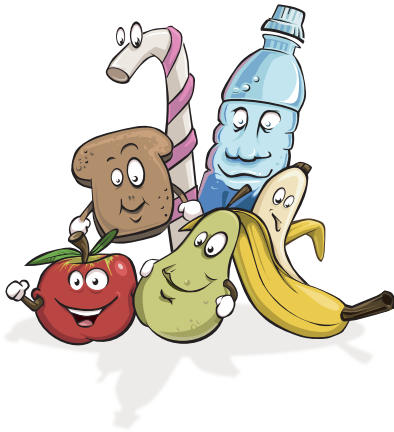




***Poruchy cyklu močoviny a organické acidurie  
Pro mladší pacienty***

## Co je porucha cyklu močoviny/organická acidurie?

Jídlo, které jíme, tělo rozkládá pomocí tisíců chemických reakcí, aby vytvořilo energii, pomohlo nám růst a zůstat zdravými. Možná si vzpomeneš, že jídlo, které jíme, se skládá z cukrů, tuků a bílkovin. Cukry a tuky nám dodávají energii a bílkoviny nám pomáhají růst, budovat naši tělesnou schránku a zůstat zdravými.

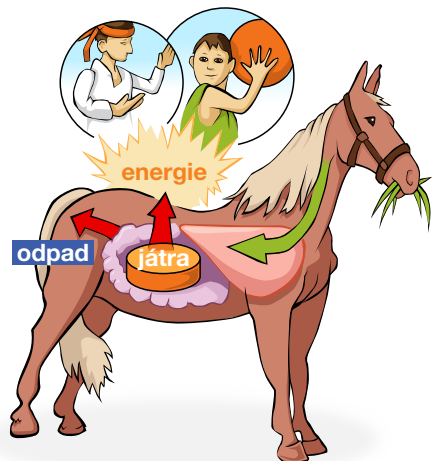


*bílkoviny, sacharidy, tuky (a vitamíny, minerály a voda).*

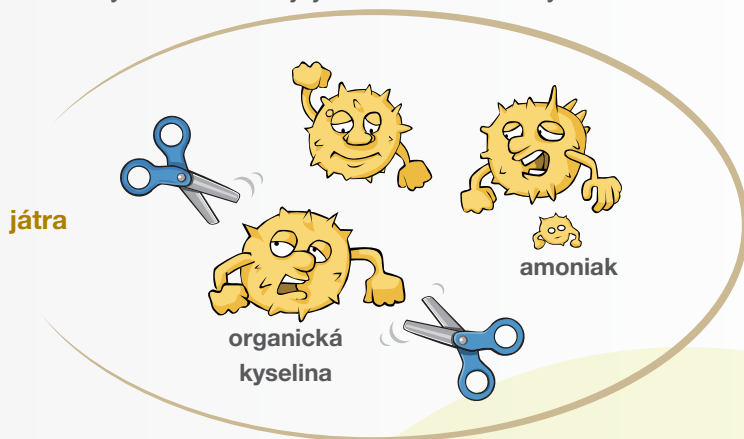
**Vaše tělo potřebuje toto všechno**

Některé příklady potravin, z nichž získáváme bílkoviny, jsou: mléko, vejčička, maso, ryby, fazole a ořechy. Bílkoviny z jídla, které sníme, jsou rozloženy na jiné látky, které jsou následně odeslány do jater k roztřídění.

Játra rozhodují o tom, kolik z těchto látek tělo potřebuje a kolik by mělo být z těla vyloučeno jako odpad.



Tvá játra také z těla vylučují toxiny (škodlivé látky). Přebytečné bílkoviny, které tvoje tělo nepotřebuje, jsou rozloženy, čímž na závěr vznikají dvě škodlivé látky: amoniak a organické kyseliny. Játra se těchto škodlivých látek rychle zbavují pomocí různých chemických reakcí. Tyto chemické reakce probíhají za pomoci zvláštních bílkovin, jimž říkáme enzymy. Tyto enzymy fungují podobně jako nůžky – pomáhají rozstříhat jedny chemické látky, čímž vznikají jiné chemické látky.



- Amoniak je přeměněn na neškodnou látku (močovinu), která se z těla vylučuje močí.
- Organické kyseliny jsou recyklovány na energii nebo jiné proteiny, které může tělo snadno využít.

Pokud se během těchto chemických reakcí něco pokazí, vytvoří se v systému jakási zábrana, u níž se hromadí buď močovina, nebo organické kyseliny. Z jater potom tyto látky „přetékají“ do těla, zejm. do mozku, kterému mohou uškodit a způsobit, že se budeš cítit nemocný.

Představ si, že tvoje játra jsou jako vana na koupání a amoniak nebo organické kyseliny jsou jako voda, kterou do této vany napouštíš. Pokud vodu nezastavíš a vanu stále napouštíš, aniž bys vytáhl špunt, vana přeteče.



K něčemu takovému dochází při onemocnění poruchou cyklu močoviny nebo organickou acidurií. Zvláštní dieta a léky ti pomohou zbavit se přebytečného amoniaku a organických kyselin a tím ti pomohou zůstat zdravým. U lidí s poruchou cyklu močoviny nebo organickou acidurií se může porucha zhoršit, pokud snědí příliš mnoho bílkovin obsažených v jistých druzích potravin (proto potřebují dodržovat zvláštní dietu).

## Proč má moje nemoc tak legrační jméno?

V závislosti na tom, kde přesně dochází k zablokování chemických reakcí, jsou jednotlivá onemocnění pojmenována „porucha cyklu močoviny“ nebo „organická acidurie“. Lékaři mají rádi, když věci znějí složitěji, než ve skutečnosti jsou.



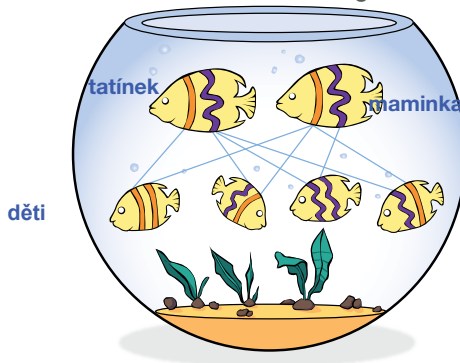
Tato jména nám jednoduše říkají, která reakce je zablokována nebo které chemické látky přetékají z jater do těla a moči. Pro tebe a tvoji léčbu v tom ale žádný rozdíl není!

## Jak jsem onemocněl(a)?

Není to ničí vina. Porucha cyklu močoviny/organická acidurie jsou nemoci, jimž říkáme genetická onemocnění; to znamená, že jsou to nemoci, s nimiž se člověk narodí.


## Informace o genech a genetických onemocněních


Když je dítě počato, jedno matčino vajíčko se spojí s jednou otcovou spermií. Neexistuje žádný způsob, jímž by bylo možné poznat, jaká spermie se spojila s jakým vajíčkem. Matčino vajíčko i otcova spermie přenášejí informaci („geny“), která je zodpovědná třeba za barvu tvých očí, vlasů apod. Kromě toho také přenáší informaci, která se může vztahovat ke genetickému onemocnění.



 normální gen  gen s nemocí

 není nemocná

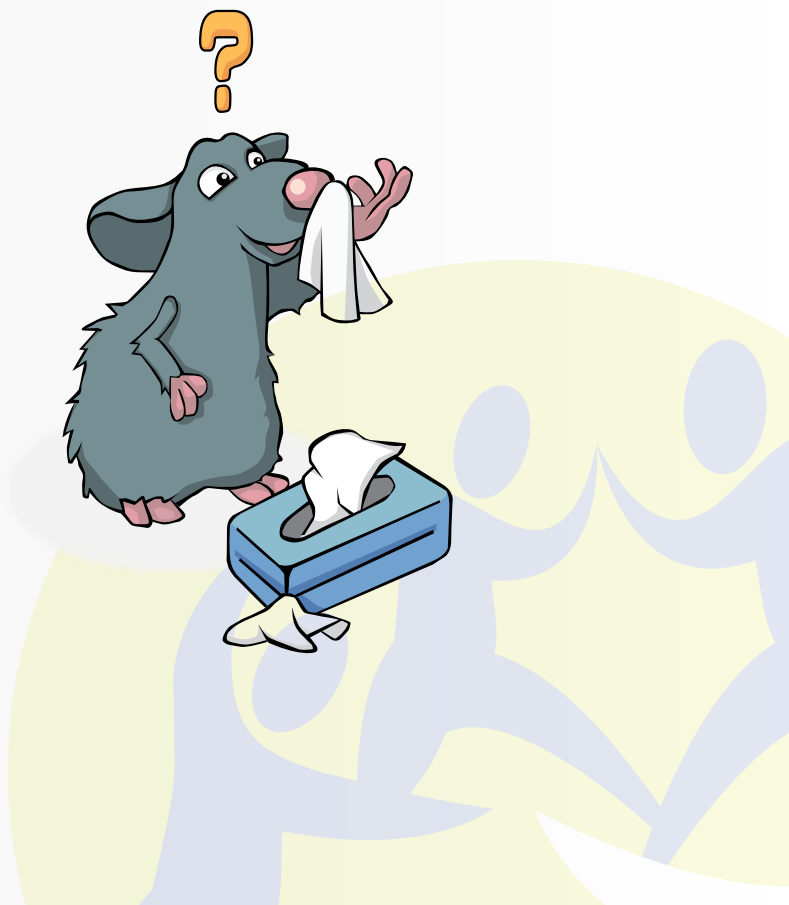
 není nemocná, ale přenáší jeden gen s touto nemocí jako maminka a tatínek

 má dva geny s touto nemocí a je nemocná

Většinou se u dítěte porucha cyklu močoviny a organická acidurie objeví tehdy, když gen s těmito nemocemi přenáší jak matčino vajíčko, tak otcova spermie.

## Je to nakažlivé?

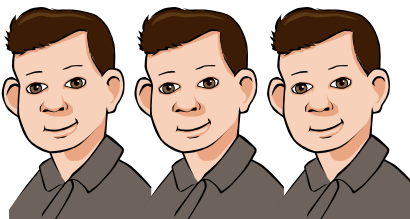
Ne, porucha cyklu močoviny ani organická acidurie nejsou nakažlivé, jako třeba chřipka nebo neštovice. Můžeš normálně bez problémů chodit do školy a hrát si s kamarády.



## Jsem odlišný od všech ostatních?



Každý člověk je jiný než ostatní. Někteří z nás jsou vysocí, jiní malí, někteří jsou šikovní ve škole, jiní jsou šikovní při sportu a jiní zase třeba při kreslení. Tvůj nejlepší kamarád má třeba hnědé vlasy, i když ty jsi blond. Prostě jsi, kdo jsi! Máš nemoc, kterou trpí pouze málo lidí, ale je to nemoc, která se dá léčit!

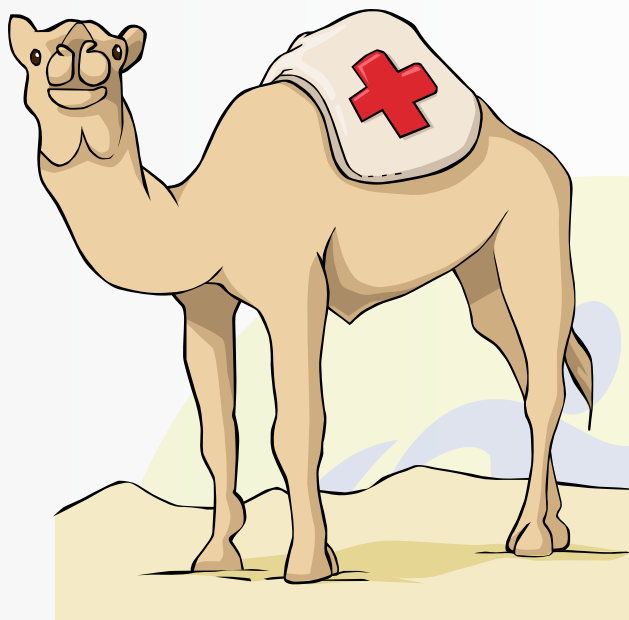


Imagine if we were all the same!



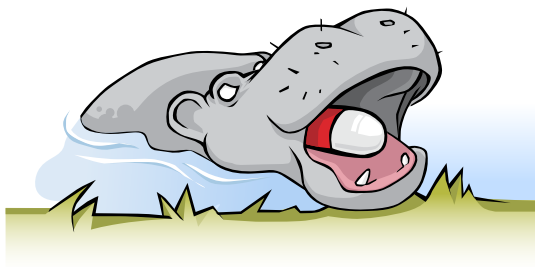
## Proč musím držet zvláštní dietu? Proč musím brát léky?

Když budeš dodržovat dietu a brát léky, budeš zdravý. Budeš si moci hrát s ostatními dětmi, sportovat, chodit na výlety, cestovat do zahraničí a až vyrosteš, budeš moci pracovat jako ostatní dospělí a mít rodinu a děti. Když dietu držet nebudeš a léky nebudeš užívat, zprvu se sice bude zdát, že se nic nezměnilo, ale postupně se začnou objevovat problémy. Budeš se cítit špatně, můžeš být velmi ospalý, půjde ti to hůř ve škole. Může se stát, že začneš zvracet a nebudeš moci přestat. To je signál, že přestává správně fungovat tvůj mozek. Nakonec skončíš v nemocnici a přijdeš o spoustu zábavy.



## Jak dlouho budu držet dietu a brát léky?

Léky budeš muset brát každý den a každý den budeš muset dodržovat dietu a to na pořád. Ale žádný strach! Je to trochu jako naučit se zavazovat tkaničky od bot – pouhý zvyk! A vůbec, držet dietu a brát léky je stále lepší než se cítit zle a nemocně, no ne?



## Co se stane, když budu dodržovat dietu a brát léky každý den?

Budeš se cítit mnohem lépe, budeš schopen dělat mnohem více věcí a užiješ si mnohem, ale mnohem více zábavy!

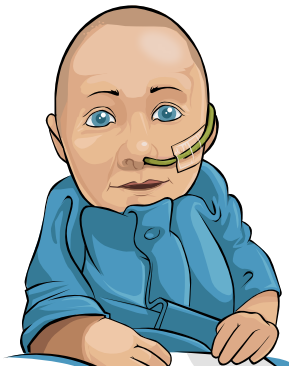


## Co se stane, jestliže přestanu držet dietu a budu jíst to, co jíst nemám? Co se stane, když nebudu brát léky?

V takovém případě se v tvém těle bude hromadit amoniak nebo organické kyseliny a kvůli tomu se budeš cítit skutečně zle a nakonec budeš muset přijít do nemocnice, kvůli zvláštní léčbě. Vždy dodržuj dietu a ber léky!

## Proč někteří lidé s poruchou cyklu močovinyl/organickou acidurií potřebují výživovou sondu?

Lidé s poruchou cyklu močovinyl a organickou acidurií často nemají chuť k jídlu a množství jídla, které sní, nemusí být dostatečné k tomu, aby zůstali zdraví a správně rostli. Sonda může také pomoci v případě, že ti je odporná chuť léků. Kromě toho se sonda používá i tehdy, když jsi nemocný a necítíš se dobře. V takovém případě je skrze sondu podáváno jídlo.



***Výživová sonda dodává jídlo nebo léky přímo do žaludku.***

***U každého člověka se výživová sonda využívá jinak a její použití je třeba konzultovat s metabolickým týmem.***

## Zlepší se mé problémy nebo zhorší?

Tyto problémy jsou způsobeny chybou v genech, takže přetrvávají po celý život. Léky a zvláštní dieta ti pomáhají se s nimi vypořádat a cítit se dobře. Mohou nastat chvíle, kdy tělo bude vytvářet více amoniaku nebo organických kyselin, než obvykle. K takové situaci obvykle dochází například, pokud chytněš nějakého bacila, chřipku nebo dostaneš horečku. To ale většinou trvá pouze krátkou chvílí, během níž se nicméně můžeš cítit velmi zle.



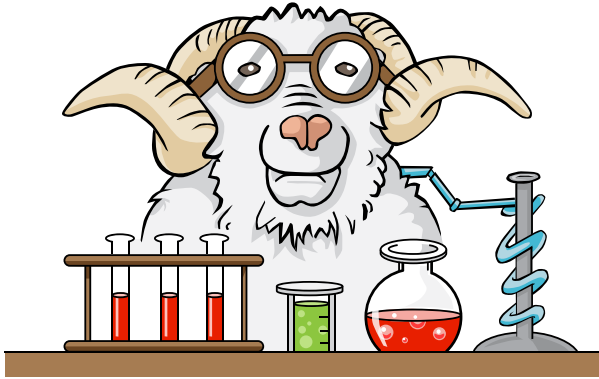
### Co mám dělat?

Když nachladneš, máš horečku nebo bacila, budeš muset držet zvláštní dietu, jíž říkáme „pohotovostní režim“. Tento režim pomůže tomu, aby ses rychleji cítil lépe. Někdy se ale může stát, že ti bude tak zle, že budeš muset přijít na pár dnů do nemocnice, kde ti dají speciální léky. Ty pomohou tomu, aby ti bylo lépe.

### Bude to bolet?

Ne, bolet to nebude, ale budeš se cítit velmi nemocný a bude ti zle.

## Proč mi lékař stále dělá krevní testy?



Krevní testy slouží k tomu, aby lékař zkontroloval, jestli tvé tělo funguje správně a jestli léčba zabírá.

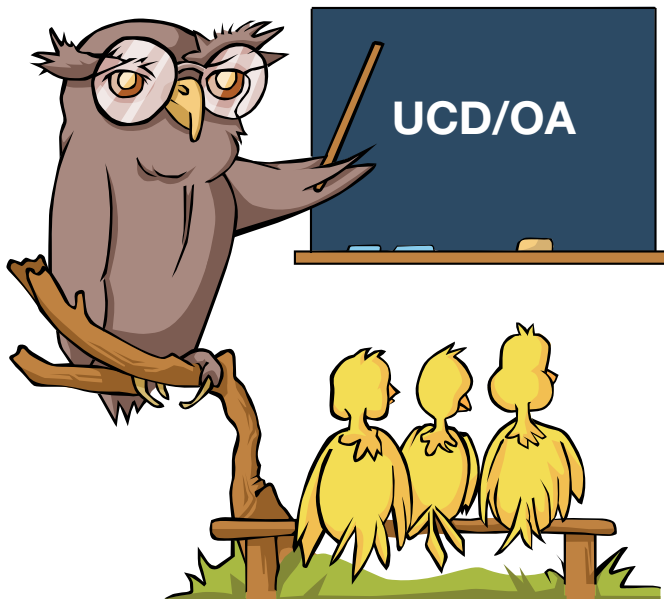
## Můžu....?

- Hrát na počítači? ANO!
- Hrát hry? ANO!
- Chodit na párty? ANO!
- Jezdit na prázdniny? ANO!
- Studovat na střední a vysoké škole? ANO!



## Musí to vědět ostatní lidé?

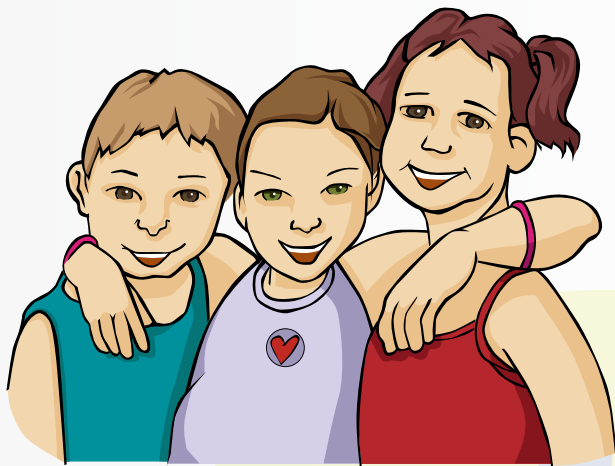
Určitě by o tvé nemoci měli vědět tví vyučující ve škole a tví rodiče o tom s nimi také pravděpodobně budou mluvit.





## Musí to vědět mí kamarádi?

To je na tobě. Můžeš se rozhodnout, jestli o své nemoci svým kamarádům řekneš, nebo ne. Obvykle je dobré říci o svých zdravotních problémech svým dobrým kamarádům, aby dokázali pochopit, proč potřebuješ dodržovat zvláštní dietu a užívat léky.



Tato brožurka vznikla v rámci projektu E-IMD, který je dotován Evropskou unií v rámci Zdravotního programu.

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

E-IMD by rád poděkoval Eurowilson network za laskavé svolení použít ilustrace obsažené v této brožurce: [www.eurowilson.org](http://www.eurowilson.org).

Pro více informací a kontaktů na organizace pro pacienty: [www.e-imd.org](http://www.e-imd.org)