

UCD  
AND  
YOU  
.SE

# LÄR DIG MER OM UREACYKEL- DEFEKTER



Den här broschyren är avsedd för personer med en ureacykeldefekt

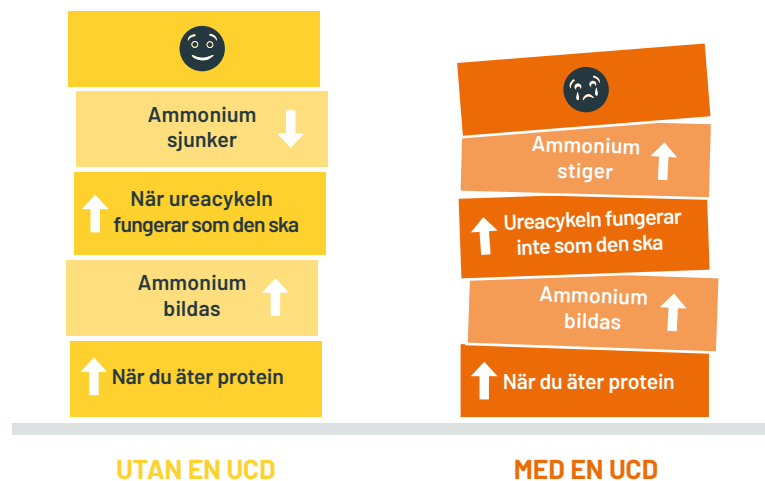
# INNEHÅLL

Vad är en UCD?	4
Vanliga symtom vid en UCD	5-6
Vad kan orsaka en förhöjd ammoniumnivå?	7
Varför är det viktigt att ha en stabil kontroll på ammoniumnivån?	8
Hur kan ammoniumnivån hållas stabil?	9

**Denna information är framtagen i samråd med och granskad av ledande experter inom området medfödda metabola sjukdomar.**

# VAD ÄR EN UCD?

UCD är en förkortning av "Ureacykeldefekt". Tillståndet beror på att din kropp helt eller delvis har brist på ett av sex viktiga enzymer. Dessa enzymer behövs för att bryta ner protein från livsmedel som finns i kött, ägg och mejeriprodukter (mjölk eller ost), eller när du tränar mycket eller äter mindre (vid fasta). All mat du äter bryts ner i ditt matspjälkningssystem, och kroppen kan ta upp vitaminer, kolhydrater, mineraler, protein med mera. När du äter något som innehåller mycket protein till exempel en korv, bryter kroppen ner det till något som kallas aminosyror. När aminosyror bryts ner bildas ammonium.



Om du har en UCD kan du behöva ändra på vissa saker i ditt liv för att påverka din ammoniumnivå och dina symtom. Att hitta rätt behandlingsplan för just dig ger dig möjlighet att leva ett vanligt liv.

# VAR UPPMÄRKSAM PÅ UCD-SYMTOMEN

Ammoniumnivån varierar från person till person som har en UCD. Symtomen kan vara diffusa och variera beroende på ålder. Även om din ammoniumnivå bara ökar lite grann, kan du börja må dåligt och uppleva symtom.

## VANLIGA SYMTOM

- Känner dig väldigt trött
- Har svårt att tänka klart
- Känner dig vinglig/yr
- Huvudvärk
- Skakiga händer
- Kroppsdelar rör sig eller rycker utan anledning
- Har svårt att prata
- Känner dig inte hungrig eller vill inte äta protein (som kött, ägg och mejeriprodukter)
- Ont i magen
- Känner dig sjuk eller kräks
- Känner dig väldigt arg och upprörd

# VAR UPPMÄRKSAM PÅ UCD-SYMTOMEN<sub>FORTS.</sub>

En förhöjd ammoniumnivå kan öka risken att du kan få något som kallas "hyperammonemi", som kan vara mycket farligt. Därför är det viktigt att du (och din familj) vet vad du/ni ska göra om du/ni misstänker att du börjar få en hyperammonemi.

Dina symtom kommer sannolikt att likna de som anges på föregående sida, men kan även vara svårare och kan ibland bli till ett anfall som gör att du kan uppleva att du ser eller hör saker som inte finns där. Det är viktigt att du (och din familj) lär er känna igen symtomen, så att du/ni tidigt uppmärksammar eventuella förändringar. Om du (eller din familj) misstänker att du börjar få en hyperammonemi ska du prata med din läkare eller åka direkt till sjukhuset.



# VAD KAN ORSAKA EN FÖRHÖJD AMMONIUMNIVÅ?

Det finns några viktiga saker som kan påverka din ammoniumnivå. Du bör vara medveten om sakerna nedan, så att du kan vidta åtgärder för att hantera din ammoniumnivå.

## INFEKTIONER

Alla typer av infektioner (som förkylning, influensa och magsjuka) kan väsentligt påverka din ammoniumnivå. Du kan minska risken för en infektion om du tvättar händerna ofta med tvål och vatten eller använder ett alkoholbaserat handdesinfektionsmedel. Undvik att träffa någon om du är sjuk. Du bör också ta säsongsinfluensavaccin varje år.

## STRESS

Stora livshändelser (som en operation, olycka, mycket stress i skolan eller en graviditet) kan också riskera att öka din ammoniumnivå. Om någon större livshändelse inträffar som du upplever stressande är det viktigt att du diskuterar det med din läkare, då det skulle kunna påverka din ammoniumnivå negativt.

## PROTEIN

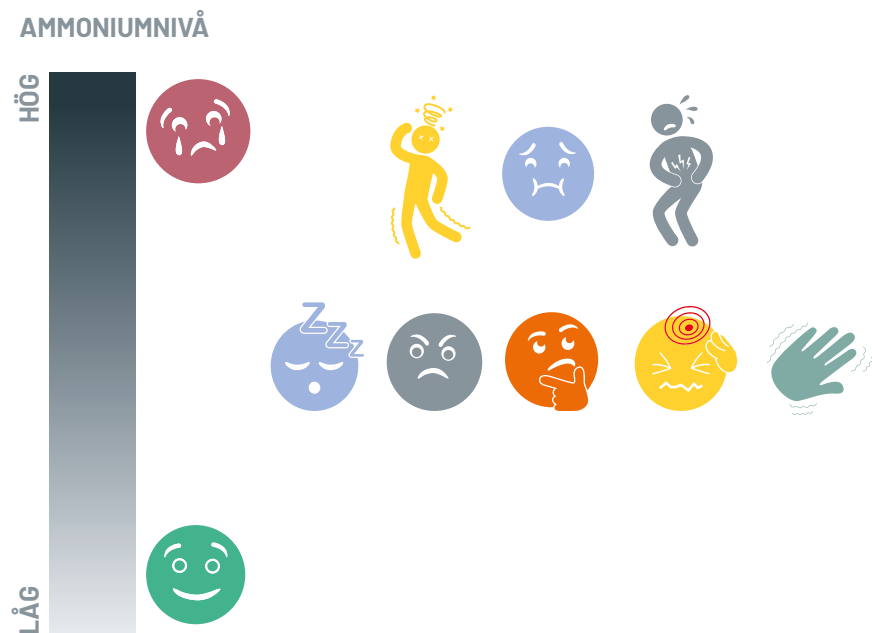
Om du äter för mycket protein så finns det en risk att din ammoniumnivå stiger. Om du har fått rådet att följa en lågproteindiet, är det mycket viktigt att du följer den. Om du får problem att följa din lågproteindiet bör du diskutera det med din läkare eller din dietist.

## MOTION OCH FASTA

Om du tränar för mycket eller fastar finns det en risk att din ammoniumnivå stiger till en farlig nivå, det är därför viktigt att ta det lite lugnt och inte pressa dig för hårt. Innan du fastar eller påbörjar en ny fysisk aktivitet bör du alltid diskutera med din läkare.

# VARFÖR ÄR DET VIKTIGT ATT BIBEHÅLLA EN STABIL AMMONIUMNIVÅ?

En instabil ammoniumnivå kan påverka hur du mår och kan orsaka en hyperammonemi. Endast en liten ökning av din ammoniumnivå kan göra så att du mår dåligt och får symtom.



# HUR KAN MAN KONTROLLERA SIN AMMONIUMNIVÅ?

Det finns ett flertal sätt kontrollera sin ammoniumnivå och din läkare kommer att berätta för dig vilket sätt som passar just dig.

Kanske har du blivit ordinerad att följa en lågprotein diet för att hjälpa till att kontrollera din UCD. På så vis kan du minska mängden protein som din kropp behöver bryta ner varje dag. Det finns flera lågproteinrecept tillgängliga på nätet och läkare och dietist kommer att berätta hur mycket protein du bör äta varje dag. Din läkare kan också ordinera kosttillskott för att vara säker på att din kropp får all den energi och näring den behöver. Din läkare kan även ordinera läkemedel för att hålla ditt ammonium på en säker nivå. Det är mycket viktigt att du tar dina läkemedel och gör som din läkare rekommenderar då det kommer hjälpa dig hantera dina symtom bättre, vilket ger dig möjlighet att leva ett vanligt liv.

Det finns flera olika behandlingsalternativ vid UCD. Din läkare kan berätta vilka behandlingsalternativ det finns och vilket läkemedel som är bäst lämpat för just dig för att få kontroll på din ammoniumnivå.

Följ noga behandlingsplanen som din läkare ger dig, så att din ammoniumnivå är under kontroll. Det förbättrar dina möjligheter att må bra.

## REFERENSER:

1. <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/books/NBK513323/> (Physiology, Urea Cycle. Walker Barmore 2020). (Accessed: October 2020)
2. <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pmc/articles/PMC2692509/> (Contrasting Features of Urea Cycle Disorders in Human Patients and Knockout Mouse Models. Joshua Deignan 2007). (Accessed: October 2020)
3. <https://meridian.allenpress.com/mhc/article/2/12/398/36608/Urea-cycle-disorder> (Urea Cycle Disorder. Shari N. Allen 2013). (Accessed: October 2020)
4. <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pmc/articles/PMC3488504/> (Suggested guidelines for the diagnosis and management of urea cycle disorders. Johannes Haberle 2012). (Accessed: October 2020)
5. <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pmc/articles/PMC2675643/> (Diagnosis, symptoms, frequency and mortality of 260 patients with urea cycle disorders from a 21-year, multicentre study of acute hyperammonaemic episodes. Marshall L. Summar 2009). (Accessed: October 2020)
6. <https://www.checkammonia.com/recognizing-hyperammonemia/late-onset/> (Accessed: October 2020)
7. <https://www.ucdincommon.com/living-with-a-urea-cycle-disorder/staying-well-with-a-urea-cycle-disorder>. (Accessed: October 2020)



[www.immedica.com](http://www.immedica.com)

COM-002218  
Maj 2023