



THEMELUAR NË 1988

# SWISS PKU

SHOQATA ZVICERANE

E FENILKETONURISË DHE E ÇRREGULLIMEVE TË  
TJERA METABOLIKE TË TRAJTUARA ME KUFIZIME  
PROTEINASH



SWISSPKU

## 1

# ÇFARË JANË ÇRREGULLIMET E LINDURA TË PROTEINAVE

**Proteinat janë pjesë e rëndësishme përbërëse e ushqimeve tona natyrale. Gjatë procesit të tretjes ato shpërbëhen në përbërësit e tyre (amino-acide) dhe përthithen nga trupi ose përhapen më tej nëpërmjet enzimave.**

Për shkak të ndryshimeve të lindura në faktorët gjenetik në raste të rralla disa enzima mund të jenë me defekt. Kjo sjell si pasojë që enzima me defekt nuk e redukton fare ose e redukton pjesërisht amino-acidin „e saj“. Nëse nuk merret asnjë masë, amino-acidi përkatës akumulohen deri në shumëfish të përqendrimit natyral në gjak. Një gjë e tillë mund të shkaktojë dëmtime të rënda fizike dhe mendore. Për të penguar dëmtime të tilla është e rëndësishme që një çrregullim metabolik të zbulohet mundësisht direkt shpejtë pas lindjes. Për këtë arsye që prej vitit 1965 në Zvicër të gjithë porsalindurit ekzaminohen në ditët a para të jetës me anën e një testi në lidhje me çrregullimet më të rëndësishme të metabolizmit (ekzaminimi i të porsalindurve).

Ekzistojnë çrregullime të ndryshme të metabolizmit të proteinave, në varësi të faktit se cila enzimë ose amino-acid është i prekur. Të gjitha këto çrregullime të metabolizmit do të trajtohen duke e trajtuar fëmijën e prekur me një dietë speciale mundësisht të varfër me proteina. Në mënyrë që gjatë kësaj diete të mos shkaktohet një mungesë e përgjithshme e proteinave, ushqimi plotësohet me një pluhur special proteinash. Tek disa çrregullime të metabolizmit përdoren gjithashtu medikamente specifike. Në rast se zbulohet në kohë dhe me një dietë strikte, fëmija i prekur me gjithë çrregullimin metabolik mund të zhvillohet plotësisht në mënyrë të shëndetshme.

## 2

# PORTRETE TË SHKURTRA TË ÇRREGULLIMEVE MË TË RËNDËSISHME TË METABOLIZMITI

### **Fenilketonuria (PKU)**

Njerëzit me çrregullimin e lindur të metabolizmit PKU nuk mund ta reduktojnë fare ose e reduktojnë pjesërisht elementin përbërës të proteinës fenilalalinë. Për këtë arsye shkaktohet një grumbullim i fenilalalinës në trup, që nëse nuk trajtohet shkakton një ndikim në pjekjen e trurit dhe shkakton në këtë mënyrë dëme të pakthyeshme dhe të rënda fizike dhe mendore. Për parandalimin e dëmeve kontrollohet marrja e fenilalalinës nëpërmjet një diete të varfër me proteina. Kjo plotësohet nëpërmjet një pluhuri proteinash që nuk përmban fenilalalinë për garantimin e marrjes ditore të proteinave. Ushqimi realizohet nën kontrollin e mjekëve, mbështetet nëpërmjet këshillimit ushqimor dhe vëzhgohet me anën e analizave të rregullta të gjakut. Nëse dieta speciale PKU respektohet me rreptësi, fëmijët e prekur zhvillohen plotësisht normal si fizikisht ashtu edhe mendërisht. Si medikament ndodhet në dispozicionin tuaj substanca Sapropterin, me marrjen e të cilit dieta e rreptë mund të lehtësohet pak. Trajtimin i përgjigjen me sukses rreth 30% e të prekurve me PKU. Por duhet thënë që në disa raste arrihet vetëm një reagim i pjesshëm.

### **Maple Syrup Urine Disease (MSUD)**

Tek MSUD përbërësin e proteinave Leucinë, Iso-leucinë und Valin nuk reduktohen fare ose nuk reduktohen plotësisht. Në rastin e një ushqimi normal që përmban proteina amino-acidet akumulohen në trup në mënyrë të rrezikshme gjë që mund të shkaktojë dëmtime të trurit dhe vdekjen.

Terapia përbëhet nga një dietë me pak proteina, e plotësuar me një përzierje speciale amino-acidesh për garantimin e marrjes ditore të proteinave.

## Tirosinemia

Tirosinemi emërtohen një grup çrregullimesh të lindura metabolike të cilat kanë të bëjnë me reduktimin e përbërësit të proteinave tirozinë. Gjatë kësaj sëmundje bllokohet reduktimi i këtij amino-acidi dhe krijohen produkte reduktuese helmuese. Të pa trajtuara çrregullime të tilla shkaktojnë dëmtime të trurit dhe të organeve të tjera dhe nganjëherë madje edhe vdekjen. Tarapia mund të jetë e ndryshme në varësi të tipit të tirosinemisë, por normalisht përbëhet nga një dietë me pak proteina e plotësuar me një përzierje specifike amino-acide për garantimin e marrjes ditore të proteinave. Tirosinemia tip 1 trajtohet gjithashtu edhe me një medikament (NTBC).

## Homocistinuria

Në rastin e çrregullimit të trashëguar të metabolizmit homocistinuria, përbërësi i proteinave metioninë nuk transformohet në cisteninë por në homocisteinë të dëmshme. Një përqendrim i lartë i homocisteinës në gjak mund të shkaktojë një numër simptomash të rënda në organe të ndryshme (p.sh. sëmundje kardiovaskulare, zhvillim të vonuar mendor). Me një dietë të varfër me metioninë ose të varfër me proteina këto komplikacione mund të pengohen. Nevoja për proteina mbulohet nëpërmjet plotësimit të dietës me një përzierje amino-acide që nuk përmban metioninë. Për trajtimin ndodhen gjithashtu në dispozicion si substanca ndihmëse substanca betainë si dhe disa vitamina.

## Acidemia glutarike Tipi 1

Tek acidemia glutarike Tipi 1, për shkak të një defekti gjenetik, përbërësit e proteinave lisina dhe tripotofani nuk mund të reduktohen dhe në këtë mënyrë ato akumulohen. Si përfundim krijohen produkte të padëshiruara degradimi, të cilat mund të shkaktojnë dëme të pakthyeshme në tru. Nëpërmjet një terapie ushqimi të përbërë nga një dietë e varfër me proteina dhe plotësim të synuar me amino-acide si dhe me një trajtim shumë të hershëm me infuzione në rast infeksionesh, paaftësitë mund të mënjanohen. Si medikament keni në dispozicion Carnitin.

### **Acidemia izovalerike**

Tek çrregullimi i lindur metabolik acidemia izovalerike përbërësi i proteinave leucinë nuk reduktohet siç duhet. Në vend të tyre krijohet acid izovalent, i cili akumulohet në trup dhe dëmton trurin dhe sistemin e nervave. Nëpërmjet një diete të varfër me proteina kufizohet marrja e leucinave. Në rast nevojë dieta duhet plotësuar me një përzierje amino-acide që nuk përmban leucinë. Si medikament keni në dispozicion Carnitin und Glcin.

### **Acidemia metilmalonike dhe acidemia propionike**

Të dyja sëmundjet janë çrregullime të lindura të metabolizmit propionik, të cilat tek njerëzit e shëndetshëm shërbejnë për përfitim të energjisë nga proteinat ushqimore. Tek personat e prekur nuk shpërbëhen siç duhet përbërësit e proteinave metioninë, teroinë, valin dhe izoleucin. Ndërkohë që akumulohen metabolitet në gjak të cilat mund të dëmtojnë rëndë trurin dhe organe të tjera. Me një dietë strikte të varfër me proteina mund të pengohen dëmtimet. Për të mbuluar nevojën e furnizimit me proteina dieta plotësohet me një përzierje amino-acide e cila përmban të gjitha komponentet e proteinave përveç metioninës, teorinës, valinës dhe izoleucinës. Si medikamente keni në dispozicion për disa pacientë Carnitin dhe vitaminë B12.

### **Çrregullimet e ciklit të uresë**

Cikli i uresë zhvillohet në celulat e mëlçisë dhe transformon azotin i cili merret nëpërmjet proteinave nga ushqimi në ure. Kushtëzuar nga defekte të rënda gjenetike një transformim i tillë mund të pengohet dhe në këtë mënyrë në gjak akumulohet amoniak helmues (hiperamonemi). Nëse nuk trajtohet hiperamonemia mund të shkaktojë dëmtime të trurit madhe edhe vdekjen. Por nëse ajo zbulohet shpejt, përqendrimi i amino-acideve në gjak mund të ulet me anën e medikamenteve dhe me anën e një diete të varfër me proteina. Nëse respektohet me rreptësi kjo dietë, mund të mënjanoen dëmet e përhershme.

### 3

## ÇFARË BËN SWISS PKU?

**Swiss PKU është një shoqatë zvicerane për njerëzit me fenilketonuri (PKU) dhe çrregullimeve të tjera të lindura të metabolizmit të proteinave. Swiss PKU (më parë e quajtur CHIP) u themelua në Shtator 1988 nga prindër të angazhuar dhe ka sot më shumë se 130 anëtarë.**

Shqetësimi kryesor i Swiss PKU është nxitja e cilësisë së jetës e personave të prekur dhe krijimi i kushteve optimale për një jetë të pavarur megjithëse janë të prekur nga çrregullimi metabolik.

Për të arritur këto qëllime,

- Swiss PKU organizon aktivitete të ndryshme për të prekurit (kampingje për fëmijë, kurse gatimi)
- Swiss PKU nxit dhe kujdeset për shkëmbimin e informacionit dhe të përvojës ndërmjet anëtarëve, specialistëve dhe me publikun e gjerë.
- zhvillohet asambleja kryesore vjetor e Swiss PKU me referenca specifike
- Swiss PKU nxit futjen në Zvicër të ushqimeve speciale të varfra me proteina.

Swiss PKU është anëtare e Bashkësisë Evropiane për fenilketonuri E.S.PKU ([www.espku.org](http://www.espku.org)).

Informacione të tjera mbi çrregullimet e lindura të metabolizmit të proteinave mund të merrni nëpërmjet Swiss PKU dhe mbi eventet aktuale i gjeni në faqen tonë të uebit:  
[www.swisspku.ch](http://www.swisspku.ch)

### **Keni pyetje mbi PKU ose mbi dietën?**

Pranë Swiss PKU është përfshirë edhe qendra e këshillimit Oase. Këshilltarja e dietave Cäcilia Smith ndodhet në dispozicionin tuaj për të gjitha pyetjet në lidhje me dietën e varfër me proteina dhe i ofron familjeve të prekura mbështetje të dobishme me shumë këshilla praktike.

Tel. 079 646 66 10

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



## DREJOHEM UNË

Informacione të tjera mbi Swiss PKU, evnetet aktuale dhe këshilla të dobishme mund ti gjeni në ueb sajtin tonë :  
[www.swisspku.ch](http://www.swisspku.ch)

**Dëshironi të bëheni anëtar ose keni pyetje për Swiss PKU?**

Sekretariati Swiss PKU

Ringstrasse 70

8057 Zürich

Tel. 044 430 40 50

Fax 044 434 20 21

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

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

Në bashkëpunim me



Das Spital der  
Elektronenstiftung

