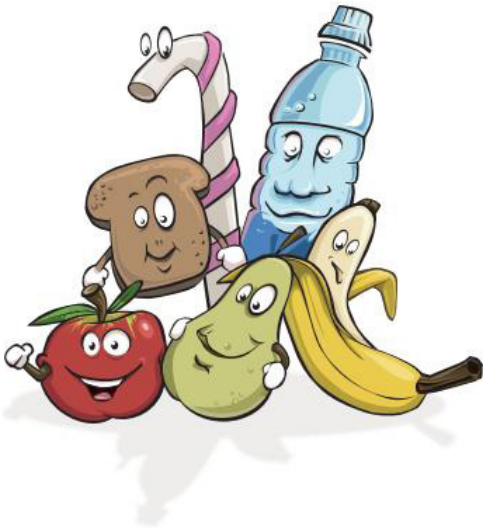




**Üre döngüsü enzim defektleri ve  
organik asidemiler  
Genç hastalar için**

## Üre döngüsü enzim defekti/ organik asidemi nedir?

Yediğimiz besinler vücudumuzda enerji elde etmek ve büyümeye ve sağlıklı kalmaya yardımcı olmak için binlerce kimyasal reaksiyon ile parçalara ayrılır. Yediğimiz besinlerin karbonhidrat, yağ ve proteinden oluştuğunu hatırlarsın belki. Karbonhidrat ve yağlar bize enerji verir. Proteinler de büyümemize ve sağlıklı kalmamızı sağlar.

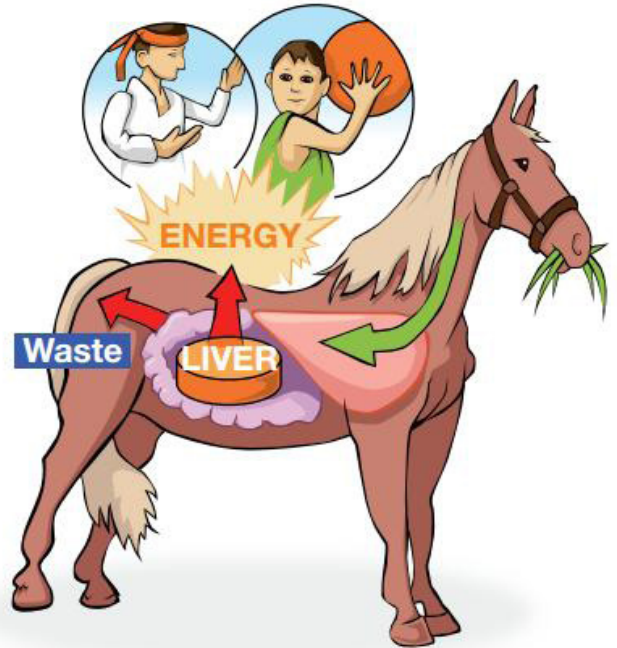


*Protein, karbonhidrat, yağ  
(ve vitaminler, mineraller ve su)*

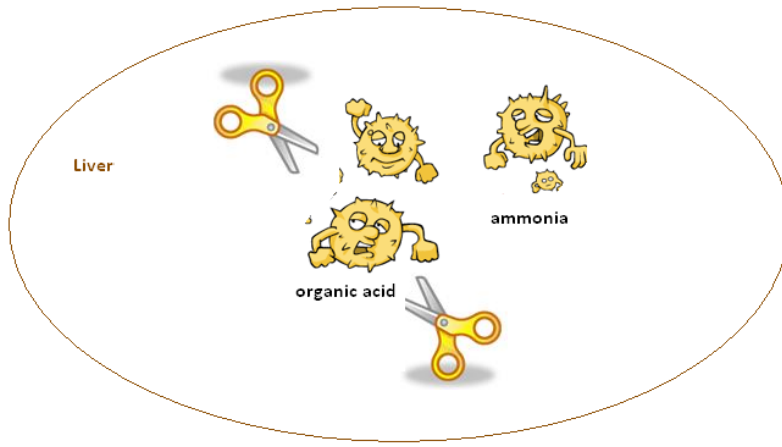
***Vücudunun bunların hepsine ihtiyacı var.***

Üre döngüsü enzim defekti ya da organik asidemi hastalığı olanlar çok fazla protein yediklerinde hastalanabilirler (O yüzden de diyet yapmaları gerekir).

İçinde protein bulunan besin maddelerinden bazıları yumurta, et, balık, fasulye, ceviz ve fıındıktır. Yediğimiz protein parçalara ayrılır ve karaciğere gönderilir. Karaciğer de vücudun ne kadar proteine ihtiyacı olduğuna ve ne kadarının vücuttan atılması gerektiğine karar verir.



Karaciğerin ayrıca zararlı maddelerin vücuttan atılmasını sağlar. Vücudun ihtiyaç duymadığı, fazladan proteinler parçalara ayrılır ve sonunda zararlı maddeler ortaya çıkar: amonyak ve organik asitler. Karaciğer bu zararlı maddeleri temizleyebilir. Bunun için 'enzim' adı verilen, küçük makaslar gibi çalışan proteinlere ihtiyaç duyar.



- Amonyak, adı üre olan zararsız bir maddeye dönüştürülür. Üre de idrar ile (yani çişin ile) vücuttan atılır.
- Organik asitler enerji ya da başka proteinler yapmak için geri dönüştürülür.

Eğer bu enzimler düzgün çalışmazlarsa, o zaman amonyak ve organik asitler vücutta çok artar. Bu da vücuduna zarar verebilir ve kendini hasta hissetmene neden olabilir.

Karaciğerinin bir banyo küveti gibi olduğunu düşün. Amonyak ve organik asitler de su olsun. Eğer küveti su ile doldurursan ve hep doldurmaya devam edip küvetin tıkcını açmazsan, küvet taşar değil mi?



İşte bu üre döngüsü enzim defektleri ya da organik asidemi de olan şeydir. Senin yaptığın özel diyet ve aldığın ilaçlar vücudundaki fazladan amonyak ve organik asitlerin atılmasına ve senin sağlıklı kalmana yardımcı olur.

## Hastalığın neden böyle garip bir adı var?

Hangi enzimin düzgün çalışmadığına bağlı olarak üre döngüsü enzim defektleri ve organik asidemilere özel isimler verilmiş. Doktorlar böyle garip isimler kullanmayı severler!



Bu isimler bize sadece hangi enzimin düzgün çalışmadığını ya da hangi maddenin vücutta biriktirip sonra idrara karıştığını belirtir. Senin ve tedavin için çok fark etmez.

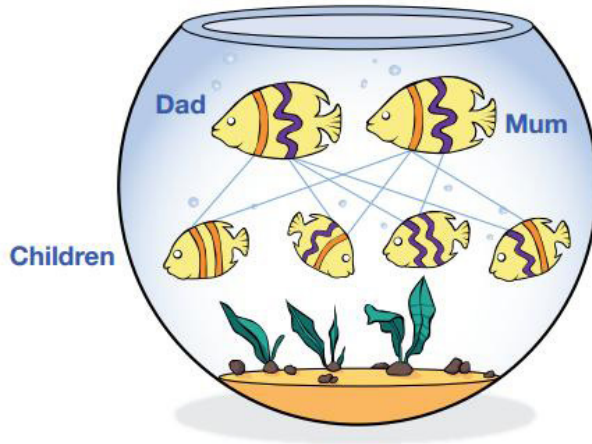
## Nasıl bu hastalığa sahip oldum?

Bu hiç kimsenin hatası değildir. Bir üre döngüsü enzim defekti ya da organik asidemi kalıtsal/genetik hastalıktır. Yani bu hastalık sende doğuştan bulunmaktadır.

## Genlerdeki bilgiler ve kalıtsal hastalıklar

Çocuk yapılırken anneden bir yumurta ve babadan bir sperm birleşip bebeği oluşturur. Bu sırada hangi sperm ve hangi yumurtanın bir araya geleceği önceden belirlenemez.

Yumurtanın ve spermin her hücresinin çekirdeğinde kalıtımsal bilgiler, yani genler, bulunur. Bu kalıtımsal bilgiler senin saçının ya da gözünün renginin yanısıra herhangi bir genetik hastalığın konusunda da belirleyicidir.



Normal gen



Hastalıklı gen



Hastalığı yok



Hastalığı yok ama anne ve babası gibi hasta bir gen taşıyor.



2 hastalıklı gen taşıyor ve hastalığı var.

Birçok üre döngüsü enzim defekti ve organik asidemiler hem annenin yumurtası hem de babanın spermi birer hastalıklı gen taşıyıp bebeğe verdiklerinde oluşur.

## Bu bulaşıcı mıdır?

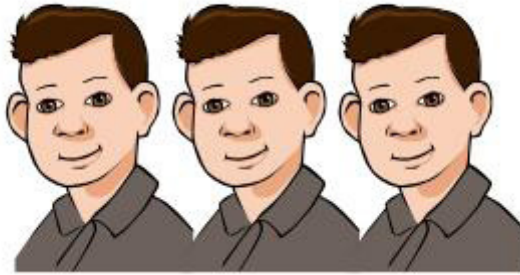
Hayır, hastalığın bulaşıcı değildir. Bir virüs ya da mikrop yüzünden kaynaklanmaz. Hastalığın genlerdeki bir hata yüzünden olur.



## Diğerlerinden farklı mıyım?



Herkes farklıdır. Bazılarımız uzun, bazılarımız kısa. Bazılarımız okulda iyidir; bazılarımız başka alanlarda. Üre döngüsü enzim defekti ya da organik asidemisi olan birinin sadece tedavi edilmesi gereken tıbbi bir problemi vardır.

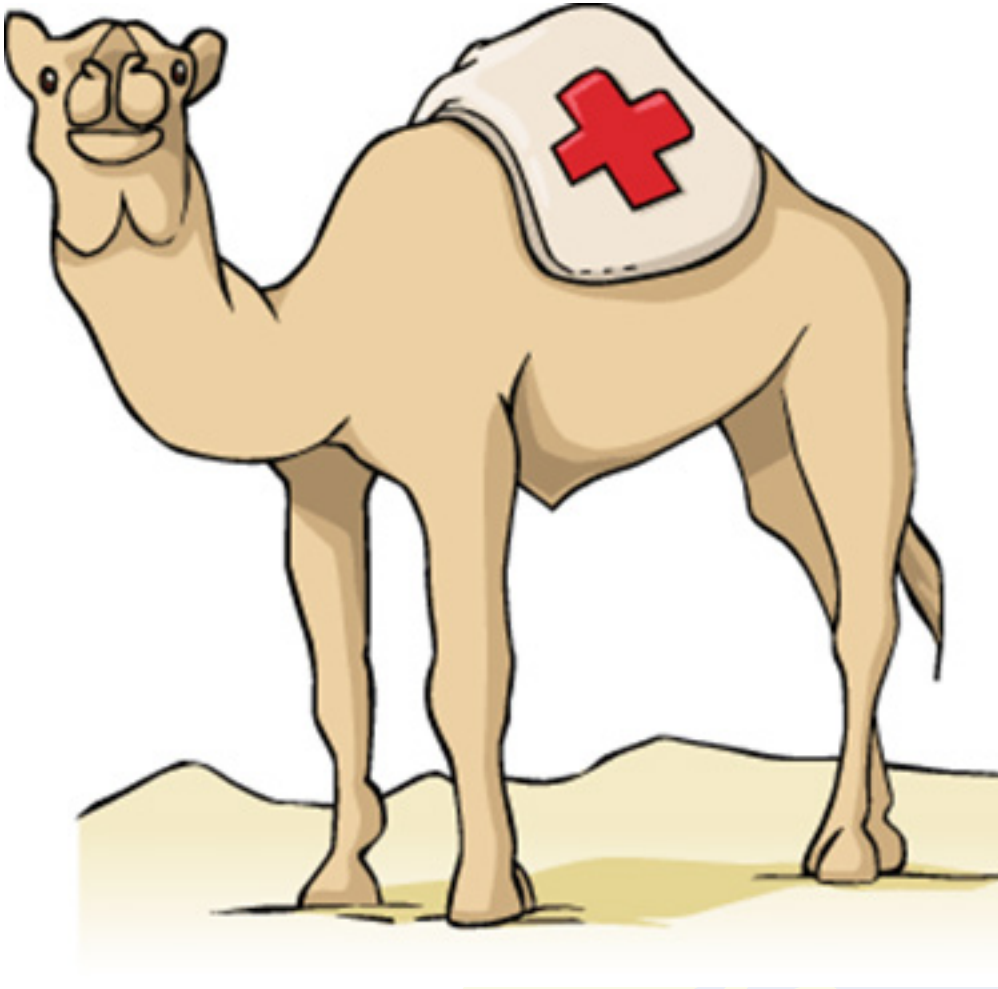


Hepimizin aynı olduğunu düşünsene...



## Neden diyet yapmalıyım? Neden ilaç almalıyım?

Yaptığın diyet, vücudundaki zararlı maddelerin miktarını kontrol altında tutmana ve kendini iyi hissetmene yardımcı olur. Düzenli olarak diyet yapmak ve ilaçları almak zor olabilir ama eğer bunları yapmazsan kendini kötü ve hasta hissedersin.



## Ne kadar süre boyunca diyet yapmam ve ilaç almam gerekecek?

Bütün hayatın boyunca. Bu belki kötü bir haber gibi gelebilir ama hasta olup kendini kötü hissetmek yerine diyet yapıp birkaç ilaç almak daha iyidir değil mi?



## Eğer düzenli olarak diyet yapıp ilaçlarımı alırsam ne olur?

Kendini çok daha iyi hissedersin. Çok daha fazla şeyler yapabilirsin ve eğlenirsin.

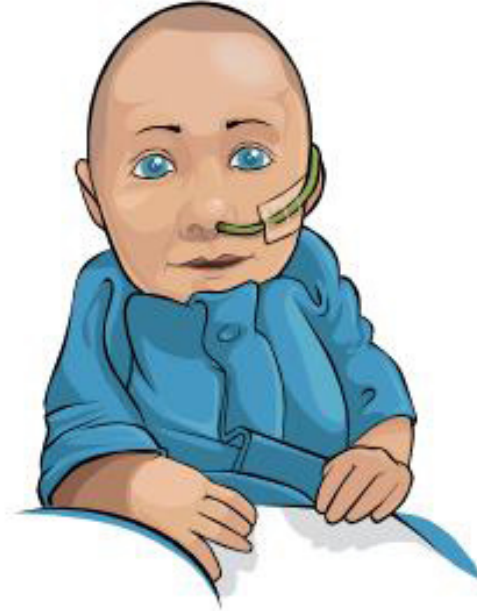


## Eğer diyet yapmayı ve ilaçlarımı almayı bırakırsam ve yememem gereken şeyleri yersem ne olur?

Vücudundaki amonyak ve organik asit seviyesi artar ve çok hasta olabilirsin. Özel ilaçlar almak için hastaneye gitmen gerekebilir. İlaçlarını almaya devam et ve diyetini yapmayı bırakma.

## Üre döngüsü enzim defekti ya da organik asidemi hastası bazı kişilerin neden sondaya ihtiyacı vardır?

Bu hastalığa sahip kişiler genelde pek yemek yemek istemezler ve yedikleri de sağlıklı kalmak ve büyümek için yeterli olmayabilir. Ayrıca eğer ilaçların tadını sevmiyorsan, burnundan midene inen o ince sonda yardımcı olabilir. Hastalandığında ve kendini iyi hissetmediğinde sana yemek ve ilaç verebilmek için de sonda gerekli olabilir.



*Sonda üzerinden yemek ve ilaçlar doğrudan mideye gider.*

*Sondanın kullanımı her kişide farklıdır. O yüzden de bunu seninle ilgilenen metabolik hastalıklar ekibi ile konuşmalısın.*

## Sorunum iyileşecek mi yoksa kötüleşecek mi?

Sorunun nedeni genlerdeki bir hata; o yüzden de bütün hayatın boyunca orada olacak. Diyet ve ilaçların sana iyi olmanda yardımcı olurlar. Vücudunda normalden fazla amonyak ve organik asitlerin olduğu dönemler olacaktır. Bu genellikle soğuk algınlığı, ateş, kusma ya da ishal gibi başka bir problemin olduğunda olur. O sırada kendini kötü hissedebilirsin ama bu sadece kısa bir zaman sürer.



## Ne yapmam gerekir?

Soğuk algınlığı, ateş, kusma ya da ishal sırasında 'acil tedavi rejimi' denen özel diyeti yapmam gerekir. Bu acil tedavi rejimi senin daha hızlı iyileşmene yardım eder. Bazen çok hasta olabilirsin ve iyileşmen için gerekli özel ilaçları almak için hastaneye gitmen gerekebilir.

## Canım acır mı?

Hayır, canın acımaz ama kendini kötü ve hasta hissedebilirsin.

## Bu her hastalandığım zaman olacak mı?

Herkes farklıdır, her hastalık farklıdır ve vücudun hastalık ile baş etme şekli her seferinde farklıdır. Bazı hastalıklar senin kendini çok kötü hissetmene neden olabilir. Diğerlerinde ise kendini hasta bile hissetmeyebilirsin. Önceden her şeyi bilmek mümkün olmadığından, her hastalığı ciddiye almalı ve 'acil tedavi rejimini' yapmalısın.

## Doktorum neden sürekli kan testi yapıyor?



Kan testleri vücudunun ve tedavinin ne kadar iyi işlediğine bakmak için gereklidir.

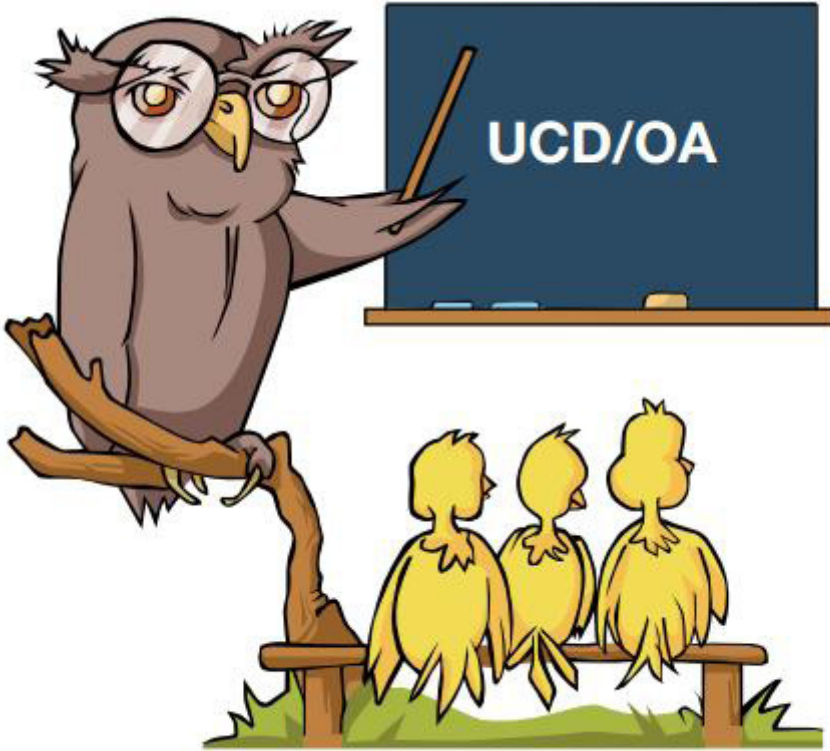
## Hangisini yapabilirim?

- Bilgisayar oynamak? **EVET**
- Oyun oynamak? **EVET**
- Partiye gitmek? **EVET**
- Tatile gitmek? **EVET**
- Okula gitmek? **EVET**



## Diğerlerinin hastalığımı bilmesi gerekir mi?

Okuldaki öğretmenlerinin hastalığın hakkında bilgi sahibi olması ve anne-babanın onlarla konuşması iyi olacaktır.





## Arkadaşlarımın bilmesi gerekir mi?

Arkadaşlarına söyleyip söylememek senin kararın. En yakın arkadaşlarına söylemek onların senin neden diyet yaptığını ve ilaç aldığını anlamaları açısından iyi olabilir.



Daha fazla bilgi ve hasta organizasyonlarının iletişim bilgileri için

[www.e-imd.org](http://www.e-imd.org)

adresini ziyaret ediniz.

Bu broşür Avrupa Birliği tarafından Sağlık Programı çerçevesinde maddi destek gören E-IMD programının dahilindedir. Daha fazla bilgi için:

[http://ec.europa.eu/health/programme/policy/index\\_en.htm](http://ec.europa.eu/health/programme/policy/index_en.htm)

E-IMD, Eurowilson network'e bu broşürdeki grafiklerin temini için çok teşekkür eder.

[www.eurowilson.org](http://www.eurowilson.org).