


AKU

+ Alkaptonuria Society →

AKU


+ Alkaptonuria Society →

کیا ہے
الکیپٹونوریا؟

AKU Society, C/O Advicehub, 
66 Devonshire Road, Cambridge, CB1 2BL
(یونائیٹڈ کنگڈم) United Kingdom

ہمیں کال کریں: 01223 322 897 

ای میل: info@akusociety.org 

اس پتے پر ہمیں ملاحظہ کریں: www.akusociety.org 

@AKUSOCIETY 

@AKUSociety 

AKU Society 

رجسٹرڈ رفاہی ادارہ: 1101052

The Robert Gregory 
National AKU Centre



Understanding genetics together

www.breaking-down-barriers.org.uk

AKU کے مریضوں کو درج ذیل علامات کا سامنا ہو سکتا ہے، حالانکہ ہر ایک کو ان کا تجربہ نہیں ہو گا۔

الکیپٹونوریا، جسے AKU یا ہڈیوں کو سیاہ کرنے والا مرض کے طور پر بھی جانا جاتا ہے، ایک کمیاب موروثی بیماری ہے جو کارٹیلیج اور جوڑوں کو کالا اور کمزور بناتی ہے۔

اس حالت کی ابتدائی علامات میں سے ایک پیشاب میں HGA کی وجہ سے پوتڑے میں سیاہ داغ لگ جاتا ہے۔ اگر علامات نہیں ہوتی ہیں تو، بلوغت تک اس مرض کا پتہ نہیں چلتا، کیونکہ فرد کے 30 سال کی عمر کو پہنچ جانے تک عام طور پر کوئی دیگر قابل توجہ علامات نہیں ہوتیں۔ اوکرونوسس کے نتیجے میں کانوں پر نیلا/کالا رنگ ظاہر ہو سکتا ہے۔ آنکھوں کے سفید حصوں پر کالا دھبہ ہو سکتے ہیں۔ کان کے میل کا رنگ گہرا ہوگا اور کپڑے پر پسینے کا گہرا دھبہ ہوگا۔

یہ جین میں ایک خرابی کی وجہ سے ہوتی ہے اور اس کی وجہ سے ہومو جینٹیسک ایسڈ (HGA) نامی ایک عنصر بنتا ہے۔

HGA اصلی نسیج میں بنتا ہے، خاص طور پر کارٹیلیج میں، اور وقت کے ساتھ اس کے سیاہ اور شکستگی کی وجہ بنتا ہے۔ بدرنگ ہونے کے اس عمل کو نکروسس کہتے ہیں۔ اس کی وجہ سے قبل از وقت گٹھیا کا مرض ہوتا ہے اور اس کا مطلب یہ ہے کہ اکثر متعدد جوڑوں کو تبدیل کرنے کی ضرورت ہوتی۔

HGA پیشاب میں بڑی مقدار میں موجود ہوتا ہے، جس سے پیشاب کو کھلی ہوا میں چھوڑے جانے پر پیشاب کا رنگ سیاہ ہو جاتا ہے اسی کی وجہ سے AKU کو سیاہ پیشاب کی بیماری بھی کہا جاتا ہے۔

ایچ جی اے کا جمع ہونا لوگوں کو گردے میں پتھری، مثانہ میں پتھری، پتہ میں پتھری پروسٹیٹ میں پتھری کے زیادہ خطرے میں ڈال دیتا ہے۔ دل کے والوز کے گرد ان کے جمع ہونے کی وجہ سے وہ کمزور اور کالے ہو سکتے ہیں۔ خون کی شریانیں، رگیں اور نسیں بھی سخت اور کمزور ہو سکتی ہیں۔ اس کی وجہ سے دل کی بیماری ہو سکتی ہے اور دل کے والوز کی تبدیلی کی ضرورت ہو سکتی ہے۔

میں کس طرح مدد کر سکتا/سکتی ہوں؟

AKU والے لوگوں کی متوقع عمر معمول کے مطابق ہوتی ہے۔ تاہم ان میں درد اور جوڑوں میں حرکت کی کمی جیسی علامات ظاہر ہو سکتی ہیں، جن کا واضح اثر معیار زندگی پر پڑتا ہے۔

AKU سوسائٹی کو ہمیشہ رضاکاروں کی ضرورت رہتی ہے۔ آپ چندہ جمع کرنے اور تشہیری مہم چلانے یا کانفرنسوں میں تعاون کے ذریعہ مدد کر سکتے ہیں۔ اگر آپ کی دلچسپی ہے تو براہ کرم info@akusociety.org پر رابطہ کریں

چندہ دینے کے لیے www.justgiving.com/alkaptonuria

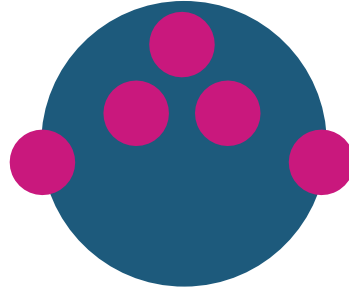
پر ہمارے چندہ جمع کرنے کا صفحہ ملاحظہ فرمائیں۔ آپ ہمارے آفس کے پتہ پر چیک بھیج کر بھی چندہ دے سکتے ہیں۔



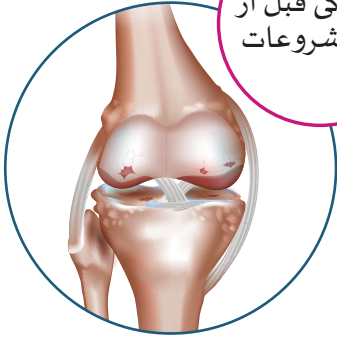
آنکھوں
میں
کالے دھبے



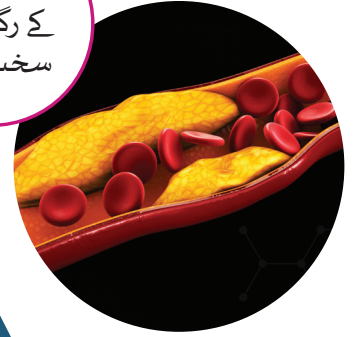
کانوں پر
نیلے/سرمئی
دھبے



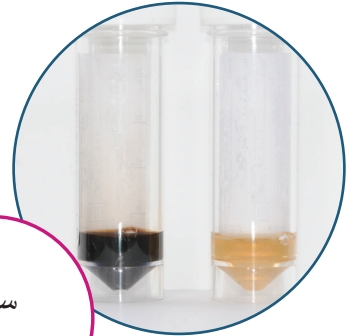
گٹھیا کی قبل از
وقت شروعات



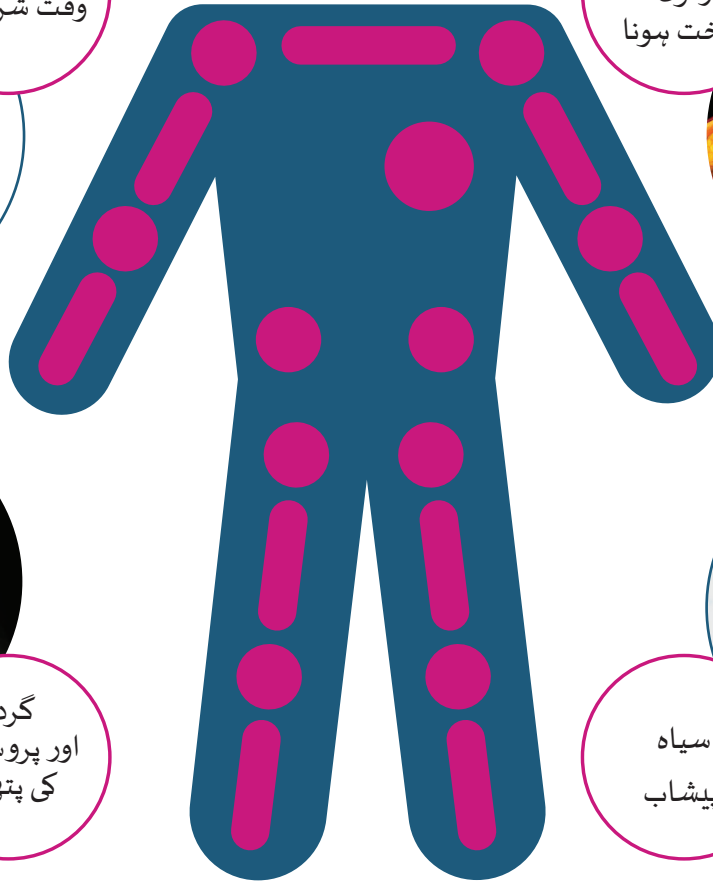
دل میں خون
کے رگوں کا
سخت ہونا



گردہ
اور پروسٹیٹ
کی پتھری



سیاہ
پیشاب



کیا اس سے شفا ممکن ہے؟

درد میں آرام

آپ کے ڈاکٹر کے ساتھ درد پر قابو پانے کی حکمت عملی پر تبادلہ خیال کیا جاسکتا ہے۔ بہت سی ادویات اور اضافی علاجوں کے ساتھ ساتھ امدادی گروپ بھی ہیں جو علامات کے انتظام میں مدد کر سکتے ہیں۔

جذباتی سہارا

AKU کی تشخیص پہلی بار کافی الجھی ہوئی اور غیر واضح ہو سکتی ہے۔ صحت کے طویل مدتی مسائل والے دیگر لوگوں کی طرح، وہ لوگ جنہیں یہ پتہ چلتا ہے کہ انہیں AKU ہے وہ پریشان یا اداس محسوس کر سکتے ہیں۔ آپ اپنے جی پی پی سے بات کر سکتے ہیں اور AKU سوسائٹی مریضوں، نگہداشت کرنے والوں اور خاندانوں کو مدد اور معلومات فراہم کر سکتی ہے۔

AKU تاعمر رہنے والی صورت حال ہے اور اس کے لیے کوئی خاص علاج یا دوا فی الحال موجود نہیں ہے، تاہم درد کش دوائیں اور جوڑوں کی تبدیلی سے علامتوں میں راحت مل سکتی ہے۔

نیٹی سینون نامی ایک دوا کے بہت اچھے نتائج مل رہے ہیں اور اس دوا پر تحقیق جاری ہے۔ رائل لیورپول یونیورسٹی ہسپتال کے نیشنل الیکٹرونوریا سینٹر میں نیٹیسینون 'آف لیبل' پیش کیا جاتا ہے۔ جس کا مطلب یہ ہے کہ AKU کے لیے اس کے استعمال کا لائسنس نہیں ہے لیکن ڈاکٹروں کا ماننا ہے کہ یہ AKU کا علاج موثر طریقے سے کر سکتا ہے۔

طرز زندگی کی کچھ تبدیلیاں AKU کے انتظام اور علامتوں کے ساتھ معاونت میں مددگار ثابت ہو سکتے ہیں۔

غذا

صحت بخش معتدل غذا استعمال کرنا اہم ہے۔ بلوغت میں نیٹیسینون کے ممکنہ ضمنی اثرات کے خطرے کو کم کرنے میں کم پروٹین والی غذا مفید ہو سکتی ہے۔ آپ کا ڈاکٹر یا ڈائٹیشن اس حوالے سے آپ کو مشورہ دے سکتا ہے۔

ورزش

یہ اہم ہے کہ آپ اپنے جوڑوں پر زیادہ زور ڈالے بغیر انہیں حرکت میں رکھیں۔ ایسا کرنے کے لیے تیراکی اچھا طریقہ ہے۔ رگی یا کرائے جیسی ورزشیں جنہیں 'سخت اثر' ورزش کہا جاتا ہے ان سے بچنے کی کوشش کریں کیونکہ یہ آپ کی پیٹھ اور جوڑوں پر دباؤ ڈال سکتے ہیں۔ باقاعدہ بلکی ورزش دراصل پٹھوں کی تعمیر اور آپ کے جوڑوں کو مضبوط کر کے مدد کر سکتی ہے۔ ورزش تناؤ کو دور کرنے، وزن کم کرنے اور آپ کے جسمانی انداز کو بہتر بنانے کے لئے بھی بہتر ہے، یہ سبھی آپ کی علامات کو بہتر کر سکتی ہیں۔

