



***Harnstoffzyklusstörungen und Organoazidurien  
Für junge Patienten***

## Was ist eine Harnstoffzyklusstörung/ eine Organoazidurie?

Unsere Nahrung wird im Körper mit Hilfe von biochemischen Reaktionen zerkleinert, um Energie zu erzeugen und um uns dabei zu helfen, zu wachsen und gesund zu bleiben. Wahrscheinlich weißt Du, dass unsere Nahrung aus Kohlenhydraten, Fetten und Eiweiß besteht. Kohlenhydrate und Fette geben uns Energie, Eiweiß hilft uns zu wachsen, unseren Körper aufzubauen und gesund zu bleiben.

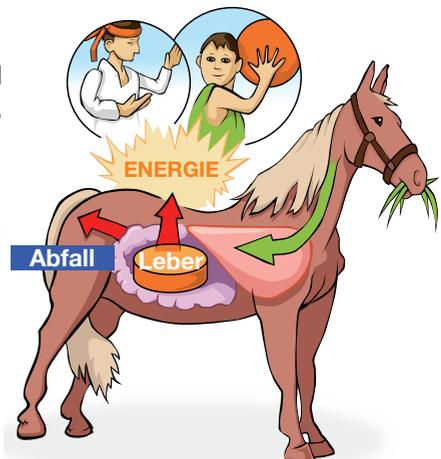


*Eiweiß, Kohlenhydrate, Fette (und Vitamine, Mineralstoffe und Wasser)*

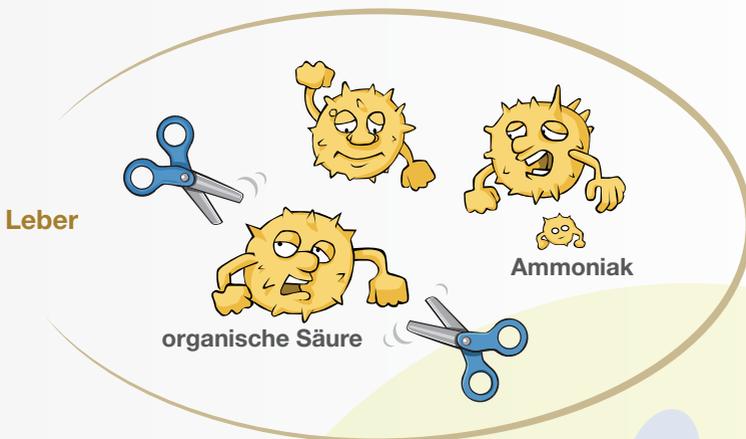
**Dein Körper braucht alle diese Stoffe**

Menschen mit einer Harnstoffzyklusstörung oder einer Organoazidurie können krank werden, wenn sie zu viel Eiweiß essen (daher müssen sie eine spezielle Diät einhalten).

Beispiele von Nahrungsmitteln, die uns viel Eiweiß geben, sind Milch, Eier, Fleisch, Fisch, Bohnen und Nüsse. Das Eiweiß aus der Nahrung wird zerkleinert und gelangt zur Leber, um dort sortiert zu werden. Die Leber entscheidet, wie viel vom Körper gebraucht wird und wie viel als Abfall entfernt werden muss.



Eure Leber scheidet auch giftige Stoffe (Toxine) aus eurem Körper aus. Überflüssiges Eiweiß wird zerkleinert und erzeugt zwei giftige Stoffe, die man „Ammoniak“ und „organische Säuren“ nennt. Die Leber wird diese Stoffe mit Hilfe bestimmter Tricks schnell wieder los. Hierfür benötigt sie „Enzyme“. Enzyme sind wie kleine (für Dich unsichtbare) Scheren. Sie schneiden die giftigen Stoffe in immer kleinere Stücke und machen sie damit unschädlich.



- Ammoniak wird in einen harmlosen Stoff umgewandelt, und zwar in Harnstoff, der mit dem Harn (das ist Dein Pipi) ausgeschieden wird. Von diesem Stoff hat der Harn seinen Namen.
- die organischen Säuren werden vom Körper wiederverwertet oder vollständig zerkleinert.

Wenn etwas mit diesen Enzymen nicht richtig funktioniert, sammeln sich die giftigen Stoffe im Körper an. Hierdurch können sie den Körper schädigen.

Du kannst es Dir so vorstellen, dass deine Leber wie eine Badewanne ist und Ammoniak oder organische Säuren wie Wasser sind: wenn du eine Badewanne mit Wasser füllst und immer weiter füllst, ohne den Stöpsel herauszuziehen, läuft sie über.....



Das geschieht bei einem Harnstoffzyklusdefekt oder bei einer Organoazidurie. Deine spezielle Ernährung und die Medikamente werden Dir helfen, überflüssigen Ammoniak und die organischen Säuren loszuwerden, damit Du gesund bleibst.

## Warum ist der Name der Krankheit so seltsam?

Je nachdem, welches Enzym nicht richtig funktioniert, werden den Harnstoffzyklusdefekten und den Organoazidurien spezielle Namen gegeben. Die Ärzte mögen es, wenn die Dinge komplizierter klingen als sie in Wirklichkeit sind!



Diese Namen sagen uns nur, welches Enzym blockiert ist oder welche schädlichen Stoffe sich ansammeln und in den Harn fließen. Das macht jedoch keinen großen Unterschied für Dich oder Deine Behandlung!

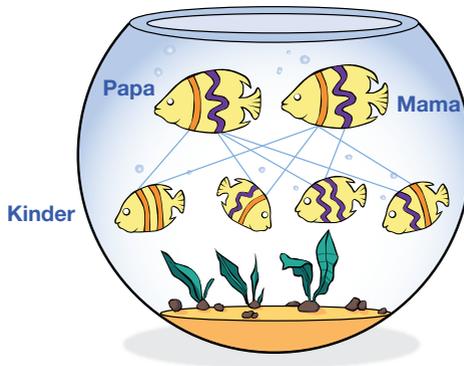
## Warum habe ich eine Harnstoffzyklusstörung / eine Organoazidurie bekommen?

Daran ist niemand schuld.

Eine Harnstoffzyklusstörung / eine Organoazidurie ist angeboren. Du bist mit ihr bereits auf die Welt gekommen. Sie wird auch als vererbte oder „genetische“ Erkrankung bezeichnet.

## Wie funktionieren Gene und genetische Erkrankungen?

... Wenn ein neues Kind entsteht, kommen ein Ei von Deiner Mama und ein Samen von Deinem Papa zusammen, und daraus entsteht das Kind. Es gibt keine Möglichkeit vorherzusagen, welcher Samen und welches Ei sich vereinigen werden, um das Baby entstehen zu lassen... Mamas Ei und Papas Samen haben die Eigenschaften (und Informationen) in sich, die verantwortlich sind für die Farbe Deiner Augen, Deines Haares usw. Sie haben auch jede Information in sich, die mit einer genetischen Erkrankung zusammenhängt.



 Normales gen

 Gene with disorder

 Does not have a disorder

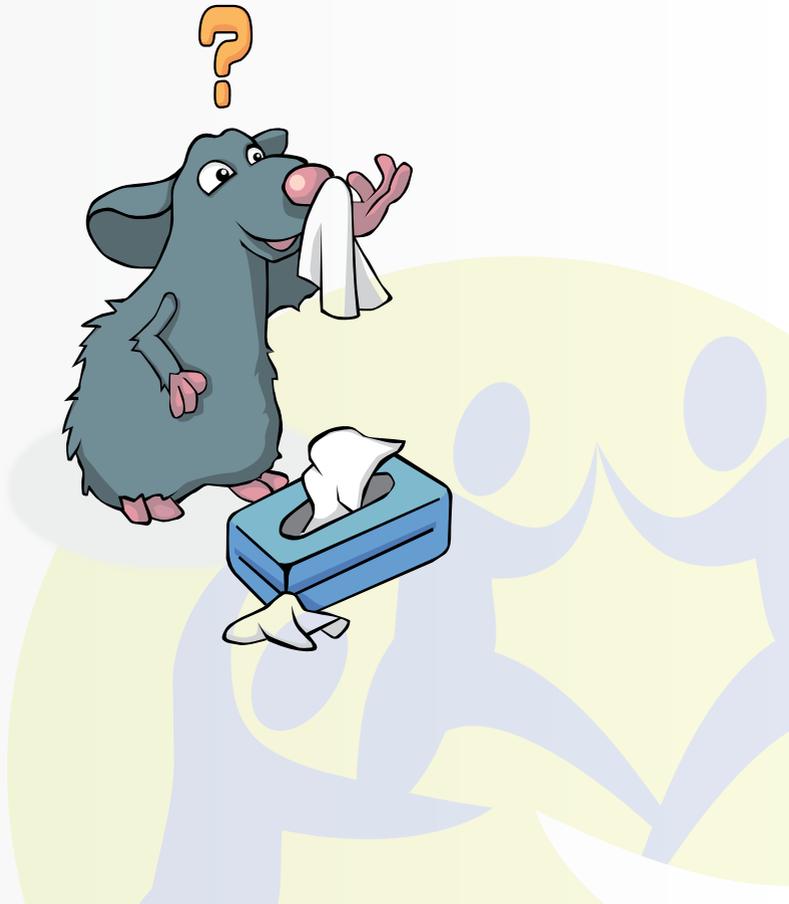
 Does not have a disorder but carries one defective gene like mum and dad

 Carries 2 defective genes and has a disorder

Die meisten Harnstoffzyklusstörungen und Organoazidurien treten auf, wenn sowohl Mamas Ei als auch Papas Samen die Information für eine genetische Krankheit „tragen“, der an das Baby weitergegeben wird.

## Ist das ansteckend?

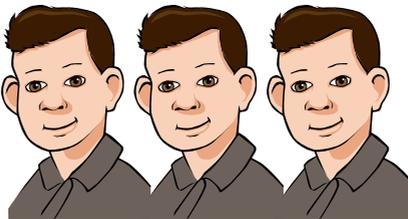
NEIN. Eine Harnstoffzyklusstörung / eine Organoazidopathie ist nicht ansteckend. Sie wird nicht durch einen Krankheitserreger verursacht. Sie ist durch einen Fehler in der Zusammensetzung der Gene entstanden.



## Unterscheide ich mich von allen anderen?



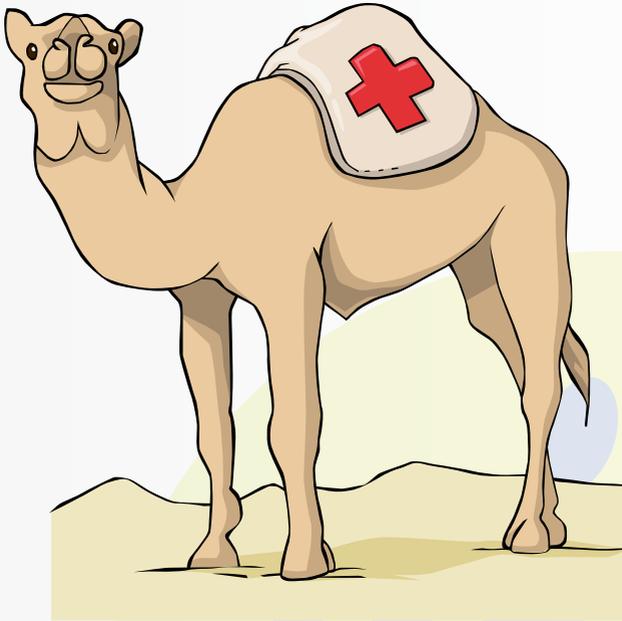
Jeder von uns ist anders. Einige von uns sind groß, andere klein, einige sind besonders geschickt in der Schule, und wieder andere können andere Dinge besser. Ein Mensch mit einer Harnstoffzyklusstörung / einer Organoazidurie hat lediglich ein medizinisches Problem, das behandelt werden muss.



Stell dir vor, wir wären alle gleich...

## Warum muss ich eine spezielle Diät einhalten? Warum muss ich Medikamente einnehmen?

Die spezielle Diät kontrolliert die Menge an schädlichen Stoffen im Körper und sorgt dafür, dass es Dir nicht schlecht geht. Es kann schwer sein, sich an die spezielle Diät zu halten und immer Medikamente zu nehmen, aber wenn Du sie nicht nimmst, wirst Du krank und fühlst Dich nicht wohl.



## Wie lange werde ich die Medizin weiter nehmen müssen?

Du wirst Deine Medizin Dein ganzes Leben nehmen müssen. Das klingt nach einer schlechten Nachricht, aber einige Pillen jeden Tag zu nehmen, ist sicher viel besser als krank zu werden – oder?



## Was geschieht, wenn ich meine Diät und Medikamente immer jeden Tag nehme?

Du wirst Dich viel besser fühlen, viel mehr Sachen tun können und viel mehr Spaß haben!

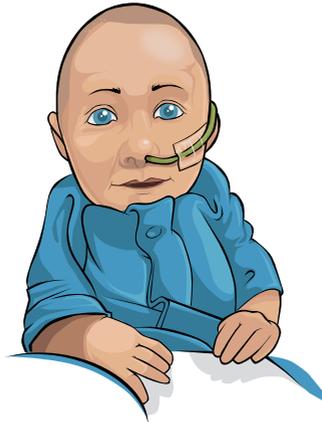


## Was geschieht, wenn ich meine Diät nicht mehr einhalte, meine Medikamente nicht mehr nehme und Dinge esse, die ich nicht essen sollte?

Dann steigen die Mengen an Ammoniak und organischen Säuren in Deinem Körper an und Du kannst sehr krank werden! Du musst dann vielleicht sogar ins Krankenhaus gebracht werden, um stärkere Medikamente zu bekommen.

## Warum benötigen manche Menschen mit Harnstoffzyklusstörungen / Organoazidurien eine Ernährungssonde?

Menschen mit Harnstoffzyklusstörungen / Organoazidurien haben manchmal keinen grossen Appetit. Die von ihnen gegessene Menge ist vielleicht nicht genug, um gesund zu bleiben und gut zu wachsen. Die Ernährungssonde (das ist ein dünner Schlauch, der bis in den Bauch reicht) kann auch hilfreich sein, wenn Du den Geschmack der Medikamente nicht magst. Die Sonde ist auch sehr nützlich, um Dir Nahrung und Medikamente zu geben, wenn Du krank bist und Dich nicht wohl fühlst.



*E ine Ernährungssonde befördert Nahrung oder Medikamente direkt in den Magen.*

*Die Verwendung einer Ernährungssonde ist bei jedem Menschen anders, daher solltest Du das mit Deinem Stoffwechselteam besprechen.*

## Wird sich mein Problem bessern oder verschlechtern?

Das Problem ist auf einen Fehler in den Genen zurückzuführen, also bleibt es das ganze Leben über bestehen. Die Medikamente und Deine spezielle Diät helfen Dir gesund zu bleiben und Dich gut zu fühlen. Es kann Zeiten geben, an denen der Körper mehr Ammoniak oder organische Säuren erzeugt als gewöhnlich. Das geschieht, wenn Du eine andere Krankheit hast wie zum Beispiel eine Erkältung, Fieber, Durchfall und Erbrechen. Das dauert nur kurze Zeit, aber während dieser Zeit wirst Du Dich vielleicht schlechter fühlen.



## Was soll ich tun?

Wenn Du eine Erkältung, Fieber, Durchfall oder Erbrechen hast, benötigst Du eine spezielle Behandlung, die sogenannte „Notfallbehandlung“. Die Notfallbehandlung hilft Dich, dass es Dir schnell wieder besser geht. Manchmal kann es Dir sehr schlecht gehen, so dass du einige Tage im Krankenhaus bleibenmusst, wo Du stärkere Medikamente erhältst.

## Tut es weh?

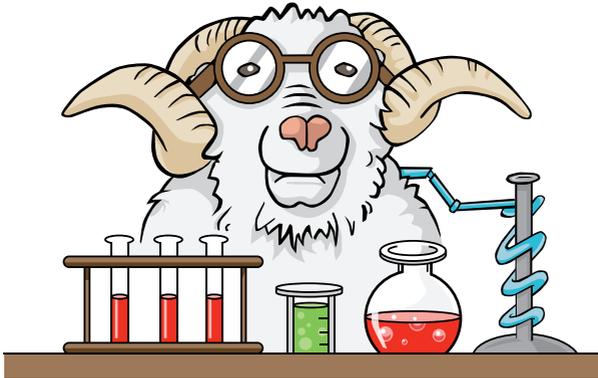
Nein, es tut nicht weh, aber du kannst Dich krank und unwohl fühlen.

## Geschieht das jedesmal, wenn ich krank werde?

Jeder Mensch ist anders, jede Krankheit ist anders und die Art und Weise, wie der Körper mit der Krankheit umgeht, ist jedesmal anders. Bei manchen Kran-

keiten wirst du dich schlechter fühlen als bei anderen, während Du Dich bei anderen vielleicht gar nicht krank fühlst. Da es unmöglich vorherzusagen ist, solltest du jede Krankheit ernst nehmen und die „Notfallbehandlung“ anwenden.

## Warum muss der Arzt immer Blutuntersuchungen machen?



Blutuntersuchungen werden benötigt, um zu überprüfen, wie gut die Behandlung funktioniert und ob Du genügend Nährstoffe bekommst.

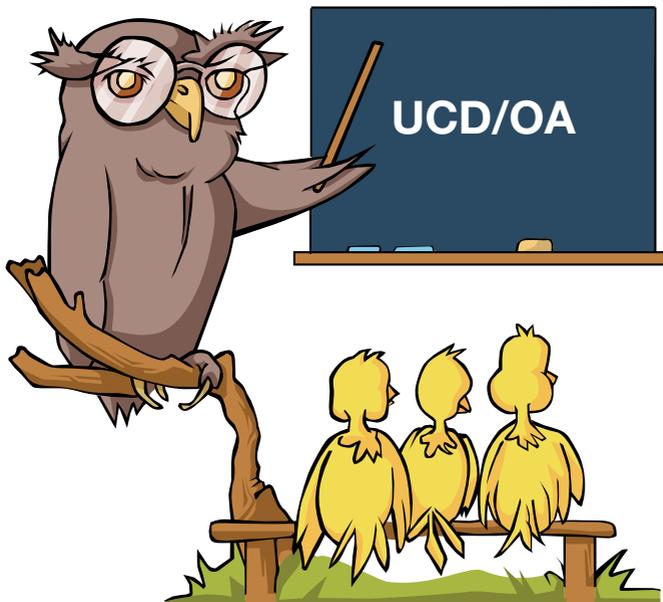
## Darf ich.....?

- auf dem Computer spielen? **JA**
- Spiele spielen? **JA**
- Zu Partys gehen? **JA**
- In Ferien fahren? **JA**
- In die Schule gehen? **JA**



## Müssen andere Leute von meiner Erkrankung wissen?

Es ist wahrscheinlich am besten, wenn Deine Lehrer in der Schule wissen, dass Du eine Harnstoffzyklusstörung / Organoazidurie hast und wenn Deine Eltern mit ihnen darüber sprechen.



## Müssen meine Freunde davon wissen?

Es bleibt Dir allein überlassen, ob Du Deinen Freunden davon erzählst oder nicht. Häufig ist es das Beste, guten Freunden hiervon zu erzählen, damit sie verstehen können, warum du eine Medizin schlucken musst.



Weitere Informationen und Kontakte mit Patientenorganisationen unter [www.e-imd.org](http://www.e-imd.org)

Diese Broschüre ist Teil des im Rahmen des Gesundheitsprogramms von der Europäischen Union subventionierten Projekts E-IMD. Weitere Informationen finden Sie unter [http://ec.europa.eu/health/programme/policy/index\\_en.htm](http://ec.europa.eu/health/programme/policy/index_en.htm)

E-IMD dankt dem Eurowilson-Netzwerk für die freundliche Zurverfügungstellung der in dieser Broschüre verwendeten Illustrationen ([www.eurowilson.org](http://www.eurowilson.org)).