



KURULUŞ 1988

SWISS PKU

İSVİÇRE HASTA BİRLİĞİ

FENİLKETONURİ VE PROTEİN KISITLAMASIYLA
TEDAVİ EDİLEN DİĞER METABOLİZMA BOZUKLU-
KLARI



SWISSPKU

1

DOĞUŞTAN VAR OLAN PROTEIN METABOLİZMASI BOZUKLUKLARI NELERDİR?

Proteinler doğal besinlerimizin deęişmez parçalarından biridir. Sindirim sırasında proteinler, yapı taşları olan aminoasitlere bölünür ve vücut tarafından emilir veya dięer enzimler vasıta-sıyla işlenir.

Genlerdeki deęişiklikler nedeniyle nadiren de olsa doğuştan bazı enzimler hatalı olabiliyor. Bunun sonucunda da hatalı enzim “kendi” aminoasidini ya hiç, ya da tamamını işleyemez. Eęer önlem alınmazsa, ilgili aminoasit kandaki doğal yoğunluęunun birkaç katına kadar birikebilir. Bu durum fiziksel ve zihinsel hasarlara neden olabilir. Bu tür hasarları engellemek için bebekler doğar doğmaz metabolizma hasarlarının tespit edilmesi gerekir. Bu nedenle 1965 senesinden bu yana İsviçre’de yeni doğanların ilk günlerinde önemli metabolizma hasar testleri yapılır (Neugeborenen Screening).

Hangi enzim veya aminoasit söz konusu ise buna baęlı olarak protein metabolizma hasarları da farklılık gösterir. Tüm bu metabolizma hasarları, o çocuęın olabildięince proteini kısıtlı özel bir diyetle beslenmesiyle düzeltilir. Protein noksanlıęını önlemek için yemeęin içine özel bir protein tozu eklenir. Bazı metabolizma hasarlarında özel ilaçlar kullanılır. Hasar zamanında tespit edilirse ve katı bir diyet uygulanırsa, böyle bir metabolizma hasarıyla dünyaya gelen bir çocuk da tamamen saęlıklı bir şekilde büyü-yebilir.

2

EN ÖNEMLİ PROTEİN METABOLİZMASI BOZUKLUKLARI

Fenilketonuri (PKU)

Doğuştan PKU metabolizma bozukluğu olan insanlar, proteinin yapı taşlarından olan fenilalanin aminoasidini ya hiç, ya da tamamını işleyemez. Bu nedenle fenilalanin vücutta birikir ve önlem alınmazsa beynin gelişmesinde hasara neden olur. Bu sebeple düzeltilemez, ağır fiziksel ve zihinsel hasarlar oluşur.

Hasarların engellenmesi için fenilalanin, proteini az diyetle kontrol altında tutulur. Bu diyetle günlük protein ihtiyacına göre fenilalanin içermeyen protein tozu eklenir. Yemek yeme doktor kontrolünde gerçekleşir; buna besin danışmanlığı eklenir ve düzenli kan tahlilleri yapılır. PKU diyetine katı bir şekilde uyulursa, çocuk fiziksel ve zihinsel olarak tamamen normal bir şekilde gelişir.

Saproterin içeren ilaçlar sayesinde katı bir şekilde uygulanan diyet biraz yumuşatılabilir. Bu tedavi PKU hastalarının % 30'unda etkili olmaktadır. Bazı durumlarda tedaviye sadece kısmen yanıt alınabilir.

Akçaağaç şurubu hastalığı (MSUD)

Protein yapı taşlarından olan lösin, izolösin ve valin ya hiç, ya da tamamen işlenemez. Normal, proteinli yiyeceklerle bu amino-asitler vücutta öyle tehlikeli boyutta birikir ki beyin hasarlarına ve ölüme neden olabilir.

Günlük protein girdisi için özel aminoasit karışımı proteini az beslenmeyle tedavi edilir.

Tirozinemi

Tirozinemi, proteinin yapı taşlarından olan tirozinin metabolizma bozukluđuna verilen isimdir. Burada, bu aminoasidin işlenmesi bloke edilmiştir ve zehirli maddelerin oluşmasına neden olur. Bu hasarlar tedavi edilmezse, beyin ve diğer organların hasar görme-sine neden olur, hatta bazen ölüme kadar götürebilir. Tedavi tirozinemi tipine göre deđişiklik gösterir. Genelde günlük protein girdisi için özel aminoasit karışımı proteinini az beslenmeyle tedavi edilir. Tirozinemi Tip 1, (NTBC) ilaçla tedavi edilir.

Homosisteinuri

Kalıtımsal metabolizma bozukluđu hastalıklarından homosistein-uride, metiyonin yapı taşı sisteine dönüşmeyip zararlı homosisteine dönüşür. Kanda bulunan yüksek orandaki homosistein, organlarda bir sıra ağır derecede hastalıklara neden olur (ör. kalp-tansiyon rahatsızlıkları, zihinsel gelişmenin yavaşlaması). Az metiyonin veya az protein içeren diyetle bu komplikasyonlar engellenebilir. Gerekli protein, diyete eklenecek metiyonini az aminoasit karışımıyla dengelenir. Hastalığın tedavisinde Betain içeren ilaçlar ve yardımcı madde olarak çeşitli vitaminler kullanılır.

Glutarik Asiduri Tip 1

Glutarik Asiduri Tip 1 hastalığında genetik bir hasar nedeniyle lizin ve triptofan tamamen işlenemez ve bu nedenle vücutta birikir. Nihayetinde beyinde düzeltilemeyecek hasarlara neden olabilecek istenmeyen maddeler oluşur. Proteinini az beslenme tedavisi, aminoasit takviyesi ve enfeksiyonlarda ise erken başlanması gereken infüzyon tedavisiyle çocukların özürlü kalması engellenebilir. İlaç olarak Carnitin bulunmaktadır.

İzovalerikasidemi

Doğuştan metabolizma bozukluğu olan insanlar proteinin yapı taşlarından olan lösini doğru olarak işleyemez. Bunun yerine izovaleri asidi oluşturur ki bu da vücutta birikerek beyne ve sinir sistemine zarar verir. Proteini az beslenmeyle lösün girdisi sınırlanır. Gerekli durumlarda diyet, lösün içermeyen aminoasit karışımı ile takviye edilmelidir. İlaç olarak Carnitin ve Glycin bulunmaktadır.

Metilmalonik Asidemi ve Propiyonik Asidemi

Her iki hastalık da normalde insanların yiyeceklerden enerji elde etmesini sağlayan, doğuştan propiyonik metabolizma bozukluğudur. Bu hastalarda protein yapı taşları metiyonin, treonin, valin ve izolösün tümüyle doğru olarak kullanılamaz. Bunun yerine zehirli metabolizma atıkları kanda birikir, beyne ve diğer organlara ciddi anlamda hasar verebilir. Ciddi bir proteini kısıtlı diyetle bu hasarlar engellenebilir. Protein ihtiyacını karşılamak için bu diyetle tüm protein parçalarını içeren, metiyonin, treonin, valin ve izolösün bulunmayan aminoasit karışımı eklenir. İlaç olarak bazı hastalar Carnitin ve B12 vitamini kullanabilir.

Üre Siklus Defektleri

Üre siklusu, karaciğerdeki hücrelerde oluşur; besin yoluyla vücuda giren azot, üreye dönüşür. Kalıtsal genetik hasarlar nedeniyle bu dönüşüm hasarlıdır, böylece zehirli amonyak kanda birikir (hiperamonemi). Hiperamonemi tedavi edilmezse beyin hasarlarına, hatta ölüme neden olabilir.

Erken teşhis edilirse, kandaki amonyak yoğunluğu ilaçlarla ve proteini az diyetle aşağı seviyelere çekilebilir. Tüm bunlara uyulursa, kalıcı hasarlardan kaçınılabilir.

3

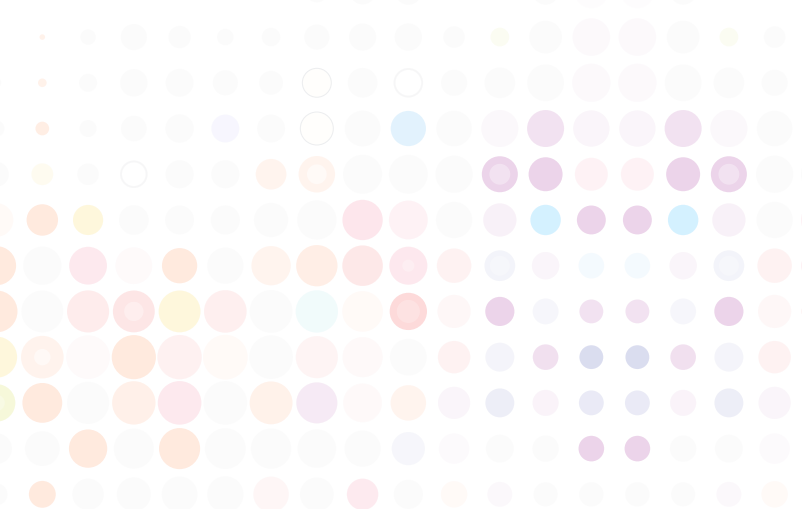
SWISS PKU NASIL YARDIMCI OLUR?

Swiss PKU, fenilketonuri (PKU) ve dięer protein metabolizma bozukluęu olan hastaların birlięidir. Swiss PKU (önceden CHIP) Eylül 1988’de kendini buna adanmış ebeveynler tarafından kuruldu. Bugün 130’dan fazla üyesi vardır.

Swiss PKU’nun birincil amacı, bu hastalıęa yakalanmış insanların yaşam kalitesini yükseltmek ve metabolizma hasarına rağmen kendi hayatlarını kendi kendilerine sürdürmeleri için en iyi şartları sağlamaktır.

Bu hedeflere ulaşabilmek için Swiss PKU:

- Bu hastalıklara yakalanmış insanlar için (çocuk kampı, yemek kursu) farklı etkinlikler düzenler,
- Üyeler, uzmanlar ve halk kitlesi arasındaki bilgi ve tecrübe alış-verişini destekler,
- Her sene düzenlenen Swiss PKU genel toplantısında uzman konuşmacılar sunum yapar,
- Proteini az ürünlerin İsviçre’ye ithal edilmesini destekler.



Swiss PKU, Avrupa Fenilketonuri Birliđi - E.S.PKU üyesidir.
(www.espku.org).

Dođuştan var olan protein metabolizması bozuklukları, Swiss PKU ve aktüel girişimler hakkındaki daha fazla bilgiyi bu internet sayfasında bulabilirsiniz: www.swisspku.ch

PKU veya diyet ile ilgili sorularınız mı var?

Swiss PKU, "Beratungsstelle Oase"nin bir parçasıdır. Diyetisyen Cäcilia Smith proteini az diyet hakkında her türlü bilgiyi size verebilir, evinde hastası olanlar ailelere pratik bilgilerle destek olabilir.

Tel: 079 646 66 10

E-posta: oase@swisspku.ch



KİME DANIŞABİLİRİM?

Swiss PKU hakkında daha fazla bilgiyi, güncel etkinlikleri ve faydalı bilgileri internet sayfamızda bulabilirsiniz:
www.swisspku.ch

Üye mi olmak istiyorsunuz veya
Swiss PKU'ya danışmak mı istiyorsunuz?

Swiss PKU

Ringstrasse 70

8057 Zürich

Tel: 044 430 40 50

Faks: 044 434 20 21

E-posta: info@swisspku.ch

İnternet: www.swisspku.ch

İle işbirliği:



Das Spital der
Elektroenergie



SWISSPKU