



1988 දී ස්ථාපනය කරන ලදී

SWISS PKU (ස්විස් ජිකට්ස්)

SWISS ASSOCIATION FOR PHENYLKETONURIA
AND OTHER METABOLISM DISORDERS
TREATED WITH PROTEIN RESTRICTION

(ජරජෝචිත සීමා කිරීම තුළින් ජරතිකාර කරනු
ලබන ආනෙලික්ටෝන්යුරියා සහ වෙනත්
පරිවෘත්තීය ආබාධ සඳහා වූ ස්විස් සංගමය)



SWISSPKU

1

ජරවෝණිගත ඇමීනෝ අම්ල පරිවෘත්ති ආබාධ යනු කුමක්ද?

ඇමීනෝ අම්ලයන් ජරෝටින ගොඩ නඟන කොටස් වන අතර අපගේ ආහාර වල අනුකූලතා කොටසක් වෙති. පිරිණය නුළුදී, ශරීරය විසින් ජරෝටින ඇමීනෝ අම්ලවලට බිඳ දමනු ලබන අතර, ඒවා ඒ අවස්ථාවලදී ශරීරය විසින් අවශ්‍යෝෂණය කර ගනු ලැබේ, නැතහොත් එන්සයිමවලින් තවදුරටත් සකස් කරනු ලැබේ.

කලානුරකින් ඇති වන අවස්ථාවලදී, ජරවෝණිගත ජානමය වෙනස්කම්වල ජරතිඵලයක් හේතුවෙන්, යම් එන්සයිමවල උපතනාවයක් හෝ අඩුපාඩුවක් පැවතිය හැකිය. එනම් එම එන්සයිමවලට අදාළ ඇමීනෝ අම්ල බිඳ දැමීමට නොහැකි බවත් එය අසම්පූර්ණ ලෙස පමණක් බිඳ දමනු බවත් ය. මෙම තත්ත්වයට ජරතිකාර ලබා නොදෙනහොත්, එහි සාමාන්‍ය සාන්ද්රනත්වය මෙන් කිප ගුණයක් මෙන් වැඩි වන ආකාරයට ධුර්ධරය තුළ එම විශේෂිත ඇමීනෝ අම්ලය එකතුවනු ඇත. මේ නිසා, බරපතල කායික සහ මානසික සෞඛ්‍යය ජරශ්න ඇති විය හැක. ආබාධයන් වළක්වාලීම සඳහා, උපතට පසුව, හැකි තරම් ඉක්මනින් යම් පරිවෘත්තිය ආබාධ හඳුනා ගැනීම වැදගත් වේ. මේ හේතුවෙන්, 1965 වසරේ සිට, ස්විට්සර්ලන්තයේ සියලුම අලුත උපන් දුවන්, ඔවුන්ගේ පිවිහවල පළමු දින කිහිපය තුළදී, ජරධාන පරිවෘත්තිය ආබාධ සඳහා පරීක්ෂාවට ලක් කරෙමු.

වනෙස් එන්සයිම සහ ඇමීනෝ අම්ලවලට බලපාන වනෙස් ආකාරයේ ඇමීනෝ අම්ල පරිවෘත්තිය ආබාධ ගණනාවක් තිබේ. ඒවා සඳහා ජරතිකාර කරනු ලබන්නේ, එම තත්ත්වයන් සහිත දුවන්ට, අඩු-ජරෝටින ආහාර සමඟ සංයෝගීව විශේෂ ජරෝටින පිටි වර්ගයක් ලබා දීමෙන්, ජරෝටින උපතනාව කෙරෙහි ඔවුන්ගේ ආහාර රුගනෙ යෑම සිදු නොවන බව තහවුරු කරමින. යම් පරිවෘත්ති ආබාධ වර්ගවලවලට ජරතිකාර වශයෙන්, විශේෂිත ඖෂධ වර්ග ද භාවිත කරෙමු. කලින් හඳුනා ගැනීමකින් සහ දැඩි ලෙස පාලනය කරන ලද ආහාර නුළුන්, මෙම රෝගයෙන් පීඩා විඳින දුවන්ට, ඇමීනෝ අම්ල පරිවෘත්තිය ආබාධය තිබෙන නමුත්, නිරෝගී පිවිහ ගත කිරීමට හැකි වනු ඇත.

2

ජර්ධාන ඇමීනෝ අම්ල පරිවෘත්ති ආබාධ

ෆනේල්කිටෝන්යූරියා (PKU-පීකේයූ)

ජර්වේණිගත ඇමීනෝ අම්ල පරිවෘත්තිය ආබාධය (PKU) සහිත පුද්ගලයින්ට, ඇමීනෝ අම්ල ෆනේල්කිටෝන් නිද ඇමීය නොහැක, නැතහොත් එසේ කළ හැක්කේ අසම්පූර්ණ වශයෙනි. මේ නිසා, ශරීරය තුළ, ෆනේල්කිටෝන් එකතු වීමක් සිදු වනු ඇත. මීට ජර්තිකාර ලබා නොදෙනේනම්, මොළය පරිණත වීම කෙරෙහි එම තත්ත්වය බලපාන අතර, දැඩි, ආපසු හැරවිය නොහැකි, කායික සහ මානසික සෞඛ්‍ය ජර්ශ්න ඇති කරයි. ඇතුළු වීම පාලනය කරනු ලබන අඩු ජර්වේටින් සහිත ආහාර තුළින් මෙය වළක්වා ගත හැක. දෛනික ජර්වේටින් ලබා ගැනීම ජර්මාණවත් වන බව තහවුරු කිරීමට, ෆනේල්කිටෝන් අඩංගු නොවන ජර්වේටින් පිටි වර්ගයක් ලබා දීමෙන් ආහාරවලට අතිරේකයක් සපයනු ලැබේ. එම ආහාර වලින් ලබා ගත යුත්තේ, වෛද්‍යමය අධීක්ෂණය යටතේ වන අතර, මෙම තත්ත්වය සහිත පුද්ගලයාට ආහාර විශේෂඥයකුගේ සහාය ලැබේ. ක්ෂමානුකූල උරුම පරික්ෂාවන් සිදු කිරීමෙන් ජර්ගතිය අධීක්ෂණය කරනු ලැබේ. මෙම ආබාධය සහිත දරුවන්, දැඩි ලෙස විශේෂ (PKU) ආහාර රටාවන්ට අනුකූල වන්නේ නම්, කිසිදු කායික හෝ මානසික ජර්ශ්න නොමැතිව ඔවුන්ට නිරෝගී පිවිස ගත කිරීමට හැකි වනු ඇත. සැප්ටොටරින් නමැති ඖෂධය මගින් ජර්තිකාර ලබා දෙනේනම්, දැඩි ආහාර වලින් පිළිවනෙ යම්තාක් දුරට ලිහිල් කළ හැකිය. (PKU) වලින් පීඩා විඳින පුද්ගලයින්ගෙන් 30% ක් පමණ මෙම ජර්තිකාරවලට ජර්තිවාර දක්වති. එහෙත්, සමහර පුද්ගලයින්ට ඉෂ්ට වන්නේ පාර්ශ්වික ජර්තිවාරයක් පමණි.

ෝ අම්ලයන් මපේප් සිරප් මුත්රා රෝගය (MSUD)

MSUD රෝගයේදී, ලුසින් සහ අයිසොලුසින් සහ වැලින් නම් ඇමීනෝ අම්ල වර්ග නිද ඇමීම සිදු නොකළ හැකිය, නැතහොත් අසම්පූර්ණ වශයෙන් පමණක් නිද ඇමීම සිදු කෙරේ. පුද්ගලයාගේ ආහාරවලට සාමාන්‍ය ජර්මාණවලින් ජර්වේටින් අඩංගු වන්නේ නම්, මෙම ඇමීනෝ අම්ල වර්ග අනනුරූපයක මට්ටම වලින් ශරීරය තුළ එකතු වන අතර, එමගින් මොළයට හානි සිදු වීමට හෝ මරණය පවා සිදු වීමට ඉඩ ඇත. ජර්තිකාරවලට අයත් වන්නේ, අඩු ජර්වේටින් සහිත ආහාර සමඟ දෛනික ජර්වේටින් ජර්මාණය ජර්මාණවත් වන බව තහවුරු කිරීම සඳහා වන විශේෂ ඇමීනෝ-අම්ල මිශ්‍රණයකි.

ටයිරොසයිනීම්යා

ටයිරොසයිනීම්යා යනු ශරීරය තුළ ඇමීනෝ අම්ල ටයිරොසින් බිඳ දමන ආකාරය කෙරෙහි බලපාන ජරවෝණිගත ඇමීනෝ අම්ල පරිවෘත්ති ආබාධ කාණ්ඩයකි. මෙම ඇමීනෝ අම්ල වර්ගය බිඳ දැමීමේ ක්රියාවලිය අවහිර වී ඇති අතර, ඒ තුළින් විෂ සහිත අනුප්‍ර නිෂ්පාදන ජනනය කෙරේ. ජරනිකාර ලබා නොදන්නාහොත්, මෙම ආබාධ නිසා මාළුයට සහ වනෙන් ඉන්ද්රියයන්ට ද හානි සිදු විය හැකි අතර ඇතැම් විට මරණය පවා සිදු විය හැකිය. ටයිරොසයිනීම්යා වර්ගයට අනුව ජරනිකාර විවිධ විය හැකි නමුත්, සාමාන්යයෙන් ඊට අයත් වන්නේ අඩු ජරෝචිත සහිත ආහාර සමඟ, දෛනිකව ශරීරයට ඇතුළු වන ජරෝචිත ජරමාණය ජරමාණවත් බව තහවුරු කිරීමට, විශේෂිත ඇමීනෝ-අම්ල මිශ්රණයකි. 1 වනේ වර්ගයේ ටයිරොසයිනීම්යා සඳහා ජරනිකාර වශයෙන් ඖෂධ (NTBC) දෙනු ලැබේ.

හෝමොසිස්ටිනියුරියා

හෝමොසිස්ටිනියුරියා නමැති ජරවෝණිගත ඇමීනෝ අම්ල පරිවෘත්තිය ආබාධය තුළ, මතෙයනින් නම් ඇමීනෝ අම්ල වර්ගය සිස්ටීන්වලට පරිවර්තනය නොවී, ඒ වනුවට හානිකර ඇමීනෝ අම්ල හෝමොසිස්ටීන්වලට පරිවර්තනය වේ. ධුර්ධරයේ හෝමොසිස්ටීන් වැඩි මට්ටම නිසා, විවිධ ඉන්ද්රියයන් (ලදා: කන්තූකවාහිනී රෝග, වර්ධනයේ ජරමාදවීම) හා සම්බන්ධ බරපතළ රෝග ලක්ෂණ ඇති කළ හැකිය. අඩු-මතෙයනින් හෝ අඩු ජරෝචීන් අඩංගු ආහාර තුළින් මෙම සංකූලතා වළක්වා ගත හැක. ජරෝචීන් අවශ්යතාවන් සපුරාලන්නේ, මතෙයනින් අඩංගු නැති ඇමීනෝ-අම්ල මිශ්රණයක් ලබා දීමෙන් ආහාර අතිරේකයක් සපයා දීමෙනි. බිටෝයින් සහ සුවිශේෂී විටමින් වර්ග ලබා දීම ද ජරනිකාරවලට ඇතුළත් විය හැක.

ග්ලූටරික් ඇසිඩුරියා වර්ගය 1

ග්ලූටරික් ඇසිඩුරියා වර්ගය 1 හට ගන්නේ ශරීරය තුළ එකතුව වන ලයිසීන් සහ ට්රිප්ටොෆන් නම් ඇමීනෝ-අම්ල වර්ග නිසියාකාරයෙන් බිඳ දැමීමේ නොහැකියාව, ජරනිඵලයක් වශයෙන් ඇති වන ජානමය දෝෂයක් නිසාවෙනි. අනනුප්‍රදායක අනුප්‍ර නිෂ්පාදන හානිකර මට්ටමේවලට ඇති වීම සහ ආපසු හැරවිය නොහැකි මාළුයට සිදු වන හානි සිදු වේ. ආබාධිත තත්ත්වයන් වැළඳීම මඟ හරවා ගත හැක්කේ, විශේෂ අඩු ජරෝචිත සහිත ආහාර සහ විශේෂ ඇමීනෝ-අම්ල අතිරේකයක් ද සමඟ, ආසාදනයක් ඇතිවුවහොත්, අජරමාද ජරනිකාර සහ අන්ත:ශිරා දියර වර්ග ලබා දීමෙනි. මෙම ආබාධය සඳහා ජරනිකාර වශයෙන් කානිචීන් ඖෂධය ලබා දෙයි.

අයිසොවලෙරික් ඇසිඩ්මියා

අයිසොවලෙරික් ඇසිඩ්මියා යනු ලියුසින් නම් ඇමිනෝ අම්ල වර්ගය නිසියාකාරයෙන් බිඳ දැමීම සිදු නොවන විට ඇති වන ජරවෝණිගත ඇමිනෝ අම්ල පරිවෘත්ති ආබාධයකි. ඒ වනුවෙන් අයිසොවලෙරික් අම්ලය ශරීරය තුළ එකතුවන අතර මොළයට සහ ස්නායු පද්ධතියට ද හානි සිදු කරයි. ලියුසින් ශරීරයට ඇතුළු වීම සීමා කිරීමට අඩු ජරෝටීන සහිත ආහාර අනුගමනය කරමින් සමහර විට, එම ආහාර වලට අතිරේකයක් වශයෙන්, ලියුසින් අඩංගු නොවන ඇමිනෝ අම්ල මිශ්‍රණයක් ලබා දීම ද අවශ්‍ය විය හැක.

කානිටීන් සහ ග්ලයිසින් නම් ඖෂධ, මෙම ආබාධයට ජරනිකාර වශයෙන් භාවිත කරමින්.

මනේල්මැලනික් සහ ජරොපියොනික් ඇසිඩ්මියා

මෙම රෝග, ජරවෝණිගත Propionate and Methylmalonate (ජරොපියනෝට් සහ මනේල්මැලනෝට්) පරිවෘත්ති ආබාධ වේ. මේවා, නිරෝගී මනුෂ්‍යයන් තුළ, ජරෝටීන සහිත ආහාරවලින් ශක්තිය ජනනය කිරීම සිදු කරයි. මෙම ආබාධ වලින් පීඩා විඳින පුද්ගලයින් තුළ, මනෙයනින්, තරියනින්, වැලින් සහ අයිසෝලියුසින් යන ඇමිනෝ අම්ල වර්ග නිසි ලෙස උපයෝගී නොකරමින්. ඒ වනුවට, විෂ සහිත පරිවෘත්තීය නිෂ්පාදන ධුරය තුළ එක් රුස් වන අතර, මොළයට මෙන්ම වනෙන් ඉන්ද්රියයන්ටද බරපතල හානි සිදු කළ හැකිය. අඩු ජරෝටීන සහිත ආහාර අනුභව කිරීම දැඩි ලෙස අනුගමනය කිරීමෙන් මේ හානි වළක්වා ගත හැකිය. ජරෝටීන අවශ්‍යතා සපුරාලීම සඳහා, ආහාර වලට අතිරේකයක් වශයෙන්, මනෙයනින්, තරියනින්, වැලින් සහ අයිසෝලියුසින් හැර අනෙකුත් සියලුම අවශ්‍ය ජරෝටීන සංසටක අඩංගු ඇමිනෝ අම්ල මිශ්‍රණයක් දෙනු ලැබේ. සමහර රෝගීන්ට කානිටීන් වැනි ඖෂධ සහ විටමින් බී 12 භාවිත කර ජරනිකාර ලබා දිය හැක.

යූරියා වක්ර ආබාධ

යූරියා වක්රය සිදු වන්නේ, අක්මාවේ සලෙල තුළ වන අතර ඒ තුළින් ආහාර වලින් ලබා ගන්නා ජරෝටීන්වල අඩංගු නයිට්රජන්, යූරියා බවට පරිවර්තනය කරයි. යම් ජරවෝණිගත ජනමය තත්ත්වයන් තු, මෙම පරිවර්තනයට බාධා ඇති වන අතර, ධුරය තුළ විෂ සහිත ඇමෝනියා ගොඩ නැගී එකතුවීම සිදු වේ. මේ සඳහා ජරනිකාර ලබා නොදෙනහොත්, හයිපරඇමෝනිමියා වශයෙන් හඳුන්වන මේ එකතුවීම නිසා මොළයට හානි සිදු කළ හැකි අතර මරණය පවා ඇති කළ හැකිය. එහෙත්, මේ තත්ත්වය කලින්ම හඳුනා ගනු ලැබුවහොත්, ධුරය තුළ ඇති ඇමෝනියා සාන්ද්රණය ඖෂ වලින් සහ අඩු ජරෝටීන සහිත ආහාර මගින් අඩු කළ හැකිය. පුද්ගලයා මෙම ආහාර රටාව, දැඩි ලෙස අනුගමනය කරන්නේ නම්, හානිකර තත්ත්වයන් මඟ හරවා ගත හැකිය.

3

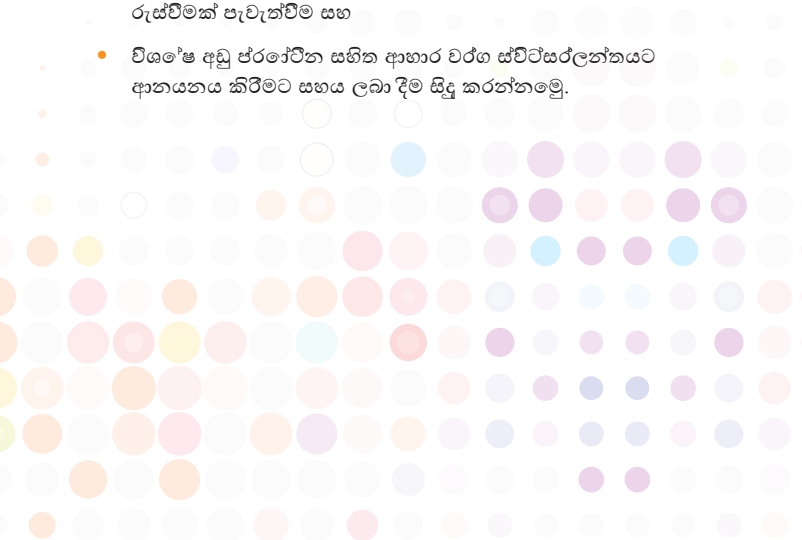
ස්විස් PKU මගින් සිදුකරන්නේ කුමක්ද?

(කලින් CHIP ලෙස නම් වූ) ස්විස් PKU යනු ජාතිකව පාලනය කෙරෙන ප්‍රදේශීය (PKU) සහ වෙනත් ඇමිනෝ අම්ල පරිවෘත්තීය ආබාධ වලින් පීඩා විඳින පුද්ගලයින් සඳහා වූ ස්විට්සර්ලන්තයේ සංගමයකි. කැප වී කටයුතු කළ දෛවිකයන් කණ්ඩායමක් විසින් මෙම සංගමය පිහිටුවන ලද්දේ 1988 සැප්තැම්බර් මාසයේදී වන අතර, දැන් එහි සාමාජිකයින් 130කට වැඩි පිරිසක් සිටිති.

අපගේ ජර්මානු ඉලක්කයන් වන්නේ, මේ රටේ වලින් පීඩා විඳින පුද්ගලයින්ගේ ජීවිතවල ගුණාත්මකභාවය සඳහා සහය ලබා දීම සහ යමනෙකු ඇමිනෝ අම්ල පරිවෘත්තීය ආබාධයෙන් පළොන්නේ නම් ඔවුන්ට ස්වාධීන ජීවිතයක් ගත කිරීම සඳහා හැකි තරම් යහපත් තත්ත්වයන් නිර්මාණ කර දීමයි.

මෙම පරමාර්ථ ඉටු කර ගැනීම සඳහා, අපි:

- මෙම රටේ වලින් පීඩා විඳින පුද්ගලයින් සඳහා විවිධාකාර, අවස්ථා (උදා: දුරුවන් සඳහා කඳවුරක්, ඉවුම් පිහුම් පන්ති) සංවිධානය කරන්නෙමු,
- සාමාජිකයින්, වෘත්තිකයන් සහ පෞද් ජනතාව අතර තොරතුරු සහ අත්දැකීම් හුවමාරු කර ගැනීමට පහසුකම් සලසා දීම සහ ඒ සඳහා දිරි ගැන්වීම සිදු කරන්නෙමු,
- අදාළ විශේෂඥයින් විසින් ඉදිරිපත් කිරීම සහිතව වාර්ෂික රුස්ට්මක් පැවැත්වීම සහ
- විශේෂ අඩු ජිරෝවින සහිත ආහාර වර්ග ස්විට්සර්ලන්තයට ආනයනය කිරීමට සහය ලබා දීම සිදු කරන්නෙමු.



ස්විස් PKU (ස්විස් පිකෝයු) යනු ෆනෙල්කිටෝන්යුරියා වනුවෙන් වූ යුරෝපීය සමාජයේ [European Society for Phenylketonuria E.S.PKU] (www.espku.org) සාමාජිකයකි.

ජර්මනියේ ඇමිනෝ අම්ල පරිවෘත්ති ආබාධ, ස්විස් PKU සහ වර්තමාන සිදුවීම පිළිබඳ වැඩි විස්තර මෙම වෙබ් අඩවිය තුළින් සොයා ගත හැක: www.swisspku.ch

PKU සහ විශේෂ ආහාර රටා

'Beratungsstelle Oase' යනු ස්විස් PKU හා අනුබද්ධ විශේෂ උපදේශන මධ්‍යස්ථානයකි. එම මධ්‍යස්ථානයේ ආහාර විශේෂඥයා වන කාසිලියා සමඟ අඩු ප්රෝටීන් සහිත ආහාර රටා පිළිබඳ ගැටලු ඇති පවුල්වලට උපකාර කරන අතර, වටිනා සහය සහ බොහෝ ජරායෝගික ඉහි ද සපයා දෙයි.

දුරකථනය +41(0)79 646 66 10 විද්‍යුත් තැපැල් ලිපිනය
oase@swisspku.ch





අමතර තොරතුරු ලබා ගැනීමට සම්බන්ධ කර ගත යුක්තයේ කවුරුන්ද?

Swiss PKU ගැන වැඩි විස්තර, වර්තමානයේ සිදුවීම් සහ ප්රයෝජනවත් තොරතුරු අපගේ වෙබ් අඩවියෙන් ලබා ගත හැකිය: www.swisspku.ch

සංගමයට බැඳීමට හෝ වැඩි විස්තර දැන ගැනීමට
Swiss PKU
Ringstrasse 70
8057 Zürich
දුරකථනය +41 (0)44 430 40 50
ෆැක්ස් +41 (0)44 434 20 21
විද්‍යුත් තැපෑල ලිපිනය info@swisspku.ch
වෙබ් අඩවිය www.swisspku.ch



Das Spital der
Eleonorenstiftung



SWISSPKU