

Ako sa s nami spojiť

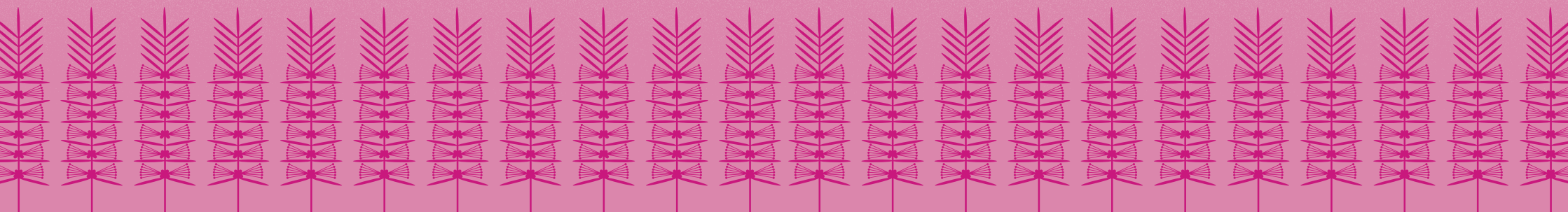


AKU Society
C/O Advicehub
66 Devonshire Road
Cambridge
CB1 2BL

Telefón: +44 1223 322897
E-mail: info@akusociety.org
Web: www.akusociety.org



→ Úvod do alkaptonúrie (AKU)





Alkaptonúria alebo skrátene AKU

AKU je liečiteľné ochorenie, ktoré ovplyvňuje spôsob, ako telo rozkladá bielkoviny

- U detí s AKU sa vyskytuje chyba v procese, ktorým sa rozkladá časť bielkovín nazývaná tyrozín (TYR).
- To vedie k hromadeniu kyseliny homogentisovej (HGA).
- S pribúdajúcim vekom bude HGA ovplyvňovať tvoje kosti a kĺby.
- Ľudia s AKU, ktorých ochorenie je manažované, môžu navštevovať univerzitu, budovať si úspešnú kariéru a tešiť sa zo šťastného rodinného života rovnako ako všetci ostatní.

S pribúdajúcim vekom si môžeš všimnúť viac príznakov

Môžeš si všimnúť niektoré z týchto príznakov:

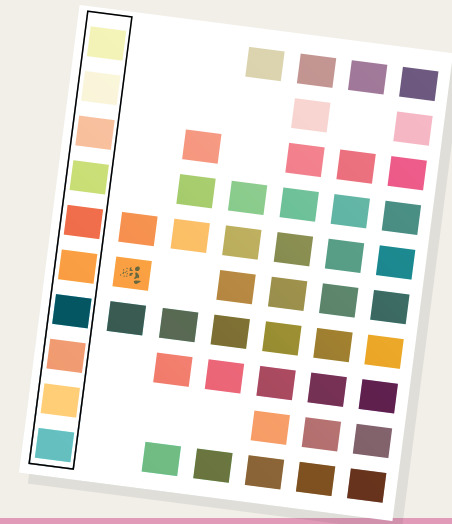
- tmavý moč,
- tmavý ušný maz,
- tmavý pot.

Nie sú bolestivé a nie sú dôvodom na obavy.



Tmavé škvrny v očiach.
Boleť v krížoch a kĺboch.

AKU sa diagnostikuje jednoduchým vyšetrením moču

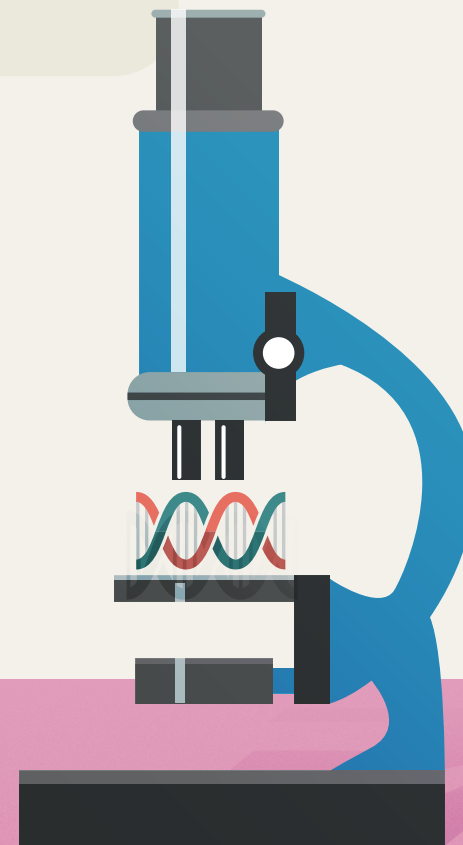


Ak vyšetrenie moču odhalí vysokú hladinu HGA, dostaneš odporúčenie k odbornému lekárovi.



Ochorením AKU nemôžeš nakaziť svojich priateľov.

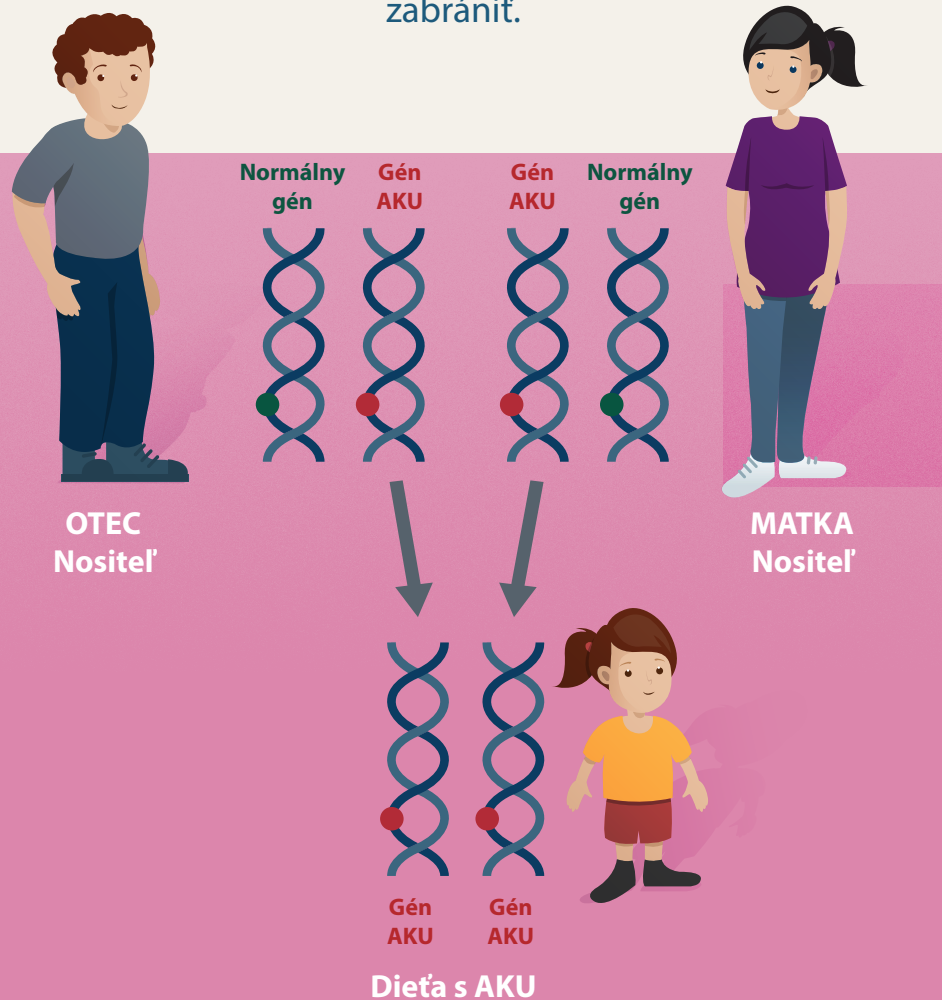
Čo sú to gény?



Vo vnútri každej bunky nášho tela sa nachádzajú sady pokynov nazývané gény. Tieto gény určujú, ako vyzeráme a aké znaky sme zdedili po našich rodičoch. Tieto gény poskytujú informácie o tom, ako rozkladať bielkoviny vrátane tyrozínu. Telo obsahuje viac než 25 000 spolupracujúcich génov. Možno ich vidieť len pod mikroskopom.

AKU je dedičné ochorenie

Nikto za to nemôže a neexistuje nič, čím by sa tomu dalo zabrániť.



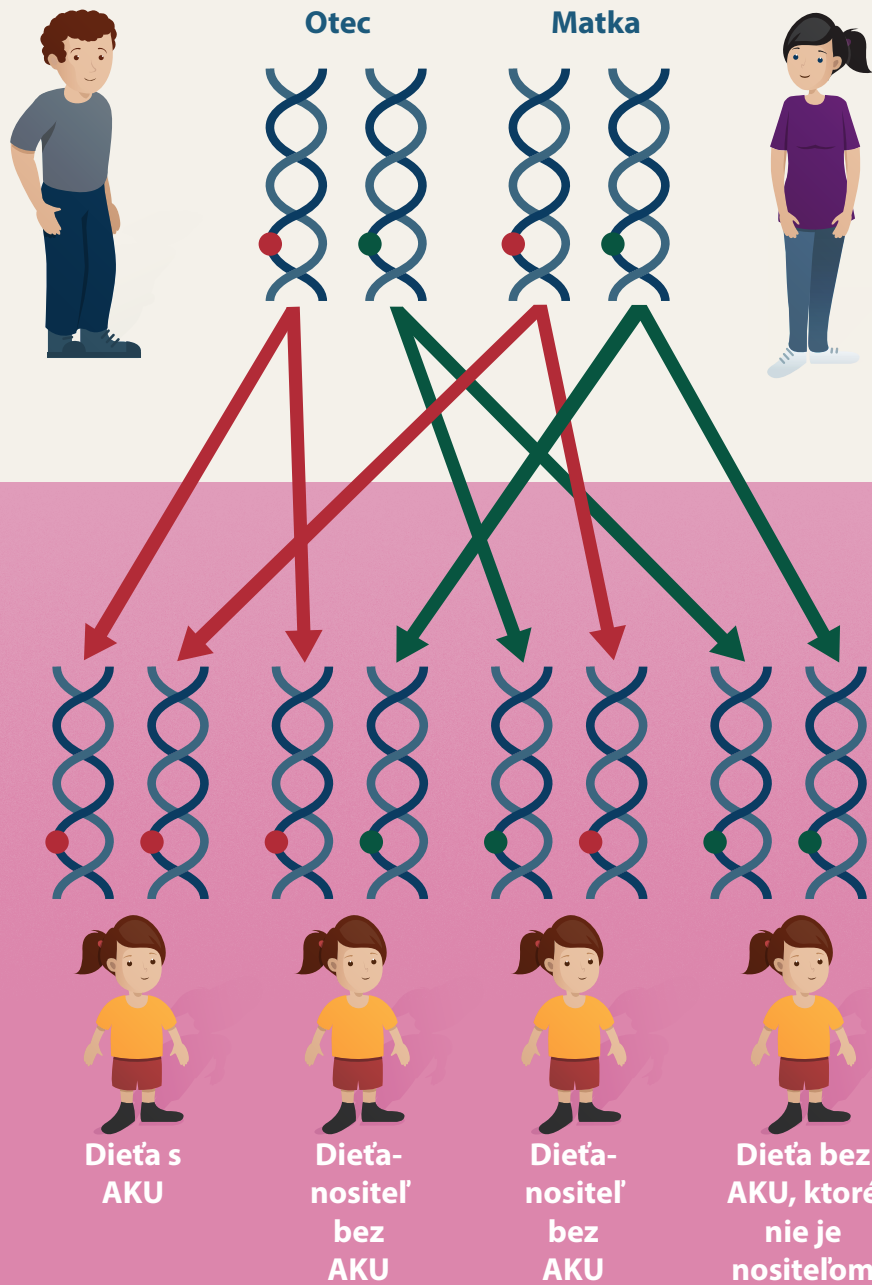
Tvoja mama a tvoj otec budú mať jeden gén AKU a jeden normálny gén. Označuje sa to pojmom nositeľstvo.

Ak máš AKU, znamená to, že si zdedili 2 gény AKU – jeden po mame a jeden po otcovi.

Približne 1 človek z 500 ľudí je nositeľom génu AKU



Ľudia, ktorí sú nositeľmi AKU, sami AKU nemajú a chybný gén im nespôsobuje problémy.



Keď 2 ľudia, ktorí sú nositeľmi génu AKU, majú spolu dieťa, pravdepodobnosť, že dieťa bude mať AKU, je 1 ku 4.

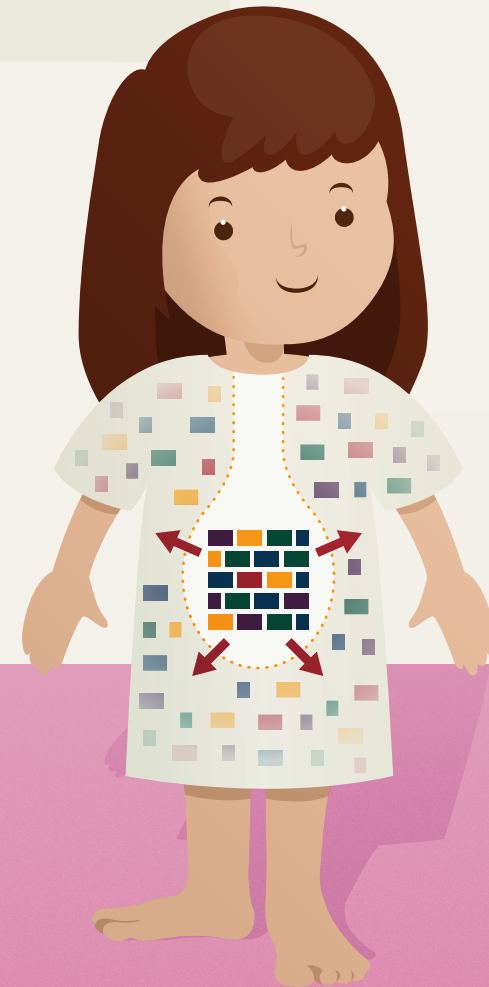


Prečo potrebujeme bielkoviny?



Bielkovina je živina potrebná pre telo.

Pomáha budovať, opravovať a udržiavať telesné bunky a tkanivá, napríklad kožu, svaly, orgány, krv a dokonca i kosti.



Po zjedení bielkovín sa v tele rozložia (počas trávenia) na menšie časti (niečo ako stavebné bloky).

Tieto menšie časti sa nazývajú aminokyseliny.

Bielkoviny sa skladajú z mnohých stavebných blokov nazývaných aminokyseliny

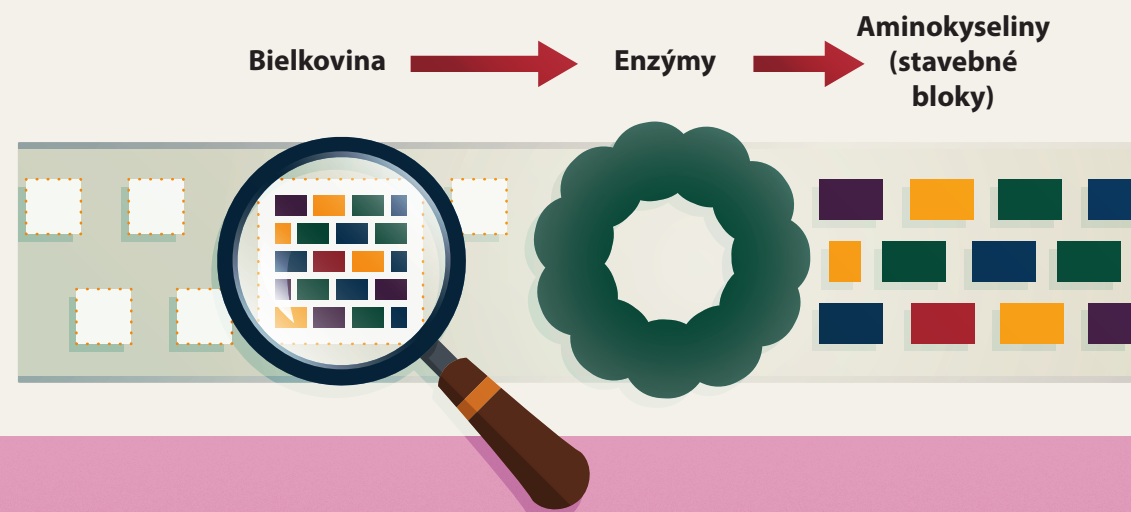


Existuje 20 aminokyselín (stavebné bloky), ktoré tvoria bielkoviny. Niektoré z nich sú ESENCIÁLNE a telo ich nedokáže vytvoriť – znamená to, že ich musíme prijímať v potrave.

Jednou z týchto 20 aminokyselín je tyrozín (Tyr). Je to práve táto konkrétna aminokyselina, ktorú osoba s AKU nedokáže správne rozložiť.

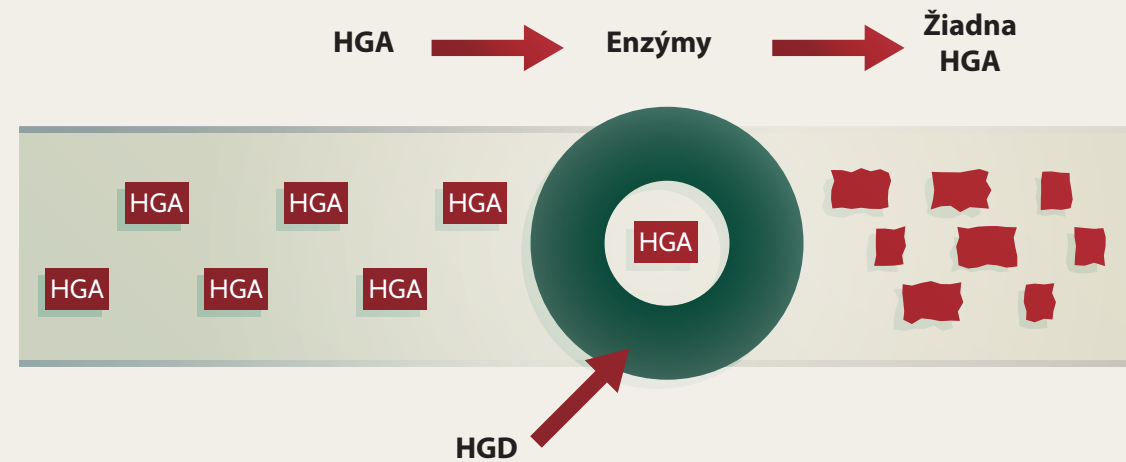
Čo sa normálne stane

Premena bielkoviny na aminokyseliny



Telo používa tieto aminokyseliny na rast a budovanie svalov a tiež mu pomáhajú, aby bolo zdravé.

U osoby **bez** AKU sa tyrozín (Tyr) rozloží a vylúči z tela

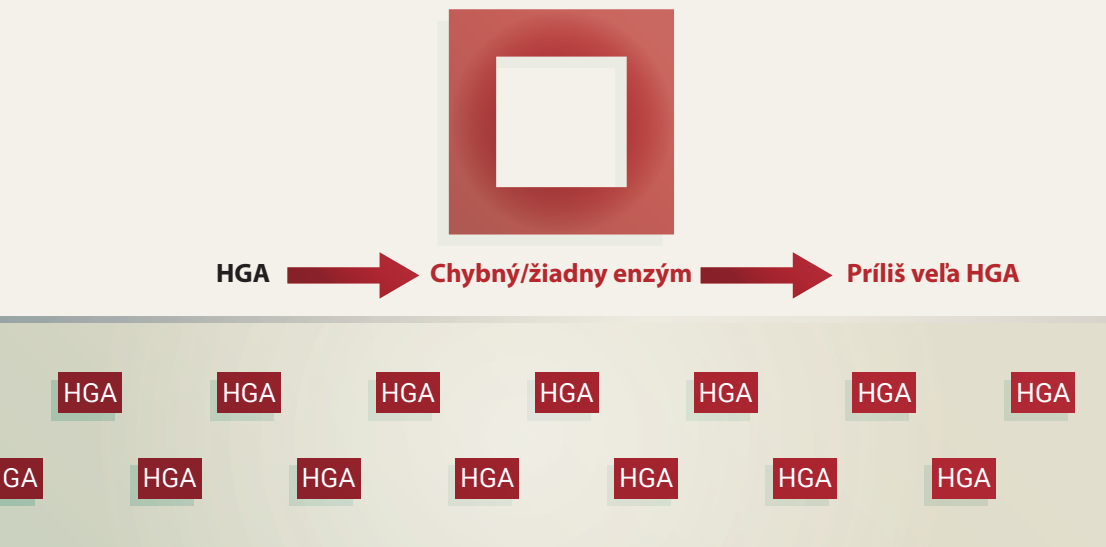


Tyrozín (Tyr) sa zmení na HGA.

Enzým nazývaný HGD rozkladá HGA a vylučuje ju z tela.

Osoba s AKU nedokáže rozložiť HGA tak, ako je potrebné.

Enzým HGD chýba a z tohto dôvodu majú ľudia príliš veľa HGA. HGA spôsobuje príznaky AKU.



Enzým HGD je vytvorený tak, že má chybný tvar, a preto si nedokáže plniť svoju úlohu rozkladania HGA.

Keďže HGA pochádza z bielkovín, môže byť užitočné dozvedieť sa niečo o bielkovinách v tvojej strave. V tejto chvíli nie je potrebné meniť obsah svojho jedálnička. Dôležitejšia je zdravá a vyvážená strava.



Zdravá strava pre deti



- Jedz dostatok potravín s vysokým obsahom škrobu, napríklad zemiaky, ryžu, cestoviny alebo chlieb, a kde je to možné, vyberaj si celozrnné potraviny. Tieto potraviny ti dodajú energiu.
- Každý deň zjedz aspoň 5 porcií ovocia a zeleniny. Jedna porcia má veľkosť dlane.
- Každý deň dopraj svojim kostiam a zubom 3 mliečne výrobky.
- V rámci každého jedla jedz fazuľu, strukoviny, ryby, vajcia, mäso alebo iné zdroje bielkovín.
- Na varenie používaj olivový alebo repkový olej.
- Z nápojov si vyberaj vodu, mlieko s nižším obsahom tuku a nesladené nápoje. Obmedz ovocné šťavy a/alebo smoothie na najviac 150 ml za deň, čo sa počíta za 1 z 5 denných porcií.

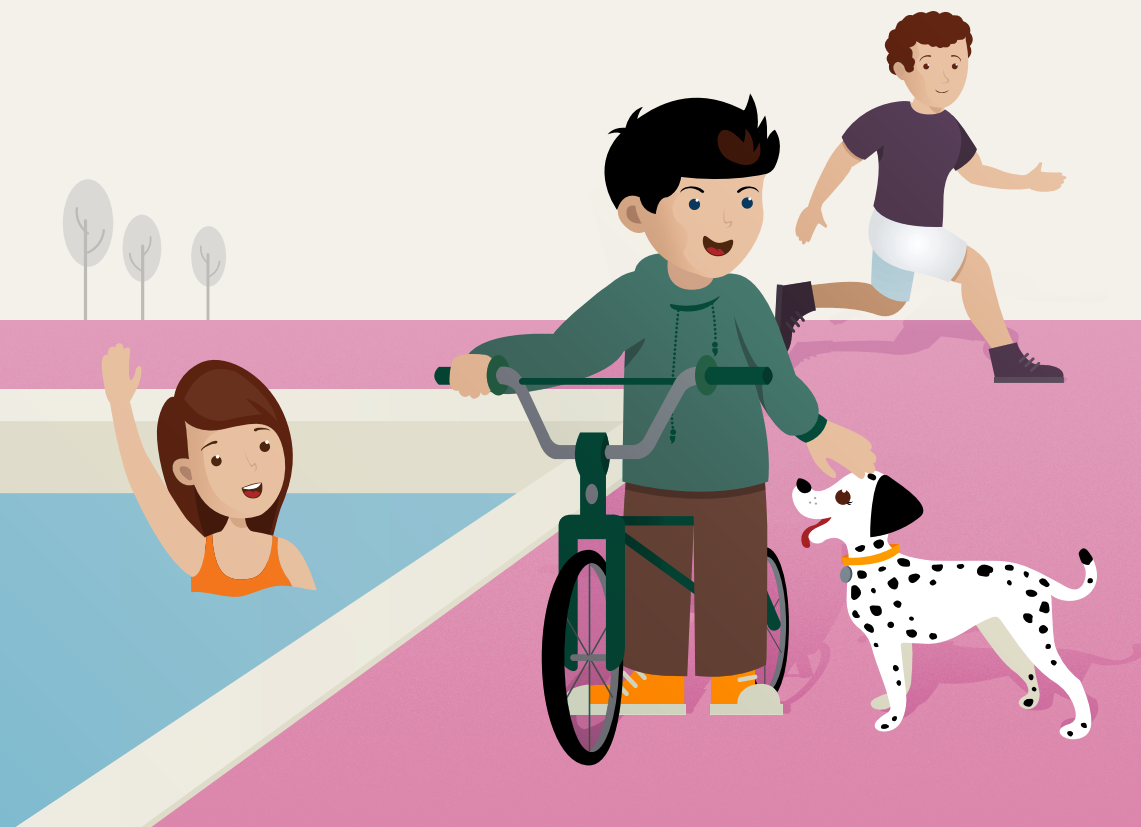
Z každej skupiny si vyberaj rôzne potraviny, aby telo získalo všetko, čo potrebuje pre svoje zdravie a dobrú kondíciu.

Telesná aktivita a cvičenie

Je dôležité pohybovanie kĺbmi bez ich vystavovania príliš veľkej záťaži. V tomto ohľade je mimoriadne vhodné plávanie.

Snaž sa vyhýbať tomu, čo sa nazýva „vysokonárazové“ cvičenie, ako sú napríklad rugby alebo karate. Môžu zaťažovať chrbát a kĺby.

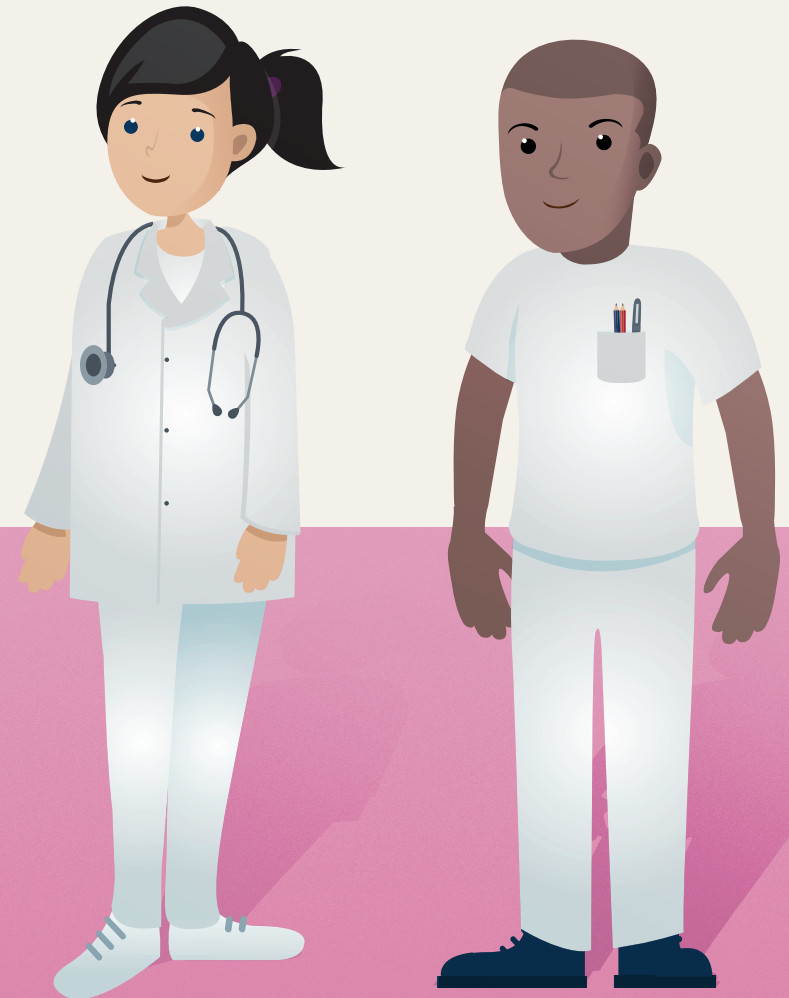
Telesná aktivita ti pomôže.



Do 16. roku života sa o teba bude starať tvoj praktický lekár a lekár v miestnej nemocnici. Môžeš podstúpiť krvné testy, röntgenové vyšetrenie a špeciálne snímacie vyšetrenia.

Keď dosiahneš vek 16 rokov, tvoj lekár ťa môže odporučiť do Národného centra pre alkaptonúriu v Liverpoole.

Centrum budeš navštevovať každý rok a stretávať sa s tímom odborníkov na AKU, ktorí sa o teba budú starať. V centre budeš najviac 4 dni a tvoji rodičia môžu prísť s tebou.





**Kde inde môžeš
nájsť pomoc**

AKU

+ Alkaptonuria Society →

AKU Society – dobročinná organizácia, ktorá pomáha ľuďom s AKU a podporuje ich.

Organizuje podujatia, na ktorých môžeš stretnúť iných ľudí s AKU a nájsť si nových priateľov.

Keď dosiahneš 16 rokov, pomôže ti navštíviť Národné centrum pre AKU.

Člen tímu organizácie AKU Society ti v centre bude pomáhať a môže ťa navštíviť doma, aby ti pomohol pripraviť sa na tvoju návštevu.

Ďalšie informácie



AKU Society
www.akusociety.org



Climb
Children Living with Inherited Metabolic Diseases
(Deti žijúce s dedičnými metabolickými ochoreniami)
www.climb.org.uk



Genetic Alliance UK
www.geneticalliance.org.uk

Ďakujeme...

Spoločnosti Vitaflor International Ltd za to, že nám umožnila použiť ich grafiku.



Innovation in Nutrition

Spoločnosť skupiny Nestlé Health Science

*Reg. ochranná známka spoločnosti Sociétés des Produits Nestlé S.A.

Vznik tejto brožúry finančne podporila spoločnosť
Swedish Orphan Biovitrum Ltd.



The Robert Gregory 
National AKU Centre

Sekretárka klinického riaditeľa: +44 151 706 4197

Vedúci manažér: +44 151 706 4289

Mobil: +44 7785447421