



***Disturbi del ciclo dell'urea e acidurie organiche  
Guida per i giovani pazienti***

## Che cosa sono i difetti del ciclo dell'urea/le acidurie organiche?

Gli alimenti che mangiamo vengono scissi dall'organismo con l'aiuto di migliaia di reazioni chimiche, al fine di produrre energia e aiutarci a crescere e a rimanere in salute. Come forse ricorderai, gli alimenti che ingeriamo sono costituiti da carboidrati, grassi e proteine. I carboidrati e i grassi ci forniscono energia, mentre le proteine ci aiutano a crescere, a costruire il nostro corpo e a rimanere sani

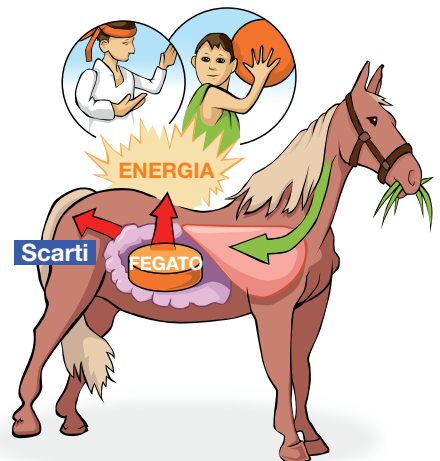


*Proteine, Carboidrati, Grassi  
(e vitamine, minerali e acqua)*

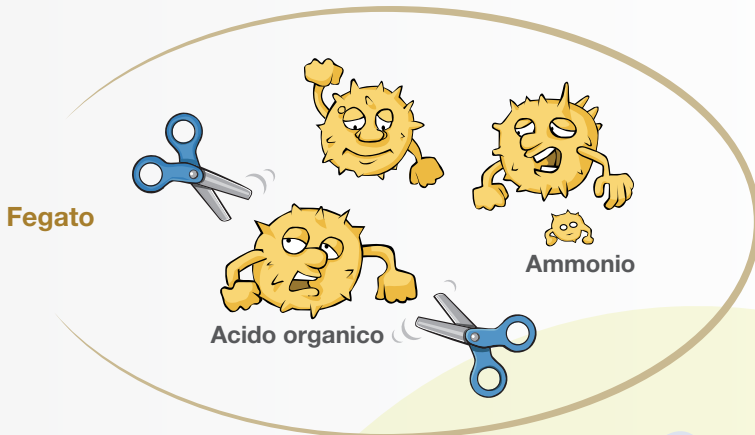
***Il vostro corpo ha bisogno  
di tutti questi elementi***

Le persone affette da un difetto del ciclo dell'urea o da una aciduria organica possono ammalarsi se assumono troppe proteine mangiando certi tipi di alimenti (questo è il motivo per cui devono seguire una dieta speciale).

Alcuni esempi di alimenti ricchi in proteine sono latte, uova, carne, pesce, fagioli e noci. Le proteine derivanti dagli alimenti che mangiamo sono scisse e trasportate al fegato, che si occupa poi del loro utilizzo. Il fegato infatti decide quante di esse sono necessarie per l'organismo e quante invece devono essere eliminate come rifiuti.



Il tuo fegato provvede anche a eliminare le tossine (sostanze dannose) dal tuo organismo. Quelle proteine in eccesso di cui l'organismo non ha bisogno vengono scisse, formando così due sostanze nocive chiamate "ammonio" e "acidi organici". Il fegato se ne libera rapidamente con l'aiuto di adeguate reazioni chimiche. Queste ultime avvengono grazie a speciali proteine chiamate enzimi, che agiscono come delle forbici – essi, cioè, contribuiscono a "tagliare" le sostanze chimiche in modo da formarne delle altre



- L'ammonio è trasformato in una sostanza innocua, l'urea, che viene eliminata attraverso l'urina (questo è il motivo per cui si chiama urina!)
- Gli acidi organici sono riciclati al fine di produrre energia o formare altre proteine che possono essere utilizzate dal corpo

Quando qualcosa non funziona in queste reazioni chimiche, si verifica un blocco nel sistema e l'ammonio o gli acidi organici si accumulano e fuoriescono dal fegato riversandosi nel resto del corpo, specialmente nel cervello dove essi possono provocare dei danni e non farti stare bene.

Immagina che la tua vasca da bagno sia il tuo fegato, e che l'acqua rappresenti l'ammonio o gli acidi organici – se riempi la vasca di acqua fino al bordo, e continui a riempirla senza togliere il tappo, l'acqua finirà con il fuoriuscire...



Questo è ciò che avviene in un difetto del ciclo dell'urea o in una aciduria organica. La tua dieta speciale e le medicine ti aiuteranno a liberarti dell'ammonio o degli acidi organici in eccesso e a mantenerti in salute.

## Perché si usano questi strani nomi?

A seconda di dove esattamente le reazioni chimiche si bloccano, i difetti del ciclo dell'urea e le acidurie organiche prendono dei nomi specifici. Ai medici piace molto far sembrare le cose più complicate di quanto non siano in realtà!



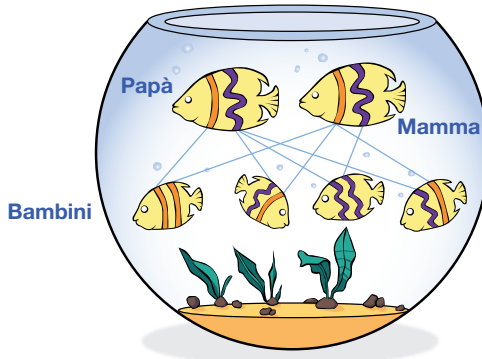
Questi nomi ci dicono semplicemente quale reazione viene bloccata o quale sostanza chimica fuoriesce dal fegato andando nel corpo e nell'urina. In effetti, tutto ciò non fa una grossa differenza per te o il tuo trattamento!

## Come ho fatto ad ammalarmi di un difetto del ciclo dell'urea o di una aciduria organica ?

Non è colpa di nessuno. I difetti del ciclo dell'urea e le acidurie organiche sono malattie genetiche; questo significa che è qualcosa che hai sin dalla nascita.

### Informazioni sui geni e sulle malattie genetiche...

Quando un bambino è concepito, un ovulo della madre ed uno spermatozoo del padre, si uniscono per formare il feto. Non c'è possibilità di sapere in anticipo quale spermatozoo e quale ovulo si uniranno per dar vita al bambino. L'ovulo materno e lo spermatozoo paterno, attraverso i loro geni, forniranno le informazioni necessarie non solo in relazione al colore degli occhi e dei capelli, ma anche in relazione a qualche malattia genetica.



 gene normale

 gene difettoso



Il bambino non ha alcuna malattia



Il bambino non ha alcuna malattia ma è portatore di un gene difettoso come la mamma e il papà

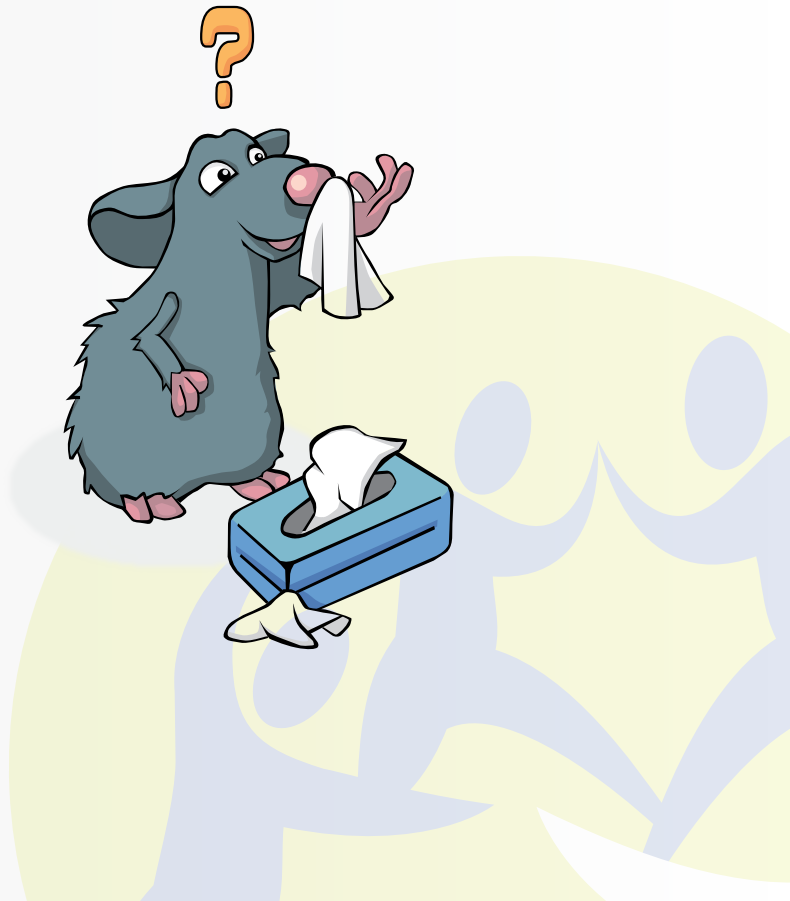


Il bambino è portatore di 2 geni difettosi e ha una malattia

La maggior parte dei difetti del ciclo dell'urea e delle acidurie organiche insorgono quando sia l'ovulo materno che lo sperma paterno “portano” entrambi delle informazioni relative a un difetto genetico, che vengono poi trasmesse al bambino.

## E' contagiosa ?

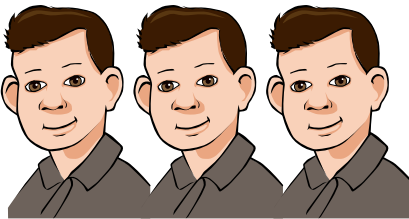
NO. La malattia non è contagiosa, non è provocata da un virus o da un batterio, ma da un errore nei geni.



## Sono diverso da tutti gli altri ?



Siamo tutti diversi. Alcuni di noi sono alti, altri sono bassi, alcuni sono più bravi a scuola, altri sanno fare meglio altre cose. Un bambino con un difetto del ciclo dell'urea/aciduria organica ha un problema di salute che richiede una cura.

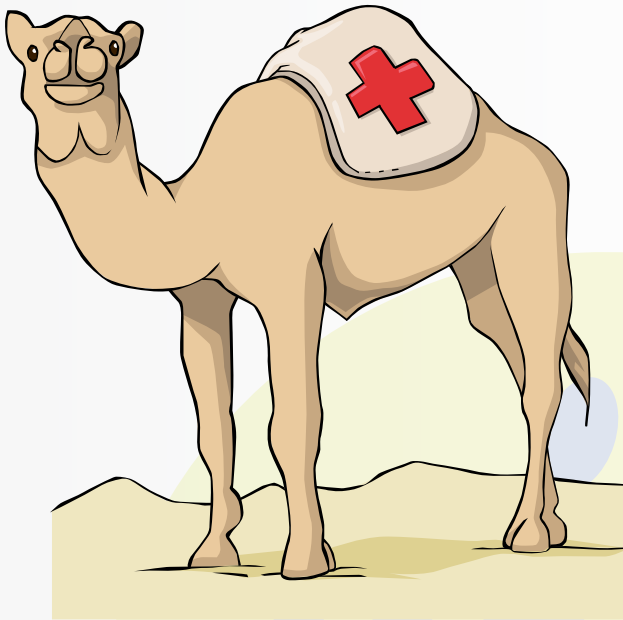


Prova ad immaginare se fossimo tutti uguali (che noia!).



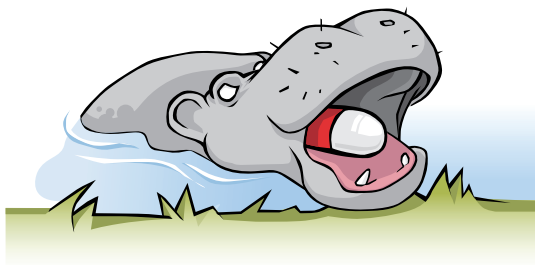
## Perché devo seguire una dieta speciale? Perché devo continuare a prendere le medicine?

La dieta speciale serve a tenere sotto controllo la quantità di sostanze nocive nell'organismo e a farti stare bene. Può essere faticoso rispettare sempre questa dieta speciale e prendere continuamente le medicine, però se non le prendi ti ammalerai e ti sentirai male.



## Per quanto tempo devo prendere le medicine ?

Per sempre! Questa notizia non ti piacerà tanto, ma è preferibile fare un piccolo sforzo. Se prenderai poche medicine al giorno, starai bene per sempre (e non ti sentirai stanco e affaticato)!



## **Che cosa succede se seguo la mia dieta e prendo le medicine tutti i giorni?**

Ti sentirai molto meglio, riuscirai a fare molte più cose e potrai divertirti tanto!

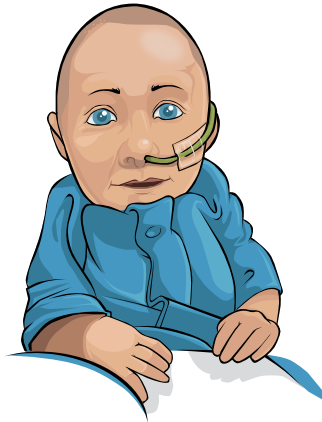


## **Che cosa succede se smetto di seguire la mia dieta e di prendere le medicine, e mangio cose che non dovrei mangiare?**

I livelli di ammonio e di acidi organici nel tuo corpo aumenteranno, e potresti sentirti davvero male! È anche possibile che tu debba andare in Ospedale per ricevere delle medicine particolari. Non smettere di prendere le tue medicine e segui sempre la tua dieta!

## Perché alcune persone che hanno un difetto del ciclo dell'urea/una aciduria organica hanno bisogno di un sondino per alimentazione?

Spesso le persone colpite da un disturbo del ciclo dell'urea o da una aciduria organica non hanno affatto appetito, e la quantità di cibo che mangiano può non essere sufficiente per stare bene e crescere. Il sondino può inoltre essere d'aiuto nel caso in cui non ti piaccia il sapore delle medicine. In definitiva, esso è assai utile per fornire il cibo e le medicine quando non ti senti per niente bene.



*Un sondino per alimentazione fornisce cibo e medicine direttamente allo stomaco.*

*L'uso di questo genere di sondini varia da persona a persona, e dovresti quindi parlarne con gli specialisti del metabolismo che ti seguono.*

## Il mio problema migliorerà o peggiorerà?

Il problema è dovuto a un errore nei geni, pertanto esso rimarrà così per tutta la vita. Le medicine e la tua dieta speciale ti aiutano ad affrontarlo e a farti stare bene. Vi possono essere dei momenti in cui l'organismo produce più ammonio o più acidi organici del solito – questo avviene in genere quando hai un'altra malattia, come un raffreddore, la febbre o disturbi di pancia. Tale condizione dura per un breve periodo di tempo, durante il quale potresti non sentirti bene.



### Cosa devo fare?

Se hai il raffreddore, la febbre o disturbi di pancia, dovrai seguire una dieta speciale chiamata “terapia d'emergenza”, la quale ti aiuterà a rimetterti rapidamente. È possibile che a volte tu ti senta tanto male da dovere andare in ospedale per alcuni giorni per ricevere delle medicine speciali che ti faranno stare meglio.

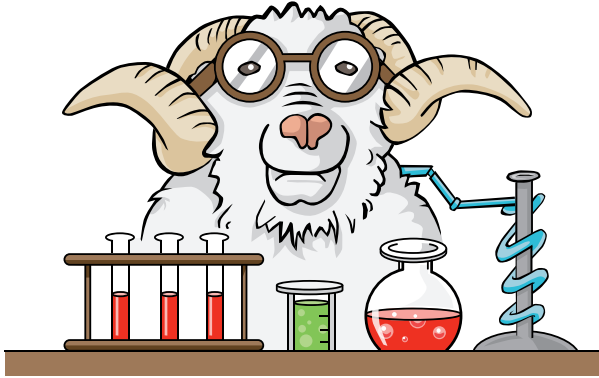
### È doloroso?

No, non è doloroso, tuttavia potresti sentirti poco bene.

### Questo succederà ogni volta che mi ammalo?

Ogni persona è diversa, ogni malattia è diversa, e il modo in cui il corpo reagisce alla malattia è anch'esso diverso volta per volta. Alcune malattie possono farti stare peggio di altre, mentre alcune possono non farti stare male affatto. Poiché è impossibile fare previsioni, dovresti prendere seriamente ogni malattia e sottoposti alla “terapia di emergenza”.

## Perché il dottore mi prende il sangue ?



Gli esami del sangue sono necessari per verificare se il fegato e altri organi funzionano correttamente e se le loro condizioni migliorano con la cura.

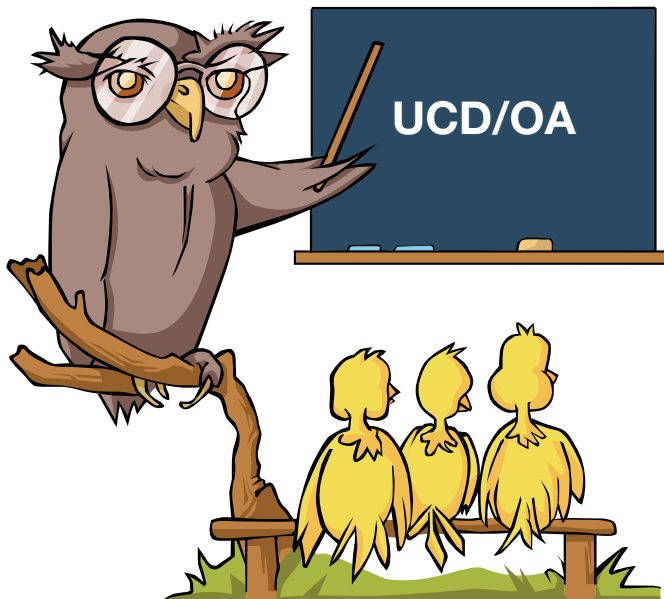
## Posso.....?

- Giocare al computer? **sì**
- Fare i giochi? **sì**
- Andare alle feste? **sì**
- Andare in vacanza? **sì**
- Andare all'università? **sì**



## Lo devo dire alle persone che conosco ?

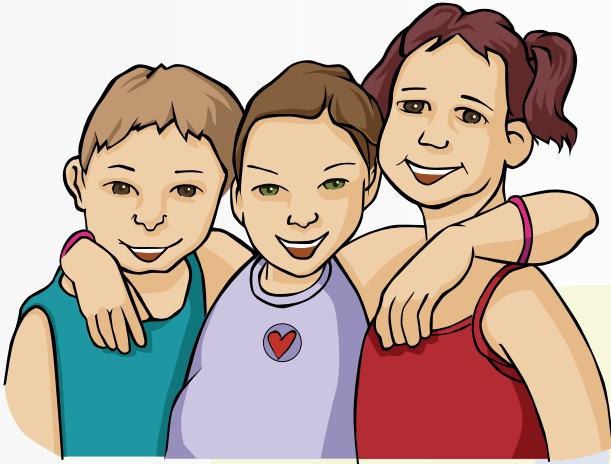
È preferibile parlare con i tuoi insegnanti e raccontargli che hai un difetto del ciclo dell'urea/aciduria organica. Se non ti va, è bene che siano i tuoi genitori a farlo.





## Lo devo dire ai miei amici ?

Spetta a te deciderlo. Se racconterai ai tuoi amici più cari che hai un problema di salute, sapranno il motivo per cui devi prendere le medicine.



Per ottenere maggiori informazioni e contattare le organizzazioni di genitori, visitate il sito [www.e-imd.org](http://www.e-imd.org)

Il presente opuscolo nasce nell'ambito del progetto E-IMD che ha ricevuto fondi dall'Unione Europea nel quadro del Programma per la Salute. Per ulteriori informazioni visitate il sito [http://ec.europa.eu/health/programme/policy/index\\_en.htm](http://ec.europa.eu/health/programme/policy/index_en.htm)

E-IMD desidera ringraziare la rete Eurowilson per averci gentilmente concesso di utilizzare le illustrazioni presenti in questo opuscolo [www.eurowilson.org](http://www.eurowilson.org).