AKU
Alkaptonuria Society

**AKU Society,** C/O Advicehub ,
66 Devonshire Road, Cambridge, CB1 2BL
United Kingdom (यूनाइटेड किंगडम)

हमें कॉल करें: **01223 322 897**

ईमेल: **info@akusociety.org**

हमसे मिलें: **www.akusociety.org**

**@AKUSOCIETY**

**@AKUSociety**

**AKU Society**

रजिस्टर्ड चैरिटी: 1101052

The Robert Gregory National AKU Centre NHS

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

AKU
Alkaptonuria Society

# अलकैपटनयूरिया (Alkaptonuria) क्या है?

# अलकैपटनयूरिया (Alkaptonuria) क्या है?

**अलकैपटनयूरिया (Alkaptonuria), जिसे AKU या ब्लैक बोन रोग भी कहते हैं, एक दुर्लभ स्थिति है जो जोड़ों पर स्थित कार्टिलेज को काला व भंगुर कर देती है।**

यह स्थिति जीन की एक समस्या के कारण पैदा होती है और होमोजेनेटिसिक एसिड (HGA) कहे जाने वाले तत्व का निर्माण व संग्रह करती है।

HGA का जोड़ वाले ऊतकों, विशेष रूप से कार्टिलेज में निर्माण व संग्रह होता है और समय के साथ यह इसे गहरा व भंगुर करता जाता है। इस तरह से हुए रंग के बदलाव को ओक्रोनोसिस (ochronosis) कहा जाता है। इस कारण से ऑस्टियोऑर्थराइटिस (osteoarthritis) की जल्दी शुरुआत होती है, जिसके चलते जोड़ प्रतिस्थापनों (रीप्लेसमेंट) की अक्सर जरूरत होती रहती है।

HGA, यूरिन (मूत्र) के माध्यम से काफी मात्रा में बाहर निकलता है, जिससे हवा के प्रभाव में रखे जाने पर यूरिन का रंग गहरा हो जाता है। इसी कारण से AKU को ब्लैक यूरिन रोग भी कहा जा सकता है।

## मै कैसे सहायता करूँ?

AKU सोसाइटी को हमेशा ही स्वयंसेवकों की तलाश रहती है - आप धन एकत्र करने और अभियान चलाने या कॉन्फ्रेंसों में मदद कर सकते हैं। यदि आप इच्छुक हों तो कृपया हमसे निम्न पते पर संपर्क करें
info@akusociety.org

दान देने के लिए कृपया हमारे धन एकत्रीकरण पेज www.justgiving.com/alkaptonuria पर जाएं। आप हमारे ऑफिस के पते पर भी एक चेक भेज कर दान दे सकते हैं।

# लक्षण

**AKU से प्रभावित लोग निम्नलिखित लक्षणों का अनुभव कर सकते हैं, हालांकि सभी प्रभावित लोगों को इन सभी लक्षणों का अनुभव नहीं होता है।**

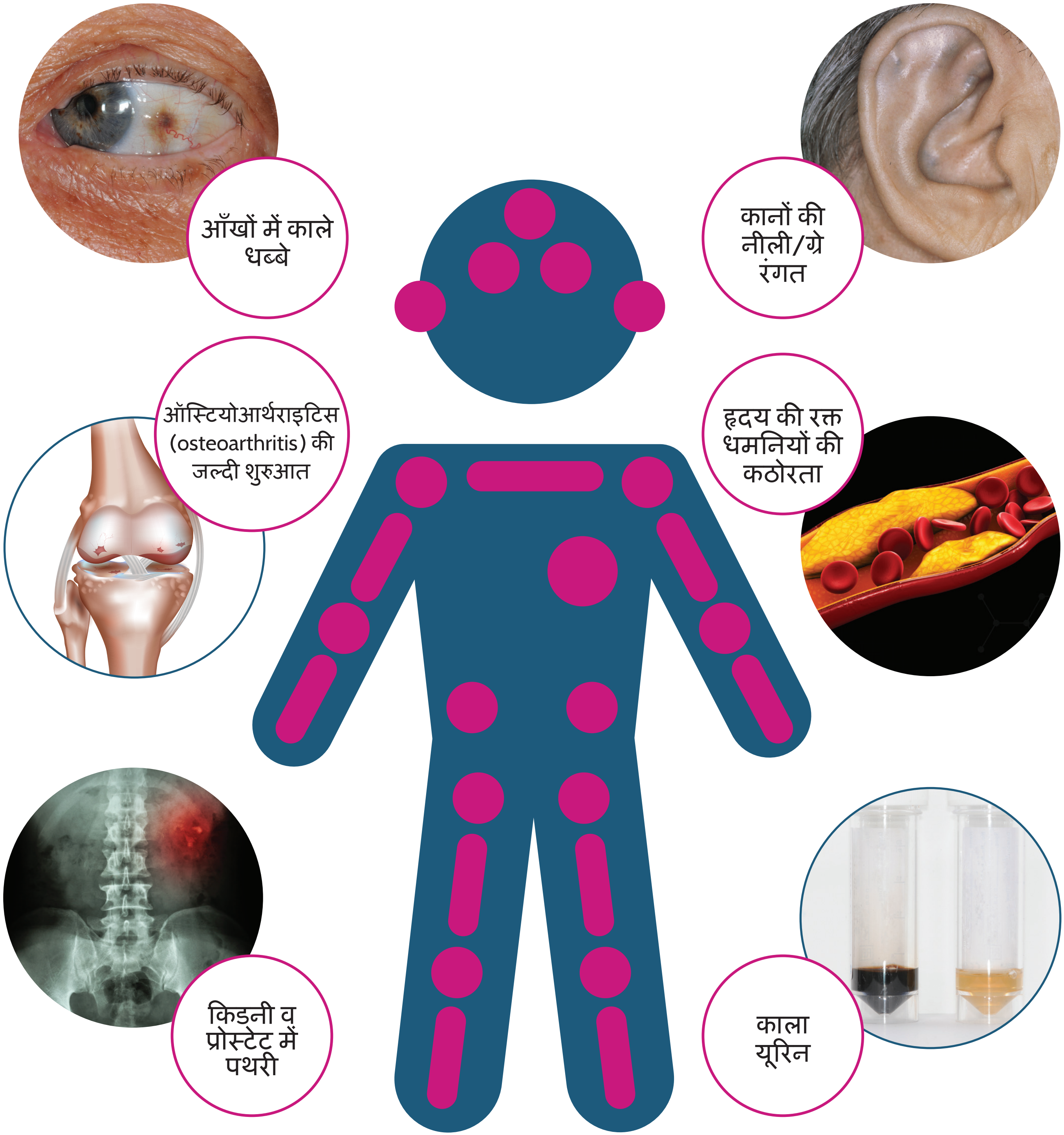
इस स्थिति के सबसे शुरुआती चिह्नों में से एक यूरिन में HGA की उपस्थिति से नैपी में गहरे धब्बों की उपस्थिति है। यदि इस चिह्न पर ध्यान ना जाए, तो यह विकार वयस्क अवस्था तक ऐसे ही बिना ध्यान में रह सकता है क्योंकि आम तौर पर 30 वर्ष की उम्र हासिल करने तक दिखने वाले कोई लक्षण सामने नहीं आते हैं।

ऑक्रोनोसिस (ochronosis) के परिणामस्वरूप कानों में एक नीली/काली रंगत उभर सकती है। आँखों की सफेदी पर गहरे धब्बे आ सकते हैं। कान के मैल की रंगत गहरी हो सकती है और गहरे रंग का पसीना कपड़ों पर दाग लगा सकता है।

HGA के जमाव से, प्रभावित लोगों में किडनी, मूत्राशय, पित्ताशय और प्रोस्टेट में पथरी होने की शिकायत बढ़ सकती है।

हृदय के वॉल्वों के इर्दगिर्द जमाव से वे भंगुर व काले हो सकते हैं। रक्त की वाहिकाएं, नसें और धमनियां भी कठोर व कमजोर हो सकती हैं। इससे हृदय रोग हो सकता है और इसके लिए हृदय के वॉल्व को बदलने की जरूरत पड़ सकती है।

AKU से प्रभावित लोगों की जीवन की संभावना सामान्य होती है। हालांकि उनको जोड़ों में दर्द, कम गतिशीलता जैसे लक्षणों के अनुभव हो सकते हैं, जो जीवन की गुणवत्ता को काफी प्रभावित करते हैं।


आँखों में काले धब्बे
कानों की नीली/ग्रे रंगत
ऑस्टियोआर्थराइटिस (osteoarthritis) की जल्दी शुरुआत
हृदय की रक्त धमनियों की कठोरता
किडनी व प्रोस्टेट में पथरी
काला यूरिन

# क्या कोई उपचार है?

AKU जीवन भर बनी रहने वाली स्थिति है और इस समय इसका कोई इलाज या विशिष्ट उपचार नहीं है, हालांकि दर्द निवारक दवाएं और जोड़ों के प्रतिस्थापन (रिप्लेसमेंट) की सर्जरी से लक्षणों में कुछ आराम मिल सकता है।

एक दवा है जिसे निटिसिनोन (nitisinone) कहते हैं जो काफी आशाजनक परिणाम दिखा रही है और इस दवा पर रिसर्च चल रही है। निटिसिनोन (nitisinone) को 'ऑफ-लेबल' रूप से रॉयल लिवरपूल यूनिवर्सिटी अस्पताल में स्थित नेशनल अलकैपटनयूरिया सेंटर (National Alkaptonuria Centre) पर दिया जाता है। इसका अर्थ है कि इसे AKU में उपयोग के लिए लाइसेंस हासिल नहीं है लेकिन डॉक्टरों का विश्वास है कि इससे AKU का प्रभावी उपचार संभव है।

कुछ जीवनशैली बदलाव भी AKU के प्रबंधन और लक्षणों का सामना करने में आपके सहायक हो सकते हैं।

## आहार

स्वस्थ व संतुलित आहार लेना महत्वपूर्ण है। निम्न-प्रोटीन आहार, वयस्क अवस्था में निटिसिनोन (nitisinone) के संभावित साइड-एफेक्ट के जोखिम को कम करने में भी उपयोगी हो सकता है। आपके डॉक्टर या आहार सलाहकार आपको इस बारे में सलाह दे सकते हैं।

## व्यायाम

बिना अतिरिक्त दवाब देते हुए, अपने जोड़ों को चलाते रहना महत्वपूर्ण है। इसके लिए तैराकी एक अच्छा उपाय है। रग्बी या कराटे जैसी 'उच्च प्रभाव/आघात' कहे जाने वाले व्यायामों से बचने का प्रयास करें क्योंकि ये आपकी पीठ व जोड़ों पर दबाव डाल सकते हैं। नियमित हल्के व्यायाम, मांसपेशियों का निर्माण करके और आपके जोड़ों को ताकत देकर वास्तव में सहायता कर सकते हैं। तनाव से मुक्ति, वजन घटाने और अपनी मुद्रा में सुधार के लिए भी व्यायाम अच्छा होता है, ये सभी आपके लक्षणों को हल्का कर सकते हैं।

## दर्द से आराम

दर्द के प्रबंधन की रणनीतियों पर भी आपके डॉक्टर के साथ चर्चा की जा सकती है। ऐसी अनेक दवाएं तथा पूरक थेरेपी व सपोर्ट समूह हैं जो आपके लक्षणों के प्रबंधन में सहायता कर सकते हैं।

## भावनात्मक सपोर्ट

AKU का निदान आरंभ में काफी भरमाने वाला और दबाव भरा हो सकता है। स्वास्थ्य संबंधी लंबी परिस्थितियों का सामना करने वाले लोगों की तरह, जिन लोगों को यह पता लगता है कि उनको AKU की समस्या है तो वे बेचैनी या अवसाद के शिकार हो सकते हैं। आप अपने GP से बात कर सकते हैं और AKU सोसाइटी रोगियों, देखभालकर्ताओं और उनके परिवारों को सपोर्ट व जानकारी दे सकते हैं।