

# Jak się z nami skontaktować



AKU Society  
C/O Advicehub  
66 Devonshire Road  
Cambridge  
CB1 2BL United Kingdom (Wielka Brytania)

Telefon: 01223 322897

E-mail: [info@akusociety.org](mailto:info@akusociety.org)

Internet: [www.akusociety.org](http://www.akusociety.org)



*Understanding genetics together*

[www.breaking-down-barriers.org.uk](http://www.breaking-down-barriers.org.uk)



## ➔ Wprowadzenie do alkaptonurii (AKU)





**Alkaptonuria**  
(w skrócie AKU)

## **AKU to choroba, którą można kontrolować. Ma ona wpływ na rozkład białka przez organizm**

- U dzieci cierpiących na AKU występuje defekt w procesie rozkładu części białka o nazwie tyrozyna (TYR).
- Powoduje to gromadzenie się kwasu homogentyzynowego (HGA).
- Gdy dorastasz, HGA zaczyna mieć wpływ na Twoje kości i stawy.
- Przy odpowiedniej kontroli dolegliwości, osoby z AKU kończą studia, robią karierę i zakładają szczęśliwe rodziny tak samo, jak wszyscy inni.

## Z wiekiem możesz zauważyć więcej objawów

Możesz zauważyć niektóre z poniższych objawów:

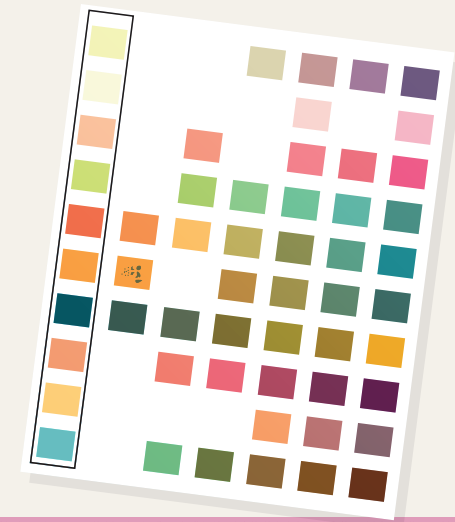
- **ciemny mocz**
- **ciemna woskowina**
- **ciemny pot**

Nie powodują bólu i nie trzeba się nimi martwić.



Ciemne punkty w oczach  
Bóle krzyża i stawów

# AKU diagnozuje się za pomocą prostego badania moczu

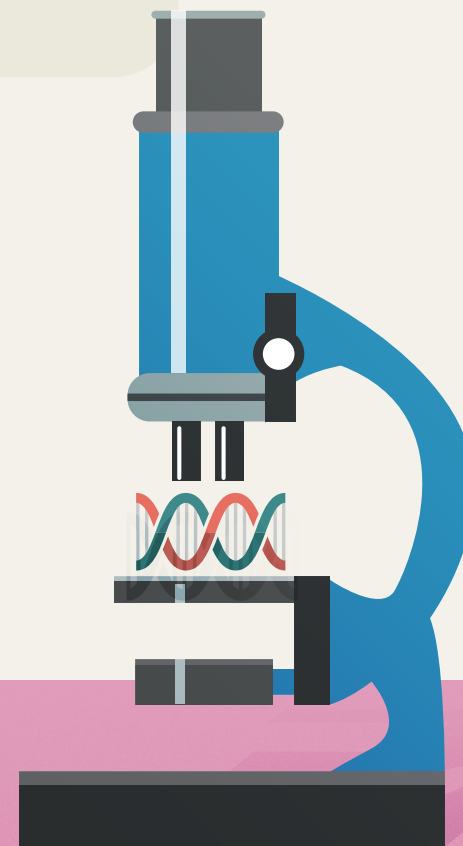


Jeśli badanie moczu wykaże wysoki poziom HGA, zostaniesz skierowana/y do specjalisty.



Nie możesz zarazić AKU swoich przyjaciół.

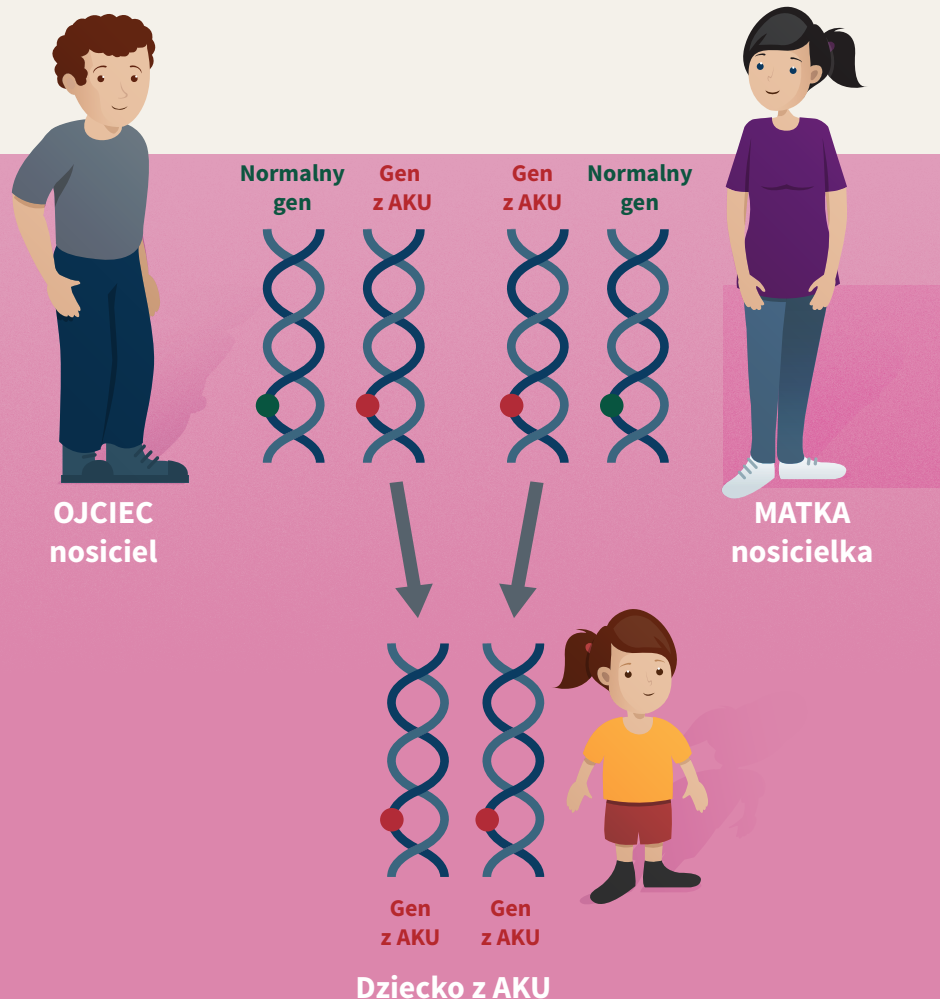
## Co to są geny?



W każdej komórce naszego ciała znajdują się geny, czyli specjalny zestaw instrukcji. Geny decydują o tym, jak wyglądamy i jakie cechy dziedziczymy po rodzicach. Geny zawierają także informacje o tym, jak organizm ma rozkładać białko, w tym tyrozynę. Organizm zawiera ponad 25 000 współpracujących ze sobą genów. Można je zobaczyć tylko pod mikroskopem.

# AKU to choroba dziedziczna

Nie jest to niczyja wina i nie można temu zapobiec.



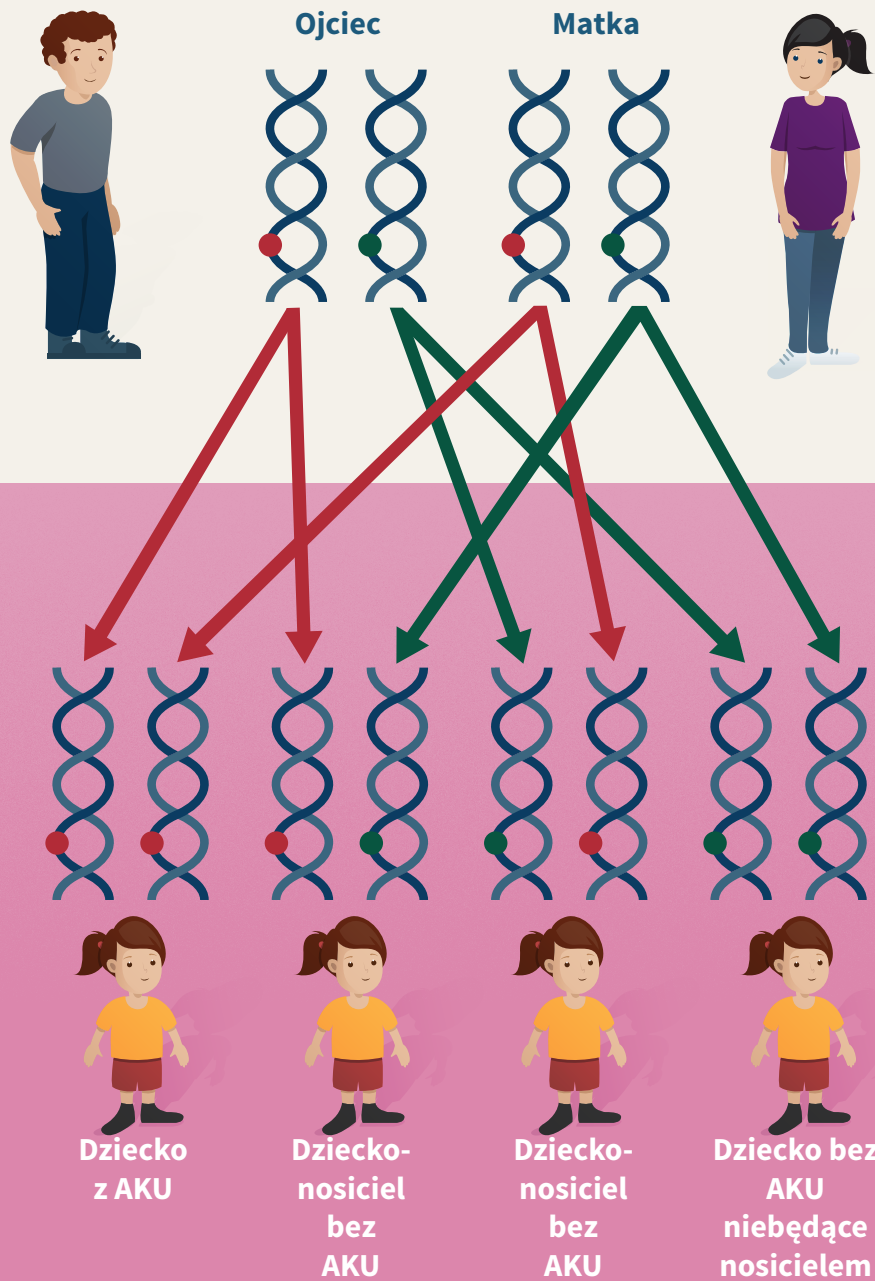
Twoja mama i Twój tata mają po jednym genie z AKU i jednym normalnym genie. Takie osoby nazywamy nosicielami.

Jeśli masz AKU, oznacza to, że odziedziczyłaś/łeś dwa geny z AKU – jeden od mamy, a drugi od taty.

# Okolo 1 na 500 osób to nosiciel genu AKU



Nosiciele AKU nie chorują na tę chorobę, a wadliwy gen nie sprawia im żadnych problemów.



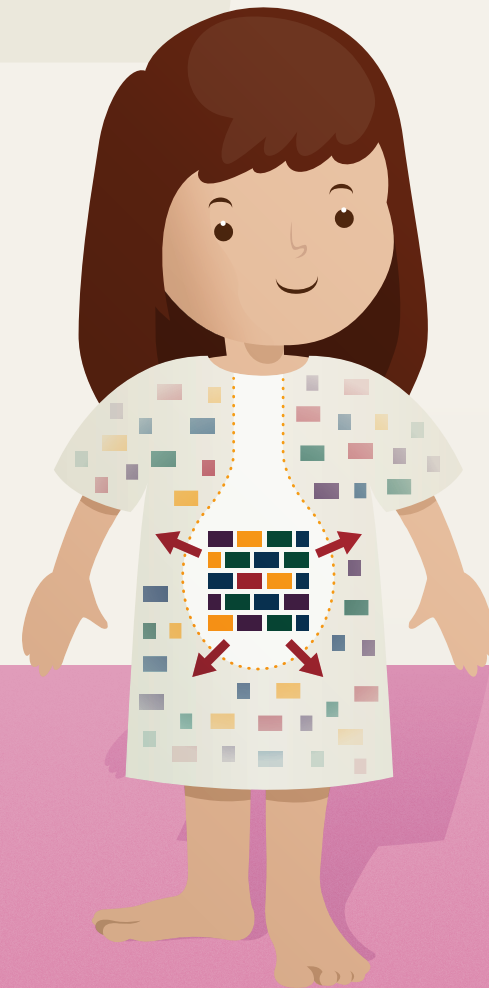
Gdy dwie osoby będące nosicielami genu AKU mają dziecko, istnieje prawdopodobieństwo 1:4, że ich dziecko ma AKU.



# Dlaczego potrzebujemy białka?



Białko to składnik odżywczy, którego potrzebuje nasz organizm. Pomaga budować, naprawiać i utrzymywać przy życiu komórki i tkanki, takie jak skóra, mięśnie, organy, krew, a nawet kości.



Gdy zjemy białko, jest ono rozkładane w organizmie podczas trawienia na mniejsze części (można je porównać do cegiełek).

Te mniejsze części to aminokwasy.



## Białko składa się z wielu cegiełek zwanych aminokwasami

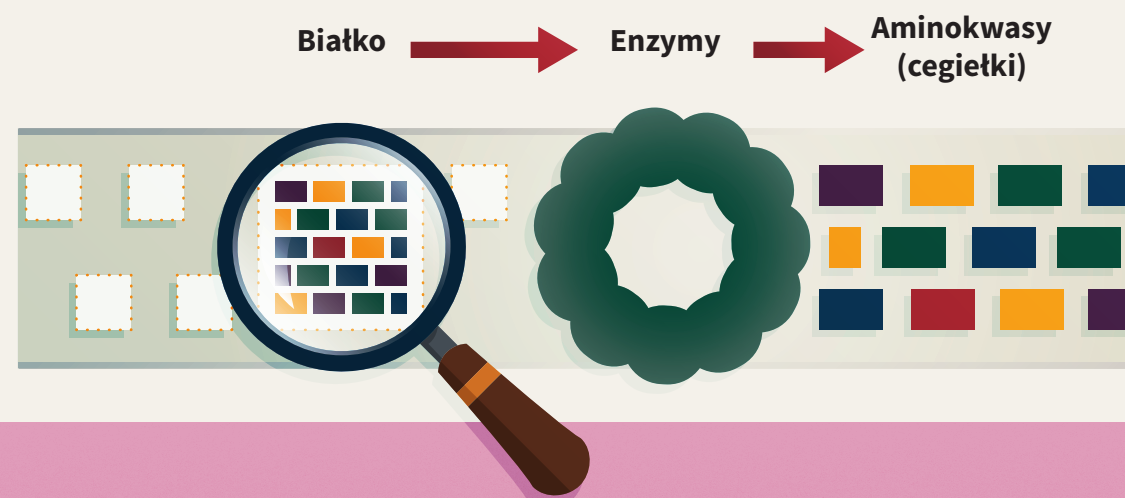


Białko składa się z 20 aminokwasów (cegiełek). Niektóre z nich są nam NIEZBĘDNE, ale organizm ich nie produkuje, więc musimy mu ich dostarczać w pożywieniu.

Jednym z tych 20 aminokwasów jest tyrozyna (Tyr). To właśnie tego aminokwasu organizm osoby z AKU nie może prawidłowo rozkładać.

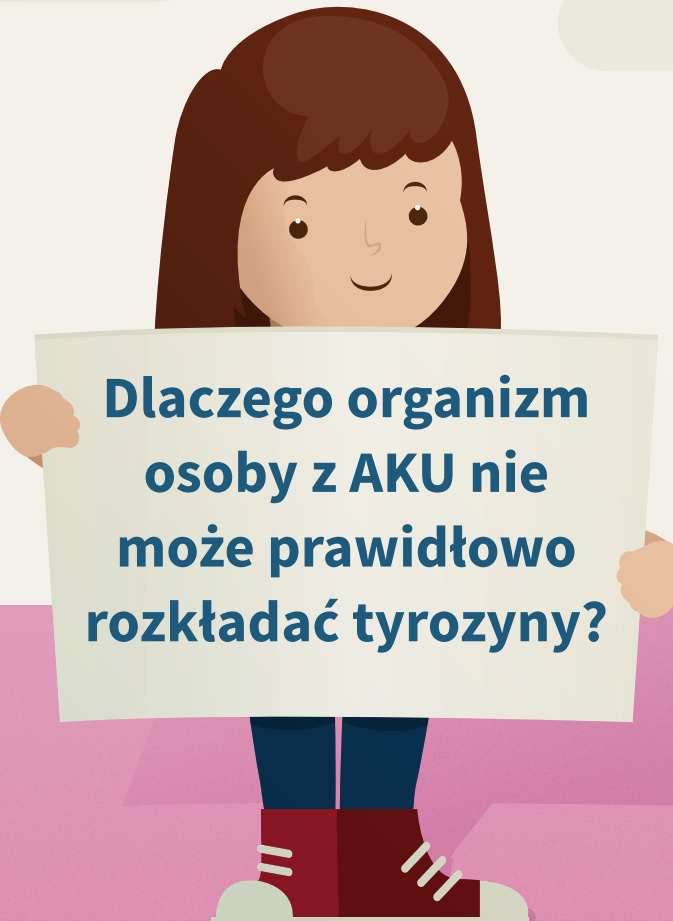
## Co dzieje się w zdrowym organizmie

Zamiana białka na aminokwasy

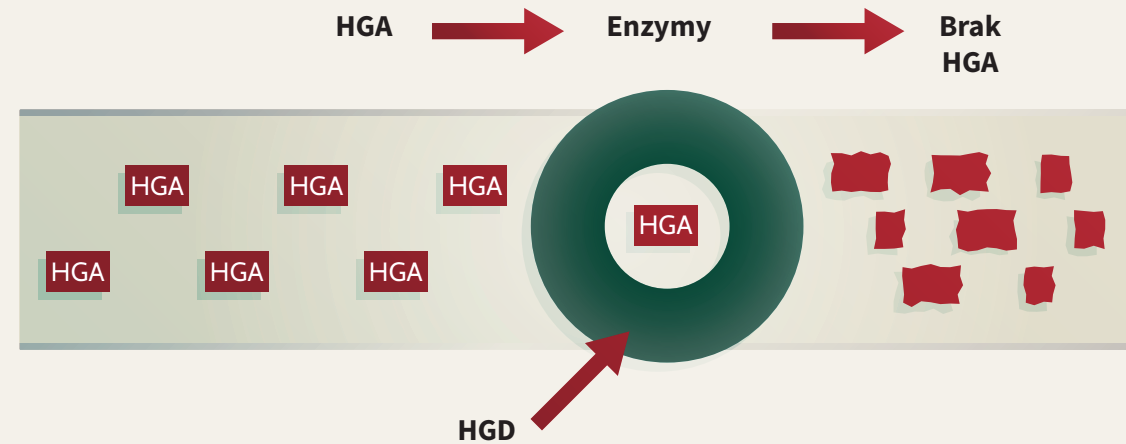


Organizm wykorzystuje te aminokwasy w procesie wzrostu, budowy mięśni i zachowywania zdrowia.

# U osoby **bez** AKU tyrozyna jest rozkładana i usuwana z organizmu



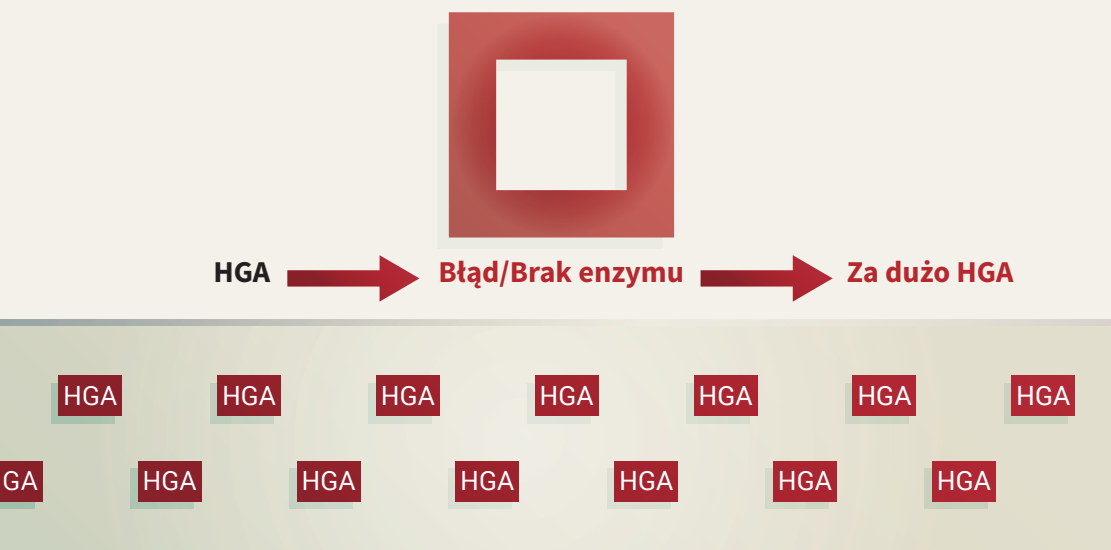
**Dlaczego organizm osoby z AKU nie może prawidłowo rozkładać tyrozyny?**



Tyrozyna (Tyr) zmienia się w HGA.  
Enzym zwany HGD rozkłada HGA i usuwa go z organizmu.

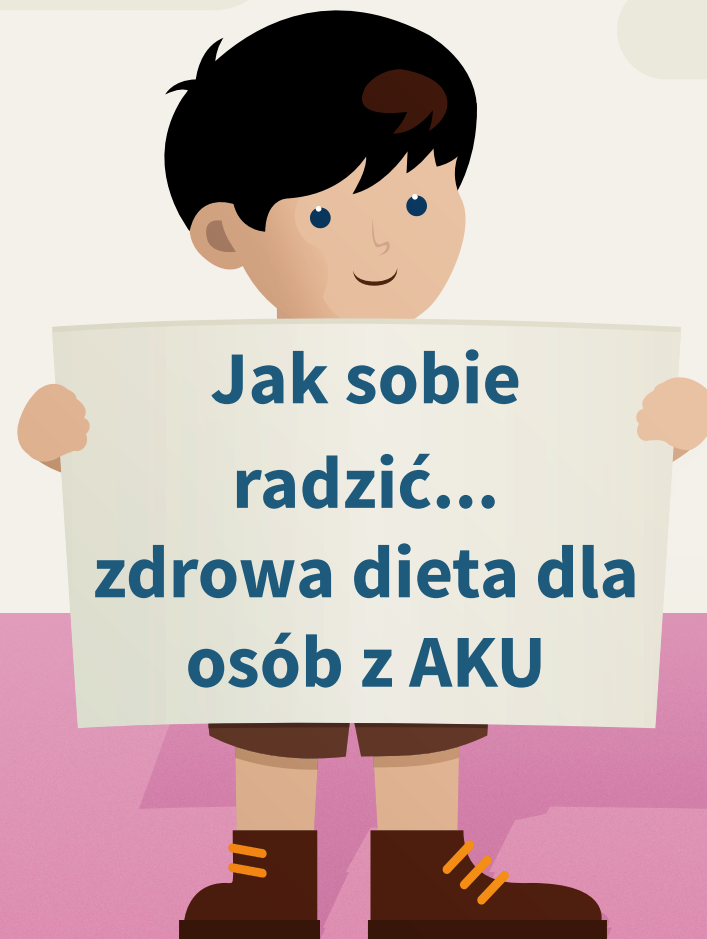
# U osoby z AKU HGA nie może być rozłożony tak, jak należy.

W organizmie nie ma enzymu HGD, więc osoby te mają za dużo HGA. HGA powoduje objawy AKU.



Enzym HGD ma niewłaściwy kształt, więc nie może rozkładać HGA.

HGA pochodzi z białka, dlatego warto dowiedzieć się więcej o roli białka w diecie. Na razie nie musisz zmieniać pożywienia. Ważniejsza jest zdrowa, zbilansowana dieta.



# Zdrowa dieta dla dzieci



- Jedz dużo pokarmów zawierających skrobię, takich jak ziemniaki, ryż, makaron lub chleb. Jeśli to możliwe, wybieraj wersje pełnoziarniste. Te pokarmy są źródłem energii.
- Jedz przynajmniej pięć porcji różnych owoców i warzyw dziennie. Porcja to ilość, która mieści się w Twojej dłoni.
- Jedz trzy porcje nabiału dziennie, by wspomagać kości i zęby.
- W trakcie każdego posiłku jedz nieco warzyw strączkowych, ryb, jajek, mięsa i innych pokarmów zawierających białko.
- Do gotowania używaj oliwy lub oleju rzepakowego.
- Wybieraj wodę, mleko o obniżonej zawartości tłuszczu i napoje bez cukru. Ogranicz picie soków owocowych i/lub smoothie do 150 ml dziennie – jest to jedna z pięciu codziennych porcji warzyw i owoców.



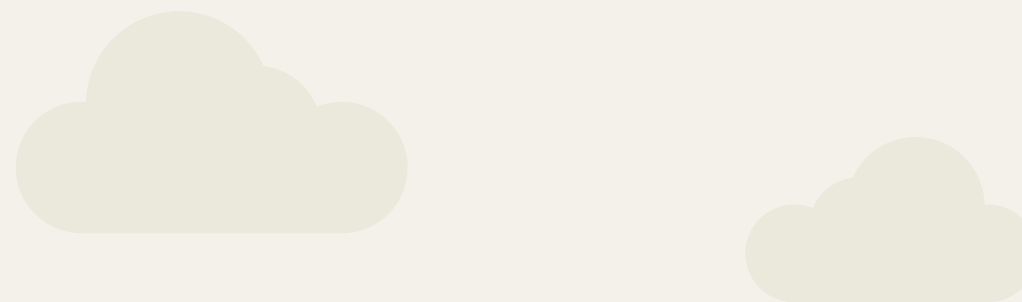
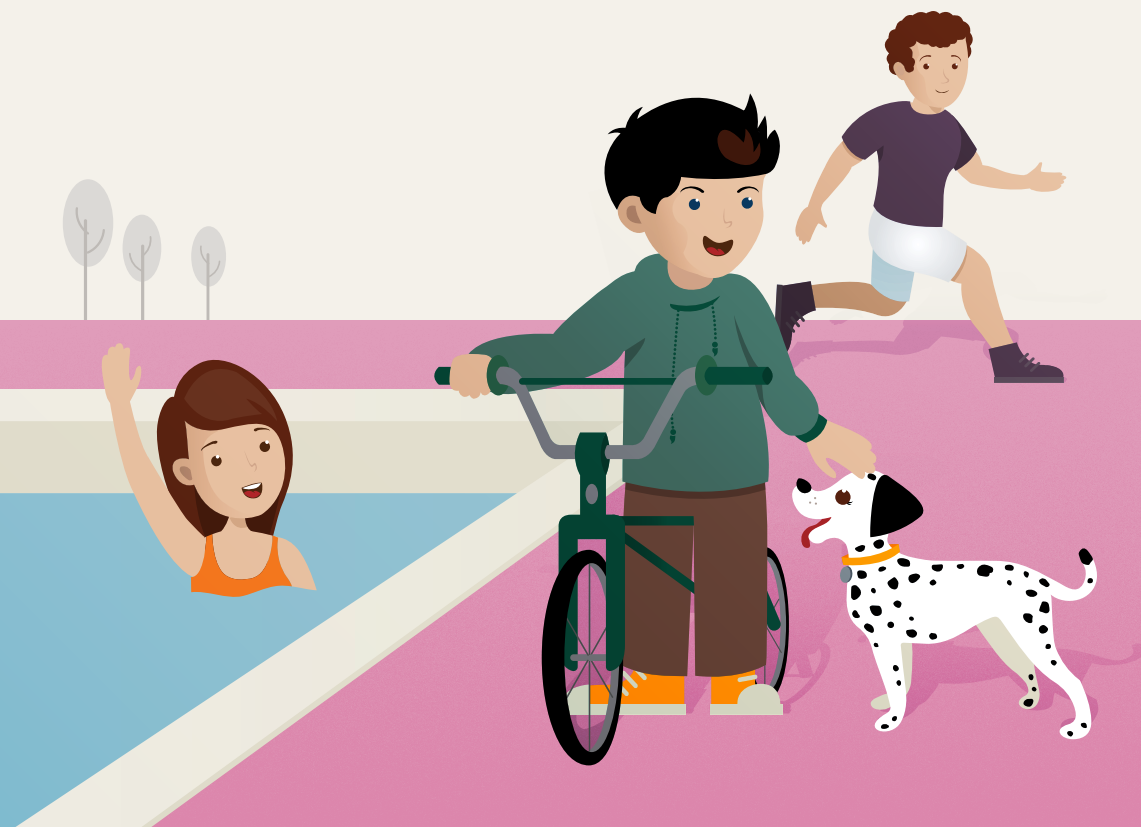
Wybieraj różne pokarmy z każdej grupy, by organizm otrzymywał wszystko, czego potrzebuje do zachowania zdrowia i dobrego samopoczucia.

# Aktywność fizyczna i ćwiczenia

Ważne jest zapewnienie stawom ruchu bez ich nadmiernego obciążania. Dobrym sposobem jest pływanie.

Staraj się unikać ćwiczeń o dużym ryzyku zderzeń, takich jak rugby czy karate, gdyż mogą obciążać Twoje plecy i stawy.

Aktywność fizyczna jest dla Ciebie korzystna.

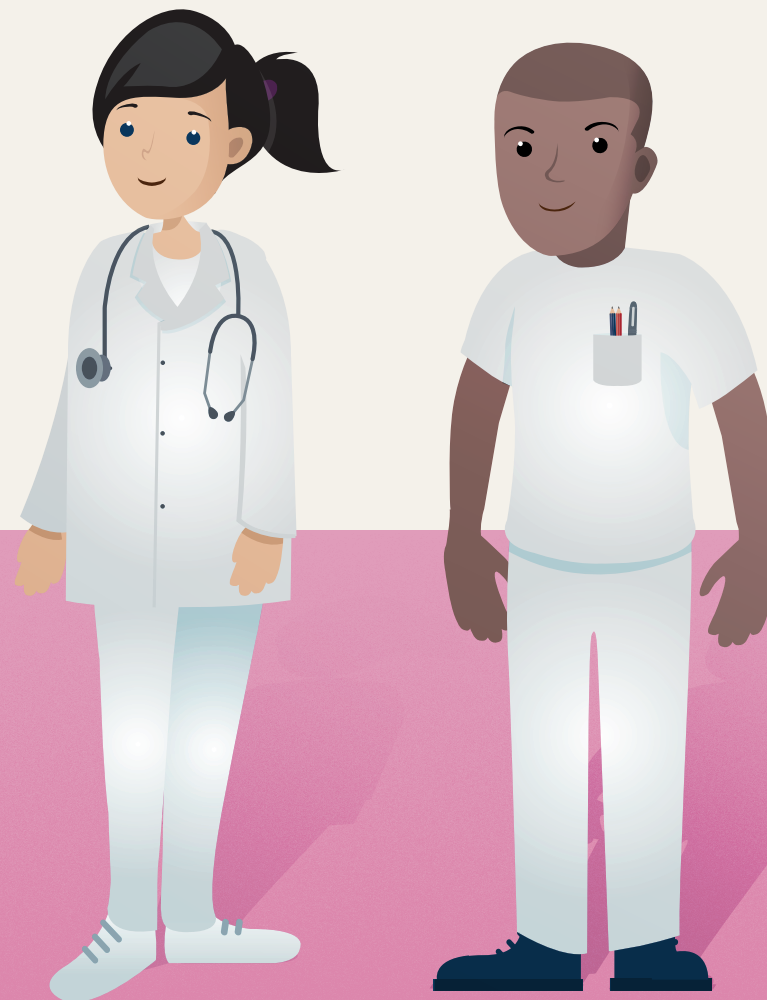


**Kontrola**

Dopóki nie ukończysz 16 lat, będzie się Tobą opiekował Twój lekarz rodzinny oraz lekarz w miejscowym szpitalu. Mogą Ci zlecać badania krwi, badania rentgenowskie oraz inne specjalne prześwietlenia.



Gdy ukończysz 16 lat, Twój lekarz może skierować Cię do Krajowego Centrum Alkaptonurii (NAC) w Liverpoolu. Będziesz odwiedzać to centrum raz w roku i zajmie się tam Tobą zespół specjalistów w zakresie AKU. Spędzisz w centrum maksymalnie cztery dni. Twoi rodzice mogą być tam razem z Tobą.





**Gdzie jeszcze  
możesz  
znaleźć  
pomoc**

**AKU**

**+ Alkaptonuria Society →**

AKU Society – organizacja charytatywna pomagająca osobom z AKU. Organizuje różne wydarzenia, na których możesz spotkać inne osoby z AKU i nawiązać nowe przyjaźnie.

Gdy ukończysz 16 lat, mogą Ci pomóc w Twoich kontaktach z Krajowym Centrum Alkaptonurii (NAC).

Członek zespołu AKU Society zapewni Ci w centrum niezbędne wsparcie. Może także odwiedzić Cię w domu i pomóc Ci przygotować się do wizyty w centrum.

## Więcej informacji



AKU Society  
[www.akusociety.org](http://www.akusociety.org)



Climb  
Children Living with Inherited Metabolic Diseases  
[www.climb.org.uk](http://www.climb.org.uk)



Genetic Alliance UK  
[www.geneticalliance.org.uk](http://www.geneticalliance.org.uk)

The Robert Gregory   
National AKU Centre

Sekretariat Dyrektora ds. klinicznych: **0151 706 4197**

Kierownictwo: **0151 706 4289**

Tel. kom.: **07785447421**

## Podziękowania dla...

Vitaflor International Ltd za pozwolenie na wykorzystanie grafik.



Innovation in Nutrition  
Firma Nestlé Health Science

\*Zarejestrowany znak towarowy Société des Produits Nestlé S.A.

Druk tej broszury sponsoruje Swedish Orphan Biovitrum Ltd.

