



OSNOVANA 1988. GODINE.

SWISS PKU

ŠVICARSKA INTERESNA ZAJEDNICA
FENILKETONURIJA I DRUGI LIJEČENI
POREMEĆAJI METABOLIZMA BJELANČEVINA



SWISSPKU

1

ŠTO SU PRIROĐENI POREMEĆAJI METABOLIZMA BJELANČEVINA?

Bjelančevine (proteini) su stalni sastojci naših prirodnih životnih namirnica. Tijekom probavnog procesa one se razgrađuju u svoje sastavne dijelove (aminokiseline) i na taj način ih organizam može iskoristiti i dalje preraditi uz pomoć enzima.

Zbog prirodnih genetičkih promjena određeni enzimi u rijetkim slučajevima mogu biti defektni. Kao posljedica toga defektni enzim ne može potpuno ili samo djelomice razgraditi „svoju“ aminokiselinu. Ako se ništa ne poduzme, dolazi do visokog akumuliranja određene aminokiseline, koja višestruko prelazi svoju prirodnu koncentraciju u krvi, a to može dovesti do teških tjelesnih i duševnih oštećenja. Da bi se ovakva oštećenja spriječila, neophodno je poremećaje metabolizma prepoznati izravno poslije rođenja. Zbog toga se od 1965. godine sva novorođenčad u Švicarskoj već tijekom prvih dana života pregledaju i testiraju na najvažnije metaboličke poremećaje (screening novorođenčadi).

Razlikujemo više metaboličkih poremećaja proteina, ovisno od toga o kojem enzimu tj. o kojoj aminokiselini je riječ. Svi ovi poremećaji metabolizma liječe se tako, da oboljelo dijete dobija dijetalnu prehranu posebnom niskoproteinskom dijetom. Da ne bi došlo do općenitog manjka proteina, hrani se dodaje poseban preparat s bjelančevinama u prahu. Osim toga, kod pojedinačnih poremećaja metabolizma koriste se i specifični lijekovi. Pri pravovremenom prepoznavanju i strogoj dijeti, oboljelo dijete se može razvijati potpuno zdravo, bez obzira na poremećaj metabolizma.

2

KRATKI PORTRETI NAJVAŽNIJIH POREMEĆAJA METABOLIZMA BJELANČEVINA

Fenilketonurija (PKU)

Kod osoba sa prirođenim poremećajem PKU nemoguća je djelomična ili potpuna pretvorba aminokiseline fenilalanin, te zbog toga dolazi do nakupljanja fenilalanina u krvi, što bez liječenja može dovesti do oštećenja u razvoju mozga i samim tim do neopozivih, teških tjelesnih i duševnih oštećenja.

Kao preventivna mjera protiv oštećenja, kontrolira se unos fenilalanina putem niskoproteinske dijeta, a da bi se u prehrani obezbijedio potreban svakodnevni unos bjelančevina, dodaje se proteinski preparat u prahu – bez fenilalanina. Prehrana se sprovodi pod liječničkim nadzorom uz nutricionistička savjetovanja i nadgleda redovitim kontrolama krvne slike. Pri strogom pridržavanju PKU-dijete, oboljela djeca se tjelesno i duševno razvijaju potpuno normalno.

Kao lijek na raspolaganju je aktivna supstanca sapropterin, čijim se uzimanjem može postići olakšica u režimu stroge dijeta. Ovaj način liječenja pozitivno utječe na 30% oboljelih od PKU. U pojedinačnim slučajevima, međutim, djelotvornost lijeka je ograničena.

Bolest s mokraćom poput Javorova sirupa (MSUD)

Kod bolesti s mokraćom poput javorova sirupa nije moguća djelomična ili potpuna razgradnja sljedećih aminokiselina: leucin, izoleucin i valin. Pri normalnoj proteinskoj prehrani, dolazi do opasnog akumuliranja ovih aminokiselina u organizmu, što može dovesti do oštećenja mozga i smrti.

Terapija se sastoji iz niskoproteinske dijeta, uz dodatak posebne mješavine aminokiselina, da bi svakodnevna snabdjevenost bjelančevinama ostala zagarantirana.

Tirozinemija

Tirozinemija označava grupu prirođenih metaboličkih poremećaja, koje se tiču razgradnje aminokiseline tirozin. Pri tome je razgradnja ove aminokiseline blokirana, pa zbog toga nastaju otrovne tvari kao produkti razgradnje. Bez liječenja ovi poremećaji dovode do oštećenja mozga i drugih organa, a ponekad i do same smrti. Terapije se razlikuju ovisno od tipa tirozinemije, ali se po pravilu sastoje od niskoproteinske dijeta uz dodavanje posebne mješavine aminokiselina, da bi svakodnevna snabdjevenost bjelančevinama bila zagarantirana. U terapiji tirozinemije tipa 1. koristi se i lijek NTBC.

Homocistinurija

Kod nasljednog poremećaja homocistinurija aminokiselina metionin se ne pretvara u cistein nego u štetni homocistein. Visoka koncentracija homocisteina u krvi može dovesti do ozbiljnih simptoma na različitim organima (npr. bolesti srca i krvnog pritiska, zaostalost u duševnom razvoju). Prehranom bez metionina, odnosno niskoproteinskom dijetom moguće je sprječavanje ovih komplikacija. Potreba za bjelančevinama pokriva se mješavinom aminokiselina – bez metionina. Za liječenje, na raspolaganju je aktivna supstanca betain i nekoliko vitamina kao potpornih supstanci.

Glutarna acidurija Tip 1.

Zbog genetičkog defekta kod glutarne acidurije tipa 1. aminokiseline lizin i triptofan ne mogu biti razgrađene, već se akumuliraju, na osnovu čega nastaju nepoželjni razgradni produkti, koji u mozgu mogu izazvati neopoziva oštećenja. Putem terapijske ishrane niskoproteinskom dijetom i ciljanim dodavanjem aminokiselina kao i vrlo ranim infuzijskim terapijama pri upalama, ipak je moguće izbjeći komplikacije. Kao lijek na raspolaganju je karnitin.

Izovalerijanska acidemija

Kod prirođenog poremećaja metabolizma izovalerijanske acidemije, aminokiselina leucin ne može biti razgrađena na pravi način. Umjesto toga nastaje izovalerijanska kiselina, koja se skuplja u organizmu i šteti mozgu i živčanom sustavu. Niskoproteinskom dijetom ograničava se unos leucina. Po potrebi, dijete nužno treba dodavati mješavinu aminokiselina – bez leucina. Kao lijekovi na raspolaganju stoje karnitin i glicin.

Metilmalonska i propionska acidemija

Oba oboljenja su prirođeni poremećaji tzv. propionskog puta, koji zdravim osobama služi za dobijanje energije iz prehrambenih bjelančevina. Kod oboljelih osoba aminokiseline metionin, treonin, valin i izoleucin ne mogu biti iskorištene na pravi način. Umjesto toga u krvi se skupljaju otrovni produkti metabolizma, zbog kojih mogu da nastanu ozbiljna oštećenja mozga i drugih organa. Uz strogu dijetu moguće je izbjeći ova oštećenja. Da bi potreba za bjelančevinama ostala pokrivena, dijete se dodaje mješavina aminokiselina, koja sadrži sve potrebne proteinske komponente osim metionina, treonina, valina i izoleucina. Kao lijekovi za neke pacijente na raspolaganju su karnitin i vitamin B12.

Poremećaji ciklusa ureje

Ciklus ureje odvija se u stanicama jetre, tijekom kojeg se amonijak, koji je zajedno s bjelančevinama unesen u organizam, pretvara u ureju. Zbog nasljednih genetičkih defekata ovaj proces može biti ometen, tako da se u organizmu skuplja otrovni amonijak (hiperamonemija). Ako se ne terapija, hiperamonemija može dovesti do oštećenja mozga i smrti. Pomoću lijekova i niskoproteinske dijete je moguće smanjiti koncentraciju amonijaka u krvi. Ako ova stroga pravila budu bila pridržavana, moguće je izbjeći trajna oštećenja.

3

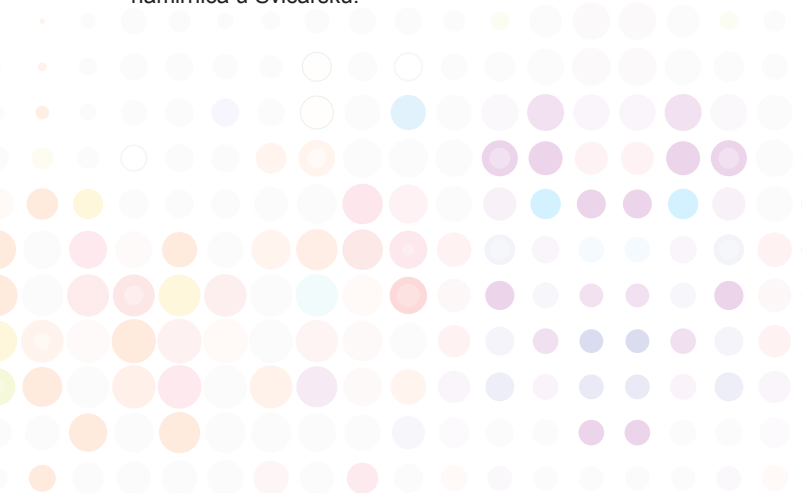
ČEMU DOPRINOSI SWISS PKU?

Swiss PKU je švicarska interesna zajednica za osobe sa fenilketonurijom (PKU) i drugim prirođenim poremećajima metabolizma bjelančevina. Swiss PKU (nekada CHIP) osnovana je u rujnu 1988. godine od strane angažiranih roditelja i danas broji 130 članova.

Glavna briga Swiss PKU su poboljšanje kvalitete života oboljelih i ostvarivanje optimalnih uvjeta za samostalan život bez obzira na poremećaj metabolizma.

Da bi ostvarila ove ciljeve:

- Swiss PKU organizira razne prigode za oboljele (kampove za djecu i tečajeve kuhanja);
- Swiss PKU podstiče i njeguje povezivanje, razmjenu informacija i iskustava između članova, stručnjaka i šire javnosti;
- Swiss PKU svake godine organizira glavni skup uz stručna predavanja;
- Swiss PKU podstiče uvoz posebnih niskoproteinskih namirnica u Švicarsku.



Swiss PKU je članica Europske udruge za fenilketonuriju
E.S. PKU (www.espku.org).

Dodatne informacije o prirođenim poremećajima metabo-
lizma bjelančevina, Swiss PKU i aktualnim manifestacijama,
možete pronaći na našoj internet stranici: www.swisspku.ch

Imate li pitanja o PKU ili dijeti?

Uz Swiss PKU pripojeno je i savjetovalište „Oase“ (oaza).
Nutricionistica Căcilia Smith stoji na raspolaganju za sva
pitanja u vezi sa niskoproteinskom dijetom, pruža niz
praktičnih savjeta i dragocjenu potporu obiteljima oboljelih.

Tel: 079 646 66 10

E-Mail: oase@swisspku.ch



KOME SE MOGU OBRATITI?

Dodatne informacije o Swiss PKU i aktualnim manifestacijama, kao i korisne naputke, možete pronaći na našoj internet stranici: www.swisspku.ch

Želite li postati naš član ili imate pitanja za Swiss PKU?

Geschäftsstelle Swiss PKU

Ringstrasse 70

8057 Zürich

Tel. 044 430 40 50

Fax: 044 434 20 21

E-Mail: info@swisspku.ch

Internet: www.swisspku.ch

U suradnji sa



Das Spital der
Epileptenstiftung



SWISSPKU