



-  **AKU Society**, C/O Advicehub,
66 Devonshire Road, Cambridge, CB1 2BL
-  Καλέστε μας: **+44 (0)1223 322 897**
-  Email: **info@akusociety.org**
-  Επισκεφθείτε μας: **www.akusociety.org**
-  **@AKUSOCIETY**
-  **@AKUSociety**
-  **AKU Society (Εταιρεία AKU)**

Εγγεγραμμένη φιλανθρωπική οργάνωση: **1101052**

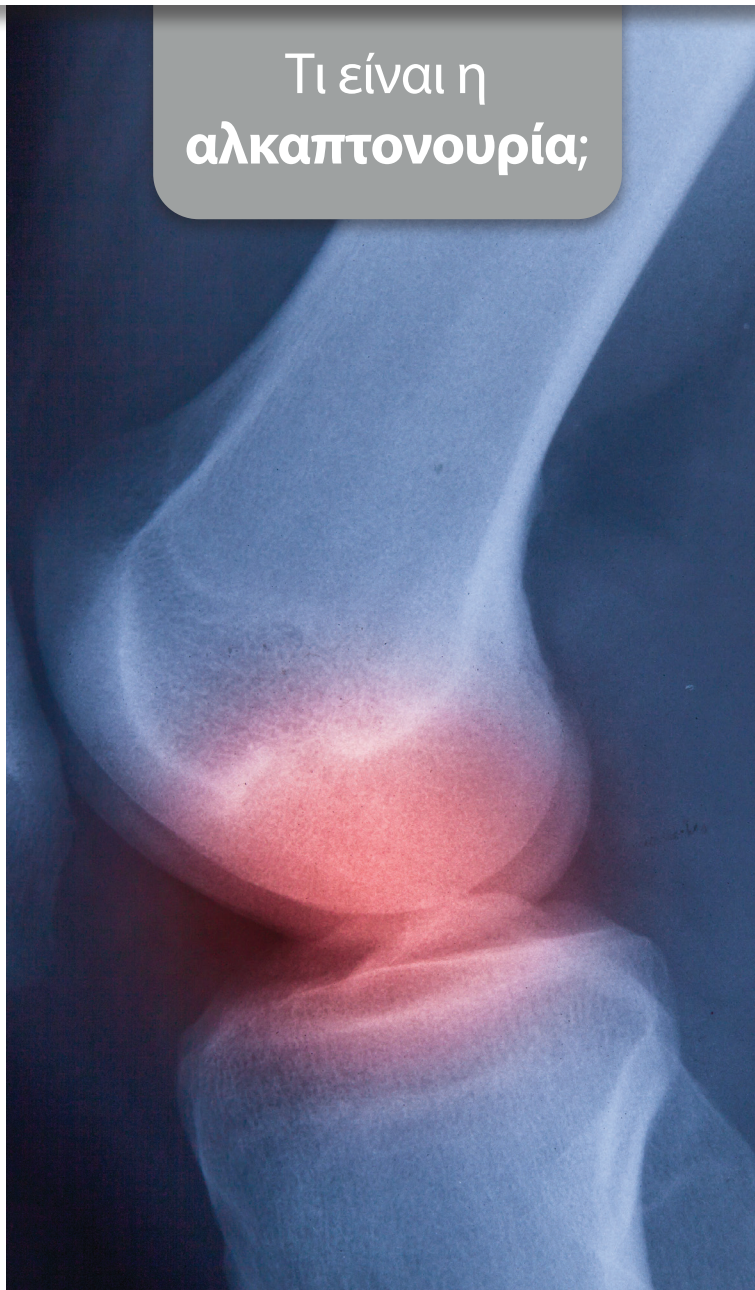

**The Robert Gregory
National Alkaptonuria Centre**



Understanding genetics together

www.breaking-down-barriers.org.uk

Τι είναι η
αλκαπτονουρία;



Τι είναι η αλκαπτονουρία;

Η αλκαπτονουρία, επίσης γνωστή ως AKU ή «ασθένεια των μαύρων οστών» είναι μια σπάνια κληρονομική πάθηση η οποία έχει ως αποτέλεσμα ο χόνδρος των αρθρώσεων να γίνεται μαύρος και εύθραυστος.

Προκαλείται εξαιτίας προβλήματος σε ένα γονίδιο και οδηγεί σε συσσώρευση μιας ουσίας που ονομάζεται ομογεντισικό οξύ (HGA).

Το HGA συσσωρεύεται στον συνδετικό ιστό, ιδίως στον χόνδρο, και με την πάροδο του χρόνου τον κάνει να σκουραίνει και να γίνεται εύθραυστος. Αυτός ο αποχρωματισμός είναι γνωστός ως ωχρόνωση. Αυτό οδηγεί σε πρώιμη εμφάνιση οστεοαρθρίτιδας με αποτέλεσμα να απαιτούνται συχνά πολλαπλές αντικαταστάσεις αρθρώσεων.

Το HGA εκκρίνεται σε μεγάλες ποσότητες στα ούρα, με αποτέλεσμα τα ούρα να σκουραίνουν όταν εκτίθενται στον ατμοσφαιρικό αέρα. Ως εκ τούτου, η AKU καλείται επίσης «ασθένεια των μαύρων ούρων».

Πώς μπορώ να βοηθήσω;

Η Εταιρεία AKU αναζητά πάντα άτομα για εθελοντική εργασία - μπορείτε να βοηθήσετε στη συγκέντρωση χρημάτων και στην οργάνωση εκστρατειών ή να βοηθήσετε σε συνέδρια. Εάν ενδιαφέρεστε, παρακαλούμε επικοινωνήστε μαζί μας στο

info@akusociety.org

Για να κάνετε δωρεά, παρακαλούμε επισκεφθείτε τη σελίδα μας για τη συγκέντρωση χρημάτων στη διεύθυνση **www.justgiving.com/alkaptonuria**. Μπορείτε επίσης να κάνετε δωρεά στέλνοντας επιταγή στη διεύθυνση των γραφείων μας.

Συμπτώματα

Τα άτομα με AKU μπορεί να εμφανίσουν ορισμένα από τα ακόλουθα συμπτώματα, μολονότι δεν παρατηρούνται όλα τα συμπτώματα σε όλους.

Ένα από τα πρώτα σημάδια της πάθησης είναι οι σκουρόχρωμες πάνες που προκαλούνται από το HGA στα ούρα. Εάν αυτό το σημάδι δεν γίνει αντιληπτό, η διαταραχή μπορεί να περάσει απαρατήρητη μέχρι την ενηλικίωση, καθώς συνήθως δεν υπάρχουν άλλα αξιοσημείωτα συμπτώματα μέχρι το άτομο να φτάσει στα 30 του χρόνια.

Λόγω της ωχρόνωσης τα αυτιά μπορεί να εμφανίσουν μια μπλε/μαύρη απόχρωση. Μπορεί να υπάρχουν σκούρες κηλίδες στο λευκό των ματιών. Το κερί των αυτιών θα είναι πιο σκούρο και ο σκούρος ιδρώτας μπορεί να λεκιάζει τα ρούχα.

Οι εναποθέσεις του HGA μπορεί να κάνουν τους ανθρώπους πιο επιρρεπείς σε πέτρες στα νεφρά, στην ουροδόχο κύστη, στη χολή και στον προστάτη.

Οι εναποθέσεις γύρω από τις βαλβίδες της καρδιάς μπορεί να έχουν ως συνέπεια οι βαλβίδες να γίνουν εύθραυστες και μαύρες. Τα αιμοφόρα αγγεία, οι φλέβες και οι αρτηρίες μπορεί επίσης να γίνουν δύσκαμπτα και να αποδυναμωθούν. Αυτό μπορεί να οδηγήσει σε καρδιακές παθήσεις και μπορεί να χρειαστεί αντικατάσταση καρδιακής βαλβίδας.

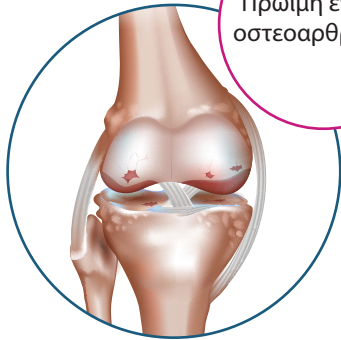
Τα άτομα με AKU έχουν φυσιολογικό προσδόκιμο ζωής. Ωστόσο, μπορεί να εμφανίσουν συμπτώματα, όπως πόνο και μειωμένη κίνηση στις αρθρώσεις, τα οποία επηρεάζουν σημαντικά την ποιότητα ζωής.



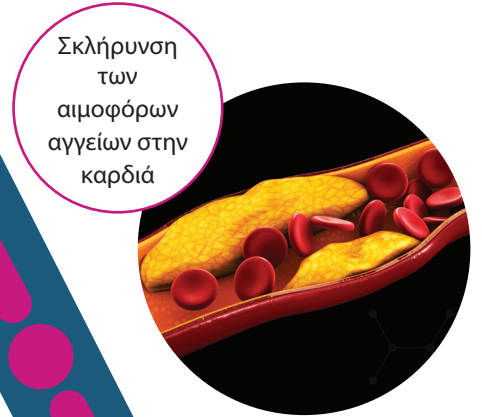
Μαύρες
κηλίδες στα
μάτια



Μπλε/γκρι
απόχρωση
στα αυτιά



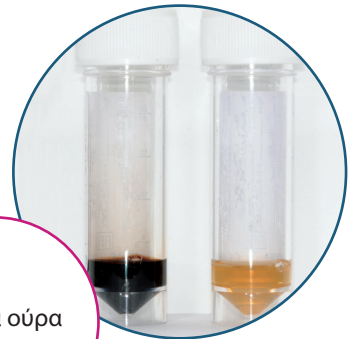
Πρώιμη έναρξη
οστεοαρθρίτιδας



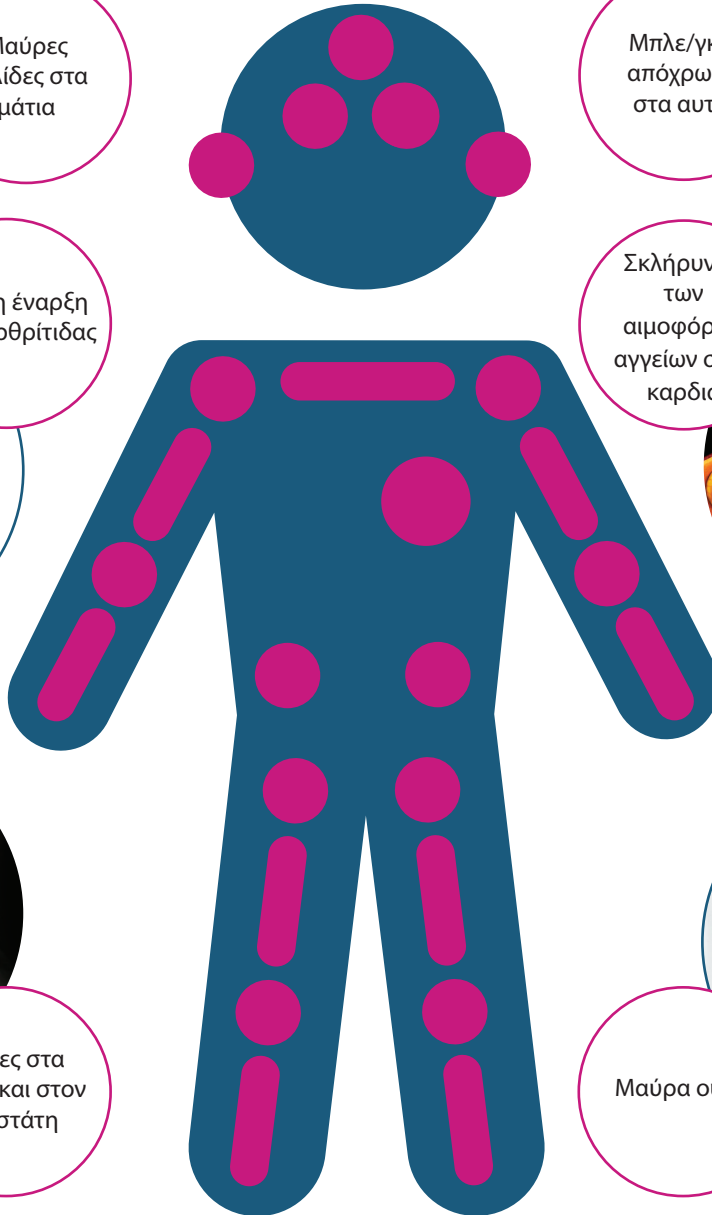
Σκλήρυνση
των
αιμοφόρων
αγγείων στην
καρδιά



Πέτρες στα
νεφρά και στον
προστάτη



Μαύρα ούρα



Υπάρχει θεραπεία;

Η ΑΚΥ είναι μια δια βίου πάθηση και επί του παρόντος δεν υπάρχει ίαση ή ειδική θεραπεία, αν και τα παυσίπονα και η χειρουργική επέμβαση αντικατάστασης αρθρώσεων μπορούν να ανακουφίσουν τα συμπτώματα.

Υπάρχει ένα φάρμακο που ονομάζεται νιτισινόνη, το οποίο παρουσιάζει ελπιδοφόρα αποτελέσματα και η έρευνα για το φάρμακο αυτό συνεχίζεται. Η νιτισινόνη προσφέρεται «εκτός εγκεκριμένων ενδείξεων» στο Εθνικό Κέντρο Αλκαπτονουρίας στο Βασιλικό Πανεπιστημιακό Νοσοκομείο του Λίβερπουλ. Αυτό σημαίνει ότι δεν έχει λάβει έγκριση για χρήση στην αντιμετώπιση της ΑΚΥ, αλλά οι γιατροί πιστεύουν ότι μπορεί να θεραπεύσει αποτελεσματικά την ΑΚΥ.

Ορισμένες αλλαγές στον τρόπο ζωής μπορεί να σας βοηθήσουν να διαχειριστείτε την ΑΚΥ και να αντιμετωπίσετε τα συμπτώματα.

Διατροφή

Είναι σημαντικό να ακολουθείτε μια υγιεινή και ισορροπημένη διατροφή. Μια διαίτα χαμηλής περιεκτικότητας σε πρωτεΐνες μπορεί επίσης να είναι χρήσιμη για τη μείωση του κινδύνου πιθανών παρενεργειών της νιτισινόνης κατά τη διάρκεια της ενήλικης ζωής. Ο γιατρός ή ο διαιτολόγος σας μπορεί να σας συμβουλεύσει σχετικά.

Άσκηση

Είναι σημαντικό να διατηρείτε τις αρθρώσεις σας σε κίνηση χωρίς να τις επιβαρύνετε υπερβολικά. Η κολύμβηση είναι ένας καλός τρόπος για να το κάνετε αυτό. Προσπαθήστε να αποφεύγετε τις λεγόμενες ασκήσεις «υψηλής κρούσης», όπως το ράγκμπι ή το καράτε, καθώς αυτές μπορούν να καταπονήσουν την πλάτη και τις αρθρώσεις σας. Η τακτική ήπια άσκηση μπορεί πραγματικά να βοηθήσει χτίζοντας μυς και ενισχύοντας τις αρθρώσεις σας. Η άσκηση είναι επίσης καλή για την ανακούφιση από το άγχος, την απώλεια βάρους και τη βελτίωση της στάσης του σώματός σας, τα οποία μπορούν να ανακουφίσουν τα συμπτώματά σας.

Ανακούφιση από τον πόνο

Μπορείτε να συζητήσετε τις στρατηγικές διαχείρισης του πόνου με το γιατρό σας. Υπάρχει μια ποικιλία φαρμάκων και συμπληρωματικών θεραπειών, καθώς και ομάδες υποστήριξης που μπορούν να βοηθήσουν στη διαχείριση των συμπτωμάτων.

Ψυχολογική υποστήριξη

Η διάγνωση της ΑΚΥ μπορεί να προκαλέσει σύγχυση και να σας καταβάλει στην αρχή. Όπως πολλοί άνθρωποι με μακροχρόνια κατάσταση υγείας, όσοι μαθαίνουν ότι πάσχουν από ΑΚΥ μπορεί να αισθανθούν άγχος ή κατάθλιψη. Μπορείτε να μιλήσετε με τον παθολόγο σας και η Εταιρεία ΑΚΥ μπορεί να προσφέρει υποστήριξη και πληροφορίες στους ασθενείς, τους φροντιστές και τις οικογένειές τους.

