

Date de contact



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

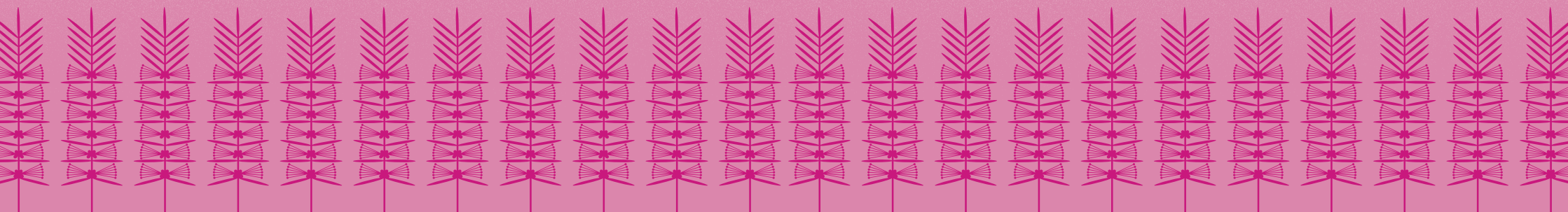
Telefon: +44 (0)1223 322897

E-mail: [info@akusociety.org](mailto:info@akusociety.org)

Web: [www.akusociety.org](http://www.akusociety.org)



## → Informații introductive despre alcaptonurie (AKU)





**Alcaptonuria  
sau, pe scurt, AKU**

## **AKU este o afecțiune care poate fi ținută sub control și care influențează modul în care organismul descompune proteinele**

- Copiii cu AKU au o deficiență în cadrul procesului prin care se descompune o parte a unei proteine denumite „tirozină” (TYR).
- Acest lucru duce la acumularea unui acid, denumit acid homogentizic (HGA).
- Pe măsură ce crești, HGA îți va afecta oasele și articulațiile.
- Prin ținerea sub control a acestei afecțiuni, persoanele care suferă de AKU merg la universitate, își construiesc cariere de succes și se bucură de o viață de familie fericită, la fel ca toată lumea.

Este posibil să observi unele dintre aceste simptome:

- **urină de culoare închisă**
- **ceară de culoare închisă în urechi**
- **transpirație de culoare închisă**

Acestea nu sunt dureroase și nu trebuie să te îngrijoreze.

## Când vei fi mai mare, este posibil să observi mai multe simptome



Pete de culoare închisă pe ochi.  
Durere în partea de jos a spatelui și la articulații.

**AKU este diagnosticată  
printr-un simplu test de urină.**

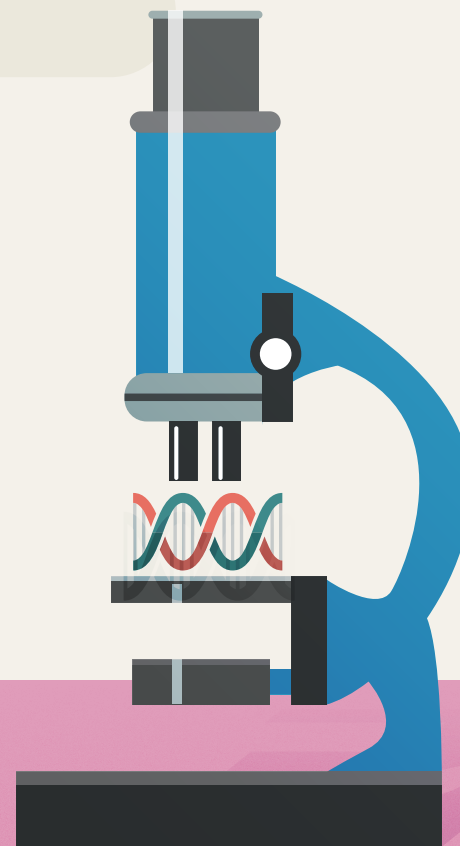


Dacă testul de urină indică valori ridicate ale HGA, vei primi trimitere către un medic specialist.



Nu poți da AKU prietenilor tăi.

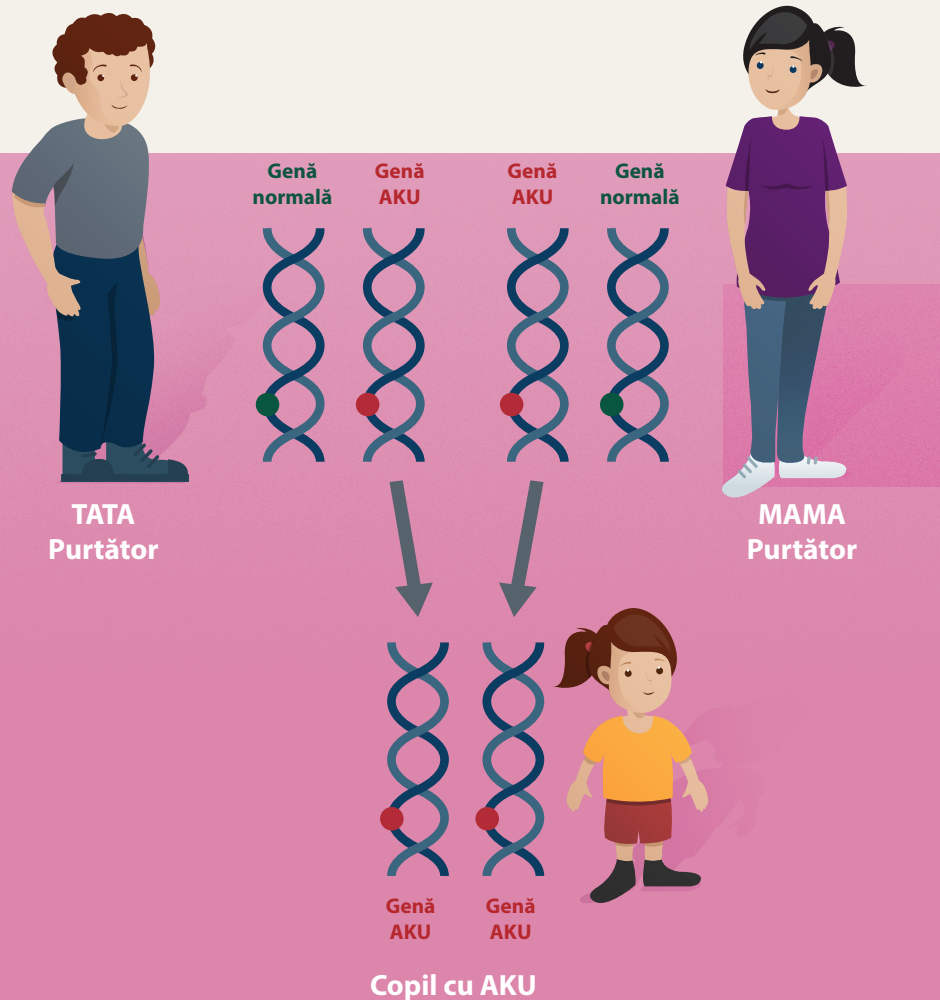
## Ce sunt genele?



În fiecare celulă a corpului nostru există seturi de instrucțiuni, denumite gene. Aceste gene oferă instrucțiuni legate de felul cum arătăm și de caracteristicile pe care le moștenim de la părinții noștri. Aceste gene oferă informații despre modul în care se descompun proteinele, inclusiv tirozina. Corpul conține peste 25000 de gene, toate lucrând împreună. Acestea pot fi văzute doar la microscop.

# AKU este o afecțiune moștenită.

Nu este vina nimănui și nu ai fi putut face nimic pentru a o preveni.



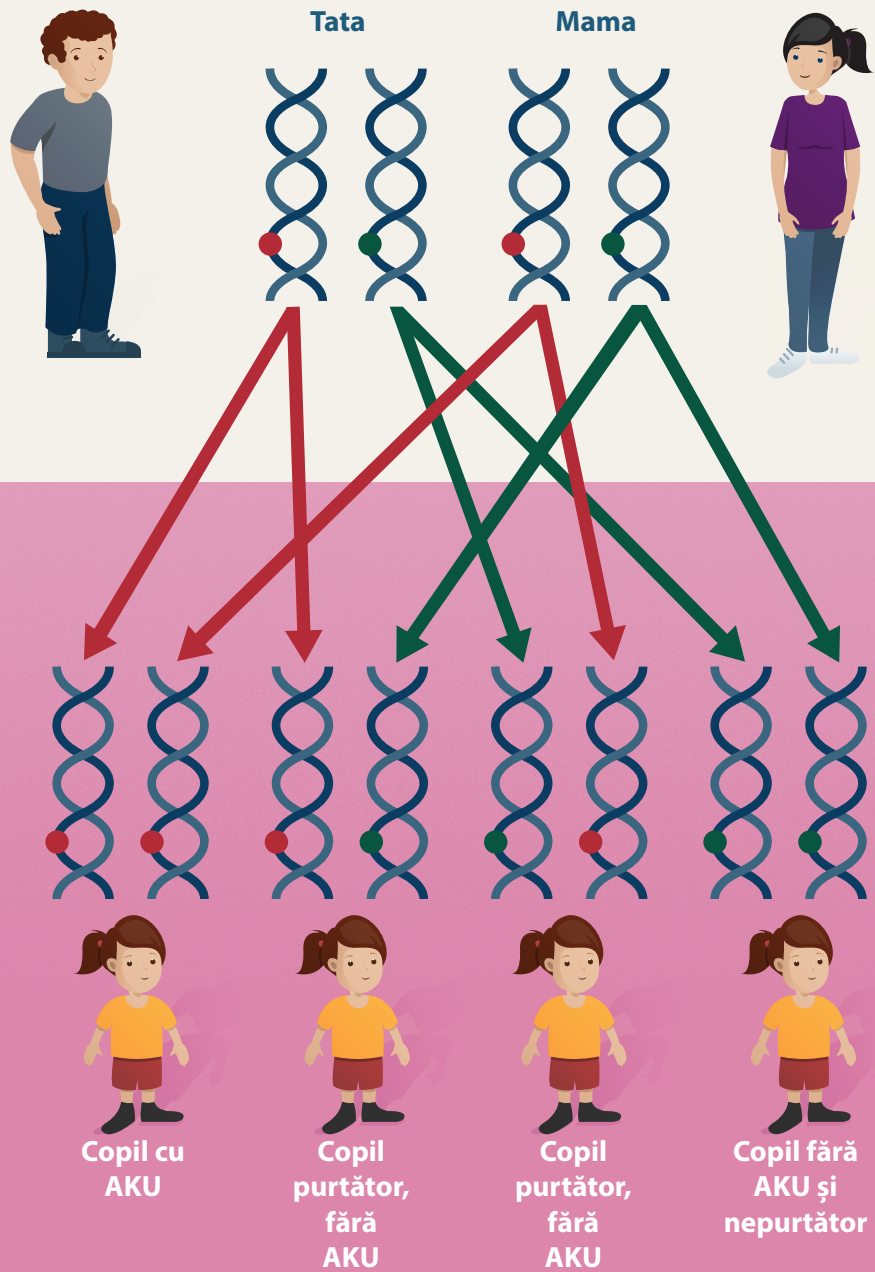
Foarte probabil, mama și tatăl tău au o genă AKU și o genă normală. Aceasta se numește „a fi purtător”.

Faptul că ai AKU înseamnă că ai moștenit 2 gene AKU, una de la mama ta și pe cealaltă de la tatăl tău.

# Aproximativ 1 din 500 de persoane sunt purtătoare ale genei AKU



Persoanele purtătoare de gene AKU nu au afecțiunea AKU ele însele, iar gena deficitară nu le cauzează probleme.

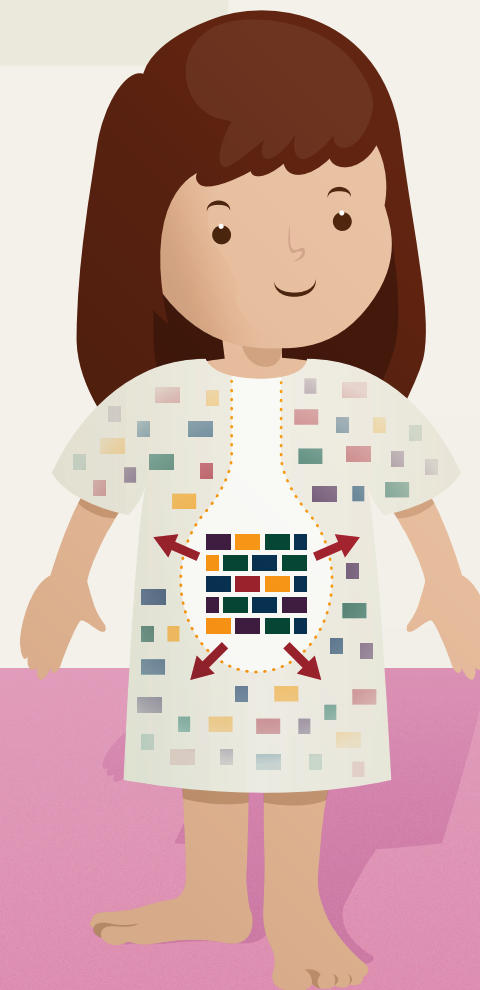


Când 2 persoane care sunt purtătoare ale genei AKU au un copil, există o probabilitate de 1 la 4 ca acel copil să aibă AKU.

# De ce avem nevoie de proteine?



Proteinele sunt substanțe nutritive necesare organismului. Acestea ajută la construirea, repararea și întreținerea celulelor și țesuturilor corpului, cum ar fi pielea, mușchii, organele, sângele și chiar oasele.



Atunci când mănânci alimente care conțin proteine, proteinele sunt descompuse în corp (în timpul digestiei) în bucăți mai mici (precum cuburile de construcție).

Aceste bucăți mai mici se numesc „aminoacizi”.



# Proteinele sunt alcătuite din multe cuburi de construcție denumite „aminoacizi”.

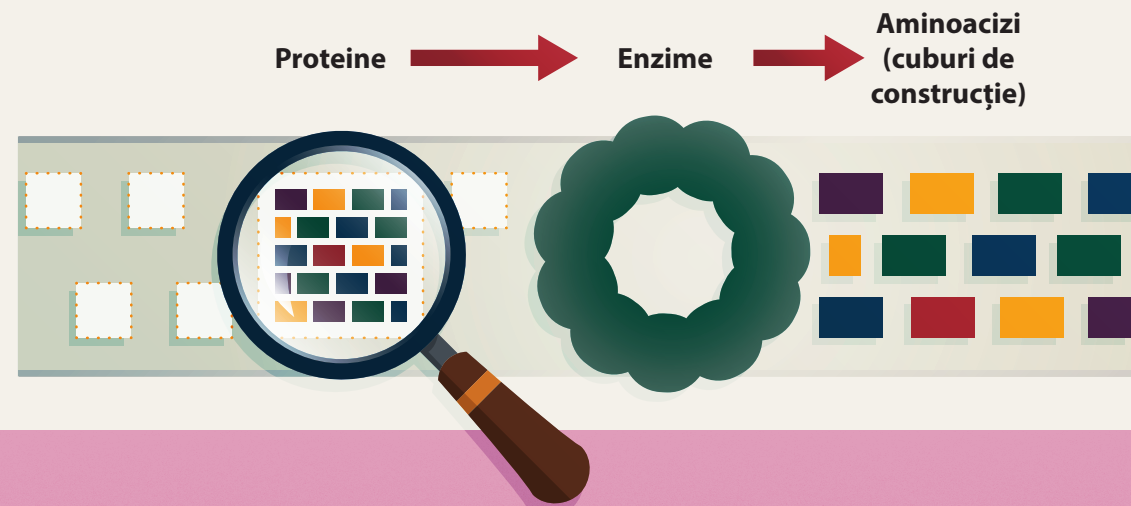


Există 20 de aminoacizi (cuburi de construcție) care alcătuiesc proteinele. Unii dintre aceștia sunt ESENȚIALI și nu pot fi creați în organism - deci trebuie să provină din mâncarea pe care o consumăm.

Tirozina (TYR) este una dintre acești 20 de aminoacizi. Acest aminoacid specific este cel pe care o persoană cu AKU nu îl poate descompune corect.

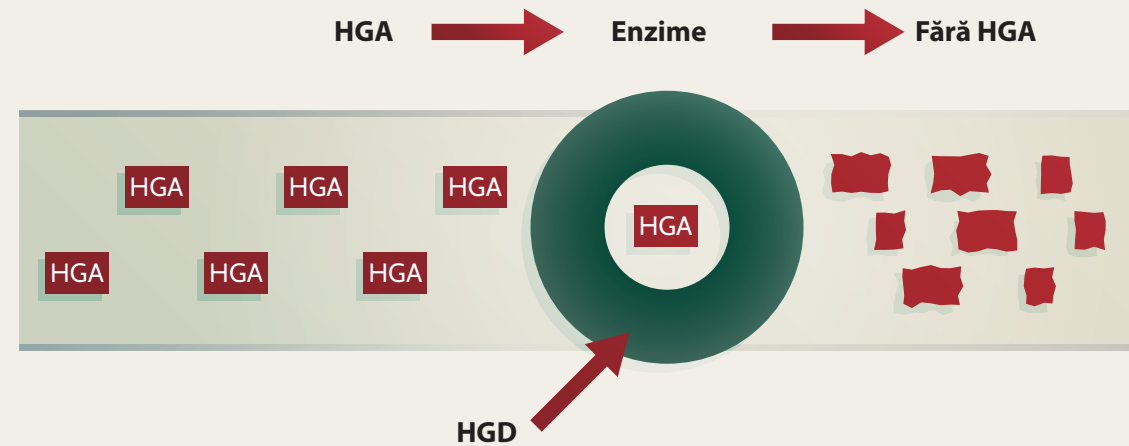
# Ce se întâmplă în mod normal

Transformarea proteinelor în aminoacizi



Corpul folosește acești aminoacizi pentru creștere, pentru a dezvolta mușchii și pentru a ajuta corpul să rămână sănătos.

La o persoană **fără AKU**, tirozina (TYR) este descompusă și eliminată din corp.

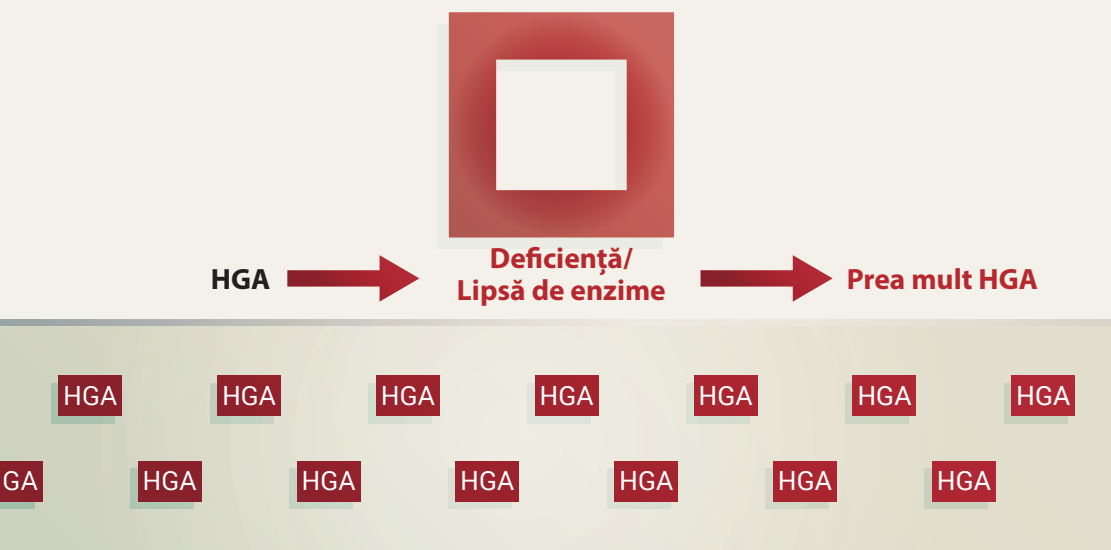


Tirozina (TYR) este transformată în HGA.

O enzimă denumită HGD descompune HGA și îl elimină din corp.

# În cazul unei persoane **cu AKU**, HGA nu poate fi descompus așa cum ar trebui.

Enzima HGD lipsește, ceea ce înseamnă că persoanele  
respective au prea mult HGA. HGA provoacă simptomele  
de AKU.



Enzima HGD este produsă într-o formă greșită și, de aceea, nu își  
poate îndeplini sarcina de a descompune HGA.

Deoarece HGA provine din proteine, ar putea fi util să înțelegi  
rolul proteinelor în dietă. În acest moment nu este nevoie să  
schimbi ceea ce mănânci. O dietă sănătoasă și echilibrată este mai  
importantă.



# O dietă sănătoasă pentru copii



- Mănâncă multe alimente bogate în amidon, cum ar fi cartofi, orez, paste făinoase sau pâine, alegând cereale integrale dacă este posibil. Aceste alimente îți dau energie.
- Mănâncă cel puțin 5 porții din diferite fructe și legume în fiecare zi. O porție este de mărimea palmei tale.
- Mănâncă 3 alimente lactate în fiecare zi pentru oase și dinți.
- Mănâncă câteva boabe de fasole, semințe de leguminoase, pește, ouă, carne și alte proteine la fiecare masă.
- Alege ulei de măsline sau de rapiță pentru gătit.
- Alege apă, lapte degresat, băuturi fără zahăr. Limitează consumul de suc și/sau smoothie de fructe la 150 ml pe zi în total, ceea ce înseamnă 1 din cele 5 porții de fructe și legume pe zi.

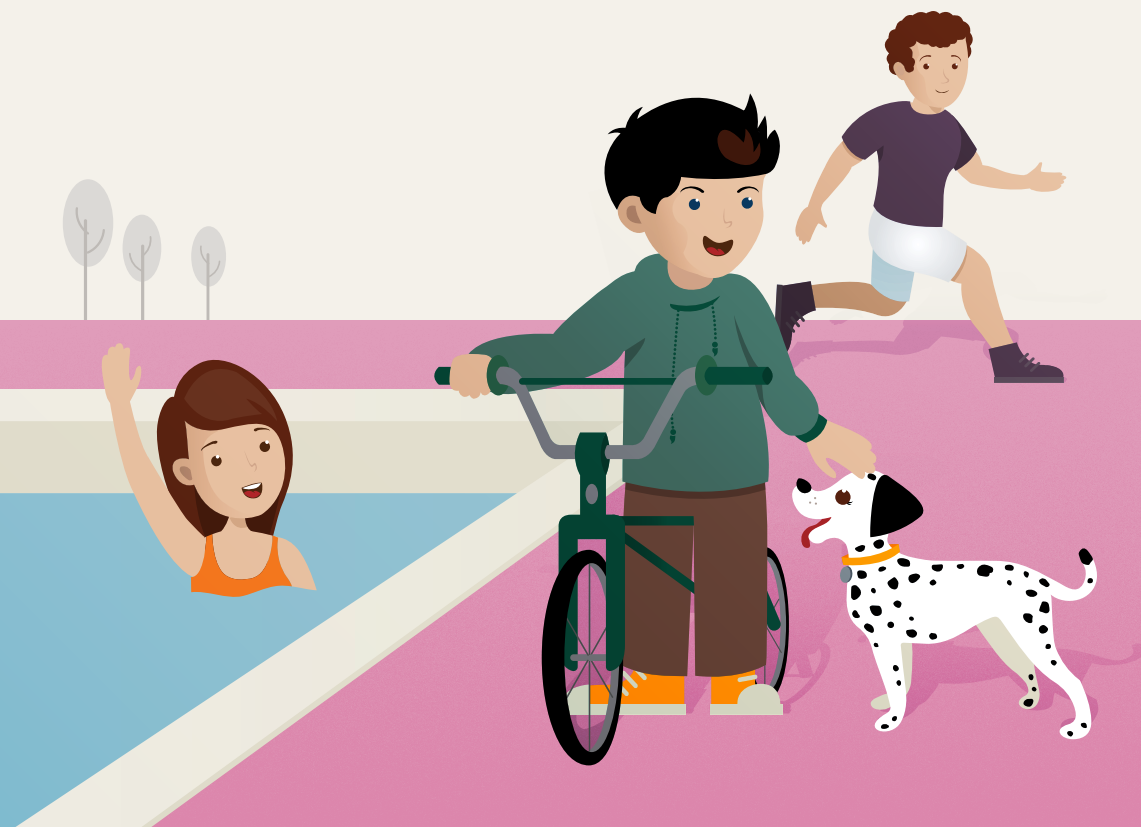
Alege o varietate de alimente diferite din fiecare grup de alimente, pentru a ajuta corpul să obțină tot ceea ce îi este necesar pentru a-și menține sănătatea și a fi în formă.

# Activitate și exerciții fizice

Este important să-ți menții articulațiile în mișcare fără a pune prea multă presiune pe ele. Înotul este o modalitate bună de a face acest lucru.

Încearcă să eviți sporturile numite „de impact”, cum ar fi rugby sau karate. Acestea pot exercita presiune pe spate și pe articulații.

Activitatea fizică te va ajuta.

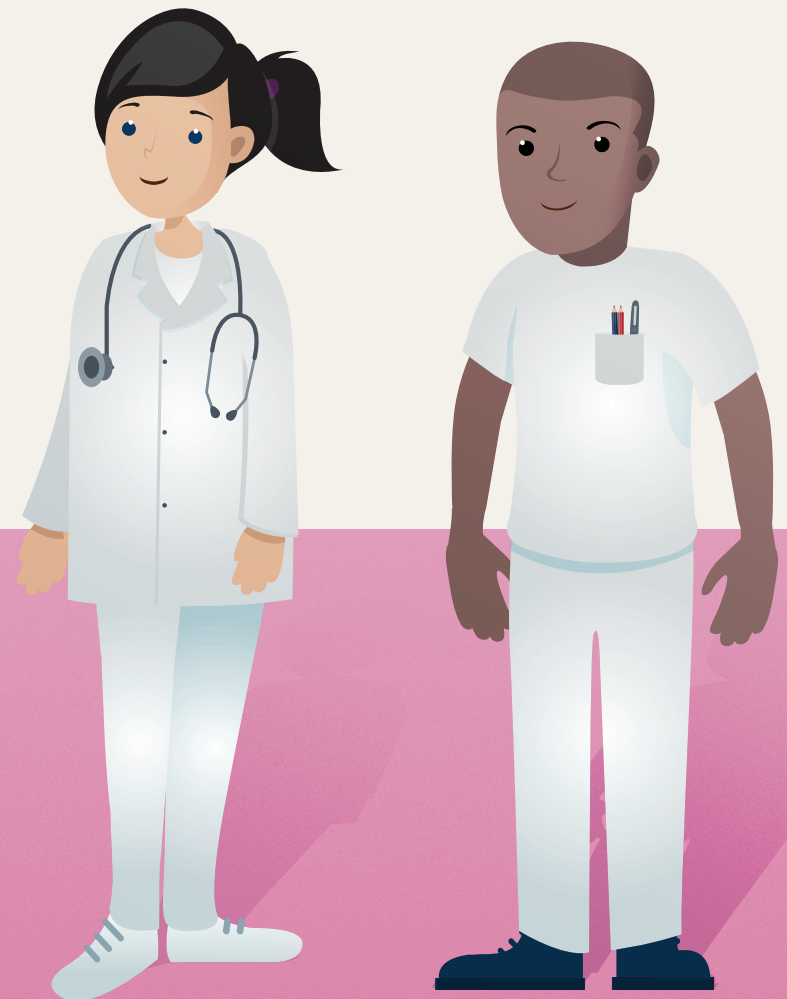



Până la vârsta de 16 ani vor avea grijă de tine medicul tău de familie și un medic de la un spital local. Este posibil să ți se facă analize de sânge, radiografii și scanări speciale.



La 16 ani, medicul tău îți poate face o trimitere către Centrul Național de Alcaptonurie din Liverpool.

Vei efectua o vizită anuală la centru și vei întâlni o echipă de experți în AKU, care vor avea grijă de tine. Vei rămâne la centru pentru o perioadă de până la 4 zile, iar mama și tatăl tău te pot însoți.





**Unde  
mai poți  
găsi ajutor**



**AKU**  
+ Alkaptonuria Society →

Societatea AKU - o organizație caritabilă care ajută și susține persoanele cu AKU.

Aceasta organizează evenimente la care te poți întâlni cu alte persoane cu AKU și îți poți face noi prieteni.

Când vei avea 16 ani, aceasta te va ajuta să frecventezi Centrul Național AKU.

Un membru al echipei Societății AKU te va sprijini la centru și te poate vizita acasă pentru a te pregăti pentru vizită.

## Informații suplimentare



Societatea AKU  
[www.akusociety.org](http://www.akusociety.org)



Climb  
Copii care suferă de boli metabolice ereditare  
[www.climb.org.uk](http://www.climb.org.uk)



Genetic Alliance UK  
[www.geneticalliance.org.uk](http://www.geneticalliance.org.uk)

The Robert Gregory   
National AKU Centre

Secretar director clinic: +44 (0)151 706 4197

Șeful echipei de management: +44 (0)151 706 4289

Mobil: +44 (0)7785447421

## Mulțumim...

Vitaflor International Ltd pentru permisiunea de a le folosi grafica.



Innovation in Nutrition  
O companie a grupului Nestlé Health Science  
\*Reg. Trademark of Société des Produits Nestlé S.A.

Producerea acestei broșuri a fost sponsorizată de Swedish Orphan  
Biovitrum Ltd.

