



ОСНОВАНА ВО 1988 ГОД

SWISS PKU

ШВАЈЦАРСКА АСОЦИЈАЦИЈА
ЗА ФЕНИЛКЕТОНУРИЈА И ДРУГИ МЕТАБОЛИЧКИ
НАРУШУВАЊА ТРЕТИРАНИ СО ПРОТЕИНСКИ
РЕСТРИКЦИИ



SWISSPKU

1

ШТО ПРЕТСТАВУВААТ ВРОДЕНИТЕ ПРОТЕИНСКИ МЕТАБОЛИЧНИ НАРУШУВАЊА?

Протеините се суштинска материја во нашата исхрана. При процесот на варење на храната тие се разложуваат до своите најосновни делови (аминокиселини), односно преку ензимите дополнително се преработуваат.

При вродени абнормалности во гените, во ретки случаи ензимите може да се дефектни. Како последица на тоа, дефектните ензими не ги преработуваат аминокиселините во целост. Доколку не се преземе ништо, аминокиселините се собираат во поголеми концентрации од потребните и се акумулираат во крвта. Ова може да доведе до сериозни физички и ментални нарушувања. За да се спречат таквите штети, важно е ваквото нарушување да се открие веднаш по раѓањето. Поради тоа, уште од 1965 год. во Швајцарија сите новороденчиња се тестираат уште во првите денови по раѓањето, дали имаат некакви метаболични нарушувања (скрининг на новороденчиња).

Постојат различни нарушувања во зависност од тоа кој ензим или која аминокиселина е зафатен/а од нив. Сите овие нарушувања се третираат така што детето се подложува на специјална ниско-протеинска диета. За да не дојде до општ недостаток на железо, во диетата е вклучен специјален протеински прашок. Во некои метаболични нарушувања се вклучени и конкретни лекови. Со рано откривање на нарушувањето и со строга диета, детето и покрај метаболичното нарушување може да биде совршено здраво.

2

КРАТОК ОПИС НА ВАЖНИТЕ ПРОТЕИНСКИ МЕТАБОЛИЧНИ НАРУШУВАЊА

Фенилкетонурија (PKU)

Луѓето со вродено метаболично нарушување (PKU), воопшто не можат или само делумно ја разградуваат протеинската компонента наречена фенилаланин. Со тоа доаѓа до акумулирање на фенилаланин во телото, кој ако не се третира може да доведе до трајни проблеми како стареење на мозокот, сериозни физички и ментални оштетувања.

За да се спречат штетите од фенилаланинот, неговото внесување се контролира со помош на ниско-протеинска диета. Во диетата е вклучен протеински прашок без фенилаланин за да се обезбеди дневната потребна доза на протеини. Диетата се спроведува под надзор на медицинско лице, а паралелно се добиваат и нутриционистички совети и се вршат редовни проверки на крвта. Доколку строго се придржуваат до специјалната диета за фенилкетонурија (PKU), децата може нормално да се развиваат физички и ментално.

Супстанцијата сапроптерин се прима преку лекови, со чија помош може да се намали интензитетот на строгата диета. Околу 30% од заболените од фенилкетонурија (PKU) ја применуваат оваа диета.

Леуциноза (MSUD)

Кај леуцинозата (MSUD) протеините наречени леуцин, isoleucin и валин не се разградуваат целосно. Кај нормалните диети богати со протеини, овие аминокиселини се акумулираат во крвта во опасни концентрации, што може да доведе до оштетување на мозокот.

Терапијата се состои од ниско-протеински суплемент со специјална мешавина од аминокиселини за да се обезбеди потребната дневна доза на протеини.

Тирозинемија

Тирозинемијата е група на вродени метаболични нарушувања што влијаат врз разградувањето на протеинот тирозин. Разградувањето на оваа аминокиселина е блокирано, а при тоа се генерираат отрови. Доколку не се третира, може да дојде до оштетување на мозокот и на другите органи и понекогаш да предизвика смрт. Терапијата варира во зависност од типот на тирозинемија, но се содржи од ниско-протеинска диета придружена со специфична мешавина од аминокиселини за организмот да ја добива дневната препорачана доза на протеини. Тирозинемијата тип 1 се третира со лекот Нитисинон (NTBC).

Хомоцистинурија

Во ова нарушување основната материја на протеинот наречен метионин не се преобразува во цистеин, туку во опасниот хомоцистеин. Високата концентрација на хомоцистеин во крвта може да доведе до сериозни симптоми кај различни органи (на пример, кардиоваскуларни болести, ментална хендикепираност итн.). Со помош на метионинска, односно протеинска диета овие компликации може да се спречат. Потребата за протеини е покриена со диета со суплемементи со метионинска мешавина од аминокиселини. За третман е достапна и активната супстанција бетаин, како и повеќето витамини.

Глутарична ацидемија тип 1

Кај глутаричната ацидемија од тип 1 основните материи на протеинот наречени лизин и триптофан не може да се разградат поради генетски дефект и поради тоа се акумулираат. Како последица на ова, се појавуваат несакани нус производи што може да предизвикаат трајни оштетувања на мозокот. Проблемите може да се спречат со помош на терапија со ниско-протеинска диета и целно внесување на аминокиселини како суплемементи, како и многу рани инфузииски третмани при инфекции. Како лек се употребува карнитин.

Изовалеријанска ацидемија

Кај изовалеријанската ацидемија леуциноот не се разградува правилно. Наместо тоа се појавува изовалеријанска киселина, која што се насобира во телото и ги оштетува мозокот и нервниот систем. Внесувањето на леуцин се ограничува со ниско-протеинска диета. Доколку е потребно, мора да се примени диета со мешавина од аминокиселини без леуцин. Како лекови се употребуваат карнитин и глицин.

Метилмалонска и пропионска ацидемија

Обете нарушувања се вродени на пропионскиот метаболизам, кој што се употребува кај здрави луѓе за генерирање енергија од протеини од храна. Организмот на лицата заболени од ова нарушување не може правилно да ги употребува основните материи на протеинот како што се метионин, треонин, валин и изолеуцин. Како последица на тоа, во крвта се акумулираат отрови, при што може да дојде до сериозни оштетувања на мозокот и другите органи. Со помош на строга ниско-протеинска диета, овие оштетувања може да се спречат. За да се добие препорачаната дневна доза на протеини, диетата е придружена со мешавина од аминокиселини, која што ги содржи сите потребни протеински компоненти освен метионин, треонин, валин и изолеуцин. Како лекови некои пациенти употребуваат карнитин и витамин Б-12.

Нарушувања на циклусот на уреата

Циклусот на уреата настанува во клетките на црниот дроб каде што азотот што се добива од протеините од храната се носи во уреата. Овој циклус може да биде нарушен поради генетско нарушување што резултира со акумулирање на амонијак во крвта (хиперамонemiја). Доколку не се третира, може да дојде до мозочни оштетувања, па дури и смрт. Но, доколку рано се открие акумулирањето на амонијак во крвта, може да се намали со помош на лекови и ниско-протеинска диета. Со строго придржување кон третманот може да се одбегнат трајни оштетувања.

3

ШТО ПРАВИ SWISS PKU?

Swiss PKU е швајцарска асоцијација за луѓе со фенилкетонурија (PKU) и други вродени метаболички нарушувања. Swiss PKU (изворно CHIP) е основана во септември 1988 год. од страна на загрижени родители и денес има над 130 членови.

Главни цели на Swiss PKU се промовирање на квалитетен живот и создавање оптимални услови за независен живот и покрај метаболично нарушување.

За да се постигнат овие цели

- Swiss PKU организира разни настани за заболените (детски кампови, часови по готвење)
- Swiss PKU промовира и шири информации за искуствата на нејзините членови, на стручни лица и на пошироката јавност.
- Swiss PKU одржува годишни собири
- Swiss PKU го промовира прифаќањето на ниско-протеинска исхрана во Швајцарија.



Swiss PKU е член на Европската асоцијација за фенилкетонурија E.S.PKU (www.espku.org).

Дополнителни информации за вродените метаболички нарушувања, за Swiss PKU и за тековни настани може да најдете на нашата веб-страница: www.swisspku.ch

Имате прашања за PKU или за диета?

Swiss PKU соработува со советувалиците Oase. Нутриционистот Сесилија Смит ви стои на располагање за прашања во врска со нископротеинска диета и нуди помош до семејствата чиј член е заболен од овие нарушувања со голем број практични совети.

Тел. 079 646 66 10

Адреса од е-пошта oase@swisspku.ch



КАЈ КОГО МОЖЕ ДА СЕ ОБРАТАМ?

Дополнителни и корисни информации за тековните настани на Swiss PKU може да најдете на нашата веб-локација: www.swisspku.ch

Дали сакате да станете член или имате прашања за Swiss PKU?
Канцелариите на Swiss PKU се наоѓаат на
Ringstrasse 70 (Рингштрассе 70)
8057 Zürich (8057 Цирих)
Тел. 044 430 40 50
Факс 044 434 20 21
Адреса од е-пошта info@swisspku.ch
Веб-локација www.swisspku.ch

Во соработка со



INSELSPITAL
UNIVERSITÄTSSPITAL BERN
HÔPITAL UNIVERSITAIRE DE BERNE

UNIVERSITÄTS-
KINDERSPITAL
ZÜRICH

Das Spital der
Elektronenstiftung

HUG Hôpitaux
Universitaires
Genève

CHUV Centre hospitalier
universitaire vaudois



SWISSPKU