



ОСНОВАНА 1988. ГОДИНЕ.

# СВИС ПКУ SWISS PKU

ШВАЈЦАРСКА ИНТЕРЕСНА ЗАЈЕДНИЦА  
ФЕНИЛКЕТОНУРИЈА И ДРУГИ ЛЕЧЕНИ  
ПОРЕМЕЋАЈИ МЕТАБОЛИЗМА БЕЛАНЧЕВИНА



SWISSPKU

## 1

## ШТА СУ УРОЂЕНИ ПОРЕМЕЋАЈИ МЕТАБОЛИЗМА БЕЛАНЧЕВИНА?

**Беланчевине (протеини) су стални састојци наших природних животних намирница. Током процеса варења, оне се разграђују на своје саставне делове (аминокиселине) и на тај начин организам може да их искористи и даље преради уз помоћ ензима.**

У ретким случајевима, услед урођених генетских промена, одређени ензими могу бити дефектни. Као последица тога јавља се немогућност дефектног ензима да потпуно или делимично разгради „своју“ аминокиселину. Уколико се не реагује, долази до високе акумулације одређене аминокиселине: она вишеструко превазилази своју природну концентрацију у крви, што може довести до тешких телесних и менталних оштећења. Како би оваква оштећења била спречена, поремећај метаболизма је неопходно препознати непосредно по рођењу детета. Због тога се од 1965. године сва новорођенчад у Швајцарској, већ током првих дана живота, прегледају и тестирају на најважније поремећаје метаболизма (скринин новорођенчади).

У зависности од тога о ком ензиму тј. о којој аминокиселини је реч, могуће је говорити о више различитих поремећаја метаболизма беланчевина. Лечење сваког од њих спроводи се посебном нископротеинском дијетом, односно дијеталном исхраном оболелог детета. Да не би дошло до општег недостатка протеина, исхрани се додаје посебан препарат са беланчевинама у праху. Осим тога, код појединих поремећаја метаболизма користе се и специфични лекови. При правовременом препознавању и строгој дијети, оболело дете може сасвим здраво да се развија, без обзира на поремећај метаболизма.

## 2

# КРАТКИ ПОРТРЕТИ НАЈВАЖНИЈИХ ПОРЕМЕЋАЈА МЕТАБОЛИЗМА БЕЛАНЧЕВИНА

### **Фенилкетонурија (ПКУ)**

Код особа са урођеним поремећајем ПКУ, немогућа је делимична или потпуна разградња аминокиселине фенилаланин, услед чега долази до нагомилавања фенилаланина у крви, што без лечења може довести до оштећења у развоју мозга, односно неповратних и тешких телесних и менталних оштећења. Као превентивна мера против оштећења контролише се унос фенилаланина путем нископротеинске дијете, а како би се у исхрани обезбедио неопходан свакодневни унос беланчевина, врши се додавање протеинског препарата у праху – без фенилаланина. Исхрана се спроводи под лекарским надзором и уз нутриционистичка саветовања, а праћена је редовним контролама крвне слике. При строгом придржавању ПКУ-дијете, оболела деца се телесно и ментално развијају потпуно нормално. Као лек на располагању стоји активна супстанца сапроптерин, лек којим се постиже олакшање током строгог дијететског режима. Овај начин лечења позитивно утиче на 30% оболелих од ПКУ. У неким случајевима, међутим, делотворност.

### **Болест урина мириса Јаворовог сирупа (MSUD)**

Код болести урина мириса јаворовог сирупа MSUD није могућа делимична или потпуна разградња аминокиселина, леуцин, изолеуцин и валин. При нормалној протеинској исхрани долази до опасног нагомилавања ових аминокиселина у организму, што може довести до оштећења мозга и смрти. Терапија се састоји од нископротеинске дијете, уз додатак посебне мешавине аминокиселина, како би свакодневна снабдевеност беланчевинама остала загарантована.

## Тирозинемија

Тирозинемија означава групу урођених поремећаја метаболизма, које се односе на разградњу аминокиселине тирозин. Будући да је разградња ове аминокиселине блокирана, долази до настајања отровних твари као продуката разградње. Без лечења, ови поремећаји доводе до оштећења мозга и других органа, а у појединим случајевима и до смрти. Зависно од типа тирозинемије, примењују се различите терапије, али се, по правилу, како би свакодневна снабдевеност беланчевинама била загарантована, састоје од нископротеинске дијете са додатком посебне мешавине аминокиселина. Порет тога, у терапији тирозинемије типа 1. користи се и лек NTBC (инхибитор оксидације парахидрокси-фенил-пирувичне киселине).

## Хомоцистинурија

Код наследног поремећаја хомоцистинурије, аминокиселина метионин се не претвара у цистеин него у штетни хомоцистеин. Висока концентрација хомоцистеина у крви може довести до озбиљних симптома на различитим органима (нпр. болести срца и крвног притиска, заосталост у менталном развоју). Спречавање ових компликација могуће је уз исхрану без метионина, односно уз нископротеинску дијету. Потреба за беланчевинама покрива се мешавином аминокиселина – без метионина. За лечење на располагању стоји активна супстанца бетаин и неколико витамина као помоћних супстанци.

## Глутарна ацидурија типа 1.

Услед генетског дефекта, код глутарне ацидурије типа 1. аминокиселине лизин и триптофан не могу да буду разграђене, већ се нагомилавају, изазивајући нежељене разградне продукте, који могу изазвати неповратна оштећења. Путем терапијске исхране нископротеинском дијетом и циљаним додавањем аминокиселина, као и врло раним инфузијским терапијама при упалама, ове сметње је ипак могуће избећи. Као лек на располагању је карнитин.

### **Изовалеријанска ацидемија**

Код урођеног поремећаја метаболизма изовалеријанске ацидемије, аминокиселина леуцин не може да буде разграђена. Уместо тога настаје изовалеријанска киселина, која се скупља у организму и штети мозгу и нервном систему. У нископротеинској дијети ограничава се унос леуцина. По потреби, дијети се додаје неопходна мешавина аминокиселина – без леуцина. Расположиви лекови су карнитин и глицин.

### **Метилмалонска и пропионска ацидемија**

Оба обољења су урођени поремећаји тзв. пропионског пута, који здравим људима служи за снабдевање енергијом из прехранбених беланчевина. Код оболелих особа аминокиселине метионин, треонин, валин и изолеуцин не могу да буду искориштене на прави начин. Уместо тога, у крви се скупљају отровни продукти метаболизма, услед чега су могућа озбиљна оштећења мозга и других органа. Уз стриктну дијету могуће је избећи ова оштећења. Како би потреба за беланчевинама била задовољена, дијети се додаје мешавина аминокиселина, која садржи све неопходне протеинске компоненте осим метионина, треонина, валина и изолеуцина. Појединим пацијентима препоручује се лек карнитин и витамин Б12.

### **Поремећаји циклуса уреје**

Током циклуса уреје који се одвија у ћелијама јетре, заједно са беланчевинама у организам се уноси амонијак и претвара у уреју. Ометен наследним генетским дефектима, проузрокује накупљање отровног амонијака у организму (хиперамонимију). Уколико се не лечи, хиперамонимија може довести до оштећења мозга и смрти. Уз помоћ лекова и нископротеинске дијете могуће је смањити концентрацију амонијака у крви. Како би се избегле трајне последице, неопходно је строго придржавање правила терапије.

### 3

## ЧЕМУ ДОПРИНОСИ СВИС ПКУ?

**Свис ПКУ је швајцарска интересна заједница за особе са фенилкетонуријом (ПКУ) и другим урођеним поремећајима метаболизма протеина. Свис ПКУ (некада СНР) основана је у септембру 1988. године од стране ажурних родитеља и данас броји 130 чланова.**

Главна брига Свис ПКУ су побољшање квалитета живота оболелих и остваривање оптималних услова за самосталан живот упркос поремећају метаболизма.

Како би остварила ове циљеве:

- Свис ПКУ организује разне пригоде за оболеле (кампове за децу и курсеве кувања);
- Свис ПКУ унапређује и негује размену информација и искустава између чланова, стручњака и широке јавности;
- Свис ПКУ сваке године организује главни скуп праћен стручним предавањима;
- Свис ПКУ подстиче увоз посебних нископротеинских намирница у Швајцарску.

Свис ПКУ је чланица Европског урдужења за фенилкетонурију E.S. PKU ([www.espku.org](http://www.espku.org)).

Додатне информације о урођеним поремећајима метаболизма протеина, Свис ПКУ и актуелним манифестацијама можете пронаћи на нашој интернет страници: [www.swisspku.ch](http://www.swisspku.ch)

### **Имате ли питања о ПКУ или о дијети?**

У склопу Свис ПКУ налази се и саветовалиште «Оаза» («Oase»).

Нутрициониста Цецилија Смит стоји на располагању за сва питања у вези са нископротеинском дијетом, пружа практичне савете и драгоцену подршку породицама оболелих.

Тел. 079 646 66 10

Е-Mail: [oase@swisspku.ch](mailto:oase@swisspku.ch)



## КОМЕ МОГУ ДА СЕ ОБРАТИМ?

Додатне информације о Свис ПКУ и актуелним манифестацијама, уз корисна упутства, можете пронаћи на нашој интернет страници:  
[www.swisspku.ch](http://www.swisspku.ch)

Желите да постанете наш члан  
или имате питања за Свис ПКУ?

(Адреса пословнице Свис ПКУ)

Geschäftsstelle Swiss PKU

Ringstrasse 70

8057 Zürich

Тел. 044 430 40 50

Факс: 044 434 20 21

Е-Mail: [info@swisspku.ch](mailto:info@swisspku.ch)

Интернет: [www.swisspku.ch](http://www.swisspku.ch)

У сарадњи са



Das Spital der  
Elektronenstiftung



SWISSPKU