

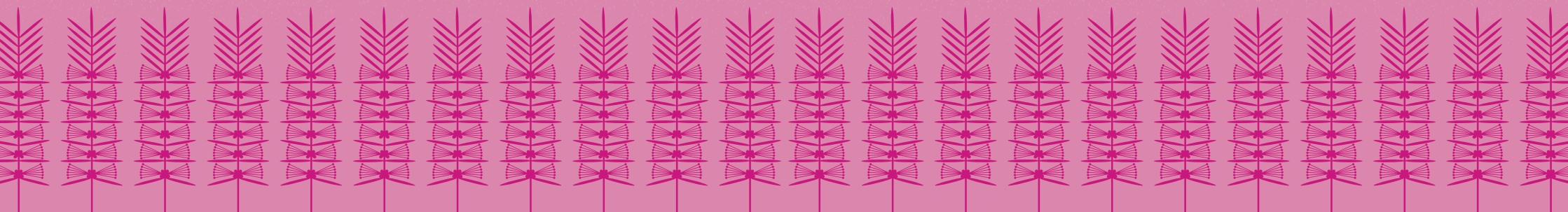
Contact opnemen



AKU Society
C/O Advicehub
66 Devonshire Road
Cambridge
CB1 2BL Verenigd Koninkrijk
Telefoon: +44 (0)1223 322897
E-mail: info@akusociety.org
Web: www.akusociety.org



→ Een inleiding in alkaptonurie (AKU)





Alkaptonurie
(klinkt als al-kap-ton-u-rie)
of afgekort AKU

AKU is een beheersbare aandoening die invloed heeft op de manier waarop het lichaam eiwit afbreekt

- Kinderen met AKU hebben een defect in het proces waarbij een deel van het eiwit tyrosine (Tyr) wordt afgebroken.
- Dit leidt tot de ophoping van een zuur genaamd homogentisinezuur (HGZ).
- Naarmate je ouder wordt, tast HGZ je botten en gewrichten aan.
- Met een goede beheersing van de aandoening kunnen mensen met AKU naar de universiteit, een succesvolle carrière opbouwen en een gelukkig gezinsleven leiden, net als ieder ander.

Voorbeelden van deze symptomen:

- donkere urine
- donker oorsmeer
- donker zweet

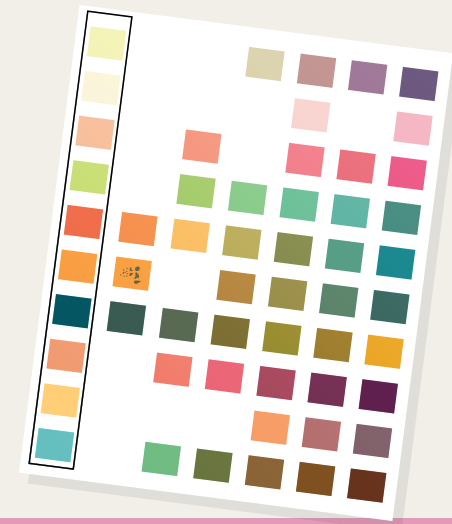
Ze zijn niet pijnlijk en je hoeft je er geen zorgen om te maken.

Als je ouder wordt, kun je meer symptomen krijgen



Donkere vlekken op je ogen.
Pijn in je onderrug en gewrichten.

AKU wordt vastgesteld met een eenvoudige urinetest



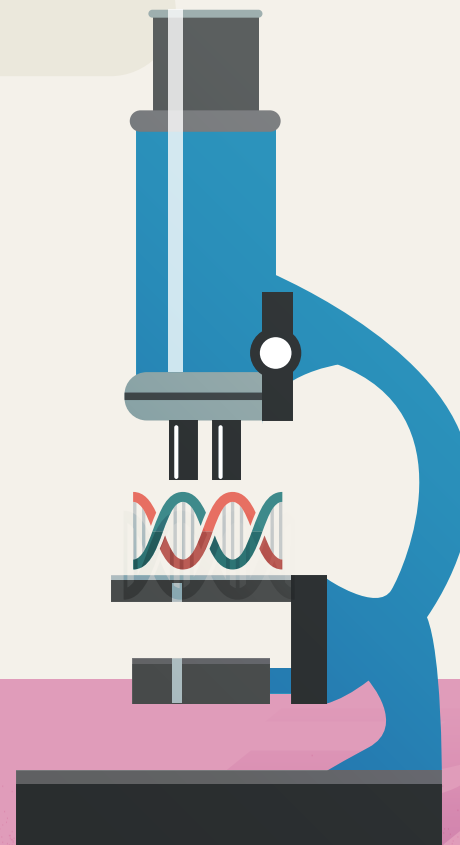
Als de urinetest een hoge concentratie HGZ uitwijst, word je doorverwezen naar een specialist.

A cartoon illustration of a young girl with long brown hair, wearing a blue shirt and red boots, holding a large white sign. The background is a simple landscape with pink ground, grey trees, and light green clouds.

Waarom heb ik AKU?

Je kunt AKU niet aan je vrienden geven.

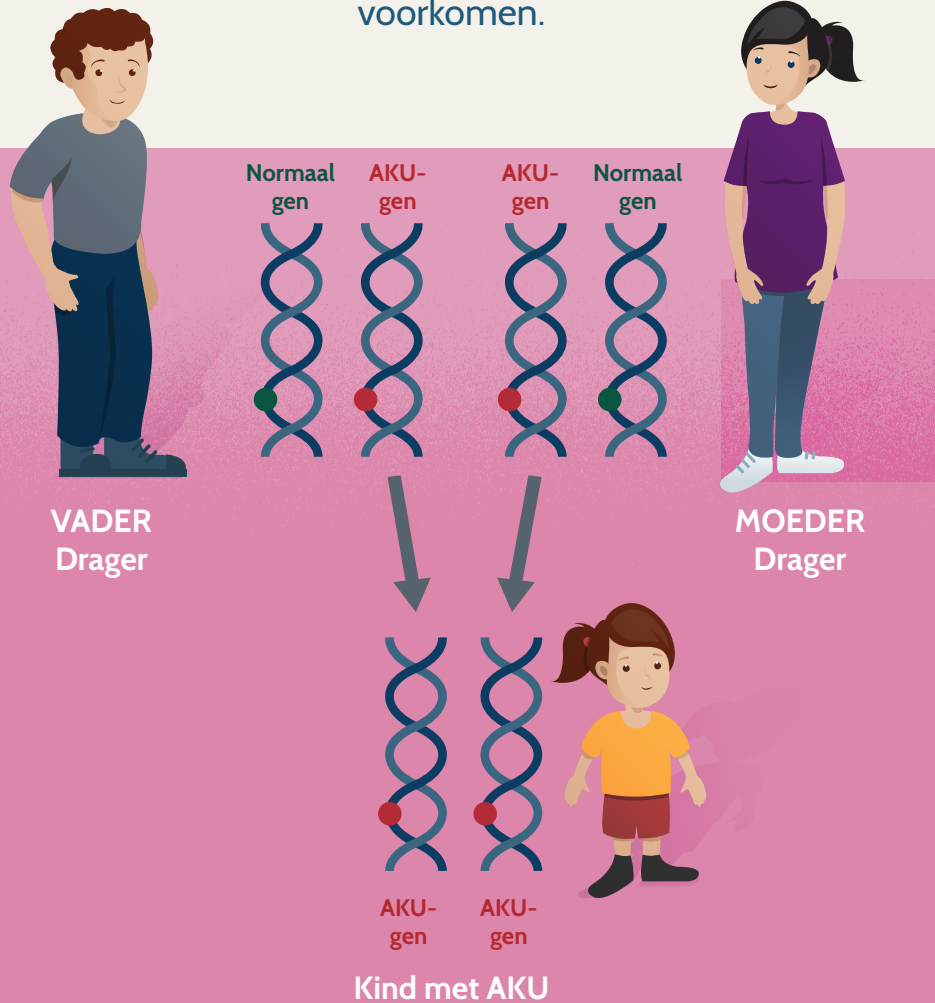
Wat zijn genen?



In elke cel van ons lichaam zitten setjes instructies, die genen worden genoemd. Deze genen bevatten de instructies voor hoe we eruitzien en welke eigenschappen we van onze ouders erven. Deze genen geven informatie voor het afbreken van eiwitten, waaronder tyrosine. Het lichaam bevat meer dan 25.000 genen die allemaal samenwerken. Je kunt ze alleen onder een microscoop zien.

AKU is erfelijke aandoening

Het is niemands schuld en je kunt niets doen om AKU te voorkomen.



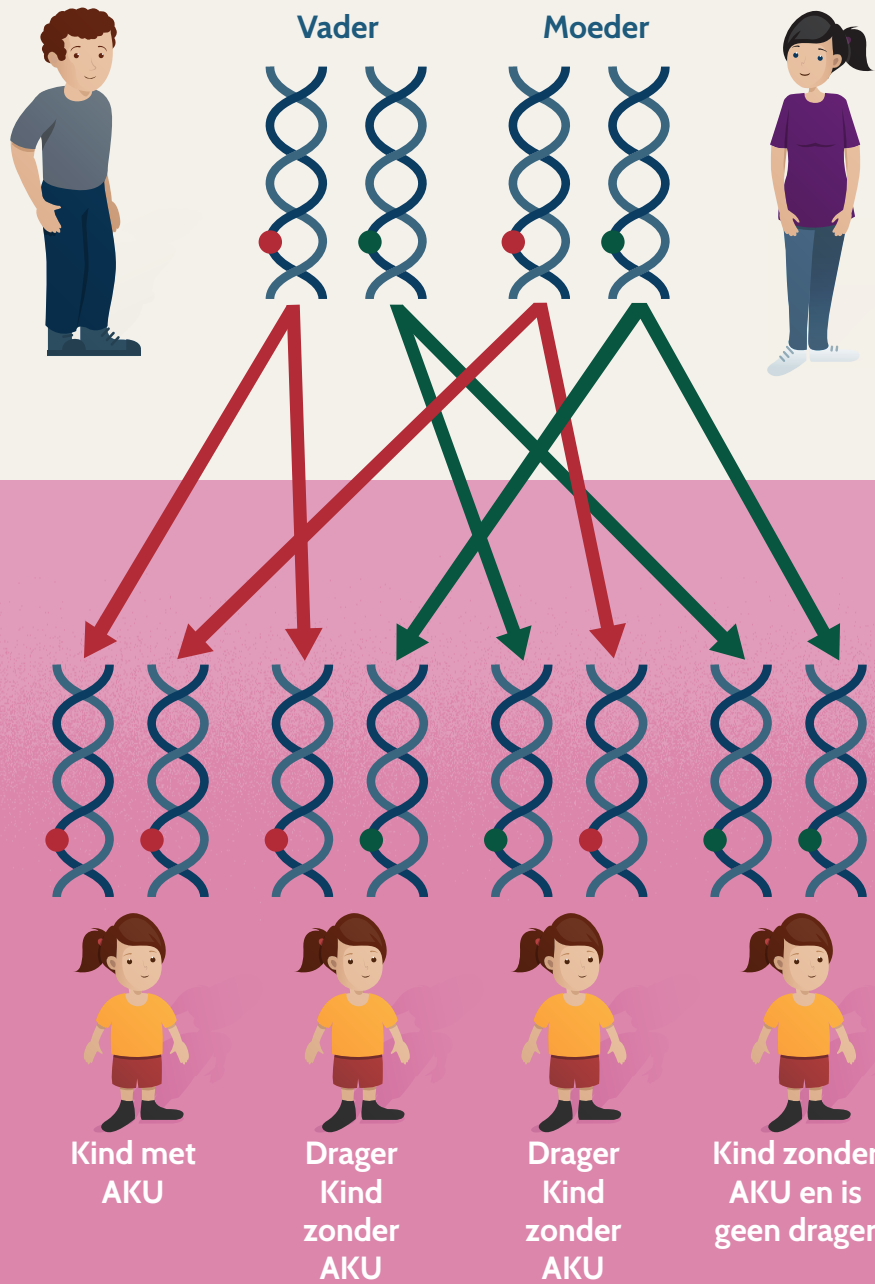
Je vader en moeder hebben elk één AKU-gen en één normaal gen. Zij worden 'dragers' genoemd.

Als je AKU hebt, betekent dit dat je twee AKU-genen hebt geërfd; één van je moeder en één van je vader.

Ongeveer 1 op de 500 mensen is drager van het AKU-gen



Iemand die een drager is van AKU, heeft zelf geen AKU en het aangetaste gen veroorzaakt geen probleem.



Als twee mensen die beiden drager zijn van het AKU-gen een kind krijgen, is er een kans van 1 op 4 dat dit kind AKU heeft.

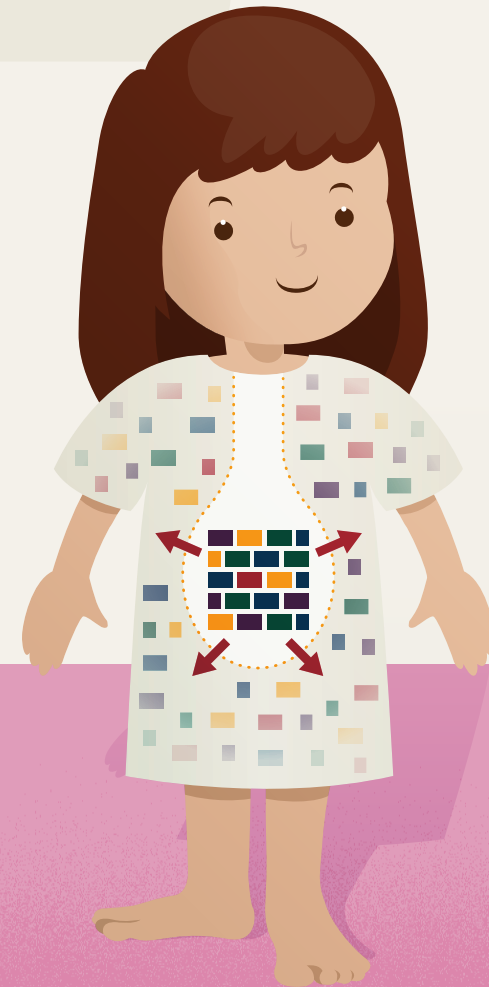


Waarom hebben we eiwitten nodig?



Eiwit is een voedingsstof die het lichaam nodig heeft.

Het helpt bij het bouwen, repareren en onderhouden van lichaamscellen en weefsels, zoals je huid, spieren, organen, bloed en zelfs botten.



Als je eiwit eet, wordt dit in het lichaam afgebroken (tijdens de vertering) tot kleinere componenten (net als bouwstenen).

Deze kleinere componenten worden aminozuren genoemd.

Eiwit bestaat uit bouwstenen: de aminozuren



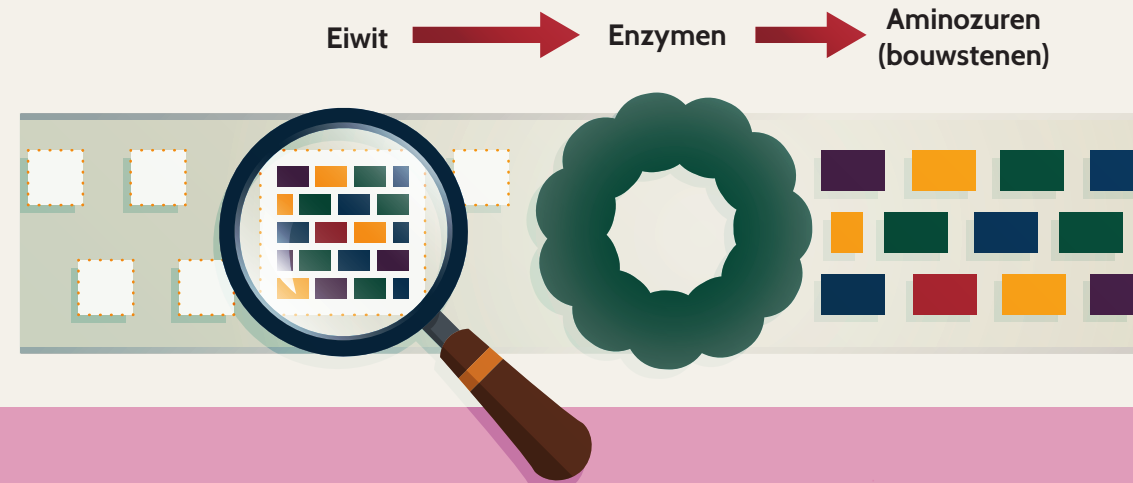
Er zijn 20 verschillende aminozuren (bouwstenen) waaruit eiwit kan bestaan. Een aantal hiervan zijn ESSENTIEEL en kunnen niet in het lichaam worden aangemaakt - dus die moeten we binnenkrijgen via onze voeding.

Tyrosine (Tyr) is een van deze 20 aminozuren.

Dit is het specifieke aminozuur dat iemand met AKU niet goed kan afbreken.

Wat er normaal gebeurt

Omzetting van eiwit in aminozuren

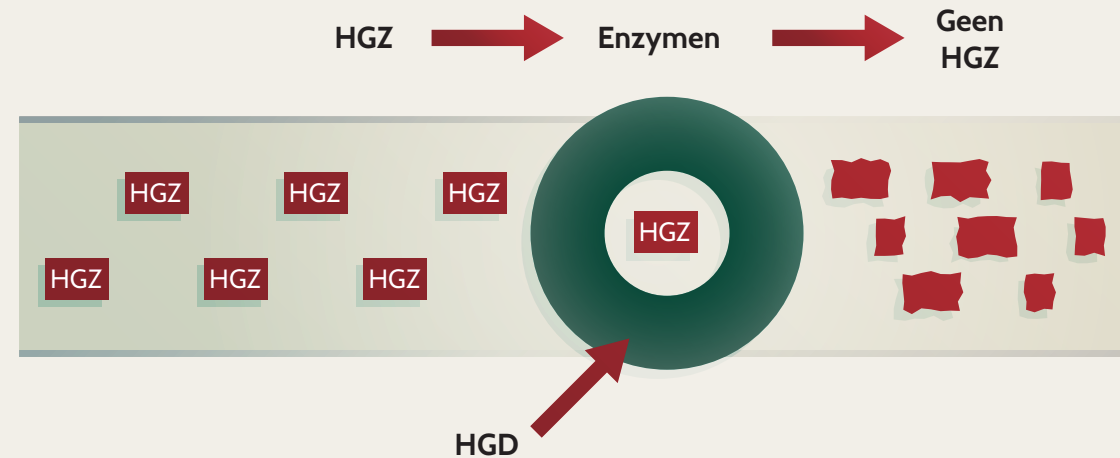


Het lichaam gebruikt deze aminozuren om te groeien, spieren op te bouwen en het lichaam gezond te houden.

Bij iemand die **geen** AKU heeft, wordt tyrosine (Tyr) afgebroken en uit het lichaam uitgescheiden



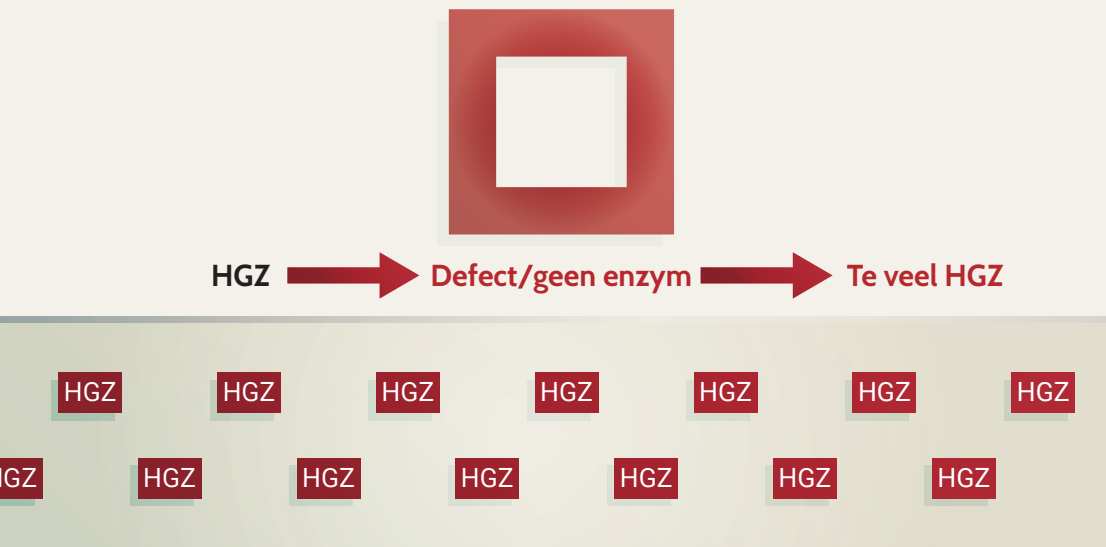
Waarom kan iemand met AKU het eiwit Tyr niet goed afbreken?



Tyrosine (Tyr) wordt omgezet in HGZ.
Het enzym HGD breekt HGZ af en verwijdert het uit het lichaam.

Bij iemand met AKU kan het HGZ niet goed worden afgebroken.

Het enzym HGD ontbreekt, waardoor er te veel HGZ in het lichaam zit. HGZ veroorzaakt de symptomen van AKU.



Het HGD-enzym wordt in de verkeerde vorm aangemaakt en kan daardoor HGZ niet goed afbreken.

Aangezien HGZ afkomstig is van eiwit, kan het handig zijn om te weten in welke voeding eiwitten zitten. Je hoeft je voeding op dit moment niet aan te passen. Gezonde, evenwichtige voeding is belangrijker.



Gezonde voeding voor kinderen



Kies verschillende soorten voeding uit elke voedingsgroep, zodat je lichaam alles binnenkrijgt wat nodig is om gezond en fit te blijven.

- Eet voldoende zetmeelrijke voeding zoals aardappelen, rijst, pasta of brood en kies daarbij zoveel mogelijk de volkoren variant. Deze voeding geeft je energie.
- Eet elke dag minimaal vijf porties van verschillende soorten groente en fruit. Eén portie is een handvol.
- Neem elke dag drie zuivelproducten voor je botten en tanden.
- Zorg bij elke maaltijd voor wat bonen, peulvruchten, vis, eieren, vlees en andere eiwitten.
- Gebruik als bakolie olijf- of raapzaadolie.

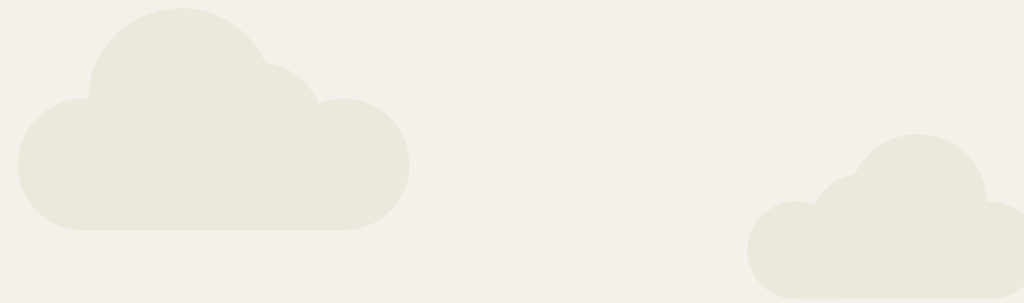
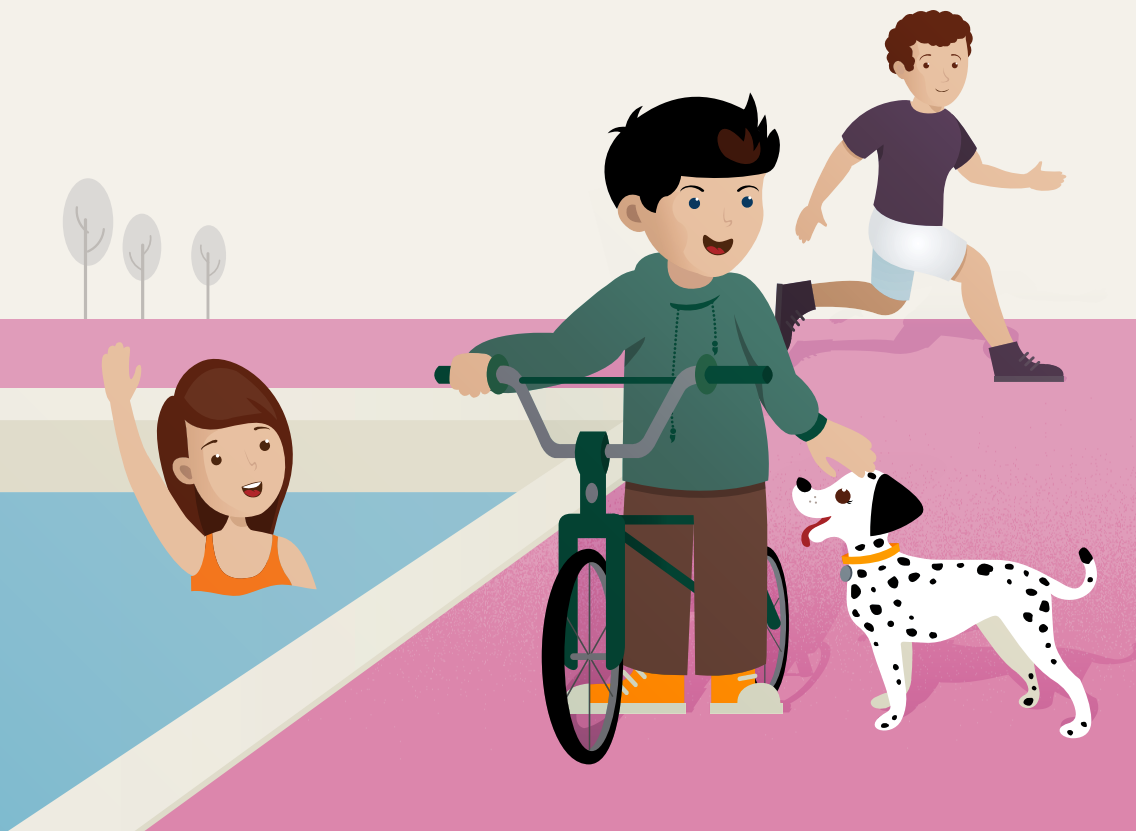
- Kies voor water, magere melk, suikervrije dranken. Beperk vruchtensap en/of smoothies tot een totaal van 150 ml per dag; dit telt als één portie van de vijf groente- en fruitporties per dag.

Lichamelijke activiteiten en beweging

Het is belangrijk om je gewrichten in beweging te houden zonder ze te veel te belasten. Zwemmen is hiervoor erg geschikt.

Kies niet voor zogeheten 'high-impact' sporten zoals rugby of karate. Deze kunnen je rug en gewrichten te veel belasten.

Lichaamsbeweging is goed voor je.

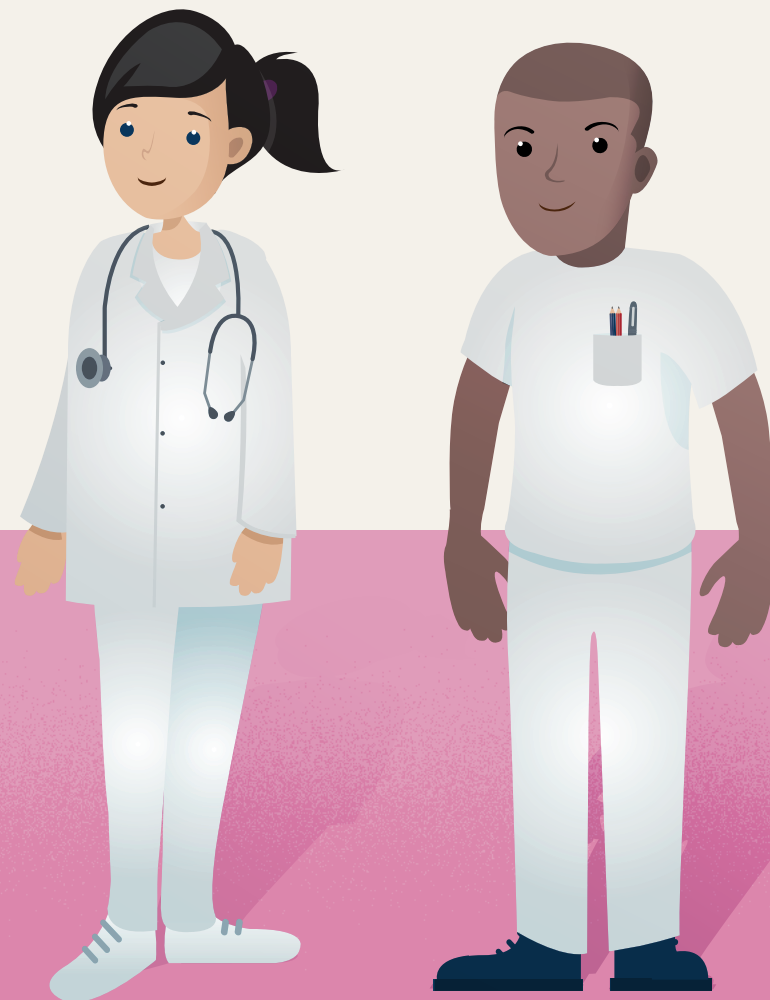


Controles

Tot de leeftijd van 16 jaar sta je onder controle van je huisarts en een arts in een lokaal ziekenhuis. Er kunnen bloedtests worden afgenomen en röntgenfoto's en speciale scans worden gemaakt.



Op je 16e kan je arts je doorverwijzen naar het National Alkaptonuria Centre in Liverpool (Verenigd Koninkrijk). Je bezoekt deze locatie dan elk jaar en maakt kennis met een team van AKU-experts die je zullen begeleiden. Je verblijft er maximaal 4 dagen en je ouders mogen ook meekomen.





**Waar je nog meer
terecht kunt voor hulp**



AKU
+ Alkaptonuria Society →

AKU Society - een liefdadigheidsinstelling die mensen met AKU helpt en ondersteunt.

Zij organiseren evenementen waar je andere mensen met AKU kunt ontmoeten en nieuwe vrienden kunt maken.

Als je 16 bent, helpen zij je met het bezoeken van het National AKU Centre.

Een lid van het AKU Society-team zal je op de locatie begeleiden en kan je ook thuis bezoeken om je voor te bereiden op je bezoek.

Meer informatie



AKU Society
www.akusociety.org



Climb
Kinderen met een erfelijke stofwisselingsziekte
www.climb.org.uk



Genetic Alliance UK
www.geneticalliance.org.uk

Met dank aan...

Vitaflo International Ltd voor het gebruik van hun afbeeldingen.



Innovation in Nutrition
A Nestlé Health Science Company
*Geregistreerd handelsmerk van Société des Produits Nestlé S.A.

De productie van deze folder werd gesponsord door Swedish Orphan Biovitrum Ltd.



The Robert Gregory 
National AKU Centre

Secretaris van de klinisch directeur: +44 (0)151 706 4197
Hoofdleidinggevende: +44 (0)151 706 4289
Mobiel: +44 (0)7785447421