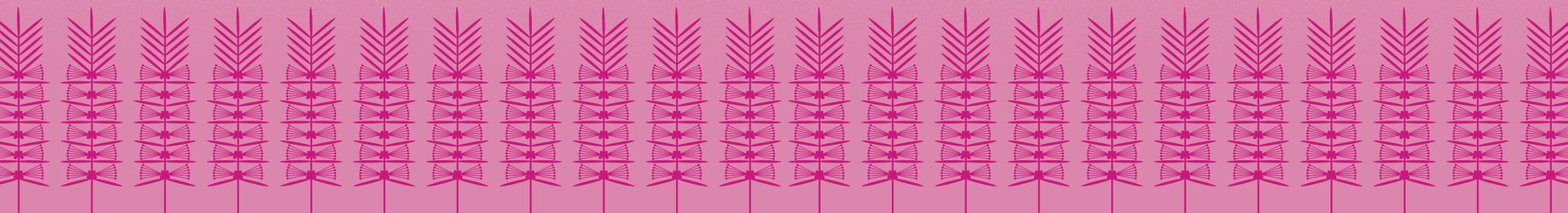
Come contattarci



AKU Society
C/O Advicehub
66 Devonshire Road
Cambridge
CB1 2BL, Regno Unito
Telefono: +44 (0)1223 322897
E-mail: info@akusociety.org
Sito web: www.akusociety.org



➔ Introduzione all'alcaptonuria (AKU)





Alcaptonuria
(si legge alcaptonùria)
o **AKU** in forma abbreviata

L'AKU è una malattia controllabile che influisce sul modo in cui il corpo scompone le proteine

- I bambini con l'AKU hanno un difetto nel processo che scompone parte di una proteina chiamata tirosina (TYR).
- Questo provoca l'accumulo di un acido chiamato acido omogentisico (HGA).
- Man mano che crescerai, l'HGA interesserà le tue ossa e le tue articolazioni.
- Con una buona gestione della malattia, le persone con l'AKU possono frequentare l'università, intraprendere carriere lavorative di successo e avere una vita familiare felice come tutti gli altri.

Potresti notare alcuni di questi sintomi:

- urine scure
- cerume scuro
- sudore di colore scuro

Non sono dolorosi e non devi preoccuparti.

Quando diventi più grande potresti notare altri sintomi



Macchie scure negli occhi.
Dolore nella parte bassa della schiena e nelle articolazioni.

L'AKU viene diagnosticata con un semplice esame delle urine

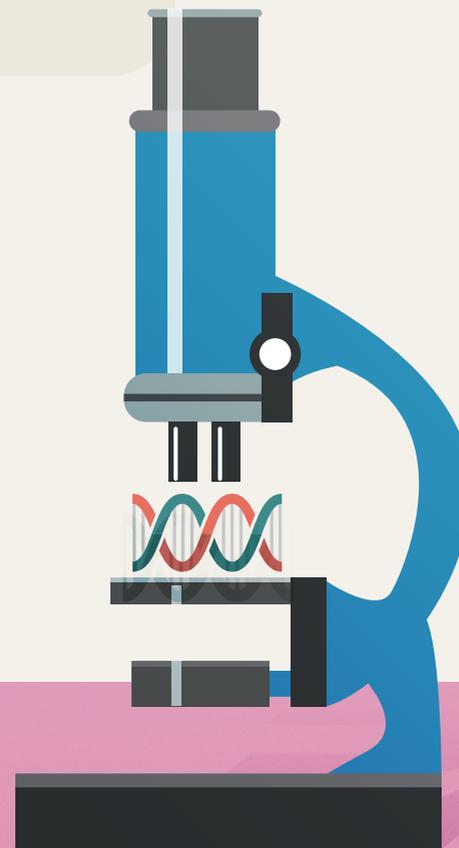


Se l'esame delle urine indica alti livelli di HGA, verrai mandato da un dottore esperto.



Non puoi trasmettere l'AKU ai tuoi amici.

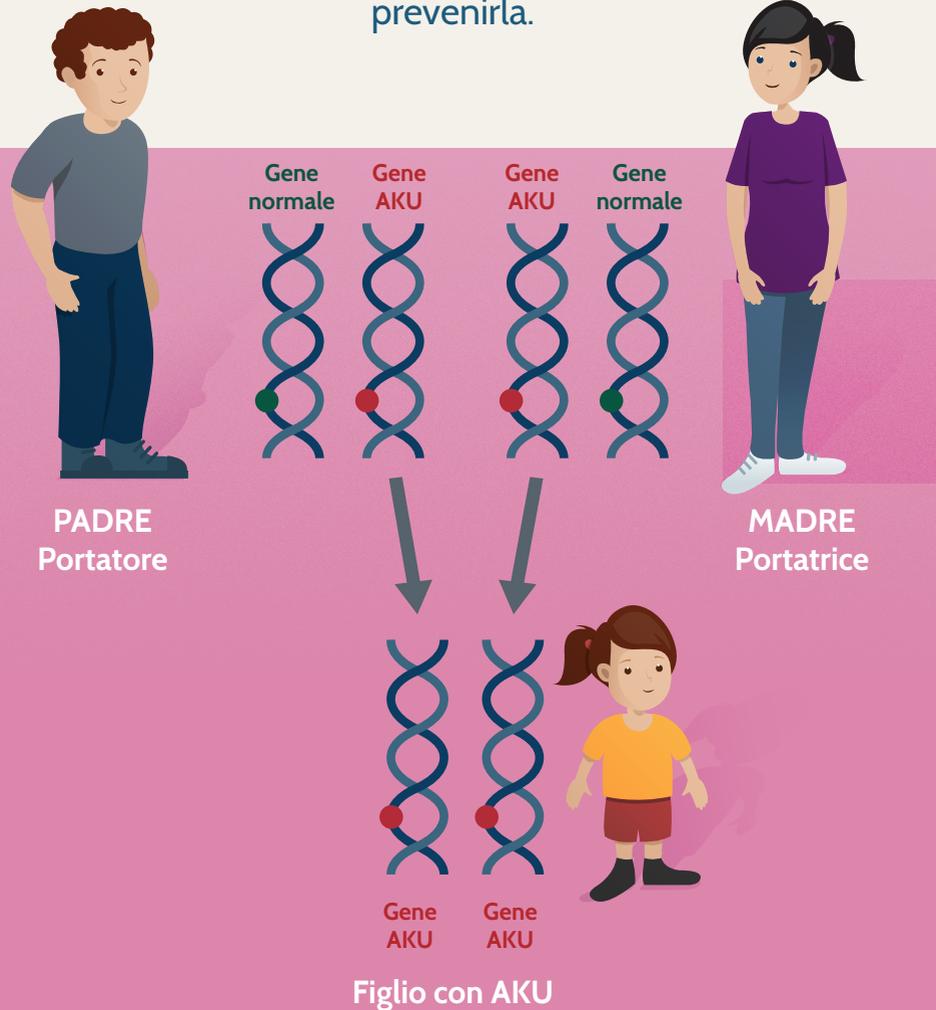
Cosa sono i geni?



Ogni cellula del corpo contiene al suo interno una serie di istruzioni chiamate geni. Questi geni forniscono istruzioni sul nostro aspetto e sulle caratteristiche che ereditiamo dai nostri genitori. I geni forniscono informazioni su come scomporre le proteine, tra cui la tirosina. Il corpo contiene oltre 25.000 geni che lavorano assieme. Possono essere visti solo al microscopio.

L'AKU è una malattia ereditaria

Non è colpa di nessuno e non c'è niente che si possa fare per prevenirla.



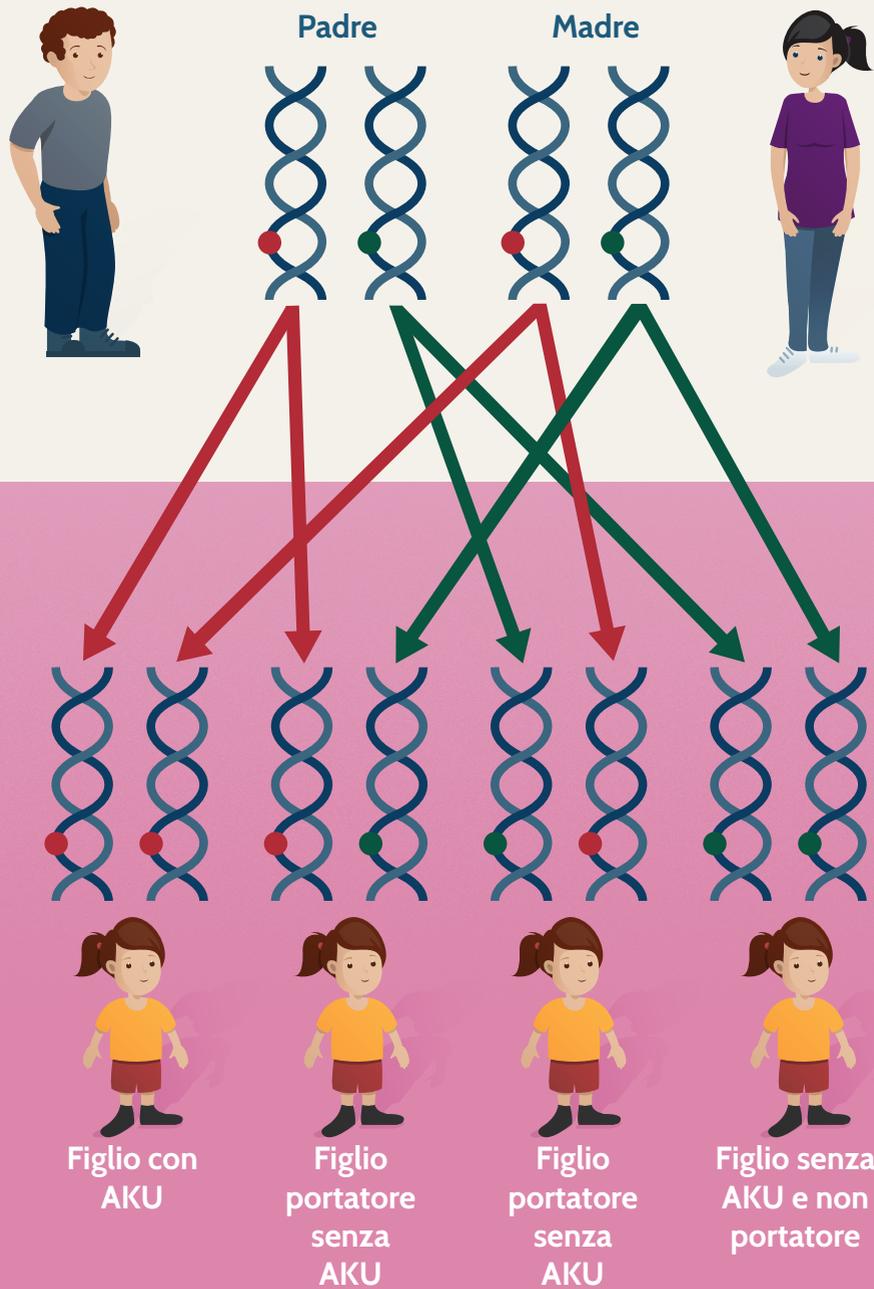
La mamma e il papà possono avere un gene AKU e un gene normale. In questo caso sono portatori sani.

Per avere l'AKU bisogna ereditare 2 geni AKU, uno dalla mamma e uno dal papà.

Circa 1 persona su 500 è portatore del gene AKU



I portatori di AKU non hanno l'AKU e a loro il gene difettoso non causa nessun problema.



Quando 2 persone che sono portatori del gene AKU hanno un/una figlio/a, c'è 1 possibilità su 4 che tale figlio/a abbia l'AKU.



Perché abbiamo bisogno delle proteine?



Le proteine sono nutrienti che servono al nostro corpo.

Aiutano a costruire, riparare e mantenere le cellule e i tessuti del corpo, come la pelle, i muscoli, gli organi, il sangue e anche le ossa.



Quando mangiamo, le proteine vengono scomposte nel nostro corpo (durante la digestione) in pezzi più piccoli (come mattoncini).

Questi pezzi più piccoli si chiamano amminoacidi.

Le proteine sono composte da tanti mattoncini, chiamati amminoacidi



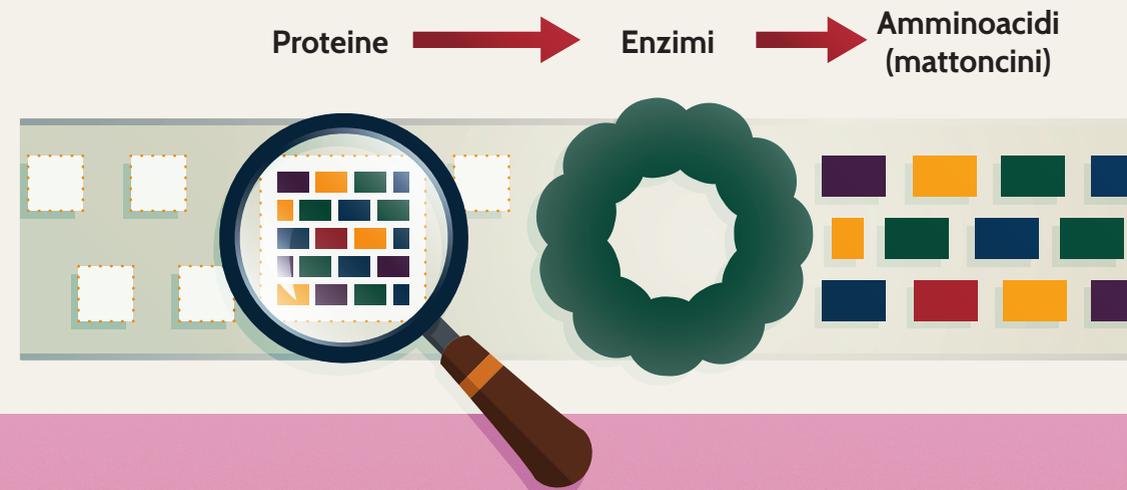
Ci sono 20 amminoacidi (mattoncini) che compongono le proteine. Alcuni di questi sono ESSENZIALI e non possono essere creati all'interno del nostro corpo, quindi dobbiamo assumerli dal cibo che mangiamo.

La tirosina (Tyr) è uno di questi 20 amminoacidi.

Una persona con l'AKU non riesce a scomporre correttamente proprio questo amminoacido.

Cosa succede normalmente

La trasformazione delle proteine in amminoacidi

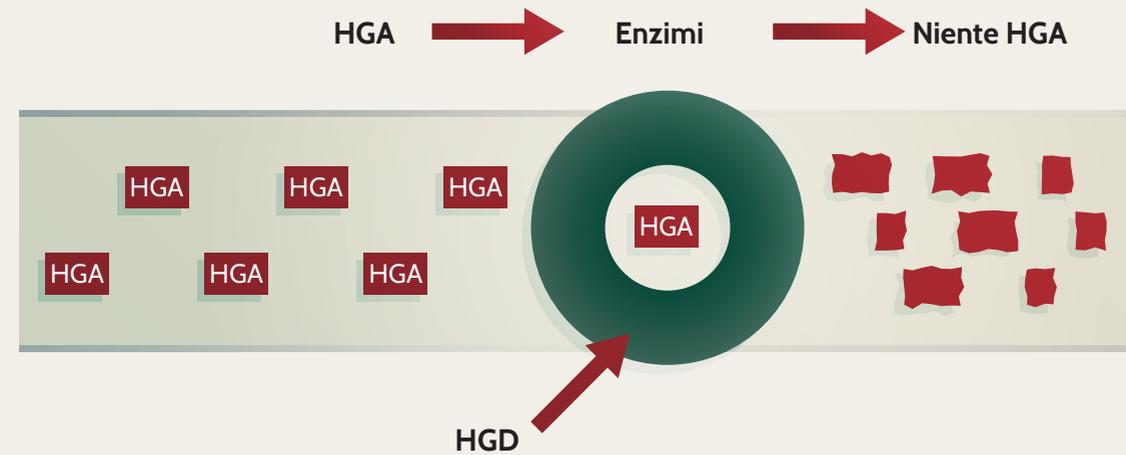


L'organismo usa questi amminoacidi per crescere, sviluppare i muscoli e aiutare il corpo a rimanere sano.

Nelle persone **senza** AKU, la tirosina (Tyr) viene scomposta ed eliminata dal corpo



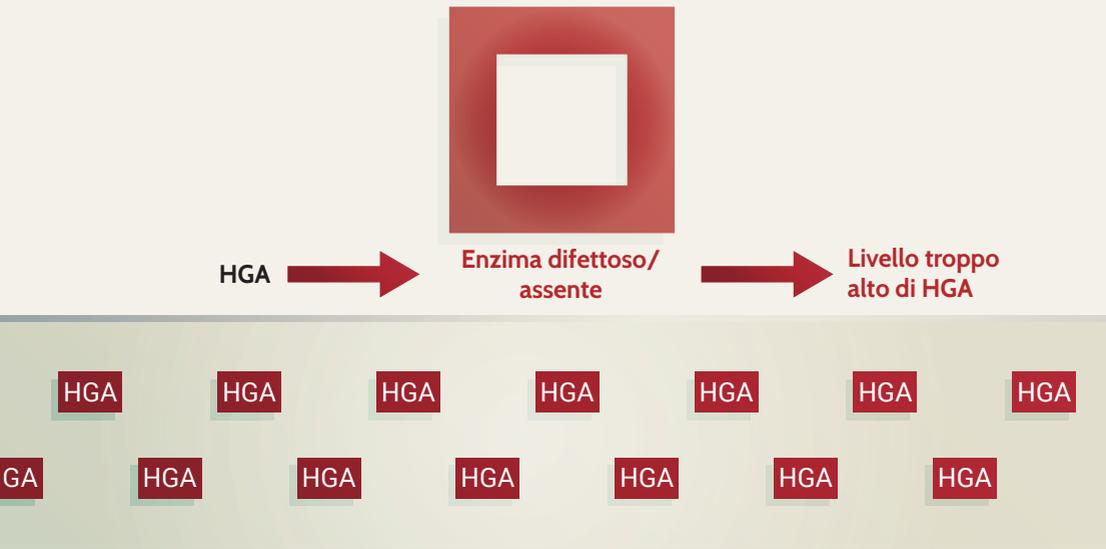
Perché le persone con l'AKU non riescono a scomporre la tirosina in modo corretto?



La tirosina (Tyr) viene trasformata in HGA.
Un enzima chiamato HGD scompone l'HGA e lo elimina dal corpo.

Nelle persone **con** l'AKU, l'HGA non viene scomposto come avviene normalmente.

Manca l'enzima HGD e di conseguenza queste persone hanno un livello troppo alto di HGA. L'HGA provoca i sintomi dell'AKU.



L'enzima HGD ha una forma sbagliata e quindi non riesce a svolgere il suo lavoro di scomposizione dell'HGA.

Dal momento che l'HGA proviene dalle proteine, può essere utile capire il ruolo delle proteine nella tua dieta. Per il momento non è necessario cambiare gli alimenti che mangi.

È più importante mantenere una dieta sana e bilanciata.



Attività fisica e movimento

È importante mantenere le articolazioni in movimento senza sforzarle eccessivamente. Il nuoto è una valida opzione per questo tipo di esercizio fisico.

Cerca di evitare i cosiddetti “sport ad alto impatto”, come rugby o karate. Questi sport possono sovraccaricare la schiena e le articolazioni.

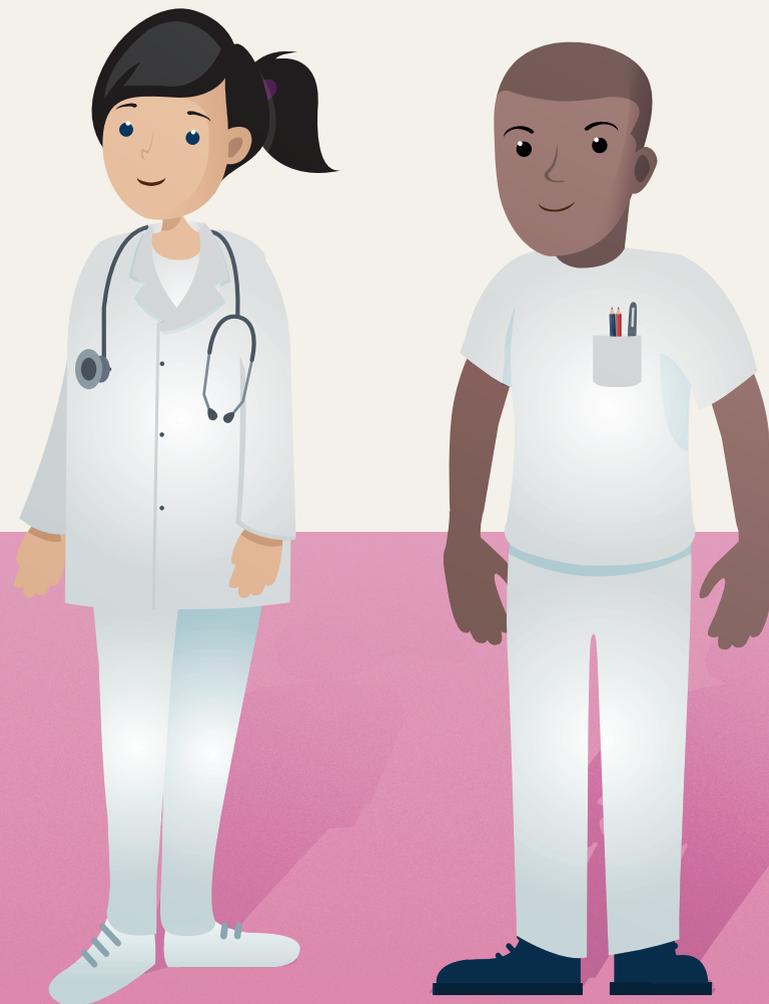
Fare attività fisica ti aiuterà.



Fino all'età di 16 anni sarai seguito dal tuo medico di famiglia e da un dottore presso l'ospedale della tua zona. Potresti essere sottoposto ad analisi del sangue, radiografie ed esami speciali.



Quando avrai compiuto 16 anni, il tuo dottore potrà indirizzarti al National Alkaptonuria Centre di Liverpool. Ogni anno sarai visitato presso il centro e incontrerai un gruppo di esperti di AKU che si prenderanno cura di te. Resterai nel centro per un massimo di 4 giorni e potrai essere accompagnato dal papà e dalla mamma.





**Dove trovare altre
informazioni e
assistenza**



AKU
+ Alkaptonuria Society →

L'AKU Society è un ente di beneficenza che aiuta e supporta le persone affette da AKU.

Organizza eventi dove puoi incontrare altre persone con l'AKU e fare nuove amicizie.

Quando avrai 16 anni, l'AKU Society ti aiuterà a frequentare il National AKU Centre.

Un membro di questa associazione ti assisterà presso il centro e potrà venire a casa tua per aiutarti nella preparazione alla visita.

Ulteriori informazioni



AKU Society
www.akusociety.org



Climb
Children Living with Inherited Metabolic Diseases
(bambini che convivono con malattie metaboliche ereditarie)
www.climb.org.uk



Genetic Alliance UK
www.geneticalliance.org.uk

The Robert Gregory 
National AKU Centre

Segreteria del direttore sanitario: +44 (0)151 706 4197
Responsabile gestionale: +44 (0)151 706 4289
Cellulare: +44 (0)7785447421

Un ringraziamento a...

Vitaflor International Ltd per averci permesso di utilizzare le sue grafiche.



Innovation in Nutrition
Un'azienda del gruppo Nestlé Health Science
Marchio registrato® della Société des Produits Nestlé S.A.

La realizzazione di questo opuscolo è stata finanziata da Swedish Orphan Biovitrum Ltd.

