



OSNOVANA 1988. GODINE.

SWISS PKU

ŠVICARSKA INTERESNA ZAJEDNICA
FENILKETONURIJA I DRUGI LIJEČENI
POREMEĆAJI METABOLIZMA BJELANČEVINA



SWISSPKU

1

ŠTA SU UROĐENI POREMEĆAJI METABOLIZMA BJELANČEVINA?

Bjelančevine (proteini) su stalni sastojci naših prirodnih životnih namirnica. Tokom procesa varenja, one se razgrađuju na svoje sastavne dijelove (aminokiseline) i na taj način organizam može da ih iskoristi i dalje preradi uz pomoć enzima.

U rijetkim slučajevima, zbog urođenih genetskih promjena, određeni enzimi mogu biti defektni. Kao posljedica toga javlja se nemogućnost defektnog enzima da potpuno ili djelimično razgradi „svoju“ aminokiselinu. Ukoliko ništa ne bude poduzeto, dolazi do visokog akumuliranja određene aminokiseline: ona višestruko prevazilazi svoju prirodnu koncentraciju u krvi, što može dovesti do teških tjelesnih i mentalnih oštećenja. Da bi ovakva oštećenja bila spriječena, neophodno je da poremećaji metabolizma budu prepoznati neposredno po rođenju djeteta. Zbog toga se od 1965. godine sva novorođenčad u Švicarskoj, već u toku prvih dana života, pregledaju i testiraju na najvažnije metaboličke poremećaje (skrinin novorođenčadi).

Razlikujemo više metaboličkih poremećaja proteina, u zavisnosti od toga o kom enzimu tj. o kojoj aminokiselini je riječ. Svi ovi poremećaji metabolizma liječe se tako što oboljelo dijete potrebuje dijetalnu ishranu posebnom niskoproteinskom dijetom. Da ne bi došlo do manjka proteina, ishrani se dodaje poseban preparat s bjelančevinama u prahu. Osim toga, kod pojedinih poremećaja metabolizma koriste se i specifični lijekovi. Pri pravovremenom prepoznavanju i strogoj dijeti, oboljelo dijete može potpuno zdravo da se razvija, bez obzira na poremećaj metabolizma.

2

KRATKI PORTRETI NAJVAŽNIJIH POREMEĆAJA METABOLIZMA BJELANČEVINA

Fenilketonurija (PKU)

Kod osoba sa urođenim poremećajem PKU nemoguća je djelimična ili potpuna razgradnja aminokiseline fenilalanin, zbog čega dolazi do nakupljanja fenilalanina u krvi, što bez liječenja može dovesti do oštećenja u razvoju mozga i samim tim do bespovratnih, teških tjelesnih i mentalnih oštećenja.

Kao preventivna mjera protiv oštećenja, kontroliše se unos fenilalanina putem niskoproteinske dijeta, a da bi se u ishrani obezbijedio potreban svakodnevni unos bjelančevina, vrši se dodavanje proteinskog preparata u prahu – bez fenilalanina. Ishrana se sprovodi pod ljekarskim nadzorom uz nutricionistička savjetovanja i nadgleda redovnim kontrolama krvne slike. Pri strogom pridržavanju PKU-dijete, oboljela djeca se tjelesno i mentalno razvijaju potpuno normalno.

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

Bolest urina mirisa Javorovog sirupa (MSUD)

Kod bolesti urina mirisa javorovog sirupa nemoguća je djelimična ili potpuna razgradnja sljedećih aminokiselina: leucin, izoleucin i valin. Pri normalnoj proteinskoj ishrani dolazi do opasnog nakupljanja ovih aminokiselina u organizmu, što može dovesti do oštećenja mozga i smrti.

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

Tirozinemija

Tirozinemija označava grupu urođenih metaboličkih poremećaja, koje se tiču razgradnje aminokiseline tirozin. Pri čemu je razgradnja ove aminokiseline blokirana, zbog čega 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, kako bi svakodnevna snabdjevenost bjelančevinama ostala zagarantovana. U terapiji tirozinemije tipa 1. osim ovoga 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 mentalnom razvoju). Sprječavanje ovih komplikacija moguće je uz ishranu bez metionina, tj. uz niskoproteinsku dijetu. Potreba za bjelančevinama pokriva se mješavinom aminokiselina – bez metionina. Za liječenje na raspolaganju stoji aktivna supstanca betain i nekoliko vitamina kao potpornih supstanci.

Glutarna acidurija tipa 1.

Usljed genetskog defekta, kod glutarne acidurije tipa 1. aminokiseline lizin i triptofan ne mogu da budu razgrađene, već se akumuliraju, izazivajući neželjene razgradne produkte, koji mogu izazvati bespovratna moždana oštećenja. Putem terapijske ishrane niskoproteinskom dijetom i ciljanim dodavanjem aminokiselina, kao i vrlo ranim infuzijskim terapijama pri upalama, ove komplikacije je ipak moguće izbjeći. Kao lijek na raspolaganju je karnitin.

Izovalerijanska acidemija

Kod urođenog poremećaja metabolizma izovalerijanske acidemije, aminokiselina leucin ne može da bude razgrađena. Umjesto toga nastaje izovalerijanska kiselina, koja se skuplja u organizmu i šteti mozgu i nervnom sistemu. Niskoproteinskom dijetom ograničava se unos leucina. Po potrebi, dijete nužno treba dodavati mješavinu aminokiselina – bez leucina. Kao lijekovi na raspolaganju su karnitin i glicin.

Metilmalonska i propionska acidemija

Oba oboljenja su urođeni 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 da budu iskorištene na pravi način. Umjesto toga, u krvi se skupljaju otrovni produkti metabolizma, usljed čega mogu da nastanu ozbiljna oštećenja mozga i drugih organa. Uz strogu dijetu moguće je izbjeći ova oštećenja. Kako bi potreba za bjelančevinama bila pokrivena, dijete se dodaje mješavina aminokiselina, koja sadrži sve potrebne proteinske komponente osim metionina, treonina, valina i izoleucina. Pojedininim pacijentima preporučuje se lijek karnitin i vitamin B12.

Poremećaji ciklusa ureje

Ciklus ureje odvija se u ćelijama jetre, zajedno sa bjelančevinama u organizam se unosi amonijak i pretvara u ureju. Zbog nasljednih genetskih defekata ovaj proces je omeđen, tako da se u organizmu skuplja otrovni amonijak (hiperamonemija). Ukoliko se ne liječi, hiperamonemija može dovesti do oštećenja mozga i smrti. Uz pomoć lijekova i niskoproteinske dijetete moguće je smanjiti koncentraciju amonijaka u krvi. Ukoliko ova striktna pravila budu pridržavana, moguće je izbjegavanje trajnih posljedica.

3

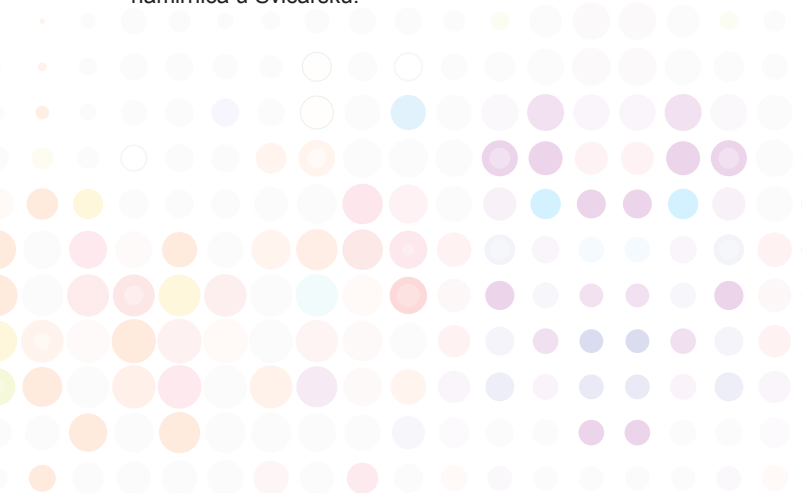
ČEMU DOPRINOSI SWISS PKU?

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

Glavna briga Swiss PKU su poboljšanje životnog kvaliteta oboljelih i ostvarivanje optimalnih uslova za samostalan život bez obzira na poremećaj metabolizma.

Kako bi ostvarila ove ciljeve:

- Swiss PKU organizuje razne prigode za oboljele (kampove za djecu i kurseve kuhanja);
- Swiss PKU podstiče i njeguje povezivanje, razmjenu informacija i iskustava između članova, stručnjaka i šire javnosti;
- Swiss PKU svake godine organizuje glavni skup praćen stručnim predavanjima;
- Swiss PKU podstiče uvoz posebnih niskoproteinskih namirnica u Švicarsku.



Swiss PKU je članica Evropskog udruženja za fenilketonuriju E.S. PKU (www.espku.org).

Dodatne informacije o urođenim poremećajima metabolizma bjelančevina, Swiss PKU i aktuelnim manifestacijama možete pronaći na našoj internet stranici: www.swisspku.ch

Imate li pitanja o PKU ili dijeti?

Uz Swiss PKU pripojeno je i savjetovalište «Oaza» («Oase»). Nutricionistica Cecilija Smit stoji na raspolaganju za sva pitanja u vezi sa niskoproteinskom dijetom, pruža niz praktičnih savjeta i dragocjenu podršku porodicama oboljelih.

Tel: 079 646 66 10

E-Mail: oase@swisspku.ch



KOME MOGU DA SE OBRATIM?

Dodatne informacije o Swiss PKU i aktuelnim manifestacijama, uz korisna uputstva, 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



INSELSPITAL
UNIVERSITÄTSSPITAL BERN
HÔPITAL UNIVERSITAIRE DE BERNE

UNIVERSITÄTS-
KINDERSPITAL
ZÜRICH

Das Spital der
Elektronenstiftung

HUG Hôpitaux
Universitaires
Genève

CHUV Centre hospitalier
universitaire vaudois



SWISSPKU