

Organske acidurije
Vodič za bolesnike, roditelje i obitelji

Jane Gick



Sadržaj

Uvod	3
Uloga metabolizma	4
Što se u tijelu zbiva s bjelančevinama ?	4
Ciklus ureje	5
Koji su simptomi ?	6
Liječenje	7
Ciljevi liječenja	7
Hitno liječenje za vrijeme akutne bolesti	7
Dugoročno liječenje	9
Dijeta	9
Lijekovi	10
Kako je moje dijete dobilo ovu bolest ?	11
Kako se to zbiva ?	12
Što budućnost nosi mojem djetetu ?	14
Trudnoća	15
Putovanje	16
Rječnik	17

Uvod

Vama ili Vašem djetetu postavljena je dijagnoza organske acidurije.

U početku je svaku informaciju koja se tiče takvih bolesti teško razumjeti, posebno u trenutku kad ste, naravno, vrlo zabrinuti i iznenada obasuti mnoštvom medicinskih informacija.

Opisom ovog poremećaja u obliku brošure na internetu, omogućuje Vam se da je pročitate u slobodno vrijeme i zapišete sva važna pitanja koja biste željeli pitati Vašeg liječnika, medicinsku sestru ili dijetetičara.



Uloga metabolizma

Da bismo bili zdrava osoba moramo naše tijelo redovito hraniti kako bismo mu hranom osigurali energiju i obnovu tkiva.

Hrana koju jedemo razgrađuje se u male sastavne dijelove i koristi za rast i obnovu tkiva, ili biva pohranjena da bude raspoloživa u razdobljima gladovanja ili se kao otpad izlučuje. Iako ovo objašnjenje u osnovi opisuje proces, on je, naravno, mnogo složeniji.

Što se u tijelu zbiva s bjelančevinama ?

Hrana koja sadrži bjelančevine (drugi naziv za bjelančevine je „proteini“) je mlijeko, jaja, riba, meso, sir, kruh itd. Tijekom probave bjelančevine se u crijevu razgrađuju u manje molekule ili „građevne jedinice“ kako bi se prenijele u krv i koristile za rast i obnovu tkiva. Ono što smo pojeli kao odrezak ili popili kao čašu mlijeka razgradit će se tako u 20 pojedinačnih „građevnih jedinica“ poznatih kao aminokiseline. Ove aminokiseline prenose se u krvotok i njime dolaze do tjelesnih stanica kojima trebaju. Općenito govoreći, jedemo mnogo više bjelančevina nego što je tijelu potrebno. Zbog toga, nakon što završimo s korištenjem onog što nam je potrebno, višak se razgrađuje enzimima u manje produkte, među kojima su amonijak i organske kiseline. Tijelo ne podnosi velike količine amonijaka i organskih kiselina pa se oni u jetri pretvaraju u neškodljive oblike koji se mogu izlučiti.

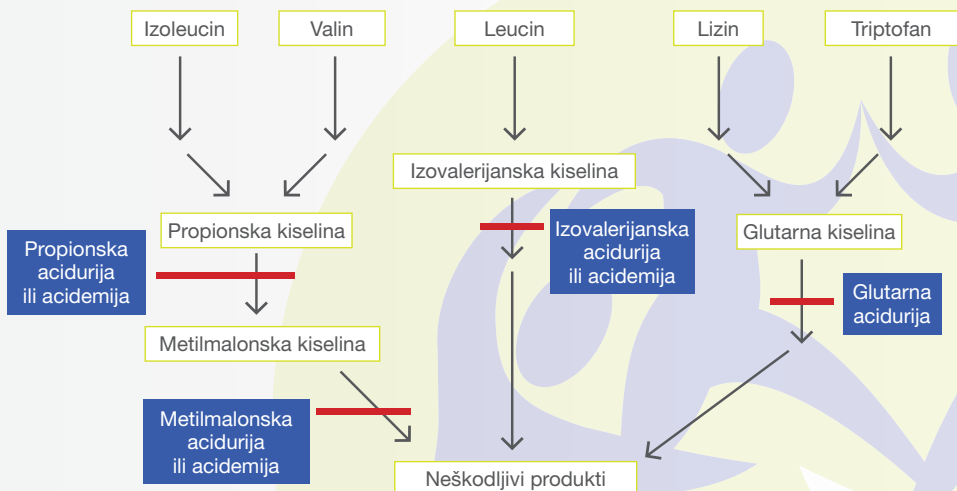
Organske kiseline

Da biste razumjeli bolest Vašeg djeteta korisno je razjasniti detaljnije kako se razgrađuju neke aminokiseline (kao izoleucin, valin, leucin, lizin i triptofan). Svaka aminokiselina ima vlastiti put razgradnje na kojem djeluje niz enzima. Svaki enzim je nužan da bi se jedna tvar (kemijski spoj) pretvorila u drugu. Ako neki od enzima ne radi kako treba dolazi do prepreke u razgradnji i nagomilavanja tvari koju taj enzim normalno razgrađuje. Kad se nerazgrađene tvari nakupljanju one postaju štetne i opasne za tijelo. Ovo nakupljanje nalikuje prometnom zastoju na cesti na kojoj se dogodila nesreća.

Ako Vam je rečeno da Vam dijete ima organsku aciduriju, to znači da jedan od enzima koji sudjeluju u razgradnji aminokiselina ne radi kako treba. Po organskim kiselinama koje se nakupljaju prije mjesta prepreke na putu razgradnje dobile su pojedine organske acidurije imena:

- Propionska kiselina – propionska acidurija ili acidemija
- Metilmalonska kiselina – metilmalonska acidurija ili acidemija
- Izovalerična kiselina – izovalerijanska acidurija ili acidemija
- Glutarna kiselina – glutarna acidurija

Dijagram pokazuje položaj enzima koji ne valja u tim poremećajima



Koji su simptomi ?

Simptomi se razlikuju od osobe do osobe, a mogu se pojaviti u bilo kojoj životnoj dobi.

U prvim tjednima života **novorođenče** može postati teško bolesno jer više ne može putem posteljice odstranjivati ove štetne tvari koje se nakupljaju nakon što dijete počne hranom u tijelo unositi bjelančevine. U takvoj situaciji djeca obično postaju pospana, ubrzano dišu, povraćaju i mogu postati životno ugrožena. Zbog toga je neophodno bolničko liječenje. Nakon što se stanje Vašeg djeteta stabilizira dobit ćete informacije o bolesti, potrebnu potporu i upute kako liječiti bolest Vašeg djeteta.

Ponekad, štetne kiseline uzrokuju da se oko bolesnog djeteta osjeća karakterističan miris. Za djecu s izovalerijanskom acidurijom poznato je da se oko njih može osjećati neugodan miris kao od znojnih nogu. Nakon što započne liječenje taj smrad nestaje. Ipak, roditelji ponekad osjete taj neugodni miris kad se dijete ne osjeća dobro, npr. zbog prehlade ili sličnog razloga; to može biti rani znak da treba početi s primjenom hitnih mjera liječenja (hitne mjere liječenja opisane su kasnije u ovoj brošuri).

Ponekad bolesna djeca ne dobiju nikakve simptome bolesti sve dok ne postanu starija. Smatra se da imaju blaže oblike bolesti. No, i u njih je brižljiva skrb jednako važna.

Liječenje

Ciljevi liječenja

Glavni cilj liječenja je održavati koncentraciju organskih kiselina u krvi u sigurnom rasponu. Više je čimbenika koji mogu uzrokovati porast organskih kiselina, uključujući infekcije i nagli porast količine bjelančevina u obrocima. U razdobljima bolesti i infekcija tijelo često odgovara na potrebu stvaranja energije razgradnjom vlastitih pričuva. Kao posljedica razgrađuju se i tjelesne bjelančevine zbog čega dolazi do porasta organskih kiselina u krvi.

Hitno zbrinjavanje za vrijeme akutne bolesti

Ako se Vaše dijete ne osjeća dobro, mora ga se liječiti hitnim mjerama.

Hitne mjere su nužne za sve bolesnike s organskim acidurijama, uključujući one s blagim oblicima bolesti. Hitne mjere razlikuju se od bolesnika do bolesnika.

Hitne mjere uključuju davanje energetskog napitka s velikim udjelom šećera, a time i kalorija. Takav napitak je nužan kad dijete nije dobro i ne podnosi svoju uobičajenu prehranu. Radi se o neškodljivom rješenju, koje nije, ako se dijete ubrzo nakon pijenja tog napitka oporavi, povezano s bilo kakvim neželjenim nuspojavama. Kako je ranije objašnjeno, uzimanjem tih dodatnih kalorija sprječava se u tijelu razgradnja vlastitog tkiva, uključujući i bjelančevina, u svrhu proizvodnje energije i sprječava nastajanje škodljivih organskih kiselina. Kašnjenje u primjeni ove mjere može biti opasno. Ako niste sigurni kako treba postupiti, najbolje je posavjetovati se sa zdravstvenim osobljem koje se u području gdje živite bavi metaboličkim bolestima ili sa specijaliziranim centrom za takve bolesti.

Sastav takvog napitka i količina koju treba popiti prilagođava se svakom bolesniku individualno, ovisno o dobi i tjelesnoj masi. O njegovom sastavu odlučuju liječnik i dijetetičar. Upute, najbolje pisane, o korištenju ovog napitka treba dosljedno slijediti bez obzira na doba dana ili noći. Hitne mjere u razdobljima kad se dijete počinje osjećati loše, a još nije jasno hoće li bolest krenuti u smjeru daljnjeg pogoršanja ili oporavka, uključuju bez odlaganja i privremeni prestanak uzimanja hrane i pića koji sadrže bjelančevine. Takav prestanak uzimanja bjelančevina ne smije trajati dulje od 24 sata bez da se posavjetujete sa

zdravstvenim osobljem koje je dobro informirano o bolesti Vašeg djeteta. Važno je i spuštati tjelesnu temperaturu ako je ona povišena.

Ako se Vašem djetetu bez obzira na primijenjene opisane hitne mjere stanje zamjetno ne poboljšava i/ili i dalje povraća trebate, ovisno o situaciji, učiniti nešto od sljedećeg:

- javiti se svom područnom liječniku radi procjene stanja i po potrebi upućivanja u bolnicu ili
- javiti se u bolničku hitnu službu ili drugu vrstu hitne službe ili
- posavjetovati se telefonom s pedijatrima u bolnici

Nakon primitka u bolnicu najvjerojatnije će energetske napitke biti zamijenjen intravenskom infuzijom koja sadrži glukozu ili će mu infuzija biti dodana. Na taj način će se omogućiti da se želudac nakon povraćanja previše ne opterećuje i smiri te da dijete ipak dobije potrebnu glukozu, sada izravno u venu. Nakon što se bolest koja je izazvala pogoršanje obuzda postupno se prelazi ponovno na uzimanje tekućine i hrane na usta i nastavlja s posebnim dijetnim liječenjem.

Za vrijeme boravka u bolnici bit će neophodno uzimati uzorke krvi za pretrage kako bi se utvrdilo je li metabolički poremećaj suzbijen i nalazi uredni pa odlučiti jesu li potrebne dodatne mjere liječenja.

Ako za vrijeme boravka u bolnici Vaše dijete ne odgovori dobro na infuziju glukoze, potrebne su dodatne mjere liječenja. Ako koncentracija organskih kiselina u krvi naraste do vrlo visokih vrijednosti mogu se pojaviti pospanost, razdražljivost i zbunjenost što je upozorenje da je bolest zahvatila mozak. Da se to spriječi može biti potrebna primjena lijekova u venu. Njih je bolesnik možda već i prije uzimao na usta ili preko sonde. Ako i nakon uvođenja tih lijekova Vaše dijete bude vrlo loše može postati nužno premjestiti ga u jedinicu intenzivne njege gdje se mogu primijeniti dodatne mjere intenzivnog liječenja.

Dugoročno liječenje

Dijeta

Bolesnicima u kojih je postavljena dijagnoza organske acidurije najčešće je ograničen unos bjelančevina hranom ili im se savjetuje da budu oprezni s količinom bjelančevina koju jedu.

Ograničenje unosa bjelančevina je važno jer smanjuje nastanak štetnih organskih kiselina.

Cilj je osigurati tijelu dovoljno bjelančevina za rast i obnovu tkiva, ali istovremeno i ograničiti unos do količine koju dijete podnosi. Postoji sklonost da se s vremenom smanjuje količina bjelančevina koju bolesnik podnosi jer se s dobi usporava brzina rasta.

Dijetom treba osigurati i dovoljno kalorija jer njihov nedovoljan unos također može izazvati metaboličku krizu.

Vaš će Vas dijetetičar naučiti kako izračunati količinu bjelančevina u hrani. Tako ćete moći kontrolirati unosite li hranom količinu bjelančevina odobrenu planom dijetalnog liječenja. Vagati (i poslije računati količinu bjelančevina u njoj) treba samo hranu koja sadrži bjelančevine. Ostalu hranu ne treba vagati i može je se jesti bez ograničenja.

U mnogih bolesnika razvije se odbojnost prema hrani u tolikoj mjeri da je teško na usta u tijelo unijeti dovoljno kalorija. U takvim slučajevima neizbježna je primjena sonde (cjevčice) za hranjenje.

Sonde se mogu primjenjivati tako da se tanka sonda uvede kroz nos i smjesti u želudac. Takve sonde nazivamo nazogastričnim sondama. Ne preporučuju se za dugotrajnu primjenu. Ako postane očito da će biti potrebno dugoročno hranjenje sondom, otvaranje gastrostome, rupe u trbušnoj stijenci spojene sa želucom, može biti nužno. Cjevčica za hranjenje na gastrostomu postavlja se direktno u želudac pod anestezijom u okviru manjeg kirurškog zahvata. Otvor gastrostome zatvara se malim plastičnim poklopcem poput dugmeta, tik do kože. U trenucima kad se ne daje obrok kroz gastrostomu, cjevčica se začepi odnosno poklopac zatvori i prekrije odjećom da se ne vidi.

Lijekovi

Neki bolesnici s organskim acidurijama primaju lijekove, a neki ne. Slijedi popis lijekova koji se koriste i liječenju organskih acidurija i opis njihovog djelovanja:

KARNITIN pomaže vezanjem za organske kiseline omogućujući njihovo pojačano izlučivanje urinom.

GLICIN djeluje na isti način kao karnitin. U nekim bolestima, ako je bolesnik dobro, može se primjenjivati kao jedino sredstvo liječenja.

METRONIDAZOL je antibiotik koji se u organskim acidurijama daje u manjim dozama nego za liječenje infekcija. Svrha davanja je smanjenje količine bakterija koje normalno žive u crijevima i također proizvode organske kiseline, koje se iz crijeva apsorbiraju u krv i jednako kao i one nastale u metaboličkim procesima u tijelu mogu štetiti bolesniku.

Osin navedenih, još je mnogo lijekova koji se koriste u liječenju organskih acidurija. Ovdje su opisani oni koji se koriste najčešće.

Vrlo je važno da uzimate sve Vaše lijekove točno kako Vam je Vaš doktor propisao.

Kako je moje dijete dobilo ovu bolest?

Organske acidurije su genetski uzrokovane. To znači da nisu posljedica ničega što se događalo u trudnoći. Genetski poremećaji su naslijeđeni, a obrazac po kojem je Vaše dijete dobilo bolest bit će u nastavku opisan.

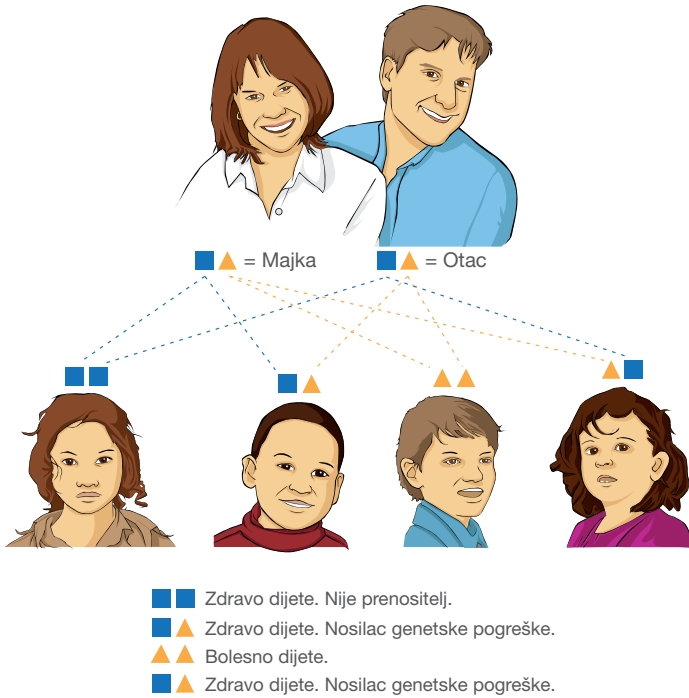
Ako je gen naslijeđen i od majke i od oca naziva se autosomno recesivnim.

U ljudskom tijelu, svaka osoba nosi približno sedam pogrešaka u svojoj ukupnoj genetskoj informaciji. Ako Vi i Vaš partner nosite istu genetsku pogrešku koja je odgovorna za nastanak organske acidurije, u svakoj trudnoći vjerojatnost je 1 od 4 da će se dijete roditi s organskom acidurijom.



Kako se to zbiva?

Dijagram Vam pokazuje kako se to događa.



Pri oplodnji ne može se predvidjeti koji će se spermij s kojim jajašcem spojiti da dođe do začeća. Pri začeću spaja se jedan spermij oca s jednim jajašcem majke kako bi se razvio plod.

Genetska informacija pohranjena je u molekuli DNK koja se nalazi u kromosomima u jezgri svake jajne stanice i svakog spermija. Upravo ta informacija određuje u djeteta npr. boju očiju, boju kose, kao i sve druge nasljedne osobine koje mogu biti promijenjene zbog nasljednih bolesti.



Što budućnost nosi mojem djetetu?

Kao što je opisano, težina organskih acidurija vrlo je promjenjiva. U nekih bolesnika bolest je tako blaga da liječnik specijalist treba samo jednom godišnje pregledati bolesnika. Takav posjet jednom u godini omogućuje liječniku da uoči promjene koje bi se mogle dogoditi s odrastanjem bolesnika. S vremenom može nastati potreba za ograničenjem unosa bjelančevina i primjenom lijekova.

Za djecu s težim oblicima bolesti važno je da ih redovito kontroliraju i procjenjuju liječnik-metaboličar i dijetetičar. Vjerojatno je da će neka od njih trebati i potporu lokalnih zdravstvenih službi za svoje posebne potrebe. Ta potpora može uključivati sudjelovanje socijalnih radnika, logopeda, fizijatara i fizioterapeuta, pedijatara u dispanzeru, patronažne sestre, defektologa i drugih.

Teško bolesna djeca mogu imati poteškoće u učenju i zbog toga trebati dodatnu procjenu kako bi im se osiguralo obrazovanje koje odgovara njihovim sposobnostima učenja.

Trudnoća

Iako su organske acidurije teške bolesti, liječenje se trajno unaprjeđuje, među ostalim i zbog istraživanja koja su trajno u tijeku pa se može očekivati poboljšanje dugoročnog ishoda bolesti. Naravno, to će uvijek ovisiti o vrsti i težini organske acidurije koju neka osoba ima.

Da bi žena rodila zdravo dijete treba uložiti značajan napor i podnijeti znatan stres. Ako žena boluje od organske acidurije taj se stres u trudnoći još povećava i može uzrokovati značajne probleme, kako majci tako i plodu, posebno ako skrb o njima nije na potrebnoj razini. Preporučuje se, ako je ikako moguće, da trudnoća bolesnica s organskim acidurijama, kao i trudnoća prenositeljica tih bolesti koje su već rodile dijete s organskom acidurijom bude planirana i unaprijed dogovorena sa specijalistima, čija je skrb nad takvom trudnoćom nužna. Među njima su ginekolog, genetičar i pedijatar koji se bave metaboličkim bolestima. To osigurava da će cijelim tijekom trudnoće, kao i nakon rođenja majka i dijete imati najbolju moguću potporu i skrb. Vjerojatno je da će se trudnica s organskom acidurijom morati u trudnoći češće kontrolirati, da će joj se pretrage raditi češće, a možda će se morati promijeniti i dijeta na kojoj je bila ili primjena lijekova koje je uzimala.

Putovanje

Putovanje je danas dio svakodnevnice i ne bi trebalo biti prepreka za osobe s organskim acidurijama. Ipak, razumno je prije duljih putovanja i putovanja u inozemstvo poduzeti određene mjere predostrožnosti. Preporučljivo je provjeriti postoji li u Vašem odredištu dovoljno kvalitetna zdravstvena služba koja Vam može pružiti potrebnu skrb ako se razbolite i dogodi Vam se metabolička kriza.

Svakako je nužno da i za vrijeme putovanja nastavite s dijetom koju inače provodite i lijekovima koje inače uzimate, kao i da osigurate njihovu dovoljnu količinu za cijelo putovanje.

Sa sobom trebate ponijeti i pisane informacije o Vašoj bolesti, koje je najbolje da Vam napišu liječnici koje inače brinu o Vama. Te informacije trebaju sadržavati podatke o bolesti i liječenju specifičnom za poremećaje ciklusa ureje, posebno prilagođenom za Vas. Za dulje boravke u inozemstvu dobro je da Vam Vaši liječnici preporuče liječnika u inozemstvu koji bi preuzeo brigu o Vama.

Rječnik

Akutan: nagao, brzog tijeka (često i težak)

Aminokiseline: sastavni dijelovi bjelančevina

Amonijak: štetni usputni proizvod razgradnje bjelančevina u tijelu

Kroničan: dugotrajan

Dekompenzacija: metabolički izraz koji označava početnu fazu bolesti s pogoršanjem stanja bolesnika koje nastaje zbog razgradnje vlastitih bjelančevina u stanicama i tkivima. Dekompenzacija je obično izazvana proljevom, povraćanjem ili blažom infekcijom.

Eliminacija: izlučivanje „otpadnih“ tvari stolicom ili urinom

Enzim: kemijski spoj u ljudskom tijelu koji omogućuje da se kemijske reakcije brže odvijaju

Gastrostoma: otvor u trbušnoj stijenci u kojeg je postavljena cjevčica što omogućuje davanje hrane direktno u želudac

Intravenski: koji se primjenjuje davanjem u venu

Nazogastrična sonda: cjevčica od umjetnog materijala koja se uvlači kroz nos sve do želuca i služi hranjenju

Oralno: na usta

Organske kiseline: kiseline koje prirodno nastaju u tijelu razgradnjom amino-kiselina

Pedijatar: liječnik s posebnom izobrazbom za liječenje djece

Urea: tvar koja nastaje razgradnjom amonijaka, manje je štetna od njega i izlučuje se urinom

Dodatne informacije i kontakte s udrugama bolesnika možete naći na:

www.e-imd.org

Ovaj tekst nastao je kao dio projekta „E-IMD“ kojeg financira Europska unija u okviru Programa zdravlja

Dodatne informacije na:

http://ec.europa.eu/health/programme/policy/index_en.htm

„E-IMD“ posebno zahvaljuje mreži „Eurowilson“ za ljubazno ustupljanje crteža korištenih u tekstu (www.eurowilson.org).