

Cómo ponernos en contacto



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

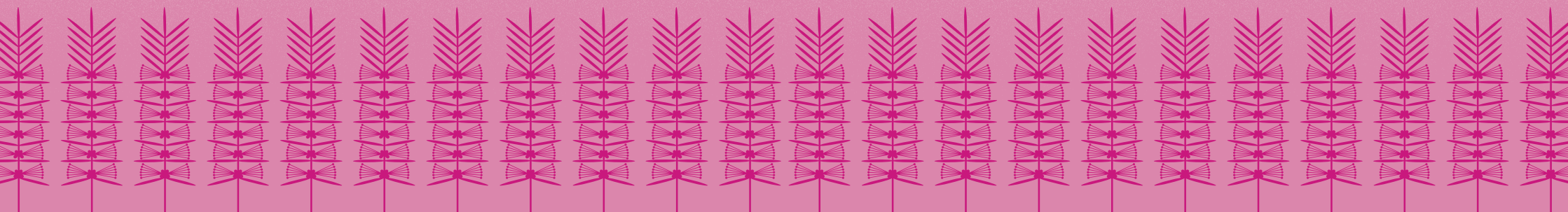
Teléfono: +44 (0)1223 322897

Correo electrónico: info@akusociety.org

Web: www.akusociety.org



➔ Introducción a la alcaptonuria (AKU)





**Alcaptonuria, o AKU
en su forma abreviada**

La AKU es una enfermedad controlable que afecta al modo en que nuestro organismo descompone las proteínas

- Los niños con AKU tienen un defecto en el proceso mediante el cual se descompone parte de una proteína denominada tirosina (TYR).
- Este defecto produce la acumulación de un ácido llamado ácido homogentísico (AHG).
- Durante el crecimiento, el AHG irá afectando a huesos y articulaciones.
- Con tratamiento, las personas con AKU van a la universidad, tienen éxito en su vida laboral y disfrutan de una vida familiar feliz, como todo el mundo.

Puedes presentar algunos de estos síntomas:

- **orina turbia**
- **cerumen oscuro**
- **sudor oscuro**

No provocan dolores ni son motivo de preocupación.

Al hacerte mayor, es posible que notes más síntomas




Manchas oscuras en los ojos.

Dolor en la parte inferior de la espalda y en las articulaciones.

La AKU se diagnostica con un simple análisis de orina



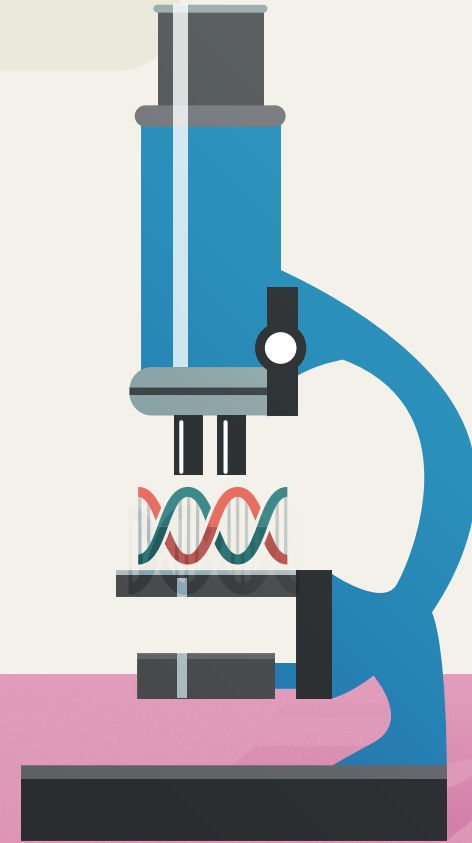
Si el análisis de orina muestra niveles elevados de AHG, se te derivará a un médico especialista.

A cartoon illustration of a young girl with long brown hair, wearing a blue shirt and red boots, holding a large white sign. The background features a pink ground, stylized trees, and clouds.

¿Por qué tengo AKU?

No puedes contagiar la AKU a tus amigos.

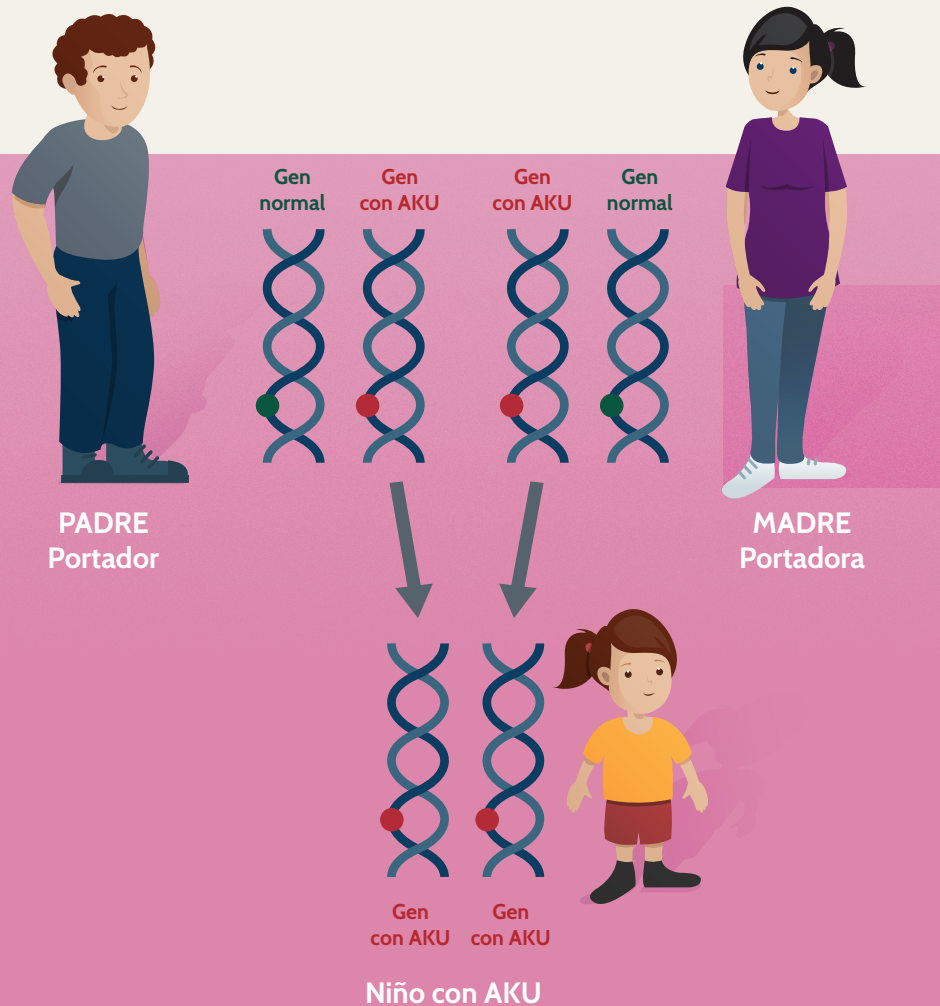
¿Qué son los genes?



En el interior de cada célula de nuestro organismo se encuentran unos grupos de instrucciones denominados genes. Estos genes proporcionan instrucciones sobre nuestro aspecto y qué características heredamos de nuestros padres. Proporcionan información sobre cómo descomponemos las proteínas, incluida la tirosina. El organismo contiene más de 25.000 genes que trabajan en equipo y que solo pueden verse con un microscopio.

La AKU es una enfermedad hereditaria

No es culpa de nadie y no podías hacer nada para evitarla.



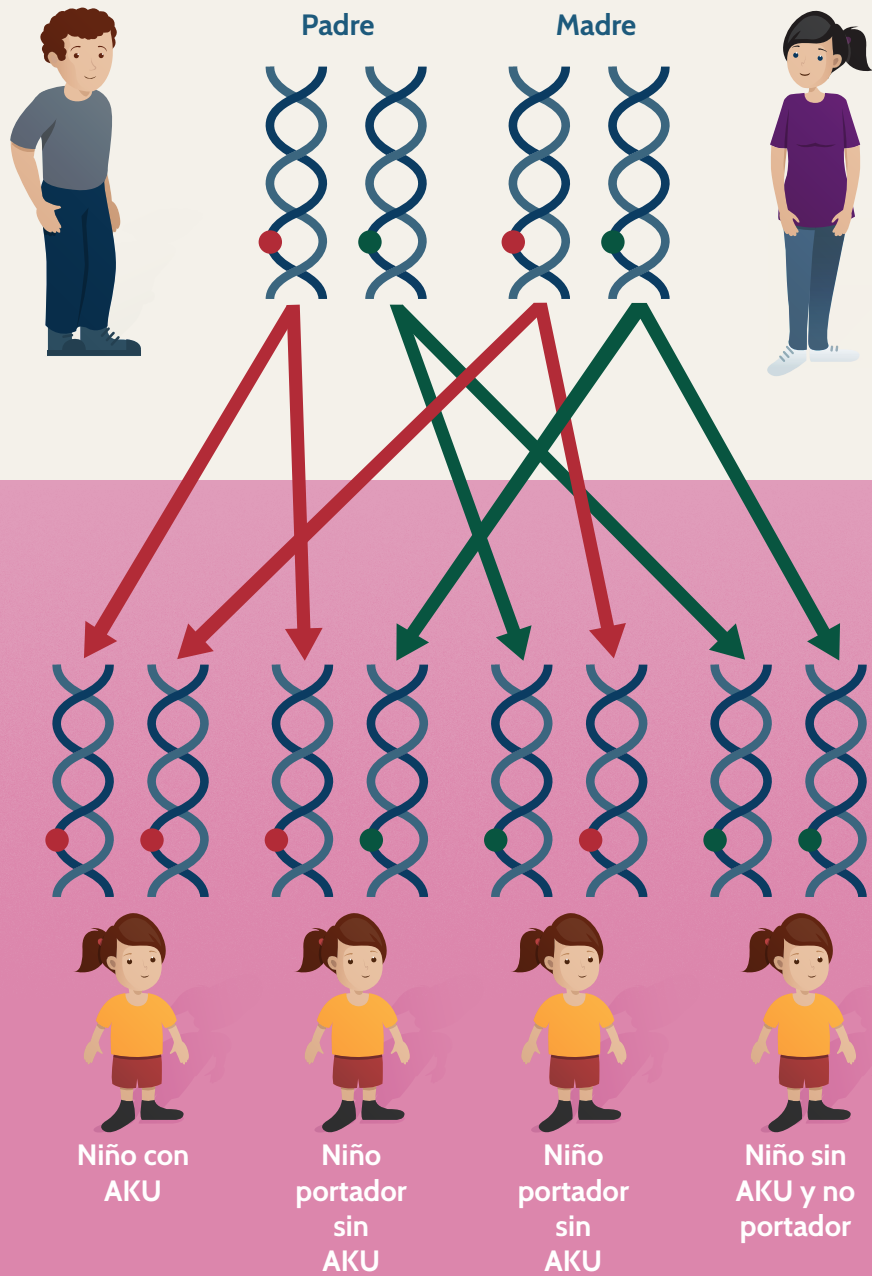
Tu madre y tu padre tienen un gen con AKU y un gen normal. Esto se conoce como ser portador.

Tener AKU significa que has heredado 2 genes con AKU, uno de tu madre y otro de tu padre.

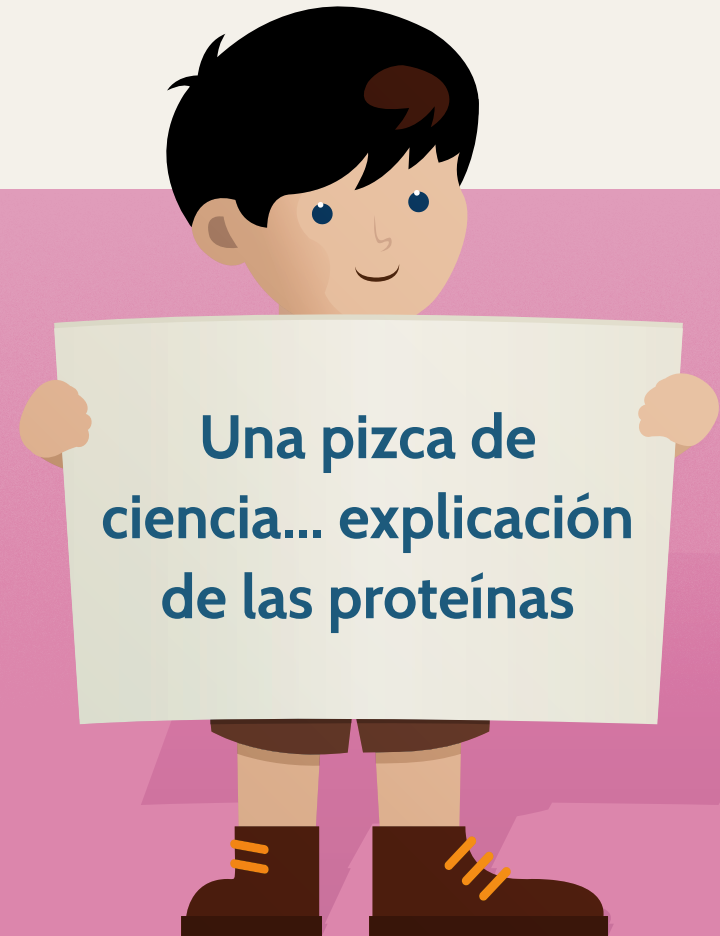
Aproximadamente 1 de cada 500 personas es portadora del gen de la AKU



Las personas portadoras de AKU no sufren la enfermedad y el gen defectuoso no les causa ningún problema.



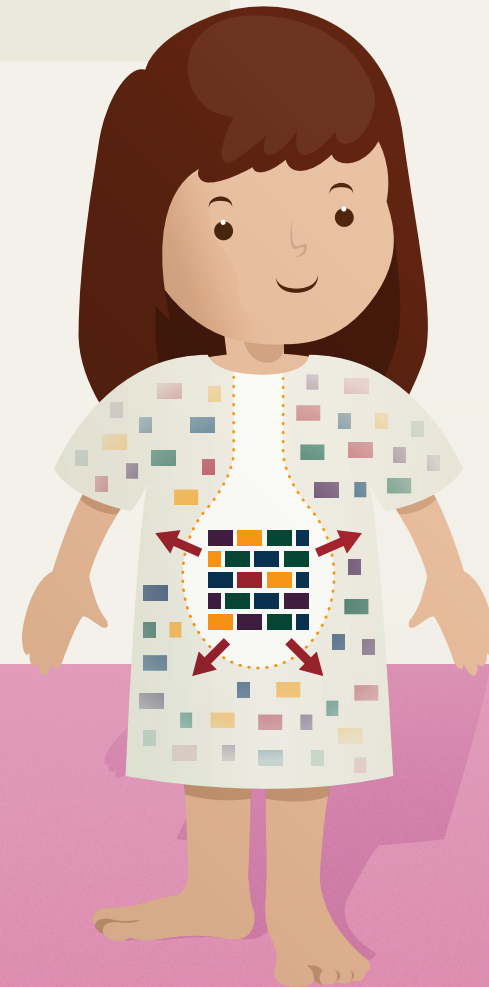
Cuando 2 personas portadoras del gen AKU tienen un hijo, existe una posibilidad entre 4 de que este sufra AKU.



¿Por qué necesitamos proteínas?



Las proteínas son un nutriente necesario para el cuerpo. Ayudan a crear, reparar y mantener las células y los tejidos del organismo, como la piel, los músculos, los órganos, la sangre e incluso los huesos.



Cuando se ingieren proteínas, estas se descomponen en el organismo (durante la digestión) en piezas más pequeñas (como ladrillos). Estas piezas más pequeñas se denominan aminoácidos.

Las proteínas están compuestas por numerosos ladrillos denominados aminoácidos



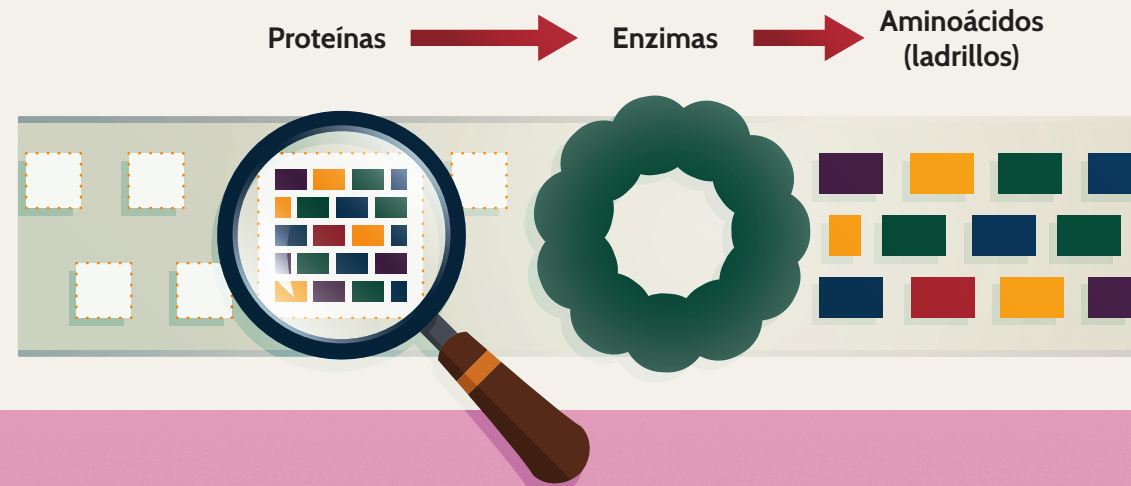
Existen 20 aminoácidos (ladrillos) que forman proteínas. Algunos de estos son ESENCIALES y no pueden fabricarse en el cuerpo, de modo que deben venir de los alimentos que ingerimos.

La tirosina (Tyr) es uno de estos 20 aminoácidos.

Es precisamente este aminoácido el que no puede descomponer correctamente una persona con AKU.

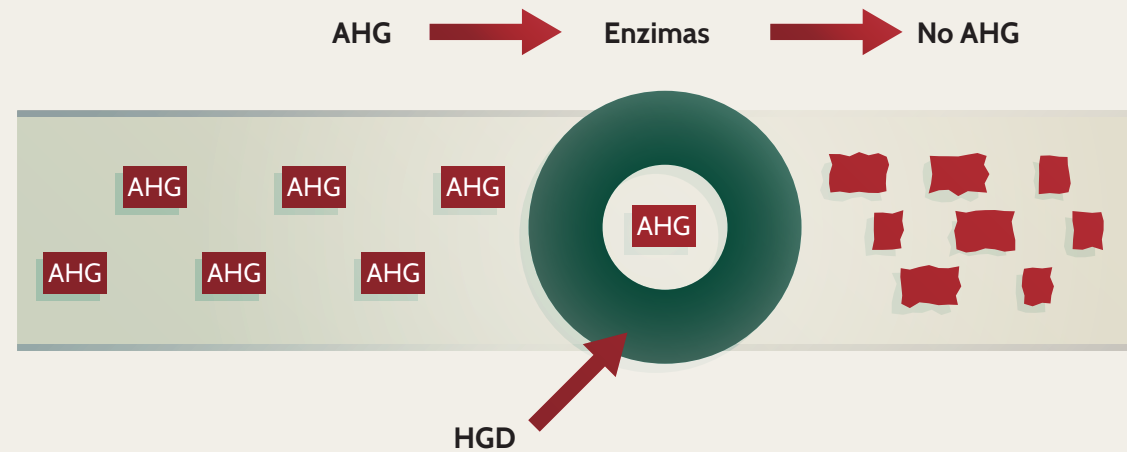
Lo que sucede normalmente

La conversión de proteínas en aminoácidos



El cuerpo utiliza estos aminoácidos para crecer, crear masa muscular y ayudar al organismo a mantenerse sano.

En una persona **sin** AKU, la tirosina (Tyr) se descompone y se elimina del cuerpo

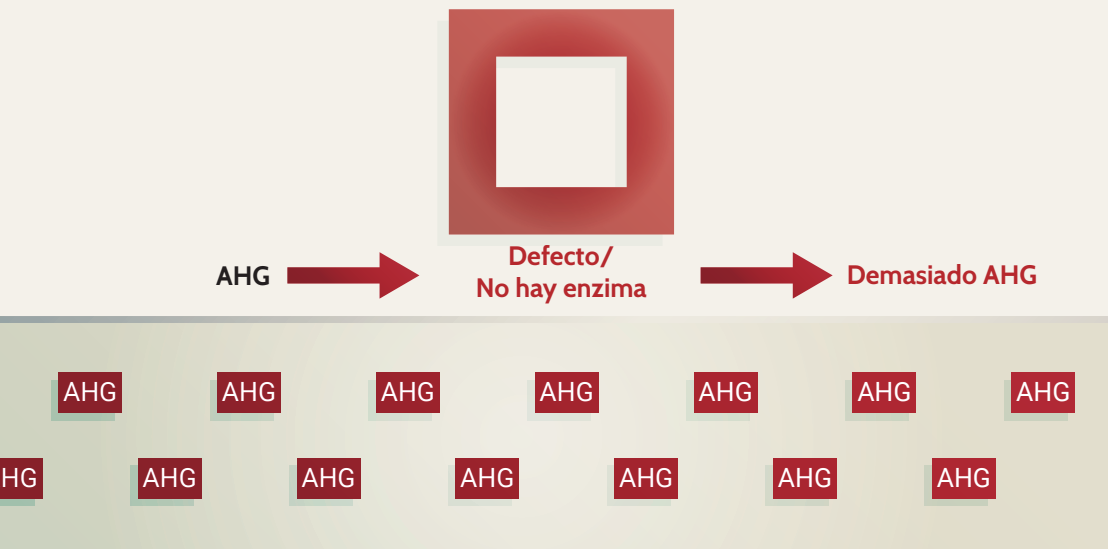


La tirosina (Tyr) se convierte en AHG.

Una enzima denominada HGD descompone el AHG y lo elimina del cuerpo.

En una persona **con** AKU, el AHG no puede descomponerse del modo adecuado.

Falta la enzima HGD, de modo que estas personas tienen demasiado AHG. El AHG provoca los síntomas de la AKU.



La enzima HGD presenta la forma incorrecta, por lo que no puede realizar su trabajo y descomponer el AHG.

Dado que el AHG viene de la proteína, puede resultar útil conocer las proteínas de tu dieta. En este momento, no debes cambiar lo que comes. Una dieta sana y equilibrada es más importante.



Una dieta sana para los niños



- Come abundantes alimentos almidonados como patatas, arroz, pasta o pan, eligiendo productos integrales cuando resulte posible. Estos alimentos te aportan energía.
- Come al menos 5 raciones al día de frutas y verduras variadas. Una ración es el tamaño de tu mano.
- Toma 3 lácteos al día para tus huesos y dientes.
- Come alubias, lentejas, pescado, huevos, carne y otras proteínas en cada comida.
- Elige aceite de oliva o de colza para cocinar.

- Bebe agua, leche desnatada y bebidas no azucaradas. Limita el zumo de frutas y/o batidos a un total de 150 ml al día, que contará como 1 de tus 5 raciones diarias de fruta.



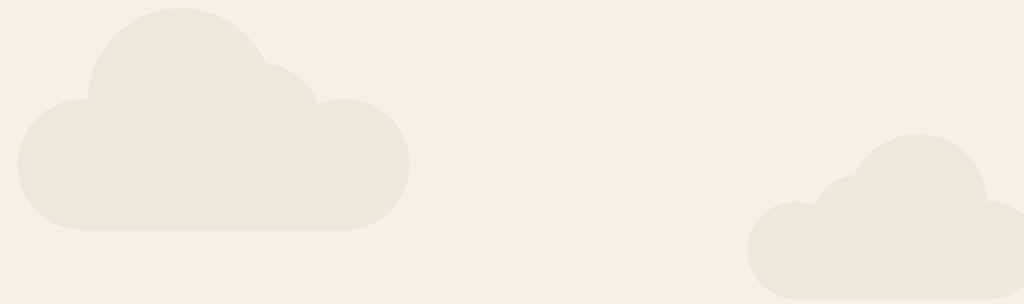
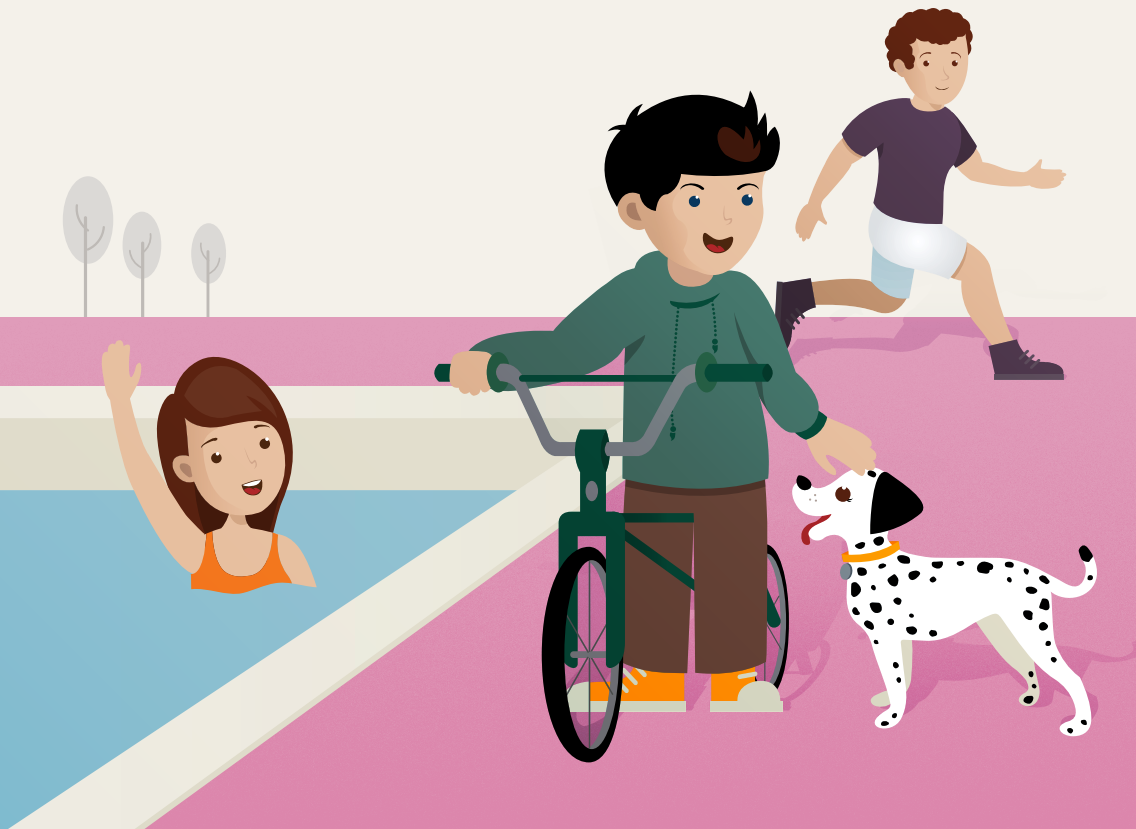
Toma alimentos diferentes de cada grupo, a fin de ayudar al organismo a tener todo lo que necesita para estar sano y en forma.

Actividad física y ejercicio

Es importante mantener las articulaciones en movimiento sin forzarlas demasiado. La natación es un buen deporte para este fin.

Intenta evitar el ejercicio de «alto impacto», como el rugby o el karate, ya que pueden ejercer mucha presión en tu espalda y articulaciones.

Mantenerte físicamente activo te ayudará.



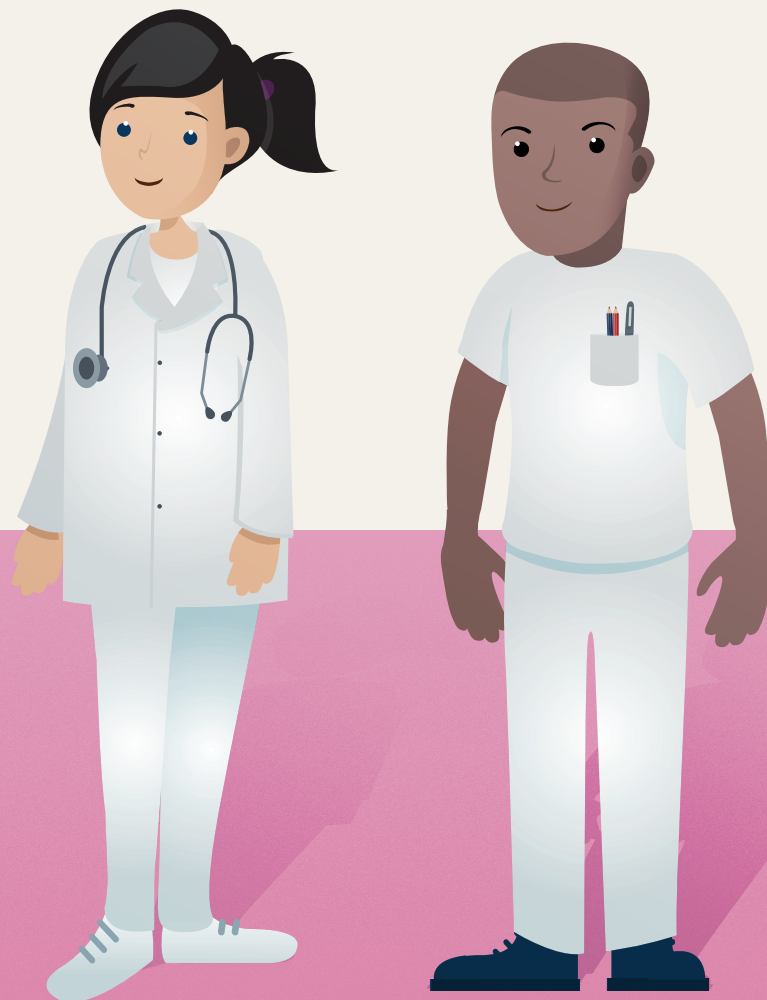
Control


Hasta los 16 años, te vigilará tu médico de familia y un médico en un hospital local. Pueden realizarte análisis de sangre, radiografías y escáneres especiales.



A los 16, tu médico te derivará al Centro Nacional de Alcaptonuria de Liverpool.

Acudirás al centro una vez al año para una consulta y conocerás al equipo de expertos en AKU que cuidará de ti. Estarás en el centro un máximo de 4 días y tus padres podrán ir contigo.





**Dónde más
puedes encontrar
ayuda**



AKU
+ Alkaptonuria Society →

AKU Society: una sociedad benéfica que ayuda y apoya a personas con AKU. Organizan eventos donde puedes conocer a otras personas con AKU y hacer nuevos amigos.

Cuando tengas 16 años, te ayudarán a acudir al Centro Nacional de AKU.

Un miembro del equipo de AKU Society te ayudará en el centro y puede visitarte en casa para ayudarte a prepararte para la consulta.

Más información



AKU Society
www.akusociety.org



Climb
Niños que viven con enfermedades metabólicas
heredadas
www.climb.org.uk



Genetic Alliance UK
www.geneticalliance.org.uk

The Robert Gregory 
National AKU Centre

Secretario del Director Clínico: +44 (0)151 706 4197

Jefe de Administración: +44 (0)151 706 4289

Móvil: +44 (0)7785447421

Nuestro agradecimiento a...

Vitaflo International Ltd por ayudarnos a utilizar estos gráficos.



Innovation in Nutrition

Una empresa de Nestlé Health Science

*Reg. Marca registrada de Société des Produits Nestlé S.A.

La producción de este folleto ha sido patrocinada por Swedish
Orphan Biovitrum Ltd.

