



***Störningar i ureacykeln och organiska acidurier
För barn och ungdomar***

Vad är störningar i ureacykeln/organisk aciduri?

Maten vi äter bryts ned av kroppen med hjälp av tusentals kemiska reaktioner för att producera energi, och för att hjälpa oss att växa och hålla oss friska. Du kanske kommer ihåg att maten vi äter är uppbyggd av kolhydrater, fett och protein. Kolhydrater och fett ger oss energi, och protein hjälper oss att växa, bygga upp våra kroppar och hålla oss friska.

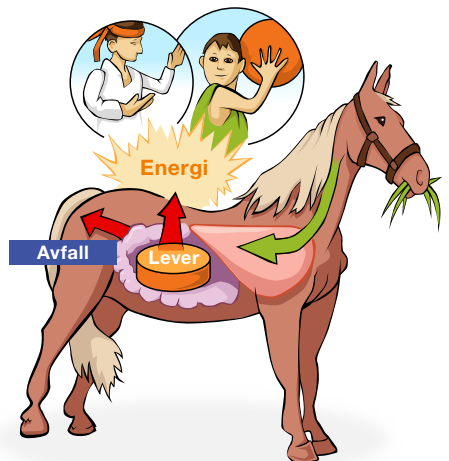


Protein, kolhydrater, fett
(och vitaminer, mineraler och vatten)

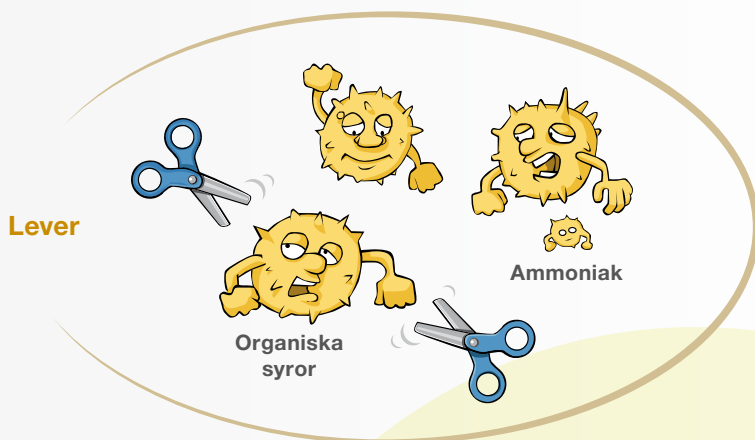
Din kropp behöver allt detta

Människor med störningar i ureacykeln eller med en organisk aciduri kan bli sjuka om de äter för mycket protein från vissa typer av mat (det är därför de behöver specialkost).

Exempel på mat som ger oss protein är mjölk, ägg, kött, fisk, bönor och nötter. Proteinet från maten vi äter bryts ned och skickas till levern för att sorteras. Levern bestämmer hur mycket kroppen behöver och hur mycket som ska rensas bort som avfall.



Din lever avlägsnar också gifter (skadliga ämnen) från din kropp. Proteinöverskottet som kroppen inte behöver bryts ned och bildar två typer av skadliga ämnen, nämligen "ammoniak" och "organiska syror". Levern gör sig snabbt av med dessa med hjälp av kemiska reaktioner. De kemiska reaktionerna genomförs med hjälp av specialproteiner som kallas enzymer, de är som saxar – de hjälper till att "klippa" kemikalier för att forma andra kemikalier.



- Ammoniak omvandlas till ett ofarligt ämne, urea, som passerar ut i urinen (det är därför det kallas urin!).
- Organiska syror återvinns för att bilda energi eller andra proteiner som kan användas av kroppen.

När det finns det en blockering i systemet (någon sax är trasig) kan inte dessa kemiska reaktioner ske. Då kommer ammoniaken eller de organiska syrorerna att finnas kvar och dessutom öka i mängd. De flödar då över från levern ut i resten av kroppen, bland annat till hjärnan, där de kan orsaka skador och du känner dig sjuk.

Om du föreställer dig att ditt badkar är din lever och att vattnet är ammoniak eller organiska syror – om du fyller badkaret med vatten, och fortsätter fylla det utan att dra ut proppen, kommer det snart att svämma över...



Detta är vad som händer vid en ureacykeldefekt eller vid en organisk aciduri. Din specialkost och dina läkemedel hjälper dig att göra dig av med överskottet av ammoniak och organiska syror och håller dig frisk.

Varför har det så konstigt namn?

Ureacykeldefekterna och de organiska acidurierna får sina namn beroende på var exakt den kemiska reaktionen är blockerad. Läkare tycker om att låta saker verka mer komplicerade än de egentligen är!



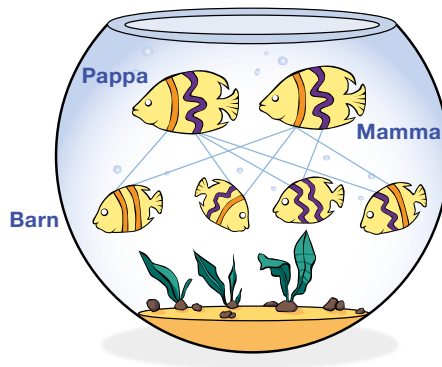
Dessa namn säger oss vilken reaktion som är blockerad eller vilken kemikalie som svämmar över från levern ut i kroppen och urinen. Detta har ingen större betydelse för dig och din behandling!






Hur har jag fått denna sjukdom?

Det är ingens fel. En ureacykeldefekt/organisk aciduri är vad vi kalla en genetisk sjukdom, det betyder att det är något du är född med.

Information om gener och genetiska sjukdomar

När ett barn görs enas ett ägg från mamman och en spermie från pappan för att bilda barnet. Det finns inget sätt att veta vilken spermie och vilket ägg som kommer förenas för att bilda barnet. Mammans ägg och pappans spermie har information ("gener") som är ansvariga för färgen på ditt hår, dina ögon osv. och har också information som kan vara relaterad till ärftliga sjukdomar.



-  Normal gen  Gen med störning
-  Har ingen störning
-  Har ingen störning men bär på en defekt gen precis som mamma och pappa
-  Bär på 2 defekta gener och har en störning, dvs man kan bli sjuk

De flesta ureacykeldefekter (UCD) och organiska acidurier (OA) uppstår när både mammas ägg och pappans spermie "bär på" information om ett genetiskt fel och detta överförs till barnet.



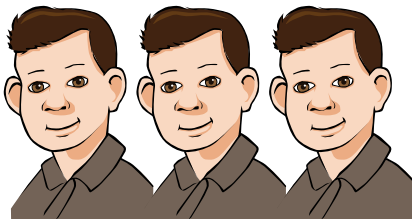
Är det smittsamt?

Nej, det är inte smittsamt. Det beror inte på ett virus eller bacill; det beror på ett misstag i generna.

Är jag annorlunda än alla andra?



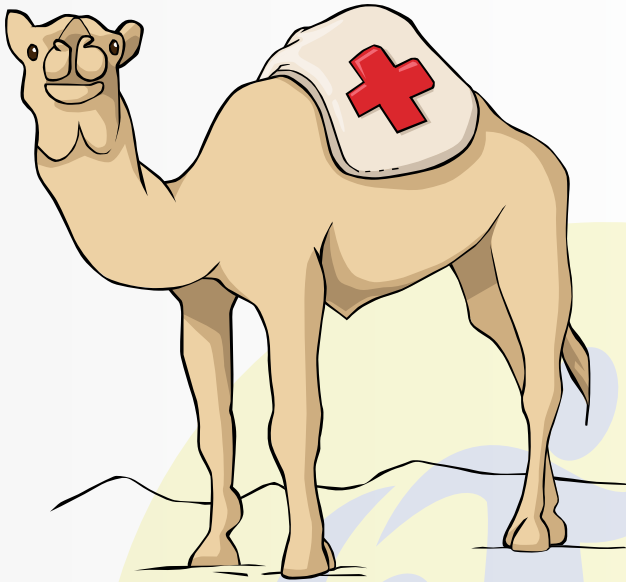
Alla är olika. En del av oss är långa och andra är korta, en del är smarta i skolan och andra är smarta på andra saker. En person med UCD/OA har ett medicinskt problem och behöver behandling.



Föreställ dig att vi alla vore likadana!

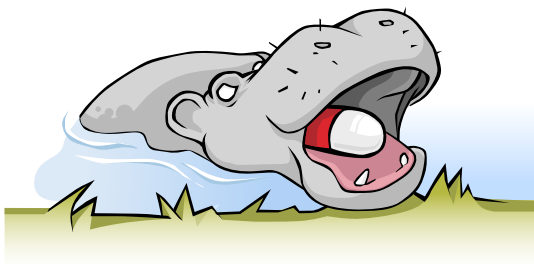
Varför måste jag ha specialkost? Varför måste jag fortsätta att ta mediciner?

Tack vare specialkosten undviker man att tillföra extra mycket skadliga ämnen till kroppen. Det kanske känns jobbigt att hålla dig till en specialkost och fortsätta att ta mediciner, men om du inte gör det kommer du att känna dig illamående och sjuk.



Hur länge måste jag hålla på med dieten och mediciner?

Du måste hålla på med dieten och medicinen för alltid. Det låter som dåliga nyheter men det är bättre än att må illa och känna sig sjuk, eller hur?



Vad händer om jag håller mig till dieten och tar medicinen varje dag?

Du kommer att känna dig mycket bättre och ha möjlighet att göra mycket mer och ha roligare!

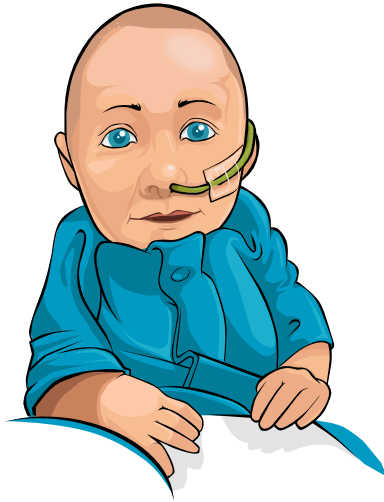


Vad händer om jag slutar med dieten och medicinen och äter saker som jag inte bör äta?

Halten av ammoniak och organiska syror kommer att byggas upp och du kommer verkligen att känna dig mycket dålig! Du kan komma att behöva läggas in på sjukhus för specialmedicinering. Sluta inte att ta dina mediciner och håll dig till din diet!

Hur länge måste jag hålla på med dieten och mediciner?

Du måste hålla på med dieten och medicinen för alltid. Det låter som dåliga nyheter men det är bättre än att må illa och känna sig sjuk, eller hur?



En matningssond
levererar mat och medicin direkt till magsäcken.
Användningen av matningssond är olika för varje person
och du kan diskutera detta med din doktor.

Kommer mitt problem bli bättre eller sämre?

Problemet beror på ett misstag i generna så det kvarstår hela livet. Mediciner och specialkost hjälper dig att leva med detta så du kan må bra. Det kan finnas tillfällen då kroppen producerar mer ammoniak eller organiska syror än vanligt – det brukar hända då du får en annan sjukdom, som förkylning, feber eller en magsjuka. Detta pågår under en kort tid och du kan då känna dig dålig.



Vad ska jag göra?

När du är förkyld, har feber eller en magsjukebacill behöver du en specialdiet som kallas "akutdiet" för att hjälpa dig att snabbt känna dig bättre. Ibland kan du känna dig mycket sjuk och kan behöva läggas in på sjukhus för specialmedicinering i några dagar för att du ska bli bättre.

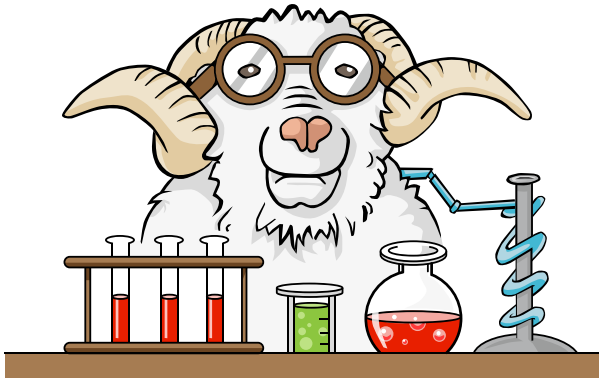
Gör det ont?

Nej, det gör inte ont men du kan må illa och känna dig dålig.

Kommer detta hända varje gång jag blir sjuk?

Alla är olika, varje sjukdom är speciell och sättet på vilket kroppen angriper sjukdomen är olika varje gång. En del sjukdomar kan få dig att må mer illa än andra, medan andra kanske inte alls får dig att känna dig sjuk. Eftersom det är omöjligt att veta, bör du ta varje sjukdom på allvar och använda dig av "akutdieten".

Varför fortsätter min läkare att ta blodprover?



Blodproverna behövs för att kontrollera hur bra din kropp och behandlingen fungerar.

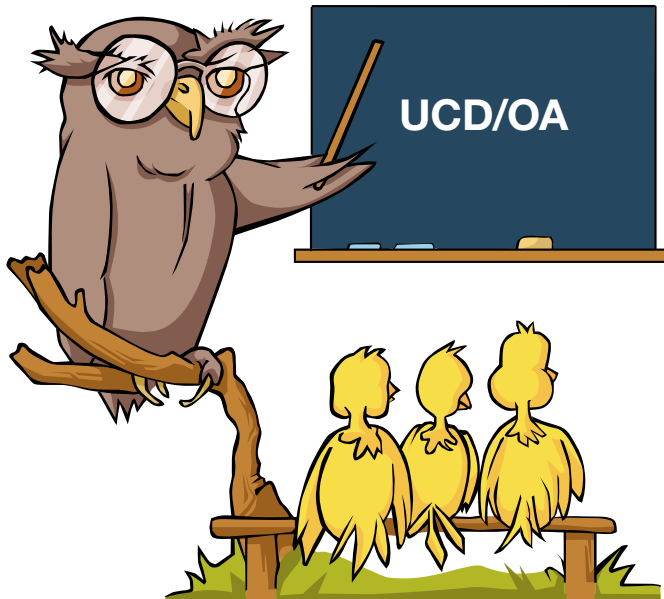
Får jag ...?

- Spela på datorn? **JA**
- Spela spel? **JA**
- Gå på fester? **JA**
- Åka på semester? **JA**
- Gå till skolan? **JA**



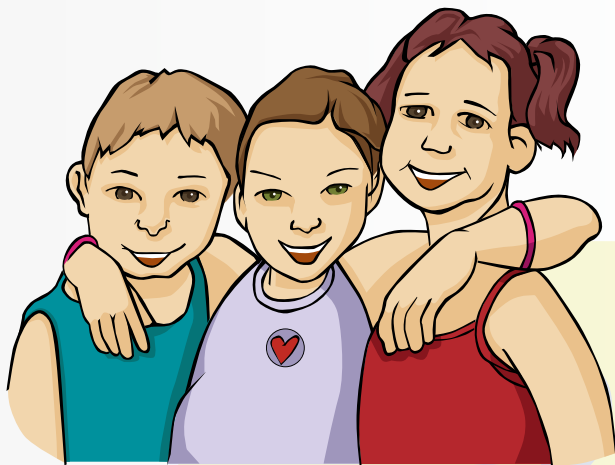
Måste andra få veta?

Det är nog bäst att dina lärare i skolan vet om att du har detta problem och dina föräldrar kommer nog att prata med dem om det.



Måste mina kompisar få veta?

Det är upp till dig om du vill berätta det för dem eller inte. Det brukar vara bäst att du berättar för dina bästa kompisar att du har ett medicinskt problem så de förstår varför du behöver specialkost och mediciner.



För mer information och kontakter med patientorganisationer:

www.e-imd.org

Detta häfte kommer från projektet E-IMD som har finansierats av Europeiska unionen inom ramen för Hälsoprogram. För mer information:

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

E-IMD vill tacka Eurowilson network för att ha delat med sig av illustrationerna som använts i detta häfte:

www.eurowilson.org