AKU
Alkaptonuria Society

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

ਸਾਨੂੰ ਕਾਲ ਕਰੋ: 01223 322 897

ਈਮੇਲ: info@akusociety.org

ਸਾਡੀ ਵੈੱਬਸਾਈਟ: www.akusociety.org

@AKUSOCIETY

@AKUSociety

AKU Society

ਰਜਿਸਟਰਡ ਦਾਨ ਸੰਸਥਾ: 1101052

The Robert Gregory National AKU Centre NHS

BREAKING DOWN BARRIERS
Understanding genetics together

www.breaking-down-barriers.org.uk

AKU
Alkaptonuria Society

ਅਲਕੈਪਟੋਨੂਰੀਆ ਕੀ ਹੈ?

ਅਲਕੈਪਟੋਨੂਰੀਆ ਕੀ ਹੈ?

ਅਲਕੈਪਟੋਨੂਰੀਆ, ਜਿਸਨੂੰ AKU ਜਾਂ ਕਾਲੀ ਹੱਡੀ ਬੀਮਾਰੀ (Black Bone Disease) ਵੀ ਕਿਹਾ ਜਾਂਦਾ ਹੈ, ਇੱਕ ਵਿਰਲੀ ਵਿਰਾਸਤ ਵਿੱਚ ਮਿਲਣ ਵਾਲੀ ਅਵਸਥਾ ਹੈ, ਜੋ ਜੋੜਾਂ 'ਤੇ ਸਥਿਤ ਭੁਰਭੁਰੀ ਹੱਡੀ (ਕਾਰਟੀਲੇਜ) ਨੂੰ ਕਾਲਾ ਅਤੇ ਕਮਜ਼ੋਰ ਬਣਾ ਦਿੰਦੀ ਹੈ।

ਇਹ ਜੀਨ ਨਾਲ ਸੰਬੰਧਿਤ ਕਿਸੇ ਸਮੱਸਿਆ ਕਾਰਨ ਹੁੰਦੀ ਹੈ ਜਿਸ ਕਾਰਨ ਹੋਮੋਜੈਨਟਿਸਿਕ ਐਸਿਡ (homogentisic acid - HGA) ਨਾਮਕ ਪਦਾਰਥ ਜਮ੍ਹਾ ਹੋ ਜਾਂਦਾ ਹੈ।

HGA ਸੰਯੋਜਕ ਟਿਸ਼ੂ, ਖ਼ਾਸ ਕਰਕੇ ਕਾਰਟੀਲੇਜ ਵਿੱਚ, ਵਿੱਚ ਜਮ੍ਹਾ ਹੋ ਜਾਂਦਾ ਹੈ ਅਤੇ ਸਮੇਂ ਦੇ ਨਾਲ ਇਸਨੂੰ ਕਾਲਾ ਅਤੇ ਕਮਜ਼ੋਰ ਬਣਾ ਦਿੰਦਾ ਹੈ। ਰੰਗ ਦੇ ਇਸ ਬਦਲਾਵ ਨੂੰ ਓਕਰੋਨੋਸਿਸ (ochronosis) ਕਿਹਾ ਜਾਂਦਾ ਹੈ। ਇਸ ਨਾਲ ਓਸਟਿਓਆਰਥਰਾਈਟਿਸ ਜਲਦੀ ਸ਼ੁਰੂ ਹੋ ਜਾਂਦਾ ਹੈ ਅਤੇ ਇਸ ਕਾਰਨ ਅਕਸਰ ਕਈ ਜੋੜ ਬਦਲੀਆਂ ਦੀ ਲੋੜ ਹੁੰਦੀ ਹੈ।

HGA ਪਿਸ਼ਾਬ ਵਿੱਚ ਬਹੁਤ ਜ਼ਿਆਦਾ ਮਾਤਰਾ ਵਿੱਚ ਰਿਸਦਾ ਹੈ, ਜਿਸ ਨਾਲ ਪਿਸ਼ਾਬ ਹਵਾ ਦੇ ਸੰਪਰਕ ਵਿੱਚ ਆਉਣ ਨਾਲ ਕਾਲਾ ਹੋ ਜਾਂਦਾ ਹੈ। ਇਸ ਕਾਰਨ AKU ਨੂੰ ਕਾਲੇ ਪਿਸ਼ਾਬ ਦੀ ਬੀਮਾਰੀ (Black Urine Disease) ਵੀ ਕਿਹਾ ਜਾਂਦਾ ਹੈ।

ਮੈਂ ਕਿਵੇਂ ਮਦਦ ਕਰ ਸਕਦਾ/ਸਕਦੀ ਹਾਂ?

AKU Society ਹਮੇਸ਼ਾ ਸਵੈਇੱਛੁਕਾਂ ਦੀ ਖੋਜ ਵਿੱਚ ਰਹਿੰਦੀ ਹੈ - ਤੁਸੀਂ ਫੰਡ ਇਕੱਤਰ ਕਰਨ ਅਤੇ ਮੁਹਿੰਮਾਂ ਵਿੱਚ ਜਾਂ ਕਾਨਫਰੰਸਾਂ ਵਿੱਚ ਮਦਦ ਕਰ ਸਕਦੇ ਹੋ। ਜੇਕਰ ਤੁਸੀਂ ਇੱਛੁਕ ਹੋ, ਤਾਂ ਕਿਰਪਾ ਕਰਕੇ ਸਾਨੂੰ **info@akusociety.org** 'ਤੇ ਸੰਪਰਕ ਕਰੋ

ਦਾਨ ਕਰਨ ਲਈ, ਕਿਰਪਾ ਕਰਕੇ ਸਾਡੇ ਫੰਡ ਇਕੱਤਰ ਕਰਨ ਦੇ ਪੰਨੇ **www.justgiving.com/alkaptonuria** 'ਤੇ ਜਾਓ। ਤੁਸੀਂ ਸਾਡੇ ਦਫ਼ਤਰ ਦੇ ਪਤੇ 'ਤੇ ਚੈਕ ਭੇਜ ਕੇ ਵੀ ਦਾਨ ਕਰ ਸਕਦੇ ਹੋ।

ਲੱਛਣ

AKU ਤੋਂ ਪੀੜਿਤ ਲੋਕਾਂ ਨੂੰ ਕੁਝ ਲੱਛਣਾਂ ਦਾ ਅਨੁਭਵ ਹੋ ਸਕਦਾ ਹੈ, ਹਾਲਾਂਕਿ ਹਰੇਕ ਵਿਅਕਤੀ ਨੂੰ ਇਹਨਾਂ ਸਾਰਿਆਂ ਦਾ ਅਨੁਭਵ ਨਹੀਂ ਹੁੰਦਾ।

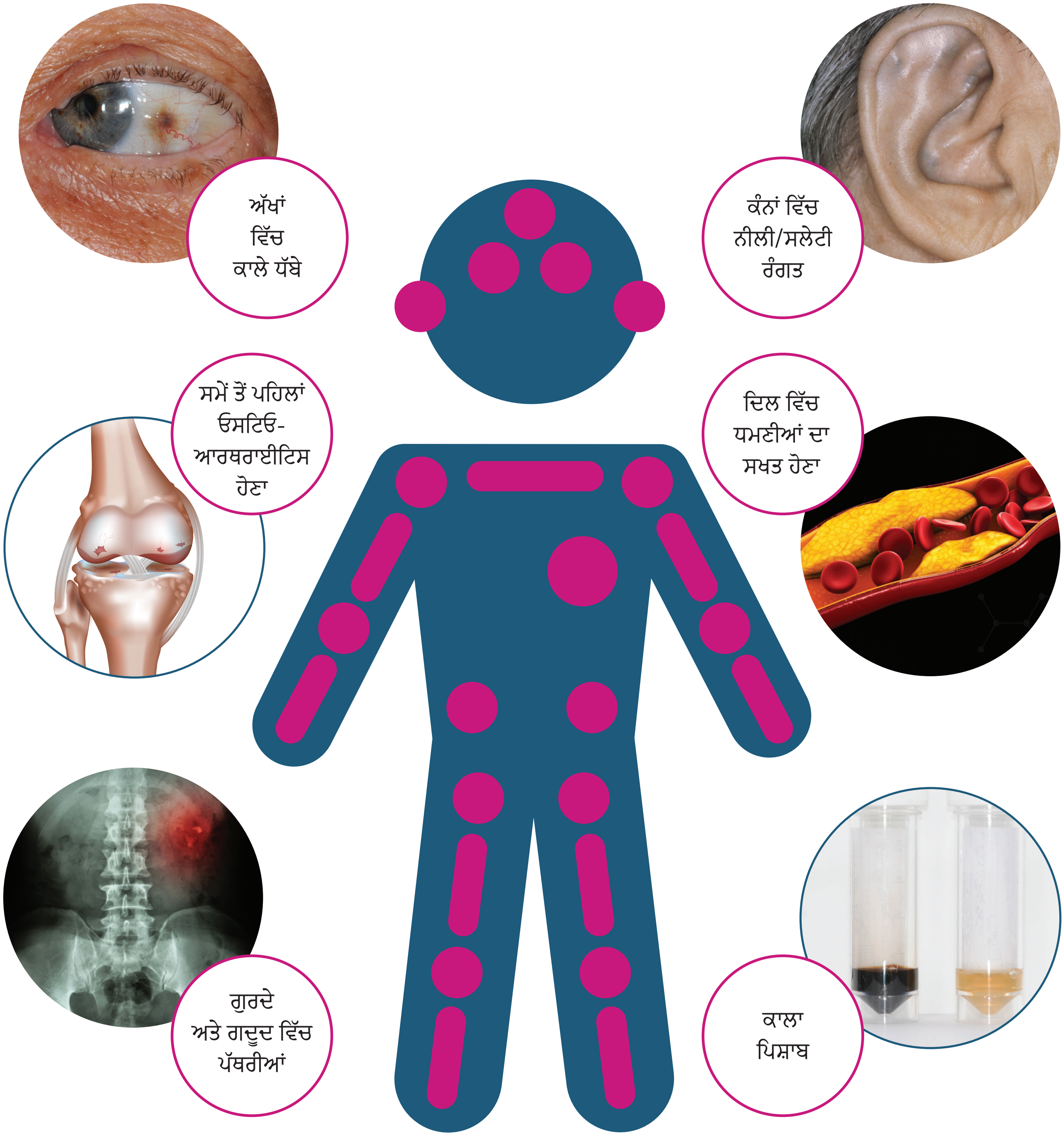
ਇਸ ਅਵਸਥਾ ਦਾ ਇੱਕ ਸਭ ਤੋਂ ਸ਼ੁਰੂਆਤੀ ਲੱਛਣ ਪਿਸ਼ਾਬ ਵਿੱਚ HGA ਦੇ ਕਾਰਨ ਨੈਪੀਜ਼ 'ਤੇ ਕਾਲੇ ਧੱਬੇ ਪੈਣਾ ਹੁੰਦਾ ਹੈ। ਜੇਕਰ ਇਸ ਲੱਛਣ 'ਤੇ ਨਜ਼ਰ ਨਹੀਂ ਪੈਂਦੀ, ਤਾਂ ਹੋ ਸਕਦਾ ਹੈ ਕਿ ਬਾਲਗ ਹੋਣ ਤੱਕ ਵਿਕਾਰ ਬਾਰੇ ਪਤਾ ਹੀ ਨਾ ਲੱਗੇ, ਕਿਉਂਕਿ ਵਿਅਕਤੀ ਦੇ 30 ਸਾਲ ਉਮਰ ਤੱਕ ਆਮ ਤੌਰ 'ਤੇ ਕੋਈ ਹੋਰ ਦਿਖਾਈ ਦੇਣ ਯੋਗ ਲੱਛਣ ਨਹੀਂ ਹੁੰਦੇ।

ਓਕਰੋਨੋਸਿਸ ਦੇ ਨਤੀਜੇ ਵਜੋਂ ਕੰਨਾਂ ਉੱਤੇ ਕਾਲੀ/ਨੀਲੀ ਰੰਗਤ ਦਿਖਾਈ ਦੇ ਸਕਦੀ ਹੈ। ਅੱਖਾਂ ਦੇ ਚਿੱਟੇ ਭਾਗਾਂ 'ਤੇ ਕਾਲੇ ਧੱਬੇ ਹੋ ਸਕਦੇ ਹਨ। ਕੰਨਾਂ ਦੀ ਮੈਲ ਜ਼ਿਆਦਾ ਕਾਲੀ ਹੋਵੇਗੀ ਅਤੇ ਗੂੜ੍ਹੇ ਰੰਗ ਦੇ ਪਸੀਨੇ ਨਾਲ ਕੱਪੜਿਆਂ 'ਤੇ ਦਾਗ ਲੱਗ ਸਕਦੇ ਹਨ।

HGA ਦੇ ਜਮ੍ਹਾਂ ਹੋਣ ਨਾਲ ਲੋਕਾਂ ਨੂੰ ਗੁਰਦਿਆਂ ਵਿੱਚ ਪੱਥਰੀ, ਮਸਾਨੇ (ਬਲੈਡਰ) ਵਿੱਚ ਪੱਥਰੀ, ਪਿਤ ਵਿੱਚ ਪੱਥਰੀ, ਗਦੂਦ (ਪ੍ਰੋਸਟੇਟ) ਵਿੱਚ ਪੱਥਰੀ ਹੋਣ ਦਾ ਵੱਧ ਖਤਰਾ ਹੁੰਦਾ ਹੈ।

ਦਿਲ ਦੇ ਵਾਲਵਾਂ ਦੇ ਆਲੇ-ਦੁਆਲੇ ਪਦਾਰਥ ਜਮ੍ਹਾਂ ਨਾਲ ਉਹ ਕਮਜ਼ੋਰ ਅਤੇ ਕਾਲੇ ਹੋ ਜਾਂਦੇ ਹਨ। ਖ਼ੂਨ ਵਾਹਣੀਆਂ, ਨਾੜਾਂ ਅਤੇ ਧਮਣੀਆਂ ਵੀ ਸਖਤ ਅਤੇ ਕਮਜ਼ੋਰ ਹੋ ਸਕਦੀਆਂ ਹਨ। ਇਸ ਨਾਲ ਦਿਲ ਦੀ ਬੀਮਾਰੀ ਹੋ ਸਕਦੀ ਹੈ ਅਤੇ ਦਿਲ ਦੇ ਵਾਲਵ ਬਦਲਣ ਦੀ ਲੋੜ ਵੀ ਹੋ ਸਕਦੀ ਹੈ।

AKU ਤੋਂ ਪੀੜਿਤ ਲੋਕਾਂ ਦੀ ਸਧਾਰਨ ਜੀਵਨ ਜਿਉਣ ਦੀ ਸੰਭਾਵਨਾ ਹੁੰਦੀ ਹੈ। ਹਾਲਾਂਕਿ, ਉਹਨਾਂ ਨੂੰ ਜੋੜਾਂ ਵਿੱਚ ਦਰਦ ਅਤੇ ਘਟੀ ਹੋਈ ਗਤੀਵਿਧੀ ਵਰਗੇ ਲੱਛਣਾਂ ਦਾ ਅਨੁਭਵ ਹੋ ਸਕਦਾ ਹੈ, ਜਿਸਦਾ ਜੀਵਨ ਦੀ ਗੁਣਵੱਤਾ 'ਤੇ ਕਾਫ਼ੀ ਵੱਧ ਅਸਰ ਪੈਂਦਾ ਹੈ।



ਅੱਖਾਂ
ਵਿੱਚ
ਕਾਲੇ ਧੱਬੇ
ਕੰਨਾਂ ਵਿੱਚ
ਨੀਲੀ/ਸਲੇਟੀ
ਰੰਗਤ
ਸਮੇਂ ਤੋਂ ਪਹਿਲਾਂ
ਓਸਟਿਓ-
ਆਰਥਰਾਈਟਿਸ
ਹੋਣਾ
ਦਿਲ ਵਿੱਚ
ਧਮਣੀਆਂ ਦਾ
ਸਖਤ ਹੋਣਾ
ਗੁਰਦੇ
ਅਤੇ ਗਦੂਦ ਵਿੱਚ
ਪੱਥਰੀਆਂ
ਕਾਲਾ
ਪਿਸ਼ਾਬ

ਕੀ ਇਸਦਾ ਕੋਈ ਇਲਾਜ ਹੈ?

AKU ਪੂਰੀ ਜ਼ਿੰਦਗੀ ਰਹਿਣ ਵਾਲੀ ਅਵਸਥਾ ਹੈ ਅਤੇ ਇਸ ਵੇਲੇ ਇਸਦਾ ਕੋਈ ਉਪਾਅ ਜਾਂ ਖ਼ਾਸ ਇਲਾਜ ਨਹੀਂ ਹੈ, ਹਾਲਾਂਕਿ ਦਰਦ ਦੀਆਂ ਦਵਾਈਆਂ ਅਤੇ ਜੋੜਾਂ ਦੀ ਬਦਲੀ ਸਰਜਰੀ ਲੱਛਣਾਂ ਤੋਂ ਰਾਹਤ ਦੇ ਸਕਦੀ ਹੈ।

ਨਿਟਿਸਿਨੋਨ ਨਾਮਕ ਇੱਕ ਦਵਾਈ ਹੈ, ਜੋ ਆਸ਼ਾਜਨਕ ਨਤੀਜੇ ਵਿਖਾ ਰਹੀ ਹੈ ਅਤੇ ਇਸ ਦਵਾਈ 'ਤੇ ਖੋਜ ਜਾਰੀ ਹੈ। Royal Liverpool University Hospital (ਰੋਇਲ ਲਿਵਰਪੂਲ ਯੂਨੀਵਰਸਿਟੀ ਹਸਪਤਾਲ) ਦੇ ਰਾਸ਼ਟਰੀ ਅਲਕੈਪਟੋਨੂਰੀਆ ਸੈਂਟਰ ਵਿਖੇ ਨਿਟਿਸਿਨੋਨ 'ਬਿਨਾ-ਮਨਜ਼ੂਰੀ' ਦੇ ਆਧਾਰ 'ਤੇ ਦਿੱਤੀ ਜਾਂਦੀ ਹੈ। ਇਸਦਾ ਮਤਲਬ ਹੈ ਕਿ ਇਸਨੂੰ AKU ਵਿੱਚ ਵਰਤੇ ਜਾਣ ਲਈ ਲਸੰਸ ਨਹੀਂ ਮਿਲਿਆ ਹੈ ਪਰੰਤੂ ਡਾਕਟਰਾਂ ਦਾ ਮੰਨਣਾ ਹੈ ਕਿ ਇਹ ਅਸਰਦਾਰ ਢੰਗ ਨਾਲ AKU ਦਾ ਇਲਾਜ ਕਰ ਸਕਦੀ ਹੈ।

ਜੀਵਨਸ਼ੈਲੀ ਵਿੱਚ ਕੁਝ ਤਬਦੀਲੀਆਂ ਤੁਹਾਡੇ AKU ਦਾ ਮੁਕਾਬਲਾ ਕਰਨ ਵਿੱਚ ਅਤੇ ਲੱਛਣਾਂ ਨਾਲ ਨਿਪਟਣ ਵਿੱਚ ਤੁਹਾਡੀ ਮਦਦ ਕਰ ਸਕਦੀਆਂ ਹਨ।

ਆਹਾਰ

ਸਿਹਤਮੰਦ ਸੰਤੁਲਿਤ ਆਹਾਰ ਦੀ ਪਾਲਣਾ ਕਰਨਾ ਜ਼ਰੂਰੀ ਹੈ। ਘੱਟ-ਪ੍ਰੋਟੀਨ ਵਾਲਾ ਆਹਾਰ ਵੀ ਬਾਲਗਪੁਣੇ ਦੇ ਦੌਰਾਨ ਨਿਟਿਸਿਨੋਨ ਦੇ ਸੰਭਾਵੀ ਮਾੜੇ ਅਸਰਾਂ ਦੇ ਜੋਖਮ ਨੂੰ ਘੱਟ ਕਰਨ ਵਿੱਚ ਉਪਯੋਗੀ ਹੋ ਸਕਦਾ ਹੈ। ਤੁਹਾਡਾ ਡਾਕਟਰ ਜਾਂ ਆਹਾਰ ਮਾਹਰ ਇਸ ਬਾਰੇ ਤੁਹਾਨੂੰ ਸਲਾਹ ਦੇ ਸਕਦਾ ਹੈ।

ਕਸਰਤ

ਇਹ ਜ਼ਰੂਰੀ ਹੈ ਕਿ ਤੁਸੀਂ ਆਪਣੇ ਜੋੜਾਂ 'ਤੇ ਬਹੁਤ ਜ਼ਿਆਦਾ ਜ਼ੋਰ ਦਿੱਤੇ ਬਿਨਾਂ ਉਹਨਾਂ ਨੂੰ ਹਿਲਾਉਂਦੇ ਰਹੋ। ਤੈਰਾਕੀ ਅਜਿਹਾ ਕਰਨ ਦਾ ਵਧੀਆ ਤਰੀਕਾ ਹੈ। 'ਜ਼ਿਆਦਾ ਜ਼ੋਰ' ਵਾਲੀ ਕਸਰਤ ਕਰਨ ਤੋਂ ਬਚੋ, ਜਿਵੇਂ ਕਿ ਰਗਬੀ ਜਾਂ ਕਰਾਟੇ ਕਿਉਂਕਿ ਇਹ ਤੁਹਾਡੀ ਪਿੱਠ ਅਤੇ ਜੋੜਾਂ 'ਤੇ ਦਬਾਅ ਪਾ ਸਕਦੀਆਂ ਹਨ। ਨਿਯਮਿਤ ਹਲਕੀ ਕਸਰਤ ਅਸਲ ਵਿੱਚ ਪੱਠਿਆਂ ਦਾ ਨਿਰਮਾਣ ਕਰਕੇ ਅਤੇ ਤੁਹਾਡੇ ਜੋੜਾਂ ਨੂੰ ਮਜ਼ਬੂਤ ਬਣਾ ਕੇ ਮਦਦ ਕਰ ਸਕਦੀ ਹੈ। ਕਸਰਤ ਤਣਾਅ ਨੂੰ ਦੂਰ ਕਰਨ, ਵਜ਼ਨ ਘੱਟ ਕਰਨ ਅਤੇ ਤੁਹਾਡੀ ਮੁਦਰਾ (ਬੈਠਣ ਦੇ ਢੰਗ) ਨੂੰ ਸੁਧਾਰਨ ਲਈ ਵੀ ਚੰਗੀ ਹੈ, ਅਤੇ ਇਹ ਸਾਰੇ ਤੁਹਾਡੇ ਲੱਛਣਾਂ ਤੋਂ ਅਰਾਮ ਪਹੁੰਚਾ ਸਕਦੇ ਹਨ।

ਦਰਦ ਤੋਂ ਰਾਹਤ

ਦਰਦ ਪ੍ਰਬੰਧਨ ਕਾਰਜਨੀਤੀਆਂ ਬਾਰੇ ਤੁਹਾਡੇ ਡਾਕਟਰ ਨਾਲ ਵਿਚਾਰ-ਵਟਾਂਦਰਾ ਕੀਤਾ ਜਾ ਸਕਦਾ ਹੈ। ਕਈ ਤਰ੍ਹਾਂ ਦੀਆਂ ਦਵਾਈਆਂ ਅਤੇ ਪੂਰਕ ਇਲਾਜ ਦੇ ਨਾਲ-ਨਾਲ ਸਮਰਥਨ ਸਮੂਹ ਵੀ ਹਨ, ਜੋ ਲੱਛਣਾਂ ਦਾ ਮੁਕਾਬਲਾ ਕਰਨ ਵਿੱਚ ਮਦਦ ਕਰ ਸਕਦੇ ਹਨ।

ਭਾਵਨਾਤਮਕ ਸਮਰਥਨ

AKU ਦਾ ਪਤਾ ਲੱਗਣਾ ਸ਼ੁਰੂ ਵਿੱਚ ਪਰੇਸ਼ਾਨ ਕਰਨ ਵਾਲਾ ਅਤੇ ਹਾਵੀ ਹੋਣ ਵਾਲਾ ਹੋ ਸਕਦਾ ਹੈ। ਕਿਸੇ ਲੰਮੀ-ਮਿਆਦ ਵਾਲੀ ਸਿਹਤ ਅਵਸਥਾ ਤੋਂ ਪੀੜਿਤ ਕਈ ਹੋਰ ਲੋਕਾਂ ਵਾਂਗ ਹੀ, ਜਿਨ੍ਹਾਂ ਲੋਕਾਂ ਨੂੰ AKU ਹੋਣ ਬਾਰੇ ਪਤਾ ਲੱਗਦਾ ਹੈ, ਉਹ ਚਿੰਤਿਤ ਜਾਂ ਉਦਾਸ ਮਹਿਸੂਸ ਕਰ ਸਕਦੇ ਹਨ। ਤੁਸੀਂ ਆਪਣੇ ਜੀ.ਪੀ. ਨਾਲ ਗੱਲ ਕਰ ਸਕਦੇ ਹੋ ਅਤੇ AKU Society ਰੋਗੀਆਂ, ਦੇਖਭਾਲਕਰਤਾਵਾਂ ਅਤੇ ਉਹਨਾਂ ਦੇ ਪਰਿਵਾਰਾਂ ਨੂੰ ਸਹਿਯੋਗ ਅਤੇ ਜਾਣਕਾਰੀ ਪੇਸ਼ ਕਰ ਸਕਦੀ ਹੈ।