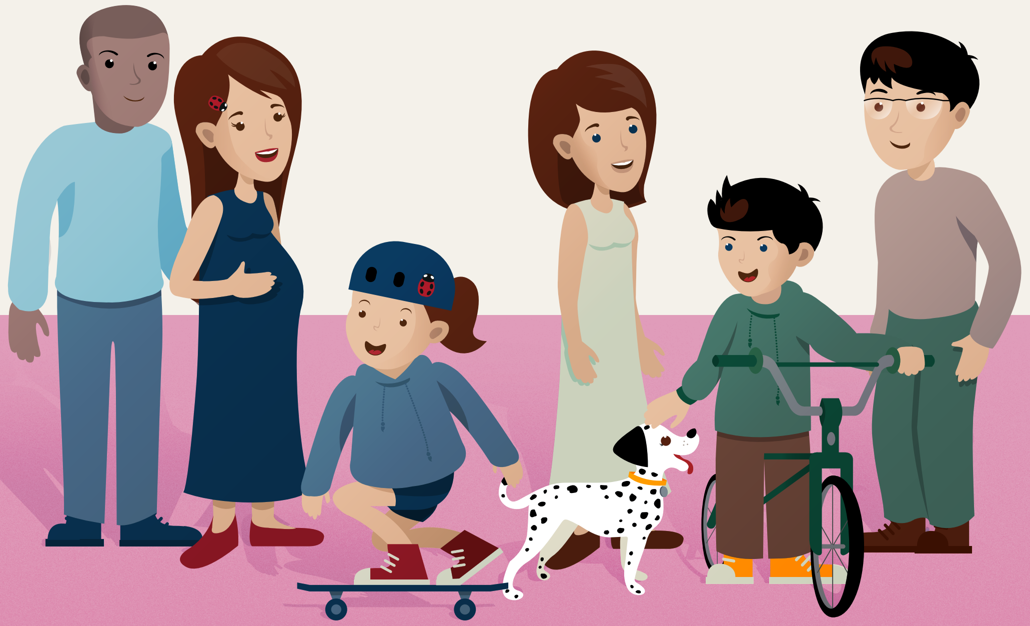
AKU
Alkaptonuria Society

الکیپٹونیوریا (AKU) کا تعارف



رابطه کیسے کریں

AKU
Alkaptonuria Society

AKU Society
C/O Advicehub
66 Devonshire Road
Cambridge
CB1 2BL United Kingdom (یونائیٹڈ کنگڈم)
ٹیلیفون: 01223 322897
ای میل: info@akusociety.org
ویب: www.akusociety.org

BREAKING DOWN BARRIERS
Understanding genetics together
www.breaking-down-barriers.org.uk

الکپٹونیوریا
(اس کا تلفظ ہے ال-کپ-ٹون-یو-ری-ا)
یا مختصراً AKU ہے

AKU ایک ایسی حالت ہے جسے سنبھالا جاسکتا ہے، جو جسم میں پروٹین کو توڑنے کے طریقے پر اثر ڈالتی ہے

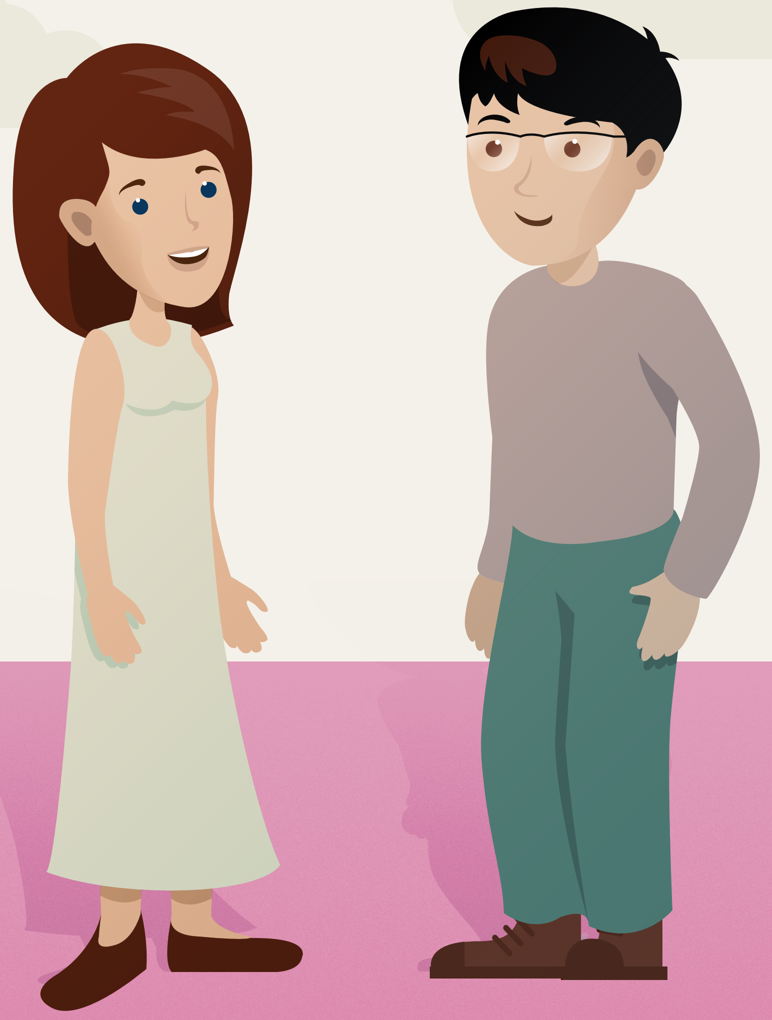
- AKU سے متاثر بچوں میں پروٹین کے ٹائروسین (TYR) نامی ایک حصے کو توڑنے کے طریقے میں نقص پایا جاتا ہے۔
- اس کی وجہ سے ایک ایسا تیزاب جمع ہوتا ہے جسے ہوموجینٹسک ایسڈ (HGA) کہا جاتا ہے۔
- آپ کی عمر بڑھنے کے ساتھ ساتھ HGA آپ کی ہڈیوں اور جوڑوں کو متاثر کرے گا۔
- مناسب دیکھ بھال کے ساتھ، AKU سے متاثر لوگ یونیورسٹی میں تعلیم حاصل کرتے ہیں، کامیاب کریئرز بناتے ہیں اور دوسرے لوگوں کی طرح خوش و خرم خاندانی زندگی بسر کرتے ہیں۔

آپ کو درج ذیل علامات نظر آسکتی ہیں:

- گہرے رنگ کا پیشاب
- گہرے رنگ کا کان کا میل
- گہرے رنگ والا پسینہ

ان میں درد نہیں ہوتا ہے اور فکر مند ہونے کی کوئی ضرورت نہیں ہے۔

عمر بڑھنے کے ساتھ ساتھ آپ کو مزید علامات کا سامنا ہوسکتا ہے۔



آنکھوں میں سیاہ دھبے۔

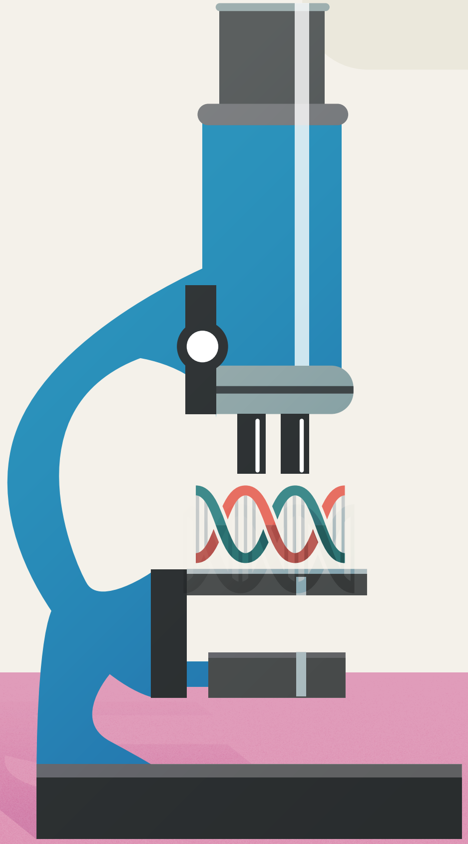
پیٹھ کے نچلے حصے اور جوڑوں میں درد۔

پیشاب کے ایک معمولی سی جانچ کے ذریعہ AKU کی تشخیص کی جاتی ہے۔

اگر پیشاب جانچ میں HGA کی سطح اونچی ہو تو آپ کو ایک ماہر ڈاکٹر کے پاس بھیجا جائے گا۔

آپ اپنے دوستوں کو AKU نہیں دے سکتے ہیں۔

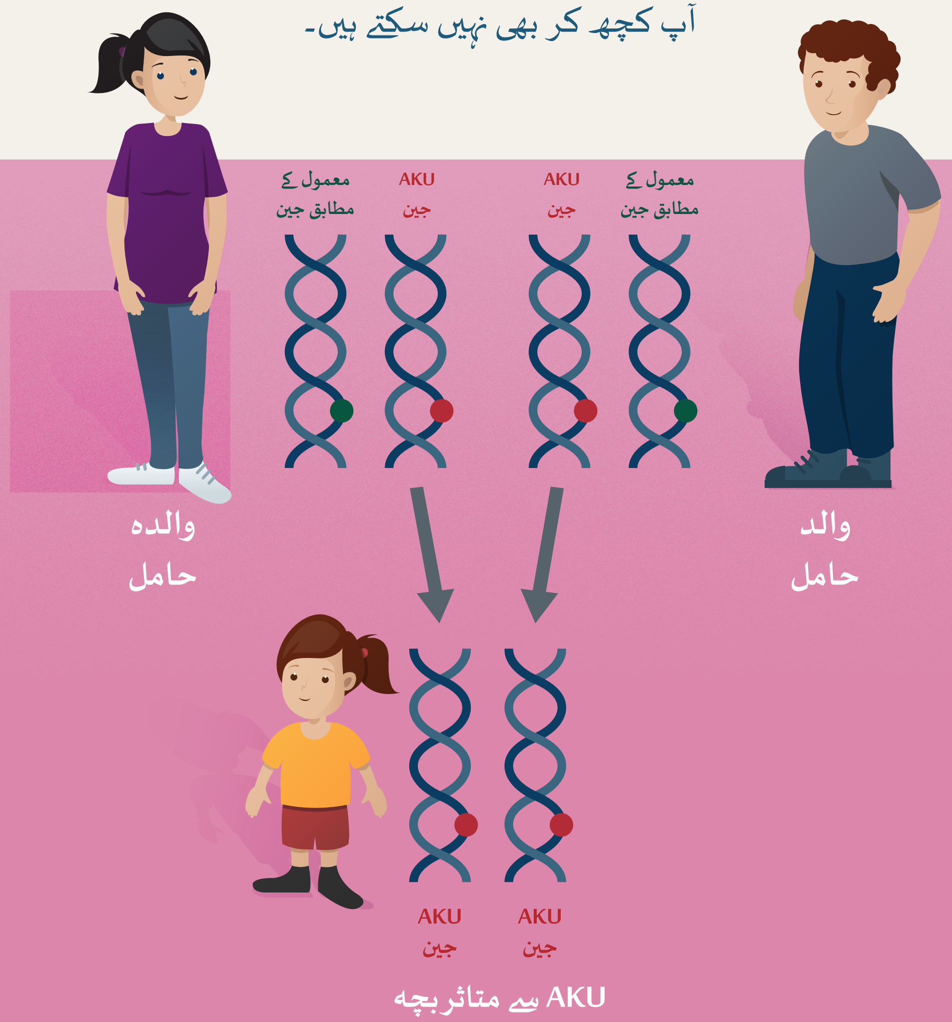
جینیات کیا ہیں؟



ہمارے جسم کے ہر خلیہ کے اندر ہدایات کے مجموعے ہوتے ہیں جنہیں جینیات کہا جاتا ہے۔ یہ جینز اس بارے میں ہدایات فراہم کرتے ہیں کہ ہماری شکل کیسی ہوگی اور ہمارے والدین کی کون سی خصوصیات ہمیں وراثت میں ملتی ہیں۔ یہ جینز اس بارے میں بھی معلومات فراہم کرتے ہیں کہ پروٹین، بشمول ٹائروسین کو کس طرح توڑا جائے۔ جسم 25000 سے زیادہ خلیوں پر مشتمل ہوتا ہے جو مل کر کام کرتے ہیں۔ انہیں صرف خوردبین سے ہی دیکھا جاسکتا ہے۔

AKU ایک توارثی حالت ہے۔

یہ کسی شخص کی اپنی غلطی نہیں ہے اور اس سے بچنے کے لیے آپ کچھ کر بھی نہیں سکتے ہیں۔

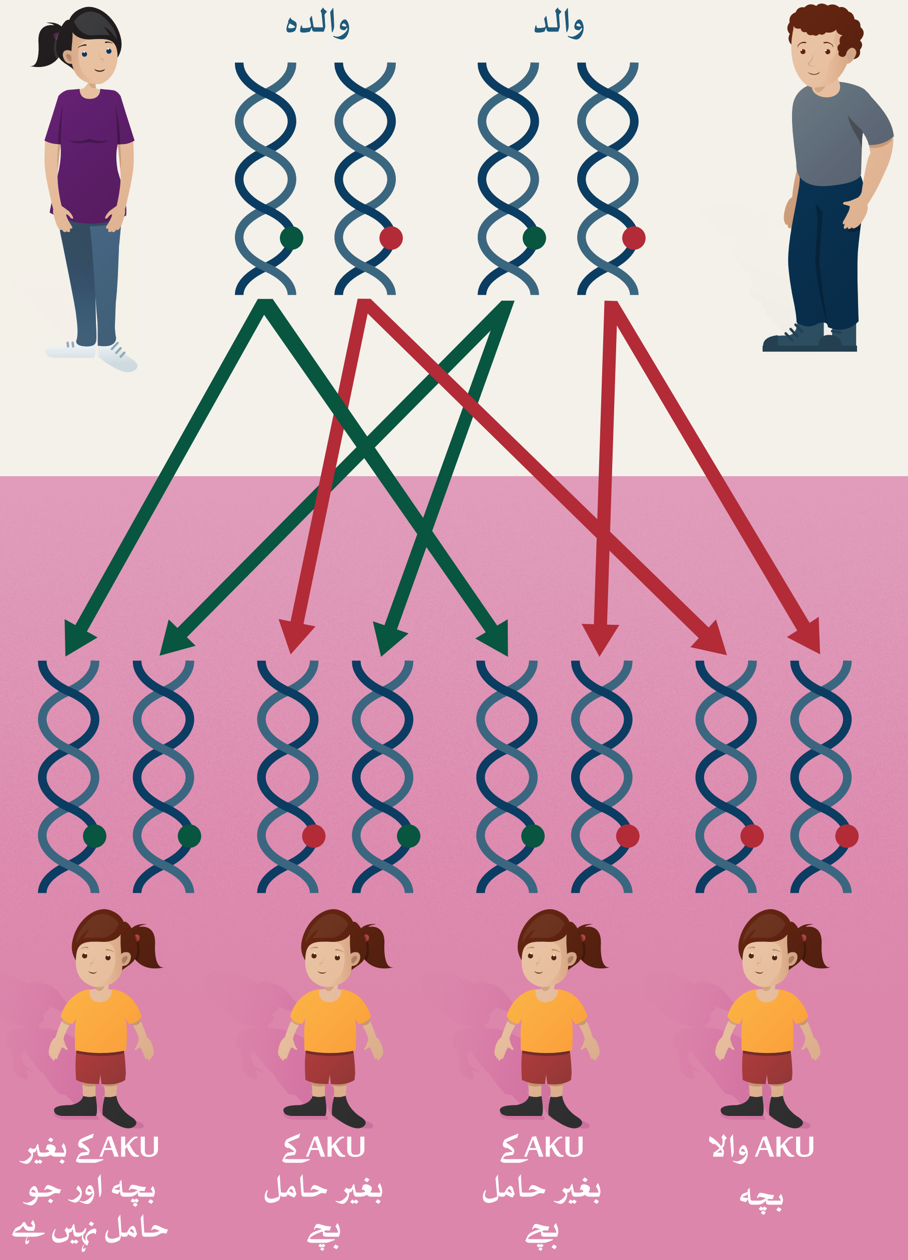


آپ کی والدہ اور آپ کے والد کو ایک AKU جین اور ایک نارمل جین ہو گا۔ اسے ہی حامل ہونا کہا جاتا ہے۔

AKU پائے جانے کا مطلب ہے آپ نے وراثت میں 2 AKU جینس حاصل کیے ہیں، ایک والد سے اور ایک والدہ سے۔

500 افراد میں سے تقریبا 1 شخص AKU جین کا حامل ہوتا ہے

جو لوگ AKU کے حامل ہوتے ہیں خود ان کو AKU نہیں ہوتا ہے، اور خراب جین کی وجہ سے انہیں کوئی دشواری نہیں ہوتی ہے۔

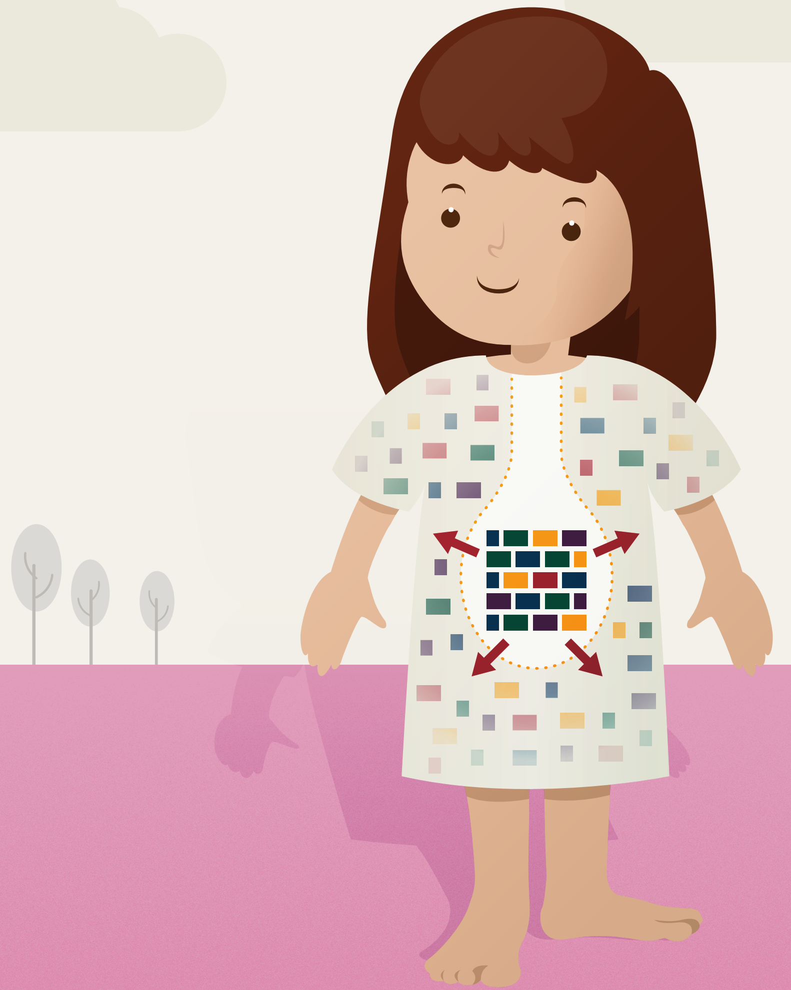


جب ایسے 2 لوگوں کو کوئی بچہ ہوتا ہے جو AKU جین کے حامل ہیں تو بچے کو AKU ہونے کا 4 میں سے 1 امکان ہوتا ہے۔

ہمیں پروٹین کی ضرورت کیوں پڑتی ہے؟

پروٹین ایسی غذائیت ہے جس کی جسم کو ضرورت ہوتی ہے۔

جسم کے خلیوں اور نسیجوں کو بنانے، ان کی مرمت کرنے اور ان کو برقرار رکھنے میں اس سے مدد ملتی ہے، جیسے آپ کی جلد، عضلات، اعضاء، خون اور یہاں تک کہ ہڈیاں بھی۔



جب پروٹین کھائی جاتی ہے تو (ہضم کے عمل کے دوران) یہ ٹوٹ کر جسم میں چھوٹے چھوٹے ٹکڑوں (یعنی بنیادی اجزاء ترکیبی)میں بدل جاتی ہے۔

ان چھوٹے چھوٹے ٹکڑوں کو امینو ایسڈ کہا جاتا ہے۔

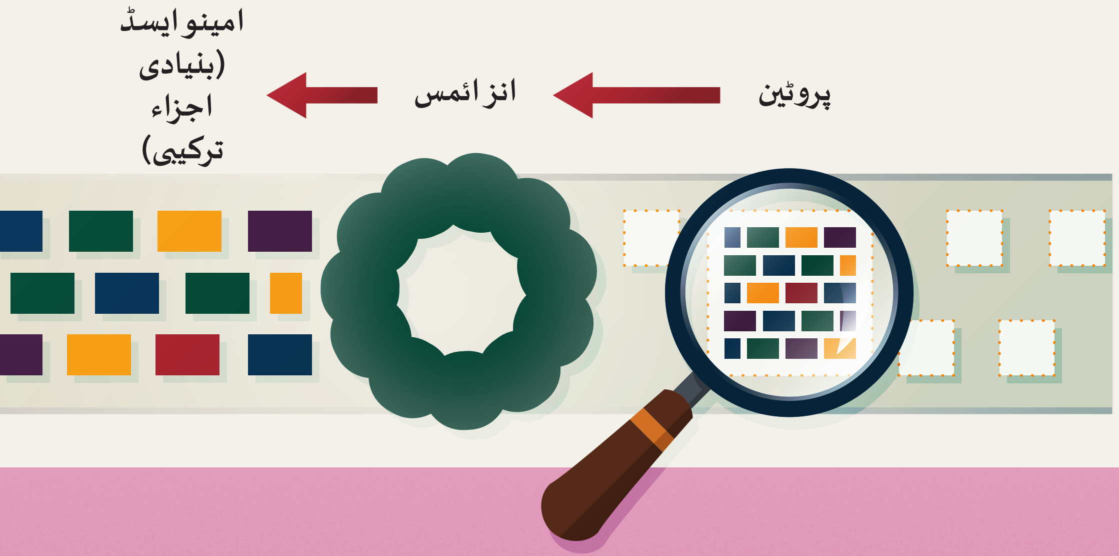
پروٹین میں بہت سی تعمیراتی اینٹیں ہوتی ہیں جنہیں امینو ایسڈ کہا جاتا ہے۔

20 امینو ایسڈ (بنیادی اجزاء ترکیبی) سے پروٹین تیار ہوتا ہے۔ ان میں کچھ ایسے ہیں جو لازمی ہیں اور وہ جسم کے اندر نہیں بنتے ہیں، اس لیے ان کا اس کھانے سے حاصل ہونا ضروری ہے جو ہم کھاتے ہیں۔

ٹائروسین (Tyr)ان 20 امینو ایسڈز میں سے ایک ہے۔
یہ ایک ایسا خاص امینو ایسڈ ہے جسے AKU والا شخص درست طور پر توڑ نہیں سکتا ہے۔

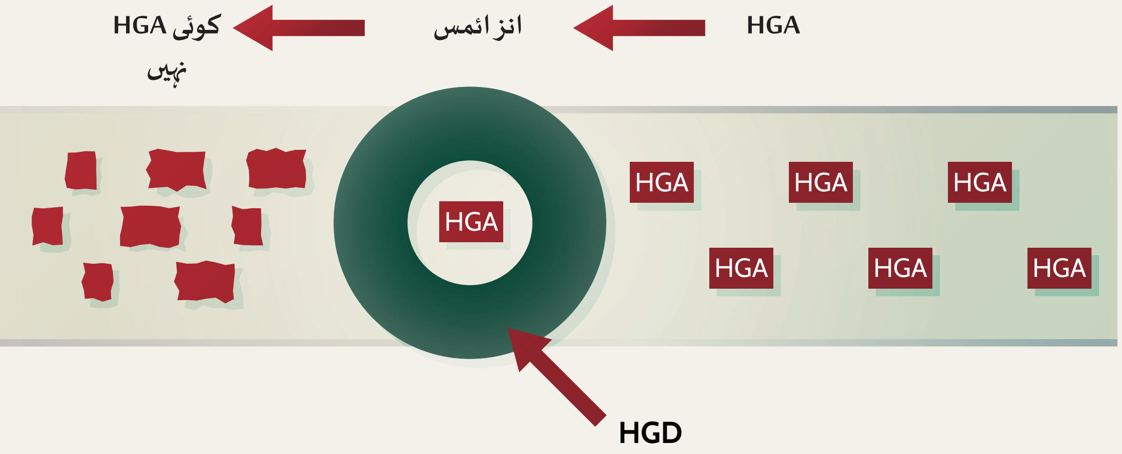
عام طور پر کیا ہوتا ہے

پروٹین کا امینو ایسڈ میں تبدیل ہونا



جسم ان امینو ایسڈس کو عضلات کی نشوونما، انہیں بنانے اور جسم کو تندرست رکھنے کے لیے استعمال کرتا ہے۔

بغیر AKU والے فرد میں ٹائروسین (Tyt) کو توڑ کر جسم سے نکال دیا جاتا ہے



ٹائروسین (Tyr) کو HGA میں تبدیل کیا جاتا ہے۔

HGD نام کا انزائم HGA کو توڑتا ہے اور اسے جسم سے باہر نکالتا ہے۔

AKU والے فرد میں HGA کو اس طرح نہیں توڑا جاسکتا جیسا کہ ہونا چاہیے۔

HGD انزائم نہ ہونے کا مطلب ہے کہ لوگوں میں بہت زیادہ HGA ہے۔
HGA کی وجہ سے AKU کی علامات پیدا ہوتی ہیں۔

HGD انزائم غلط شکل میں بنا ہوتا ہے اور اسی وجہ سے یہ HGA کو توڑنے کا اپنا عمل انجام نہیں دے پاتا۔

چونکہ HGA پروٹین سے حاصل ہوتا ہے، اس لیے آپ کی غذا میں پروٹین کے بارے میں جاننے اور سمجھنے سے مدد مل سکتی ہے۔ آپ جو کچھ کھاتے ہیں اسے اس وقت بدلنے کی کوئی ضرورت نہیں ہے۔ صحت مند متوازن غذا نسبتاً زیادہ اہمیت رکھتی ہے۔

بچوں کے لیے صحت مند غذا

ہر غذائی گروپ میں سے مختلف غذائیں چنیں، تاکہ آپ کو صحت مند رہنے کے لیے ہر وہ چیز مل سکے جو جسم کو درکار ہے۔

- نشاستہ دار غذائیں خوب کھائیں جیسے آلو، چاول، پاستا یا بریڈ، اور حتی الامکان سالم اناج والی غذائیں اپنائیں۔ یہ غذائیں آپ کو توانائی دیتی ہیں۔
- ہر روز متعدد طرح کے پھل اور سبزیوں کے 5 حصے کھائیں۔ ایک حصہ سے مراد ہے ایک مٹھی بھر۔
- اپنی ہڈیوں اور دانتوں کے لیے روزانہ ڈیری والی (دودھ پر مبنی) 3 غذائیں کھائیں۔
- کچھ پھلیاں، دالیں، مچھلی، انڈے، گوشت اور دوسری پروٹین والی اشیا ہر کھانے میں کھائیں۔
- کھانا پکانے میں زیتون یا تل کا تیل استعال کریں۔

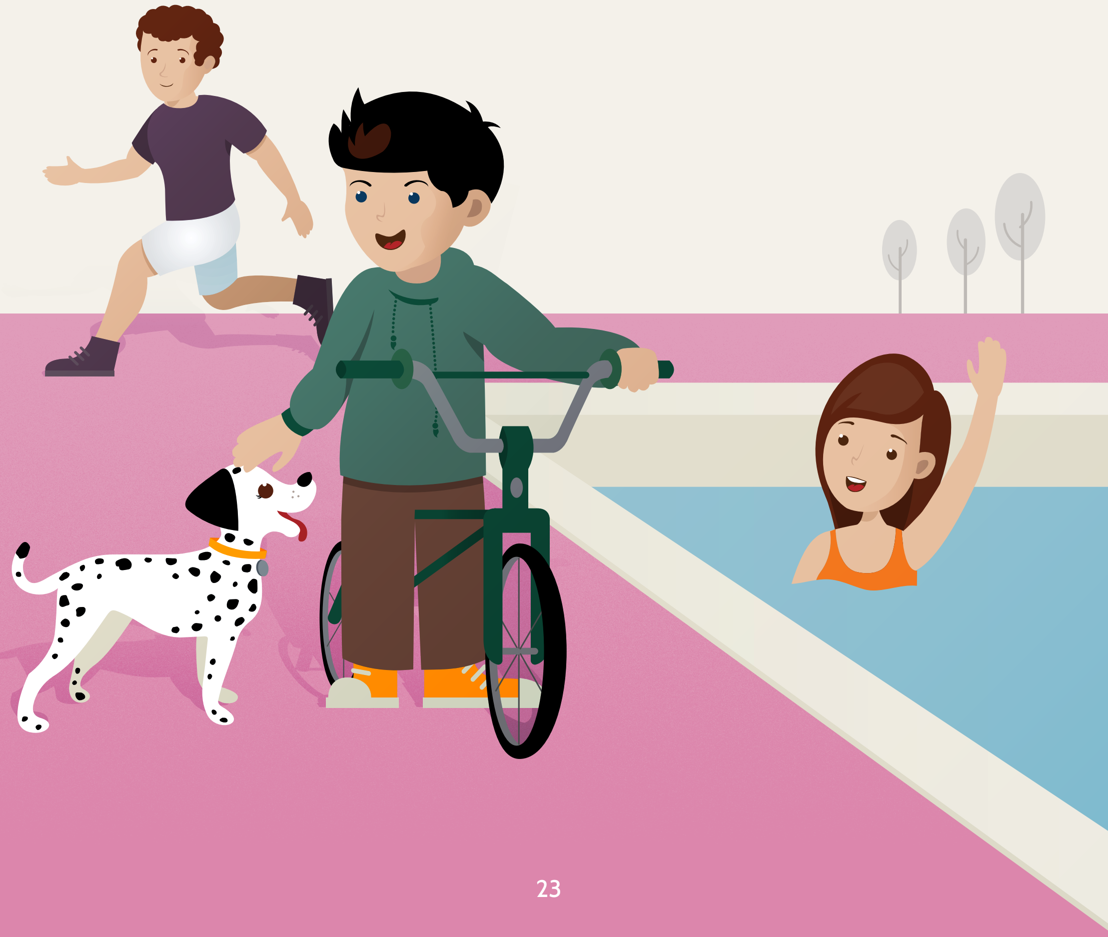
- پانی، کم چکنائی والا دودھ، اور شکر سے خالی مشروبات استعمال کریں۔ پھلوں کے جوس اور / یا اسموتھی (پھلوں کے شیک) کی مجموعی مقدار ایک دن میں 150 ملی لیٹر تک محدود رکھیں جو آپ کے روزانہ کے 5 میں 1 کے برابر ہے۔

جسمانی سرگرمی اور ورزش

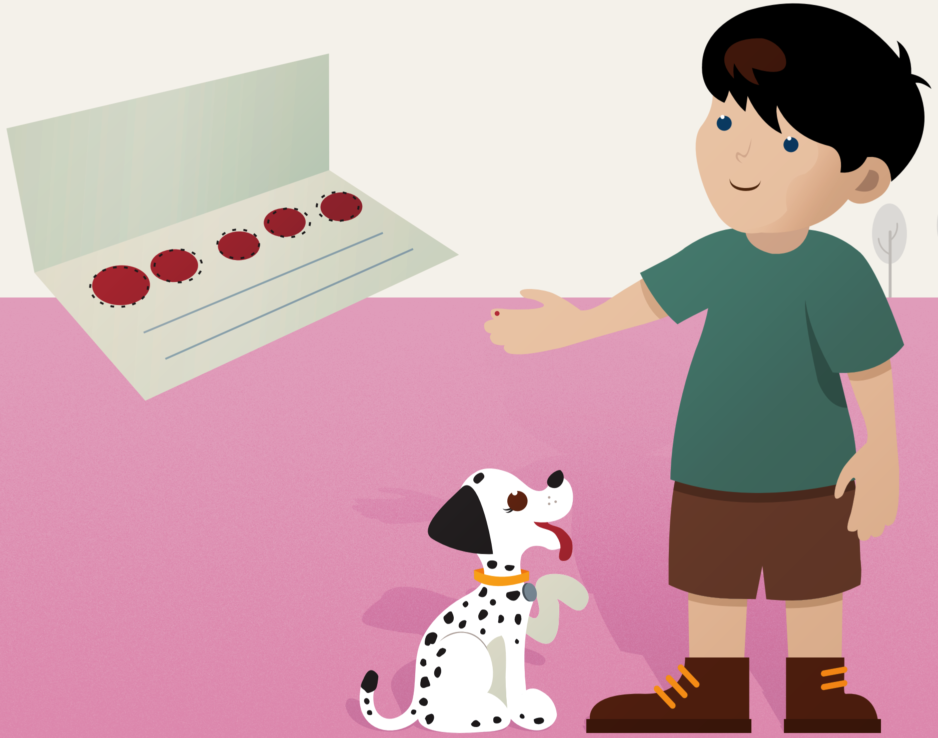
اپنے جوڑوں کو حرکت میں رکھنا بہت اہم ہے، لیکن یہ خیال رکھیں کہ ان پر بہت زیادہ دباؤ نہ پڑے۔ تیراکی اس کا ایک اچھا طریقہ ہے۔

ایسی ورزش سے بچنے کی کوشش کریں جنہیں ”شدید اثر“ والی ورزش کہا جاتا ہے، جیسے کہ رگبی یا کراٹے۔ ان کی وجہ سے آپ کی پیٹھ اور جوڑوں بر تناؤ پڑ سکتا ہے۔

جسمانی طور پر سرگرم رہنا آپ کے لیے مددگار ثابت ہوگا۔

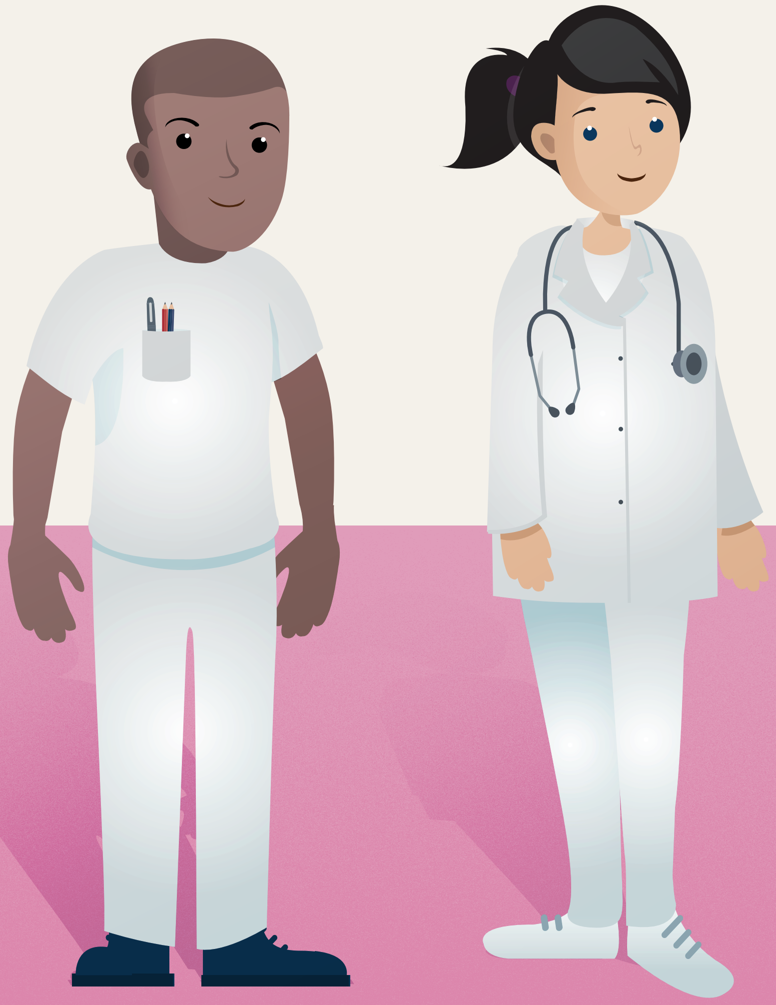


16 سال کی عمر تک آپ کے عمومی معالج (GP) اور مقامی ہاسپٹل کے ڈاکٹر آپ کی نگہداشت کریں گے۔ آپ کے خون کی جانچیں، ایکسرے اور خصوصی سکین والی جانچیں کی جاسکتی ہیں۔



16 سال کا ہونے پر، آپ کا ڈاکٹر آپ کو لیورپول میں واقع نیشنل الکپٹونیوریا سینٹر (National Alkaptonuria Centre) بھیج سکتا ہے۔

سینٹر میں آپ کو سالانہ ملاقات کے لیے جانا ہوگا اور آپ AKU ماہرین کی ایک ٹیم سے ملاقات کریں گے جو آپ کی دیکھ بھال کریں گے۔ آپ اس سینٹر میں 4 روز تک قیام کریں گے، اور آپ کے والدین بھی آپ کے ساتھ جاسکتے ہیں۔



AKU
Alkaptonuria Society

AKU سوسائٹی - ایک ایسا رفاہی ادارہ ہے جو AKU میں مبتلا لوگوں کی مدد کرتا ہے۔

یہ ادارہ ایسے پروگراموں کا انعقاد کرتا ہے جہاں آپ AKU میں مبتلا دوسرے لوگوں سے ملاقات کرسکتے ہیں اور نئے دوست بنا سکتے ہیں۔

16 سال کا ہو جانے پر، وہ نیشنل AKU سینٹر جانے میں آپ کی مدد کریں گے۔

AKU سوسائٹی ٹیم کا کوئی رکن سینٹر میں آپ کی مدد کرے گا اور ملاقات کے لیے آپ کو تیار کرنے کے واسطے آپ سے گھر پر بھی مل سکتا ہے۔

مزید معلومات

AKU سوسائٹی
www.akusociety.org

کلائمب
چلڈرن لائیونگ ود میٹابولک ڈیزیز
www.climb.org.uk

جینیٹک الائنس یوکے
www.geneticalliance.org.uk

The Robert Gregory National AKU Centre

سکریٹری برائے کلینکل ڈائریکٹر: 0151 706 4197
انتظامی سربراہ: 0151 706 4289
موبائل: 07785447421

بشکریہ...

وٹافلو انٹرنیشنل لیمیٹڈ (Vitaflo International Ltd) جنہوں نے اپنی گرافکس استعمال کرنے اجازت دی۔

Innovation in Nutrition
نیسلے ہیلتھ سائنس کمپنی
®Reg. Trademark of Société des Produits Nestlé S.A.

اس کتابچہ کی تیاری کے اخراجات کی کفالت Swedish Orphan Biovitrum Ltd نے کی ہے۔

Pioneer in Rare Diseases