

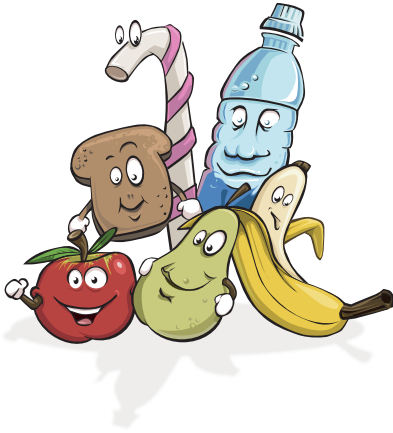


***Ureumcyclusdefecten en organische zuur
syndromen***

Voor kinderen en jongeren

Wat is een ureumcyclusdefect of een organische zuren syndroom?

Het voedsel dat we eten wordt door ons lichaam afgebroken in hele kleine stukjes. Uit die kleine stukjes halen we energie.. Deze energie helpt ons groeien en gezond te blijven. Misschien weet je dat het voedsel dat we eten bestaat uit suikers, vetten en eiwitten. Suikers en vetten geven ons energie en eiwitten helpen ons om te groeien, ons lichaam te ontwikkelen en gezond te blijven.

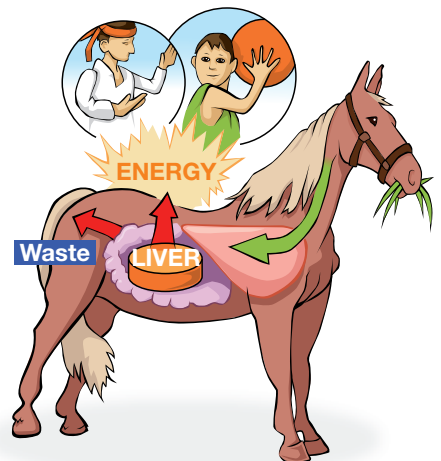


*Koolhydraten, Vetten en eiwitten
(en vitamines, mineralen en water)*

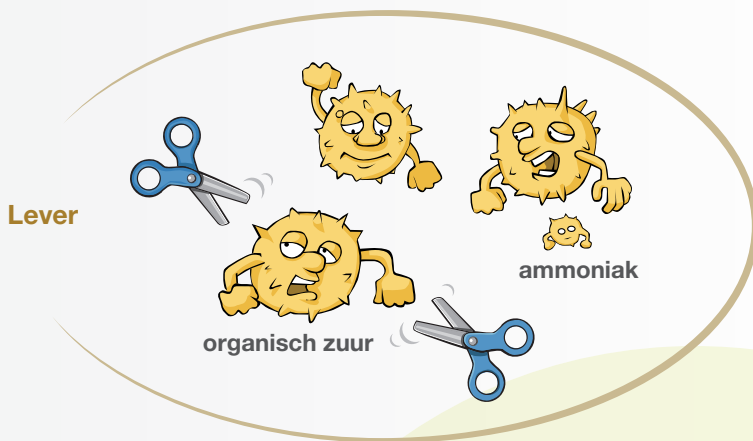
***Dit heeft je lichaam
allemaal nodig***

Mensen met een ureumcyclusdefect (UCD) of een organische zuren syndroom (OZS) worden ziek als ze te veel eiwitten eten (daarom volgen ze een speciaal dieet).

Voorbeelden van eten waar eiwitten in zitten zijn: eieren, vlees, vis, bonen en noten. Eiwitten die je eet worden in je lichaam opgenomen en naar de lever gestuurd om daar te worden gesorteerd. De lever beslist hoeveel eiwit je lichaam nodig heeft en hoeveel als afval moet worden verwijderd.



Je lever haalt ook veel schadelijke stoffen uit je lichaam. De eiwitten die je lichaam niet nodig heeft worden afgebroken. Dat afbreken gebeurt in allemaal hele kleine stapjes. Elk stapje wordt uitgevoerd door een ander stofje, de “enzymen”. Soms komt er als tussenstap even een schadelijke stof vrij, die dan meteen weer wordt afgevoerd. Belangrijke voorbeelden hiervan zijn “ammoniak” en “organische zuren”.



- Ammoniak wordt door die enzymen omgevormd tot een andere stof, ureum, die je met je urine uitplast (vandaar de naam urine!).
- Organische zuren worden door enzymen gebruikt om energie uit te halen of om andere eiwitten te maken die het lichaam nodig heeft.

Wanneer er iets bij het afbreken van stofjes niet goed gaat, als er bijvoorbeeld een enzym mist, treedt er een blokkade in je systeem op. Je krijgt dan file, net als voor een stoplicht wat alleen maar op rood staat. De schadelijke ammoniak of organische zuren kunnen vanuit je lever naar de rest van je lichaam verspreiden. In je hersenen kunnen ze schade aanrichten en ervoor kunnen zorgen dat je ziek wordt.

Stel je voor dat je lever een badkuip is en het water de ammoniak of de organische zuren . Als je de badkuip vol water laat lopen en blijft vullen terwijl je de stop er niet uittrekt, zal je bad overstromen....



Dat is wat er gebeurt bij een ureumcyclusdefect of een organische zuren syndroom. Een speciaal dieet en medicijnen helpen je om het teveel aan ammoniak en organische zuren kwijt te raken, zodat je gezond blijft.

Why has it got a funny name?

De naam van je ziekte hangt af van de precieze plek waar het enzym niet goed werkt. Dokters spreken nu eenmaal vaak met ingewikkelde woorden!



De naam vertelt je simpelweg welke reactie er wordt geblokkeerd of welke chemische stoffen vanuit je lever in het lichaam en de urine stromen. Voor jou of voor de behandeling die je krijgt maakt het echt geen groot verschil!

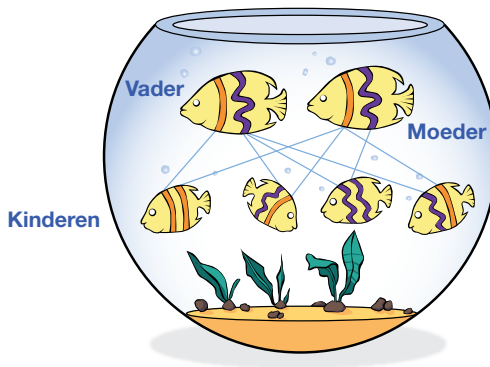
Hoe komt het dat ik deze ziekte heb?

Niemand kan er iets aan doen dat jij dit hebt.


Ureumcyclusdefecten en organische zuren syndromen zijn erfelijke ziekten. Dit betekent dat het iets is waarmee je geboren bent


Informatie over genen en erfelijke ziekten


Er wordt een kindje gemaakt als een zaadcel van de vader en een eicel van de moeder samen komen. Je weet niet van tevoren welke zaadcel de eicel bevrucht. De eicel van de moeder en de zaadcel van de vader dragen de informatie (de "genen") die bepaalt welke kleur ogen of welke kleur haar je krijgt. Ook zit er informatie in over erfelijke ziekten.



 Normaal gen  Gen met afwijking

 Heeft geen afwijkend gen

 Heeft geen afwijkend gen maar draagt een afwijkend gen met zich mee, net als beide ouders

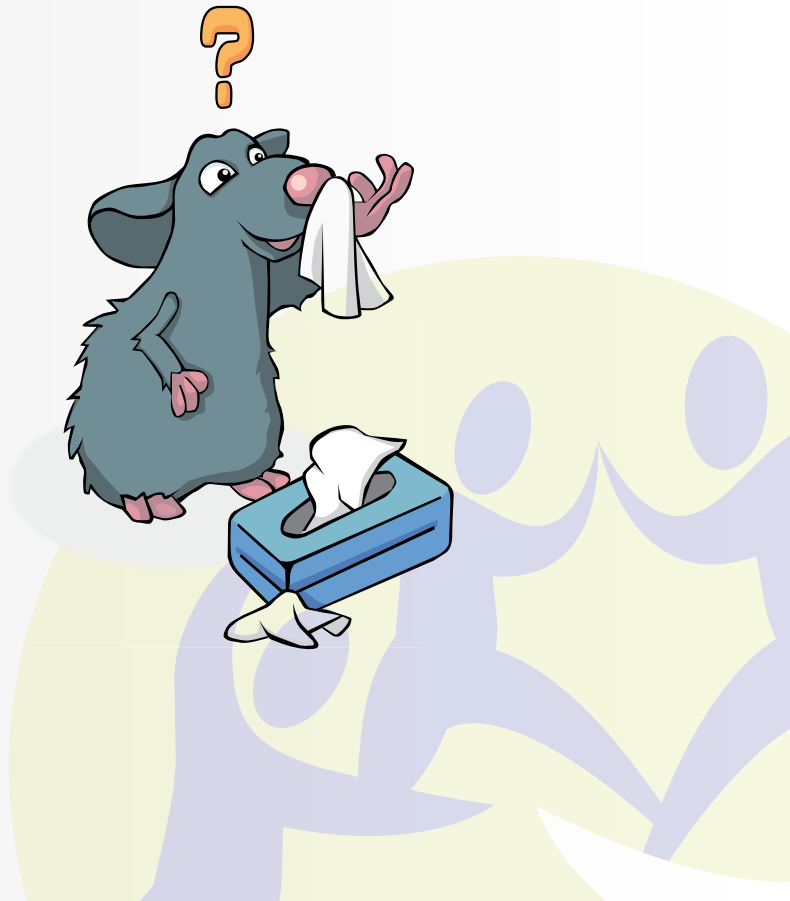
 Heeft twee afwijkende genen en heeft daarom een UCD of een OZS

Veel erfelijke ziekten ontstaan wanneer zowel de eicel van de moeder als de zaadcel van de vader informatie “dragen” over een afwijkend gen, die zo aan de baby wordt doorgegeven.

Is het besmettelijk?

Nee, het is niet besmettelijk.

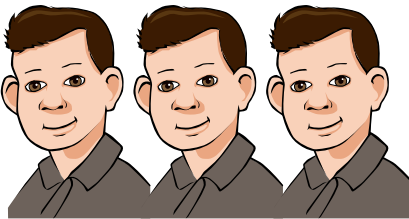
Het is geen virus of bacterie; het wordt veroorzaakt door een foutje in een gen.



Ben ik anders ?



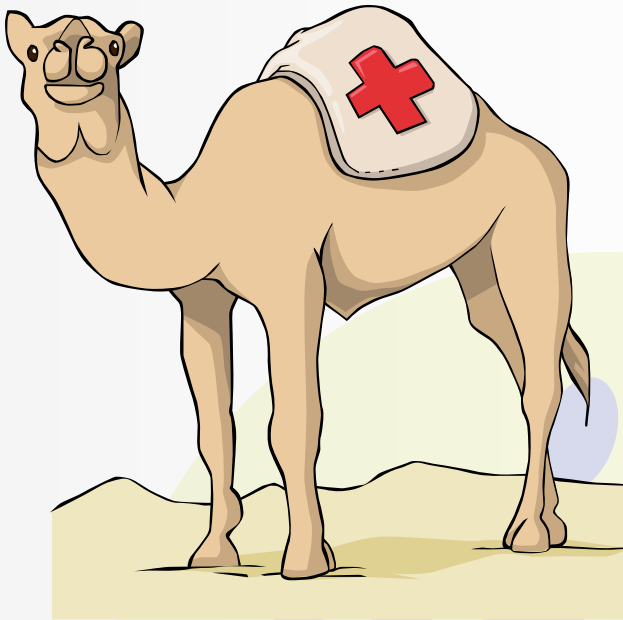
We zijn allemaal verschillend. Sommige kinderen zijn lang, anderen kort, sommigen kunnen makkelijk leren, anderen zijn weer goed in andere dingen. Iemand met een UCD of een OZS heeft gewoon een ziekte en is zeker niet anders



Als we allemaal hetzelfde waren, zou het maar een saaie boel zijn!

Waarom moet ik een speciaal dieet volgen? Waarom moet ik medicijnen innemen?

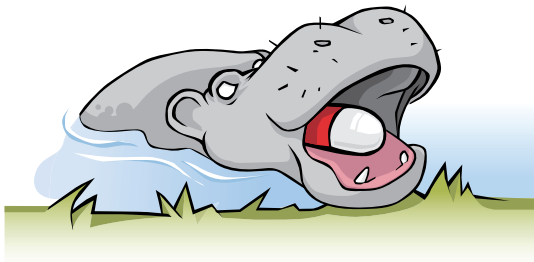
Je speciale dieet helpt om te zorgen dat er niet teveel schadelijke stoffen in je lichaam komen en het zorgt ervoor dat je je goed blijft voelen. Het is misschien niet altijd leuk om je aan het dieet te houden en om medicijnen te moeten innemen, maar als je ze niet inneemt ga je je niet lekker voelen en kun je zelfs erg ziek worden..



Hoe lang moet ik doorgaan met medicijnen?

Je zult je medicijnen altijd moeten innemen.

Dit lijkt misschien slecht nieuws, maar het is beter dan je ziek te voelen, toch?



Wat gebeurt er als ik elke dag mijn dieet volg en mijn medicijnen neem?

Dan ga je je een stuk beter voelen en kan je ook veel meer. Daardoor kun je ook veel meer leuke dingen doen!

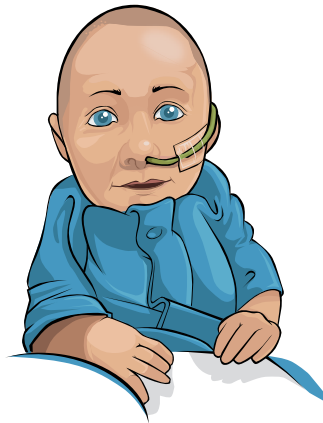


Wat gebeurt er als ik stop met het innemen van mijn dieet en medicijnen en als ik dingen eet die ik niet mag eten?

De ammoniak of organische zuren in je lichaam zullen zich ophopen en dan kun je je heel ziek gaan voelen! Misschien moet je naar het ziekenhuis voor een speciale behandeling. Stop niet met het innemen van de medicijnen en houd je aan je dieet!

Waarom hebben sommige mensen met mijn ziekte een voedingssonde nodig?

Kinderen en jongeren met een UCD of een OZS hebben vaak geen zin om iets te eten, en wat ze eten is vaak niet genoeg om gezond te blijven en goed te groeien. De sonde kan ook handig zijn als je de medicijnen niet lekker vindt. Zo'n sonde kan ook heel handig zijn, wanneer je je slecht en ziek voelt.



*Een sonde brengt voedsel en medicijnen
rechtstreeks naar je maag*

*Het gebruik van een voedingssonde verschilt
van persoon tot persoon.
Spreek hierover met je dokter.*

Wordt mijn ziekte beter of erger?

Het probleem wordt veroorzaakt door een fout in je genen en blijft dus je hele leven lang bestaan. Medicijnen en je speciale dieet helpen je ermee om te gaan zodat je je meestal goed voelt. Er kunnen momenten komen, dat het lichaam uit zichzelf meer ammoniak of organische zuren aanmaakt dan gebruikelijk. Dit kan bijvoorbeeld gebeuren wanneer je een andere ziekte hebt, zoals een verkoudheid, koorts of een ontsteking. In korte tijd kun je je dan ziek gaan voelen.



Wat doe ik?

Als je een verkoudheid hebt opgelopen, of koorts hebt of een ontsteking zul je een extra speciaal dieet als “noodbehandeling” nodig hebben om te zorgen dat je je snel beter voelt. Soms voel je je heel ziek en dan moet je een paar dagen naar het ziekenhuis voor speciale medicijnen.

Doet het pijn?

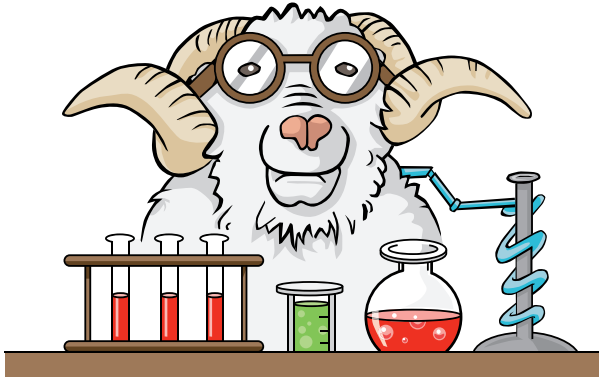
Nee, je zult er geen pijn door hebben ook al voel je je ziek en misselijk.

Gebeurt dit elke keer als ik ziek word?

Iedereen is weer anders, elke ziekte is anders en de manier waarop je lichaam omgaat met ziekte is ook iedere keer verschillend. De ene keer voel je je misschien zieker dan de andere, terwijl je je soms misschien helemaal niet ziek

voelt. Dit is onmogelijk te voorspellen. Elke keer dat je ziek wordt, moet je het serieus nemen en direct de “noodbehandeling” toepassen.

Waarom wil de dokter iedere keer mijn bloed onderzoeken?



Bloedonderzoek is nodig om na te gaan hoeveel schadelijke stoffen er in je bloed zitten en of de behandeling goed werkt.

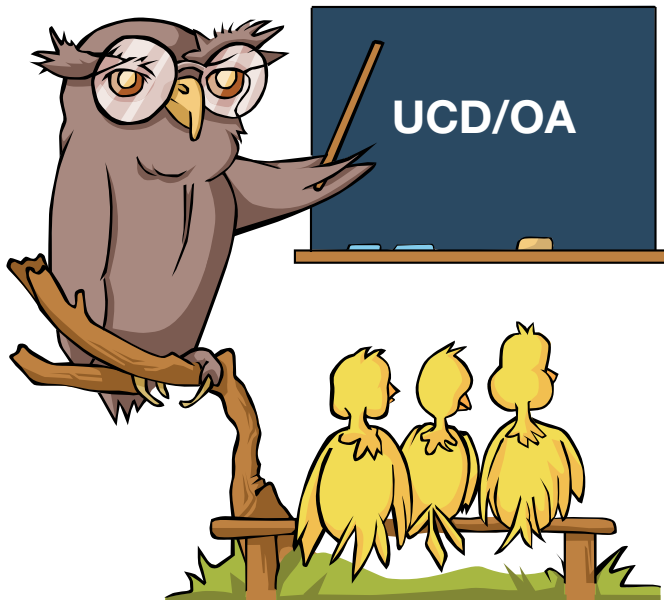
Mag ik.....?

- op een computer spelen? **JA**
- spelletjes spelen? **JA**
- Naar feestjes gaan? **JA**
- Op vakantie gaan? **JA**
- Naar school gaan? **JA**



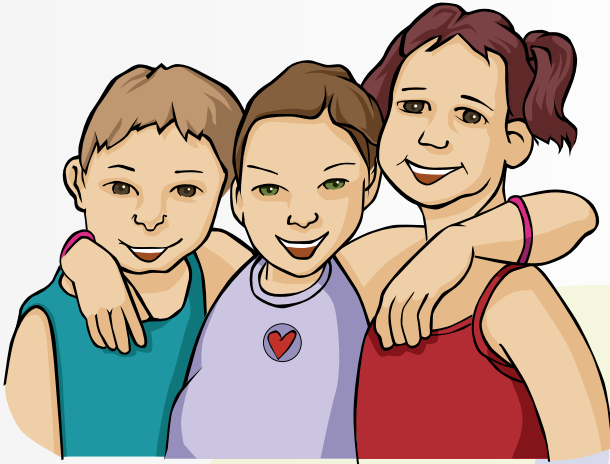
Moet ik het aan anderen vertellen?

Het is meestal handig als je leraren op school weten dat je een ziekte hebt, en je ouders zullen dat waarschijnlijk ook wel aan hen verteld hebben.



Moet ik het aan mijn vrienden vertellen ?

Je moet zelf weten of je je vrienden vertelt dat je deze ziekte hebt. Meestal is het goed om je beste vrienden te vertellen wat je hebt, want dan begrijpen ze waarom je sommige dingen niet mag eten en waarom je medicijnen moet slikken.



Deze brochure is tot stand gekomen door het E-IMD-project, dat binnen het kader van het Gezondheidsprogramma gefinancierd is vanuit de Europese Unie. Kijk voor meer informatie op

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

E-IMD bedankt het netwerk Eurowilson voor het delen van de in dit boekje gebruikte illustraties www.eurowilson.org.

Voor meer informatie en contact met patiëntenorganisaties www.e-imd.org