AKU
Alkaptonuria Society

શું છે એલકપ્ટોનુરિયા?

AKU
Alkaptonuria Society

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

અમને કૉલ કરો: **01223 322 897**

ઇમેલ: **info@akusociety.org**

અમારી વેબસાઇટ જુઓ: **www.akusociety.org**

@AKUSOCIETY

@AKUSociety

AKU Society

રજીસ્ટર્ડ ચેરિટી: 1101052

The Robert Gregory National AKU Centre NHS

BREAKING DOWN BARRIERS

Understanding genetics together

www.breaking-down-barriers.org.uk

એલ્કપ્ટોનુરિયા શું છે?

એલ્કપ્ટોનુરિયા, જે AKU અથવા બ્લેક બોન ડિસીઝ તરીકે પણ ઓળખાય છે, તે એક ભાગ્યે જ જોવા મળતી વારસાગત અવસ્થા છે જે સાંધા પરની કોમલાસ્થિને કાળી અને બરડ બનાવે છે.

તે એક જનીનની સમસ્યાને કારણે ઉદ્ભવે છે અને હોમોજેન્ટિસિક એસિડ (HGA) તરીકે ઓળખાતો પદાર્થ બનાવે છે.

HGA સંયોજક પેશીઓ, ખાસ કરીને કોમલાસ્થિમાં નિર્માણ પામે છે, અને સમય જતાં તેને ઘેરી અને બરડ બનાવી દે છે. આ રંગવિહીનતા ઓકરોનોસીસ તરીકે ઓળખાય છે. આ ઑસ્ટિયોઆર્થ્રાઇટિસના પ્રારંભ તરફ દોરી જાય છે અને તેના કારણે અવારનવાર મલ્ટીપલ જોઈન્ટ રિપ્લેસમેન્ટની જરૂર પડે છે.

HGA નો પેશાબમાં મોટી માત્રામાં સ્રાવ થાય છે, જે પેશાબને હવામાં ખુલ્લો મૂકવામાં આવે ત્યારે ઘેરો બનાવી દે છે. આને કારણે AKU ને બ્લેક યુરિન ડિસીઝ (ઘેરો પેશાબ રોગ) પણ કહી શકાય.

હું કેવી રીતે સહાય કરી શકું છું?

AKU સોસાયટી હંમેશાં સ્વયંસેવક લોકોની શોધમાં છે - તમે ભંડોળ ઊભું કરવા, ઝુંબેશ ચલાવવા અથવા સભા-સંમેલનમાં મદદ કરી શકો છો. જો તમને રસ હોય તો કૃપા કરી અમારો સંપર્ક અહીં કરો:
info@akusociety.org

દાન આપવા, કૃપા કરી અમારું ફન્ડરેઇઝિંગ પેજ જુઓ: **www.justgiving.com/alkaptonuria**. તમે અમારા ઓફિસના સરનામાં પર ચેક મોકલીને પણ દાન આપી શકો છો.

લક્ષણો

AKU થી પીડાતા લોકો નીચે જણાવેલા લક્ષણોમાંથી કેટલાકનો અનુભવ કરી શકે છે, જોકે દરેકને આ બધાનો અનુભવ થશે નહીં.

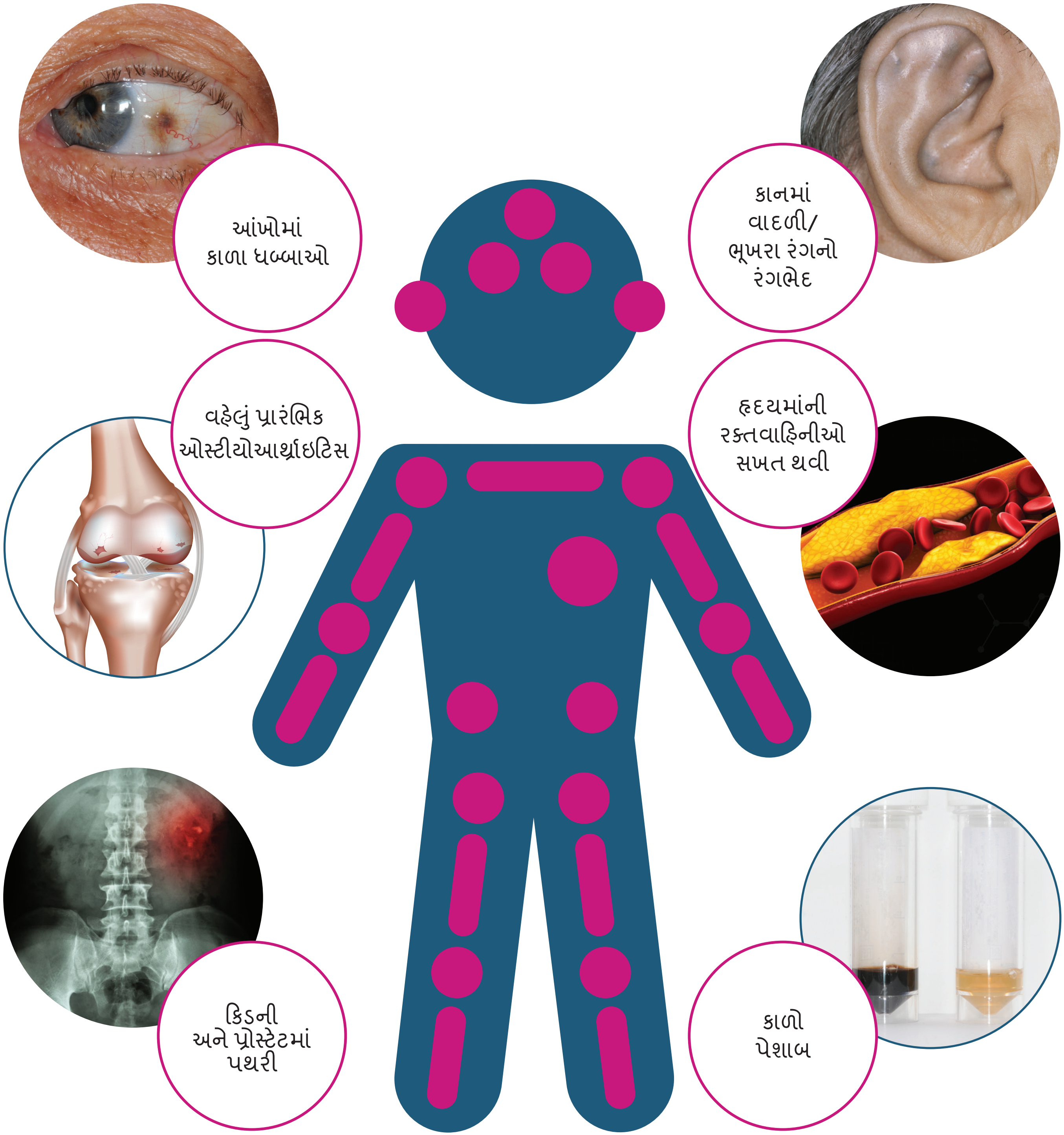
આ સ્થિતિના પ્રારંભિક સંકેતો પૈકી એક છે મૂત્રમાં HGA ને કારણે ઘેરા ડાઘવાળા નેપી (નેપકીન). જો આ સંકેત ચૂકી જવાય, તો રોગ પુખ્ત વયના થતા સુધી અજાણ જ રહી શકે છે, કારણ કે સામાન્ય રીતે કોઈ અન્ય નોંધપાત્ર લક્ષણો નથી થતા જ્યાં સુધી વ્યક્તિ તેના પ્રારંભિક 30 નાં દસકા સુધી પહોંચે.

ઓકરોનોસીસના પરિણામે કાનમાં વાદળી/કાળા રંગનો રંગભેદ દેખાય છે. આંખોની સફેદી પર ઘેરી ફોલ્લીઓ હોઈ શકે છે. કાનનું મીણ વધુ ઘાટું થશે અને ઘેરો પરસેવો કપડાં પર ડાઘ પાડી શકે છે.

HGA જમા થવાથી તે લોકોને કિડનીમાં પથરી, મૂત્રાશયમાં પથરી, પિત્તમાં પથરી અને પ્રોસ્ટેટમાં પથરી માટે વધુ સંવેદનશીલ બનાવી શકે છે.

હૃદયના વાલ્વની આસપાસના થરો તેઓને બરડ અને કાળા બનાવી શકે છે. રક્તવાહિનીઓ, શિરા અને ધમનીઓ પણ કઠણ અને નબળી બની શકે છે. આ હૃદય રોગ તરફ દોરી શકે છે અને હૃદયનો વાલ્વ બદલવાની જરૂર પણ પડી શકે.

AKU થી પીડાતા લોકો સામાન્ય જીવનની અપેક્ષા રાખી શકે છે. તેમ છતાં, તેઓ સાંધાનો દુઃખાવો અને હલનચલનમાં ઘટાડો જેવા લક્ષણોનો અનુભવ કરી શકે છે, જે જીવનની ગુણવત્તા પર નોંધપાત્ર અસર કરે છે.


આંખોમાં કાળા ધબ્બાઓ
કાનમાં વાદળી/ ભૂખરા રંગનો રંગભેદ
વહેલું પ્રારંભિક ઓસ્ટીયોઆર્થ્રાઇટિસ
હૃદયમાંની રક્તવાહિનીઓ સખત થવી
કિડની અને પ્રોસ્ટેટમાં પથરી
કાળો પેશાબ

શું તેની સારવાર છે?

AKU એક આજીવન સ્થિતિ છે અને હાલમાં તેનો કોઈ ઉપચાર અથવા વિશિષ્ટ સારવાર નથી, જોકે દર્દનિવારક અને જોઈન્ટ રિપ્લેસમેન્ટ સર્જરીથી લક્ષણોમાં રાહત થઈ શકે છે.

Nitisinone (નીટિસિનન) નામની એક દવા છે જે આશાસ્પદ પરિણામો દર્શાવે છે અને આ ડ્રગ વિશે સંશોધન ચાલુ છે. રોયલ લિવરપુલ યુનિવર્સિટી હોસ્પિટલમાં નેશનલ ઍલકપ્ટોનુરિયા સેન્ટરમાં નીટિસિનનને 'ઓફ-લેબલ(લેબલ વગર)' આપવામાં આવે છે. આનો અર્થ એ થાય કે તેને AKU માં ઉપયોગ કરવાનું લાઇસન્સ મળ્યું નથી પરંતુ તબીબો માને છે કે તે AKU ની અસરકારક રીતે સારવાર કરી શકે છે.

જીવનશૈલીમાં કેટલાક ફેરફારો કરવાથી તમને તમારા AKU ને કાબૂમાં રાખવામાં અને લક્ષણોને પહોંચી વળવામાં મદદ મળી શકે.

આહાર

આરોગ્યપ્રદ સંતુલિત આહારને અનુસરવો અગત્યનું છે. પુખ્તવય દરમિયાન નીટિસિનનની સંભવિત આડઅસરોનું જોખમ ઘટાડવામાં એક ઓછા-પ્રોટીનવાળો આહાર પણ ઉપયોગી થઇ શકે છે. તમારા તબીબ અથવા આહાર નિષ્ણાત તમને આના વિશે સલાહ આપી શકે છે.

કસરત

તમારા સાંધાઓ પર બહુ દબાણ આપ્યા વગર હલનચલન કરતા રહેવું મહત્વનું છે. આમ કરવા માટે સ્વિમિંગ/તરવું એક સારો ઉપાય છે. રગ્બી અથવા કરાટે જેવી 'ઉચ્ચ પ્રભાવ પાડતી' કસરત ટાળવાનો પ્રયાસ કરો કારણકે તેનાથી તમારી પીઠ અને સાંધા પર તાણ આવી શકે છે. નિયમિત સૌમ્ય કસરત વાસ્તવમાં સ્નાયુ નિર્માણ દ્વારા અને તમારા સાંધાને મજબૂત બનાવવામાં મદદરૂપ થઇ શકે છે. તણાવમાં રાહત માટે, વજન ઘટાડવા અને તમારી મુદ્રામાં સુધારો લાવવા પણ કસરત ફાયદાકારક હોય છે, જે તમામ તમારા લક્ષણોમાં રાહત આપી શકે છે.

પીડામાં રાહત

તમારા તબીબ સાથે પીડાને કાબૂમાં રાખવાની વ્યૂહરચનાઓ વિશે ચર્ચા કરી શકાય છે. લક્ષણોને કાબૂમાં કરવામાં મદદરૂપ થઇ શકે તે માટે વિવિધ દવાઓ અને પૂરક ઉપચાર પદ્ધતિઓ તેમજ સહાયતા જૂથો પણ સુલભ છે.

ભાવનાત્મક સહાયતા

શરૂઆતમાં AKU નું નિદાન મૂંઝવણભર્યું અને પહેલી વારમાં ખુબ પ્રભાવશાળી થઇ શકે છે. લાંબા ગાળાની આરોગ્ય સ્થિતિ ધરાવતા ઘણાં લોકોની જેમ, જેઓ AKU થી પીડાતા હોવાનું જાણતા હોય તેઓ બેચેની અથવા હતાશા અનુભવી શકે છે. તમે તમારા GP સાથે વાત કરી શકો છો અને AKU સોસાયટી દર્દીઓ, સંભાળકર્તાઓ અને તેમના પરિવારોને સહાયતા અને માહિતી આપી શકે છે.