

# TEMPLE



Tools **E**nabling **M**etabolic **P**arents **L**Earning

**BIMDG**

British Inherited Metabolic Diseases Group



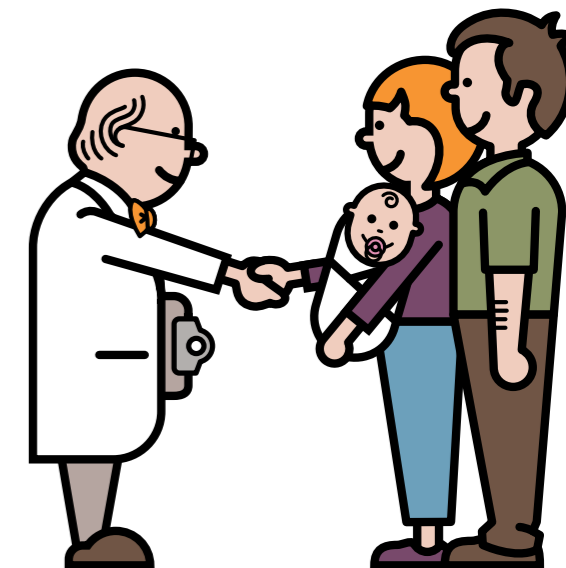
BASERT PÅ DEN ORIGINALE TEMPLE  
SKREVET AV BURGARD OG WENDEL

VERSION 2, FEBRUAR 2017

HCU

Støttet av  **NUTRICIA**

# HCU



**BIMDG**

British Inherited Metabolic Diseases Group



BASERT PÅ DEN ORIGINALE TEMPLE  
SKREVET AV BURGARD OG WENDEL  
VERSION 2, FEBRUAR 2017

**TEMPLE**

Tools Enabling Metabolic Parents Learning

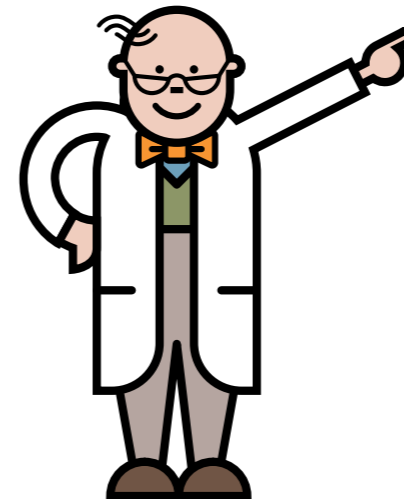


Støttet av **NUTRICIA**

# Hva er HCU?

HCU står for homocystinuri

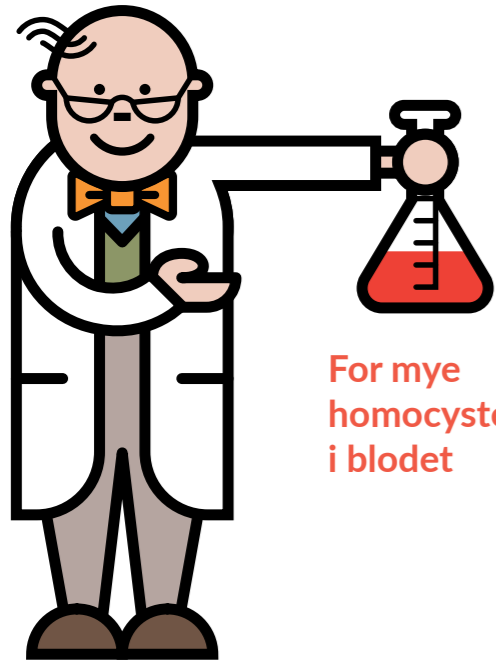
HCU er en arvelig, medfødt stoffskiftesykdom



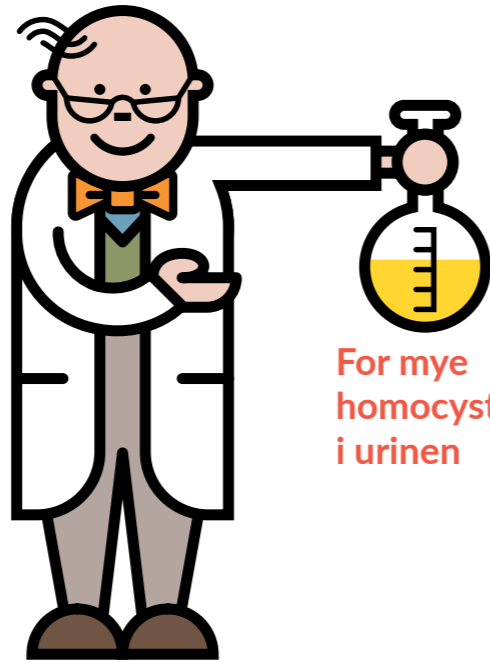
Homo Cystin Uri

HCU

# Hva er HCU?



For mye  
homocystein  
i blodet



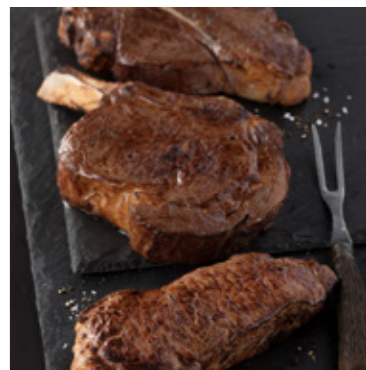
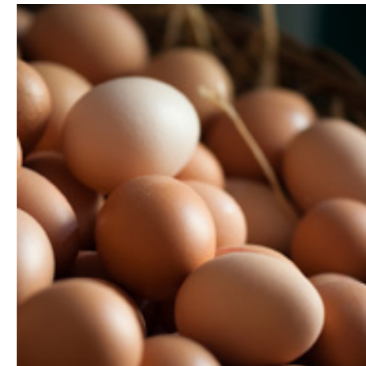
For mye  
homocystein  
i urinen

# HCU og protein

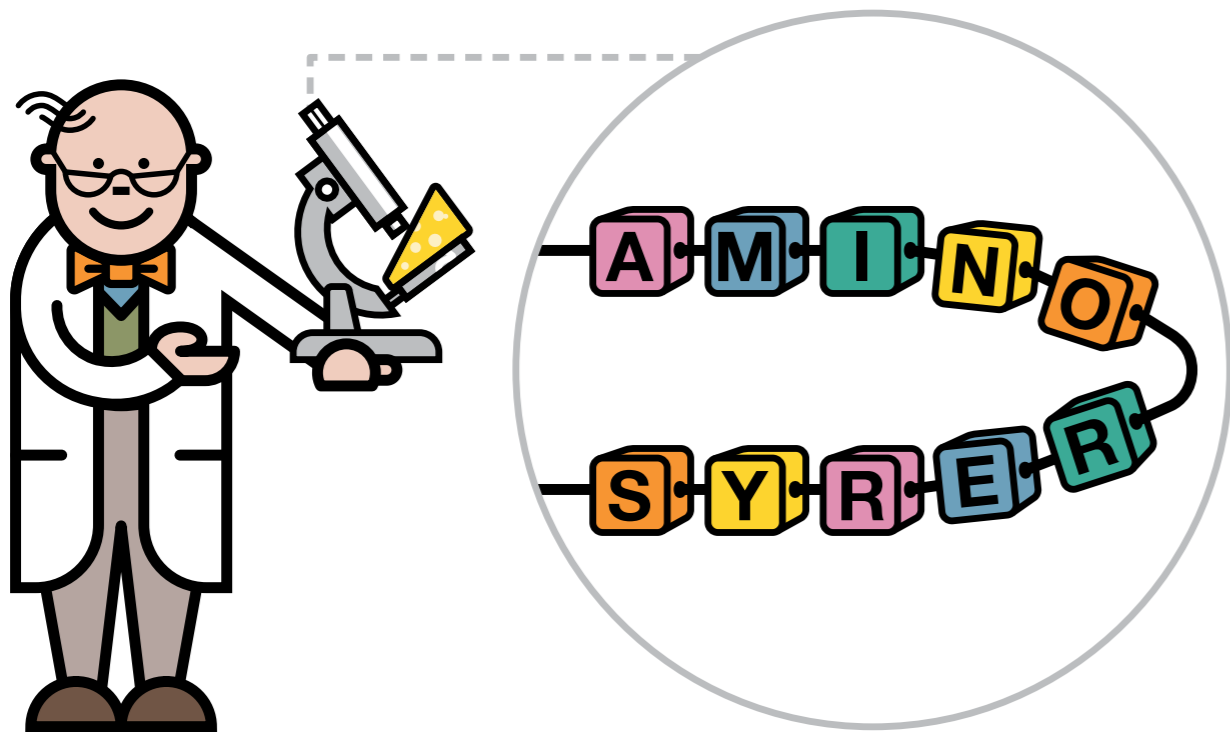
HCU påvirker hvordan barnet bryter ned protein

Mange matvarer inneholder proteiner

Kroppen trenger protein til vekst, vedlikehold og reparasjoner



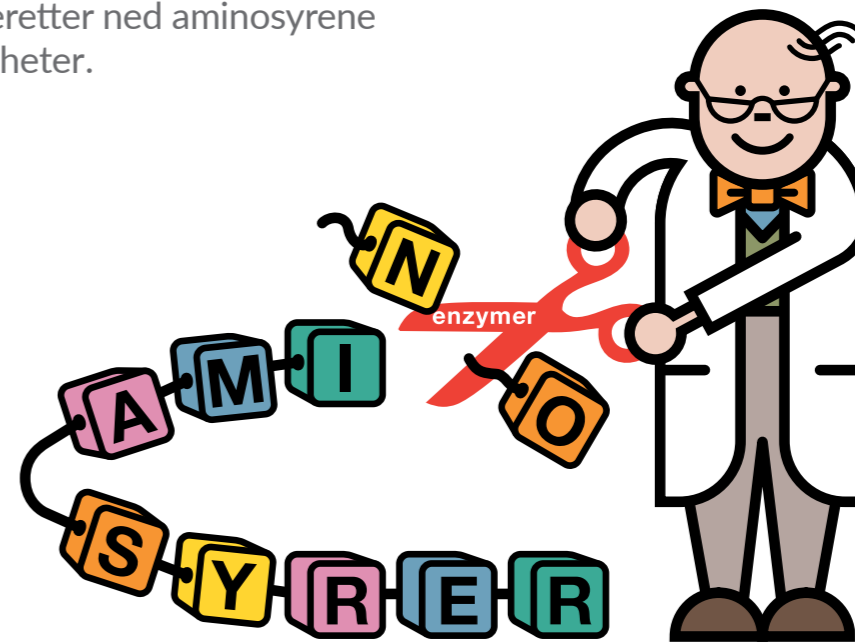
## Hva er protein?



## Protein og enzymer

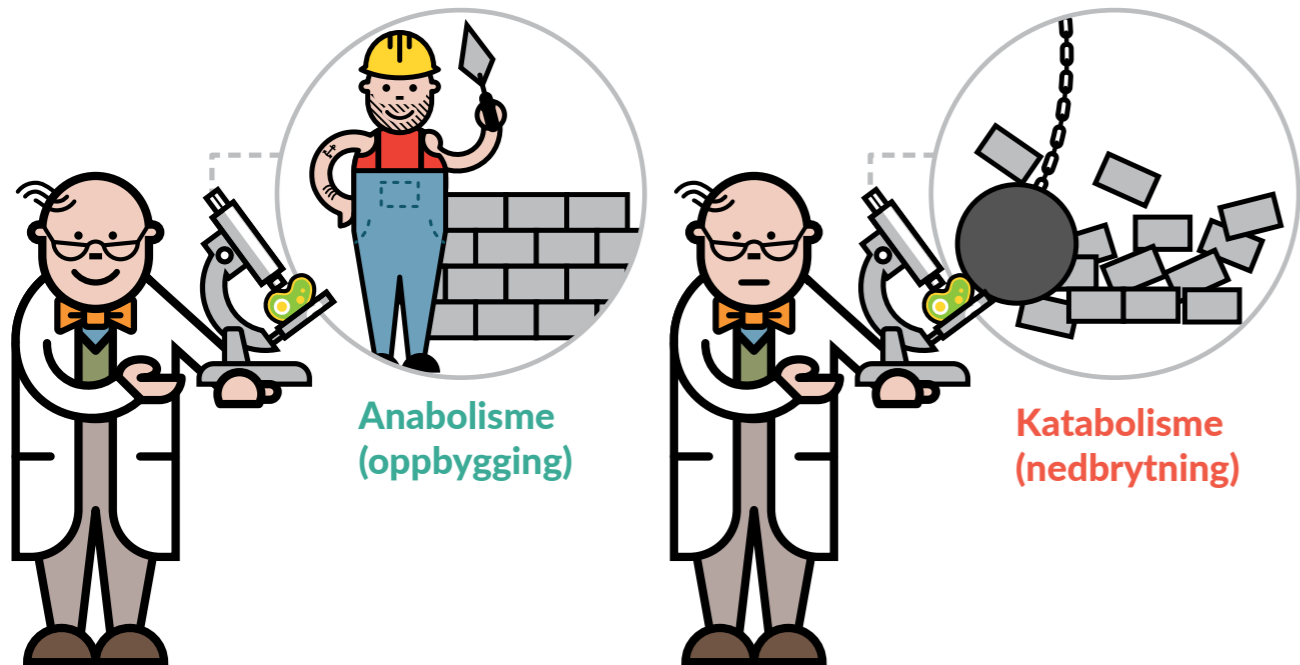
Protein brytes ned til aminosyrer (byggestener til protein) av enzymer (som fungerer som kjemiske sakser).

Enzymer bryter deretter ned aminosyrene til enda mindre enheter.



# Proteinstoffskiftet

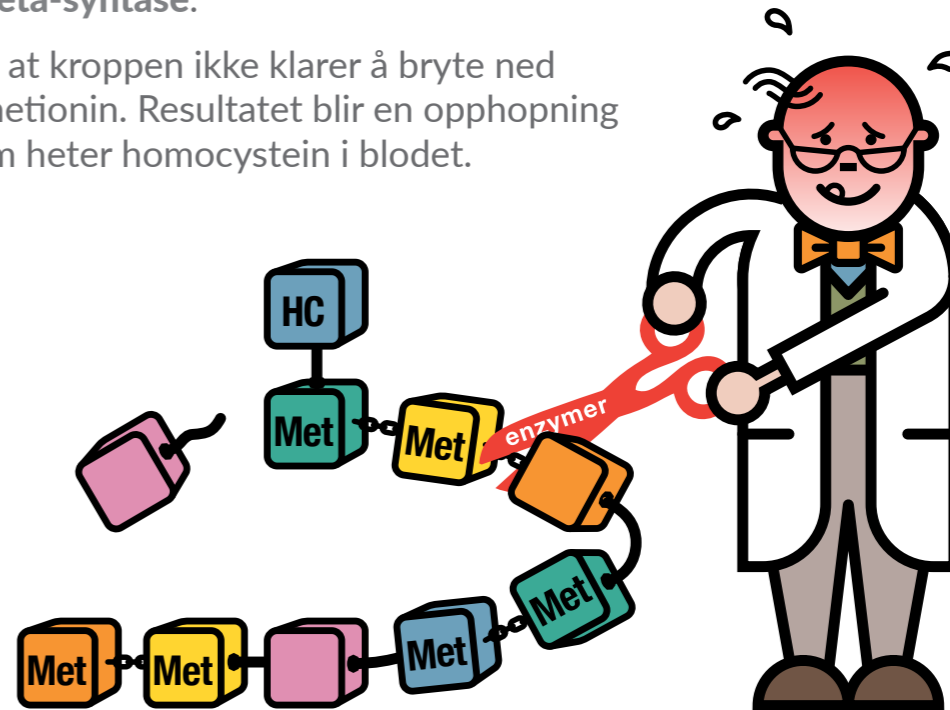
Stoffskiftet er en kjemisk prosess som foregår inne i kroppens celler.



# Hva skjer ved HCU?

Ved HCU mangler kroppen et enzym som kalles **cystationin-beta-syntase**.

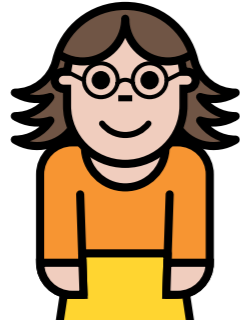
Dette fører til at kroppen ikke klarer å bryte ned aminosyren metionin. Resultatet blir en opphopning av et stoff som heter homocystein i blodet.



# Hva kan gå galt ved ubehandlet HCU?

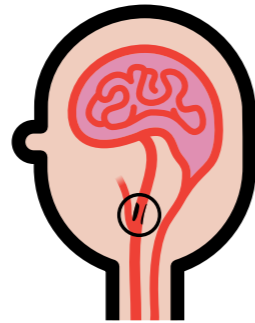
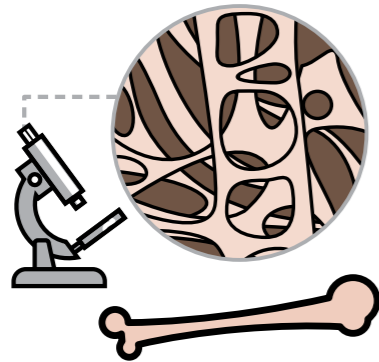
Opphopningen av homocystein kan føre til mange problemer:

Nærsynthet og  
forskjøvet linse  
i øyet



Lærevansker og  
atferdsproblemer

Lange  
og tynne  
knokler

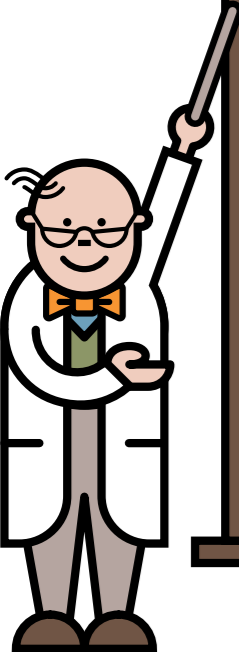


Økt risiko  
for blodpropp  
og slag


# Hvordan diagnostiseres HCU?

HCU diagnostiseres ved nyfødtscreening.  
Høye nivåer av metionin og homocystein oppdages i blodet.


## Hvordan behandles HCU?



Hos noen mennesker med HCU virker ikke enzymet uten hjelp av vitamin B6 (i samarbeid med B-vitaminet folsyre).




Vitamin B6 kan få enzymet til å jobbe bedre. Dersom tilskudd av vitamin B6 virker, så er dette den eneste behandlingen som er nødvendig.







Dette gjelder ca. 10 % av pasientene.

## Hvordan behandles HCU?

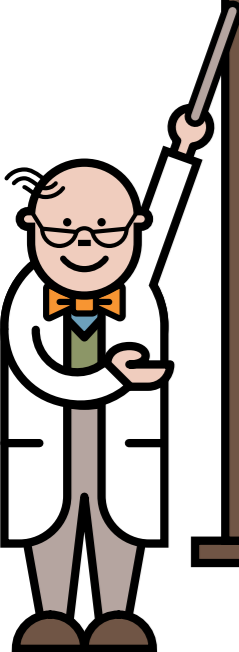


HCU behandles med:

- Begrenset inntak av proteinrik mat 
- Tilpassede mengder med mat som inneholder metionin (protein) 
- Proteinerstatning. Noen ganger kan ekstra cystin være nødvendig 
- Mat med lavt proteininnhold 




## Hvordan behandles HCU?




**Andre behandlingsformer:**

En medisin som kalles betain.  
Betain kan bidra til å redusere nivået av homocystein i blodet



Tilskudd av folsyre og vitamin B12



## Mat med høyt proteininnhold

Disse matvarene har et høyt innhold av metionin (protein) og må unngås:  
**kjøtt, fisk, egg, ost, brød, pasta, nøtter, frø, soya og tofu.**



## Oppmålt metionininntak

Spedbarn får en tilpasset mengde proteinerstatning og kan deretter ammes fritt til hvert måltid.

Hvis barnet ikke ammes får det en tilpasset mengde vanlig morsmelkerstatning etterfulgt av fri mengde proteinerstatning.

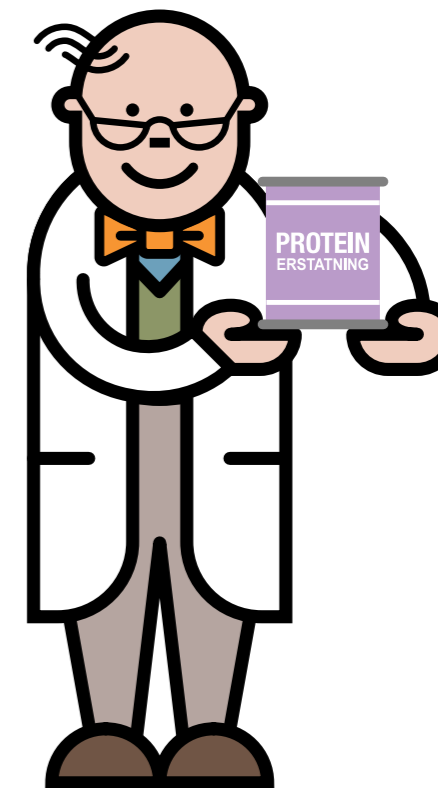
Mengden protein som gis må følges regelmessig av en klinisk ernæringsfysiolog.

## Proteinerstatning

Proteinerstatning er svært viktig for god metabolsk kontroll.

Den vil bidra til at spedbarnet får dekket behovet for protein, energi, vitaminer og mineraler.

Proteinerstatning er tilgjengelig på blå resept.

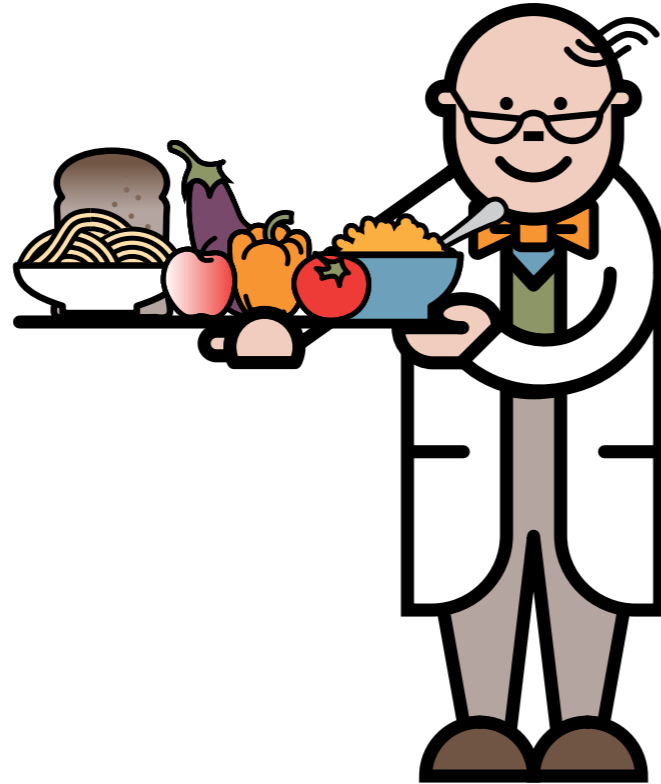


## Mat med lavt proteininnhold

Mange matvarer har et lavt proteininnhold, som f.eks. frukt og mange grønnsaker. I tillegg finnes det lavproteinvarer som brød og pasta.

De gir:

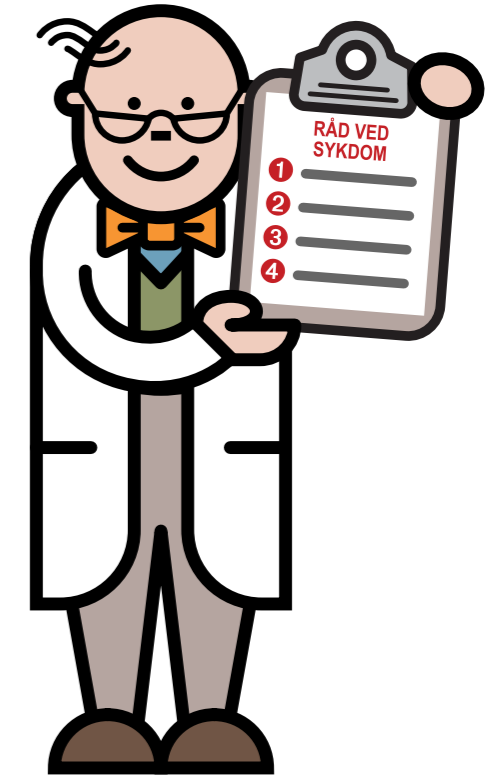
- energi
- variasjon i kosten



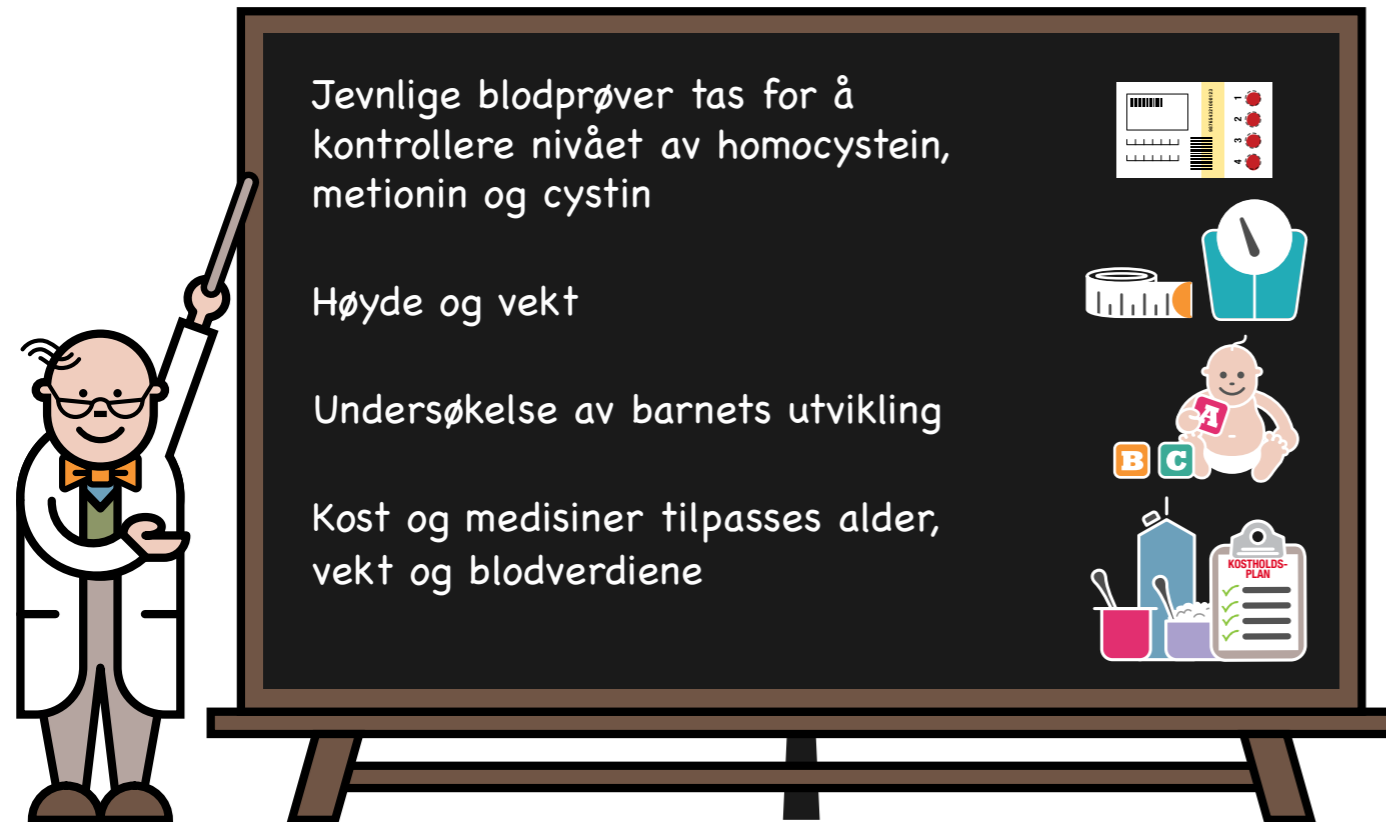
## HCU ved sykdom

Enhver sykdom hos barnet fører til katabolisme eller proteinnedbrytning som igjen fører til økende nivåer av homocystein i blodet.

Det er viktig å fortsette med den normale kosten i så stor grad som mulig.



## Hvordan følges HCU?

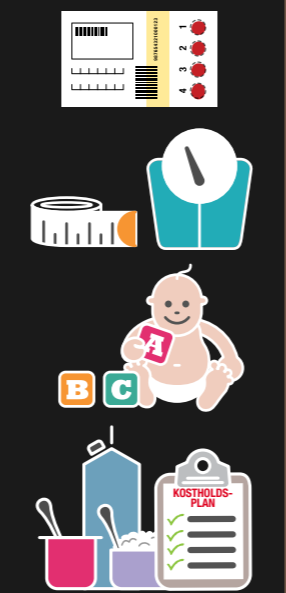


Jevnlige blodprøver tas for å kontrollere nivået av homocystein, metionin og cystin

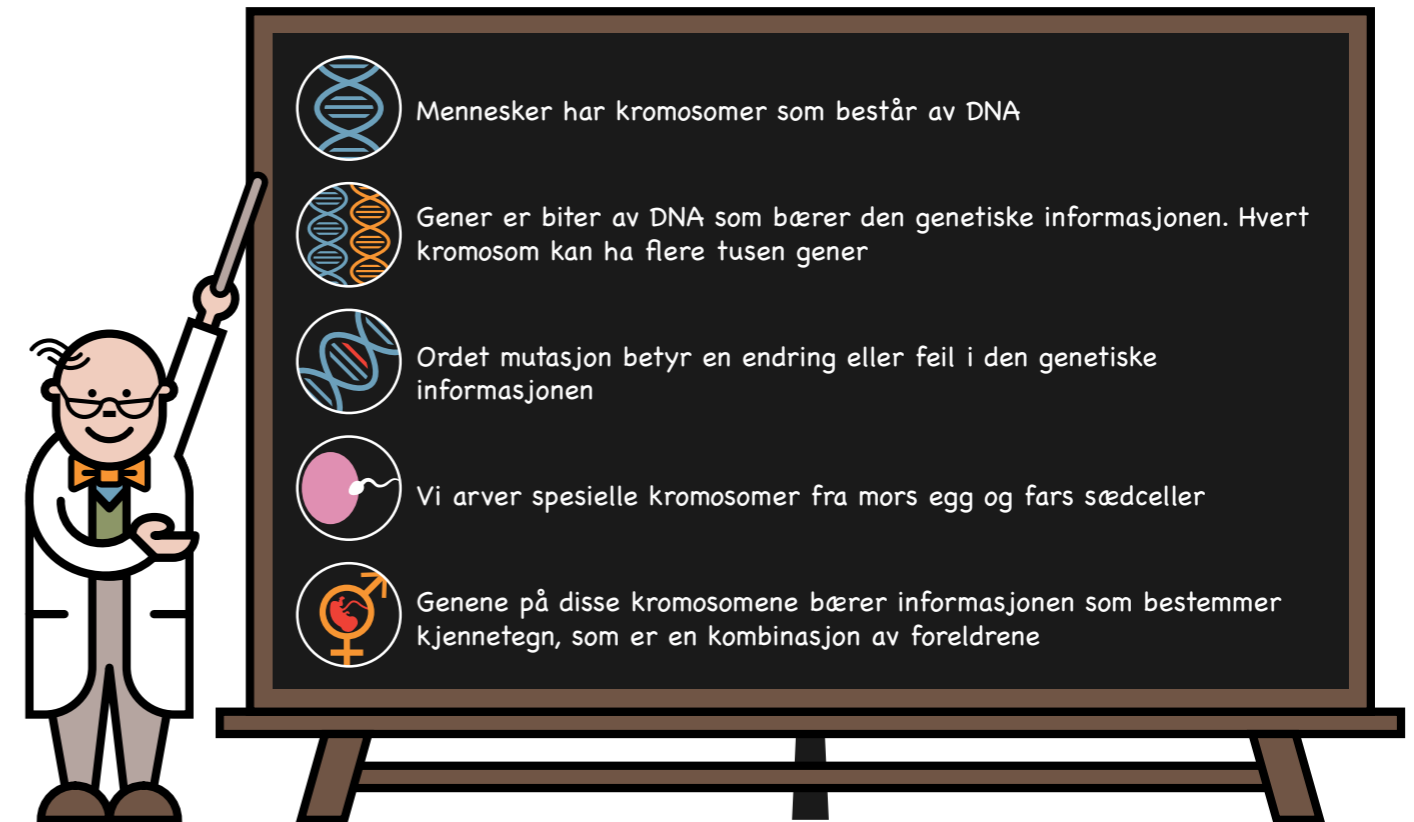
Høyde og vekt






Undersøkelse av barnets utvikling

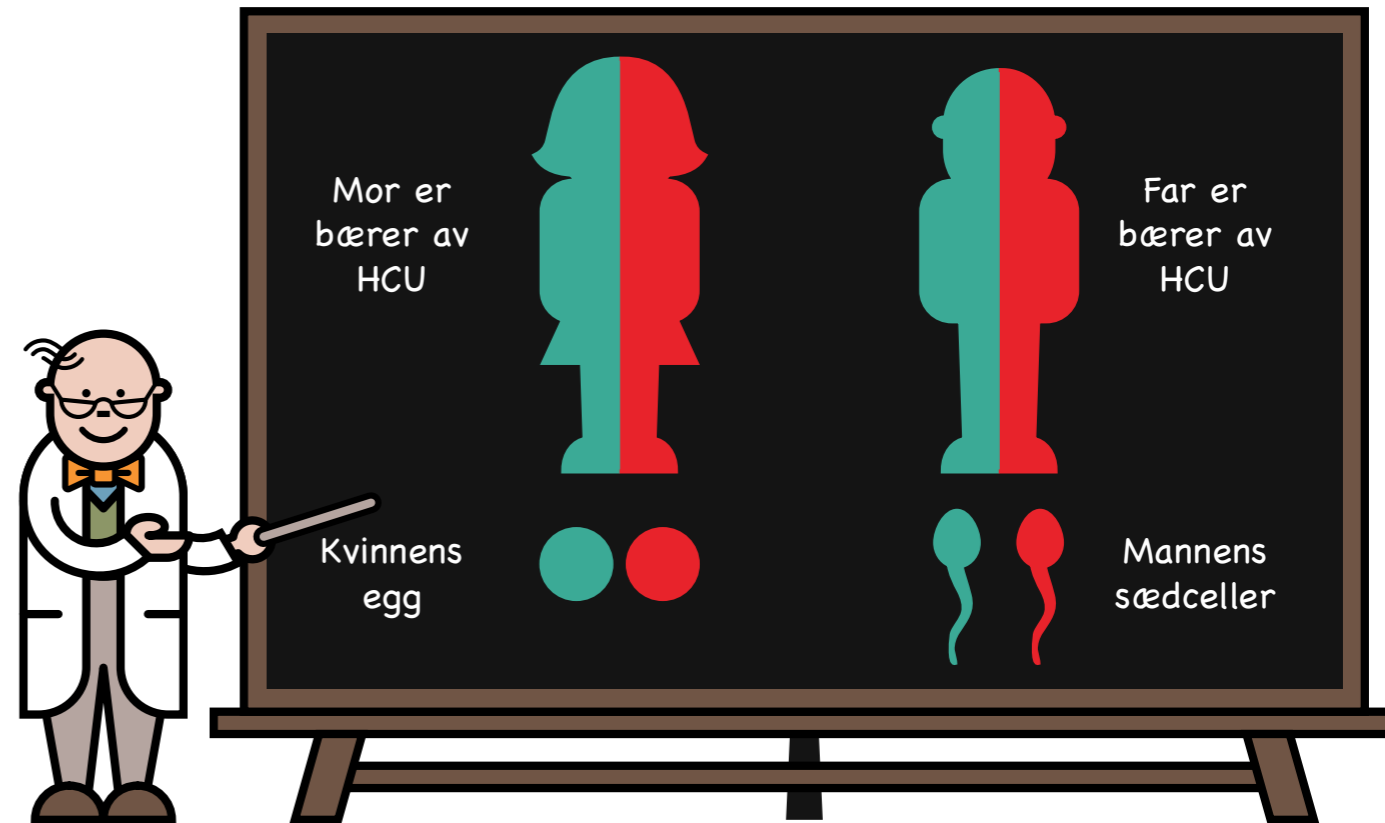
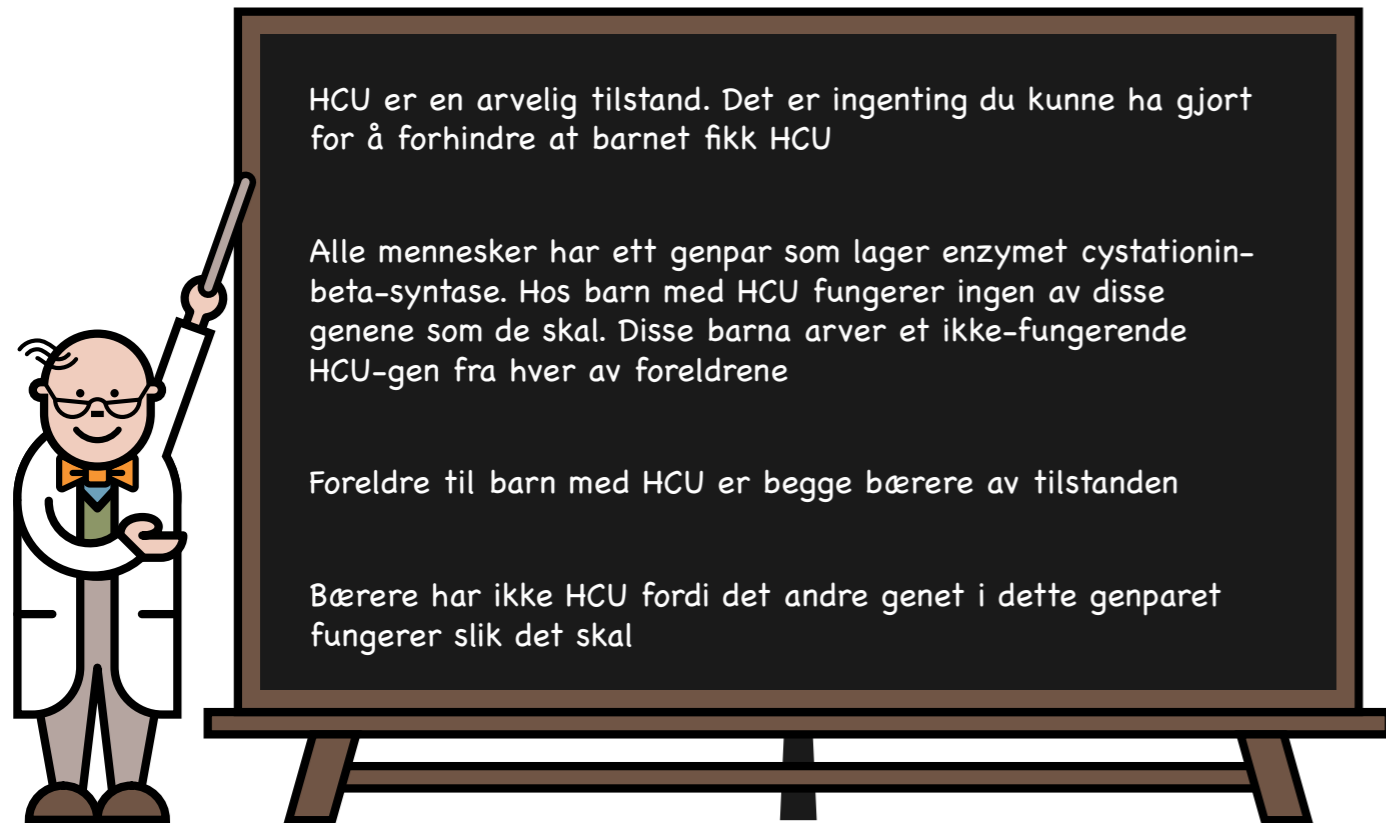
Kost og medisiner tilpasses alder, vekt og blodverdiene



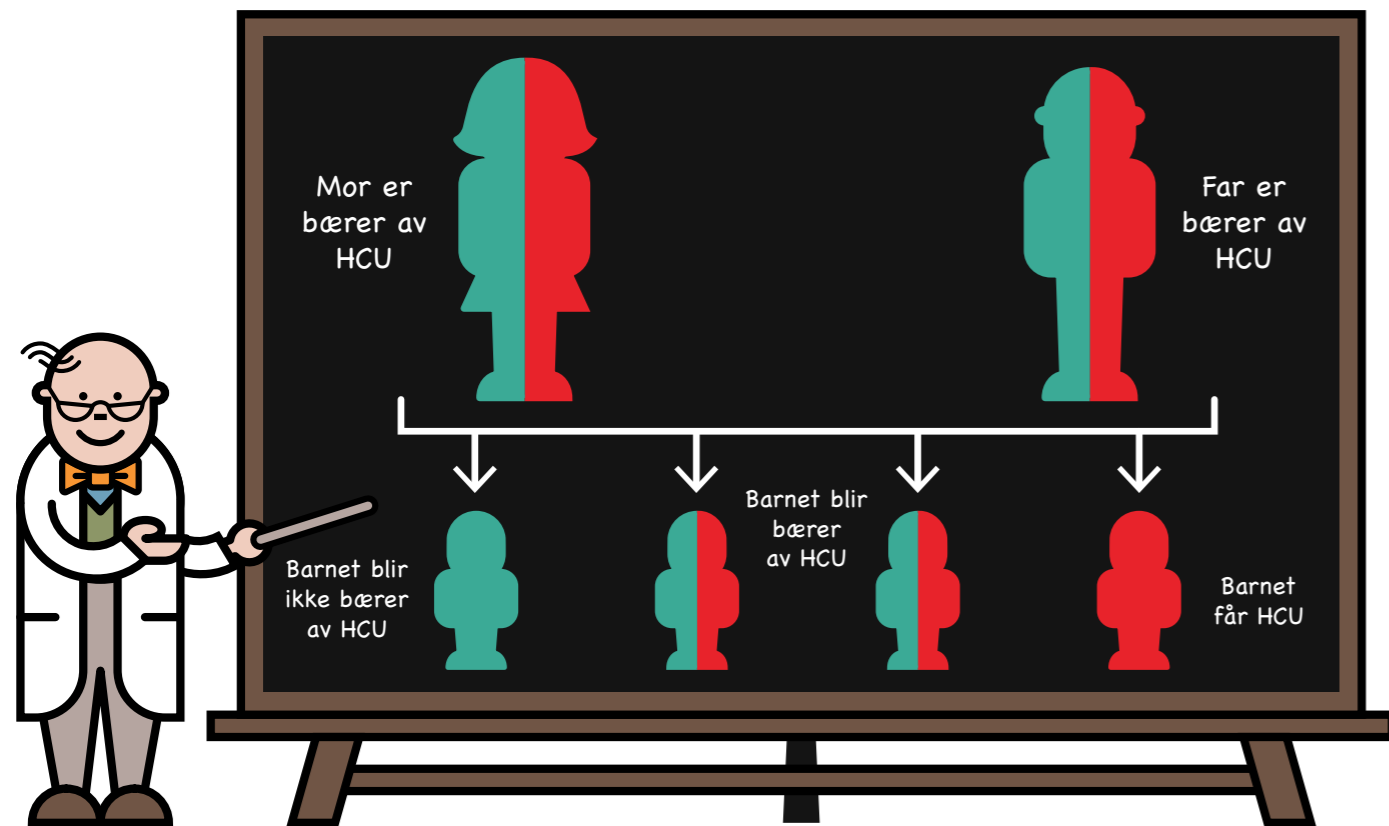
## Kromosomer, gener og mutasjoner



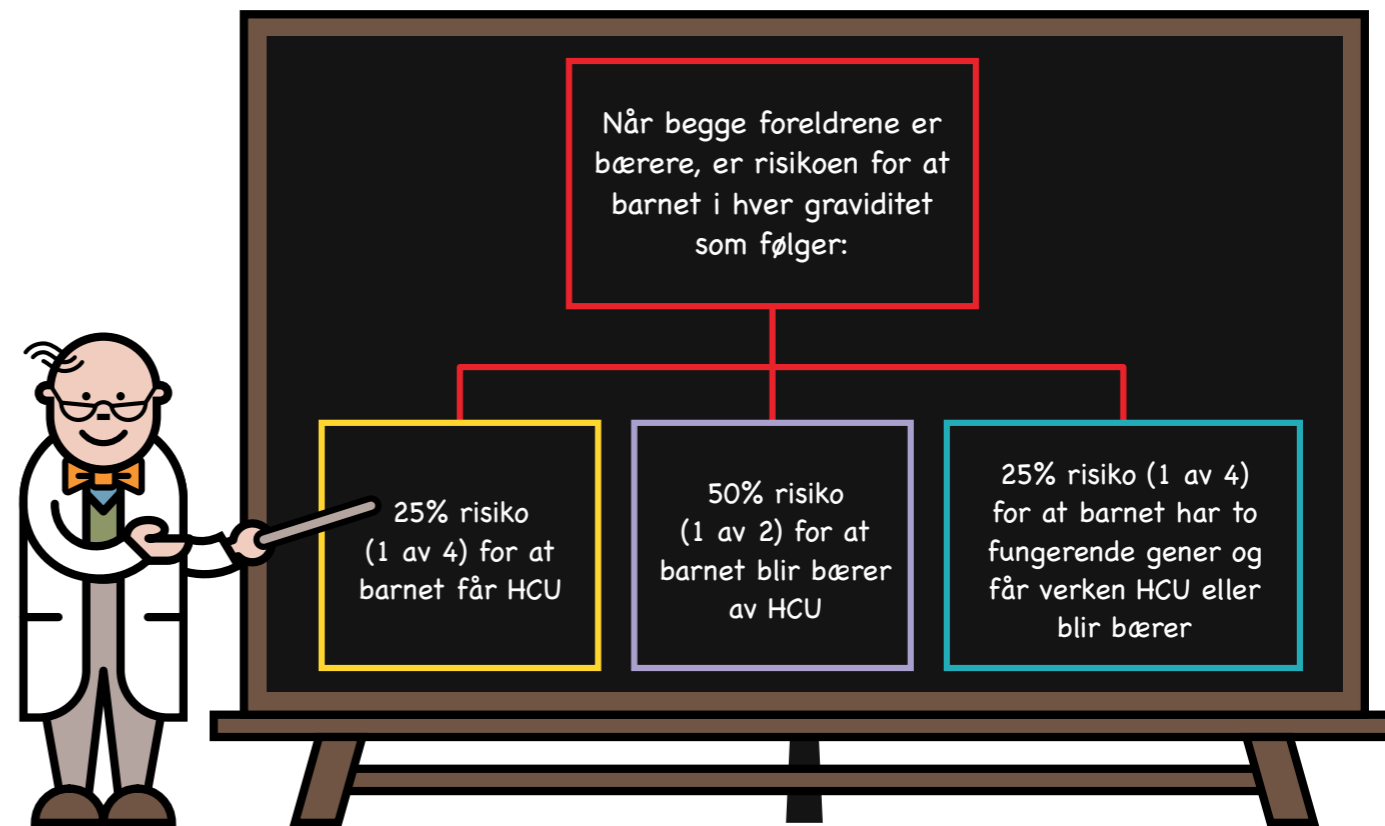
-  Mennesker har kromosomer som består av DNA
-  Gener er biter av DNA som bærer den genetiske informasjonen. Hvert kromosom kan ha flere tusen gener
-  Ordet mutasjon betyr en endring eller feil i den genetiske informasjonen
-  Vi arver spesielle kromosomer fra mors egg og fars sædceller
-  Genene på disse kromosomene bærer informasjonen som bestemmer kjennetegn, som er en kombinasjon av foreldrene



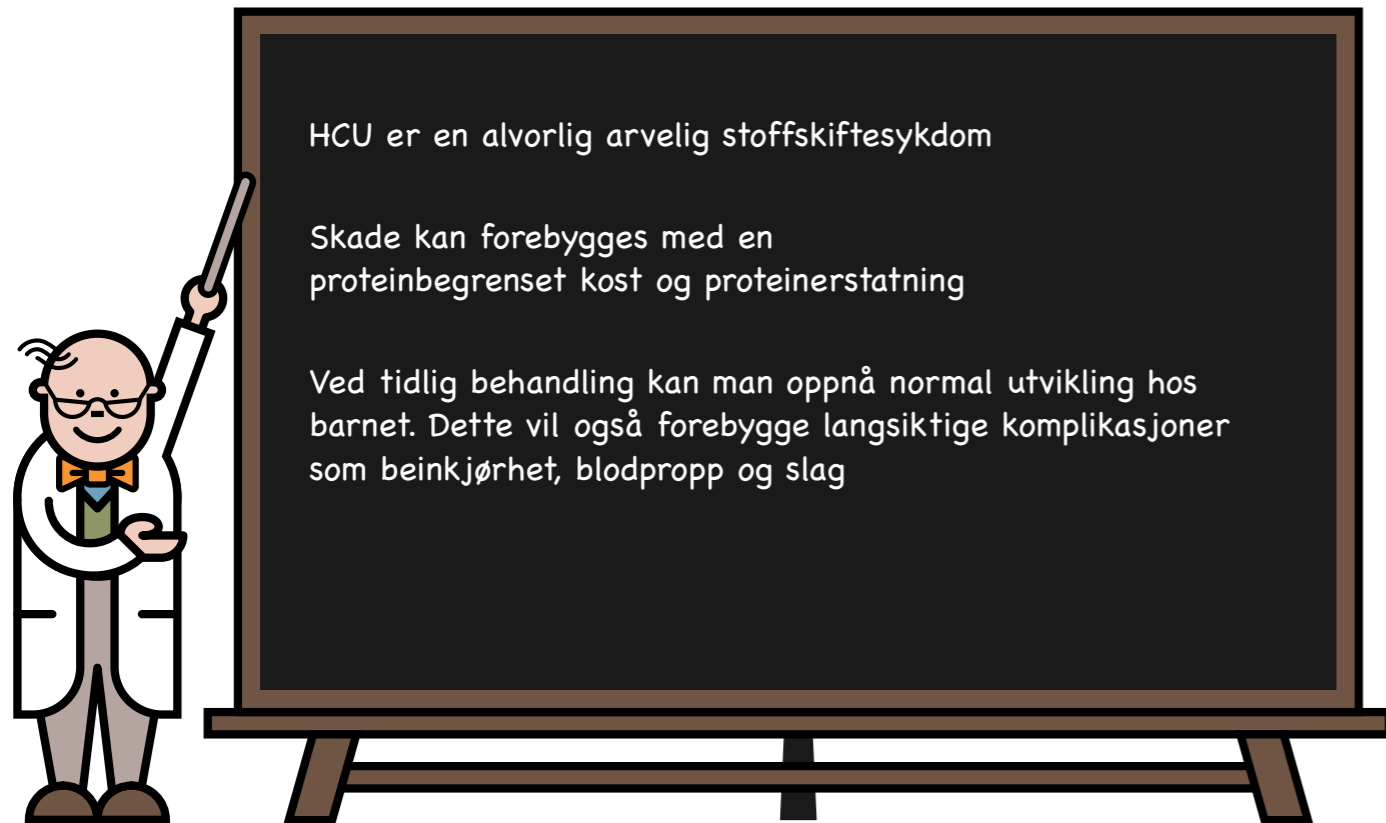
## Arv – Autosomal recessiv - mulige kombinasjoner



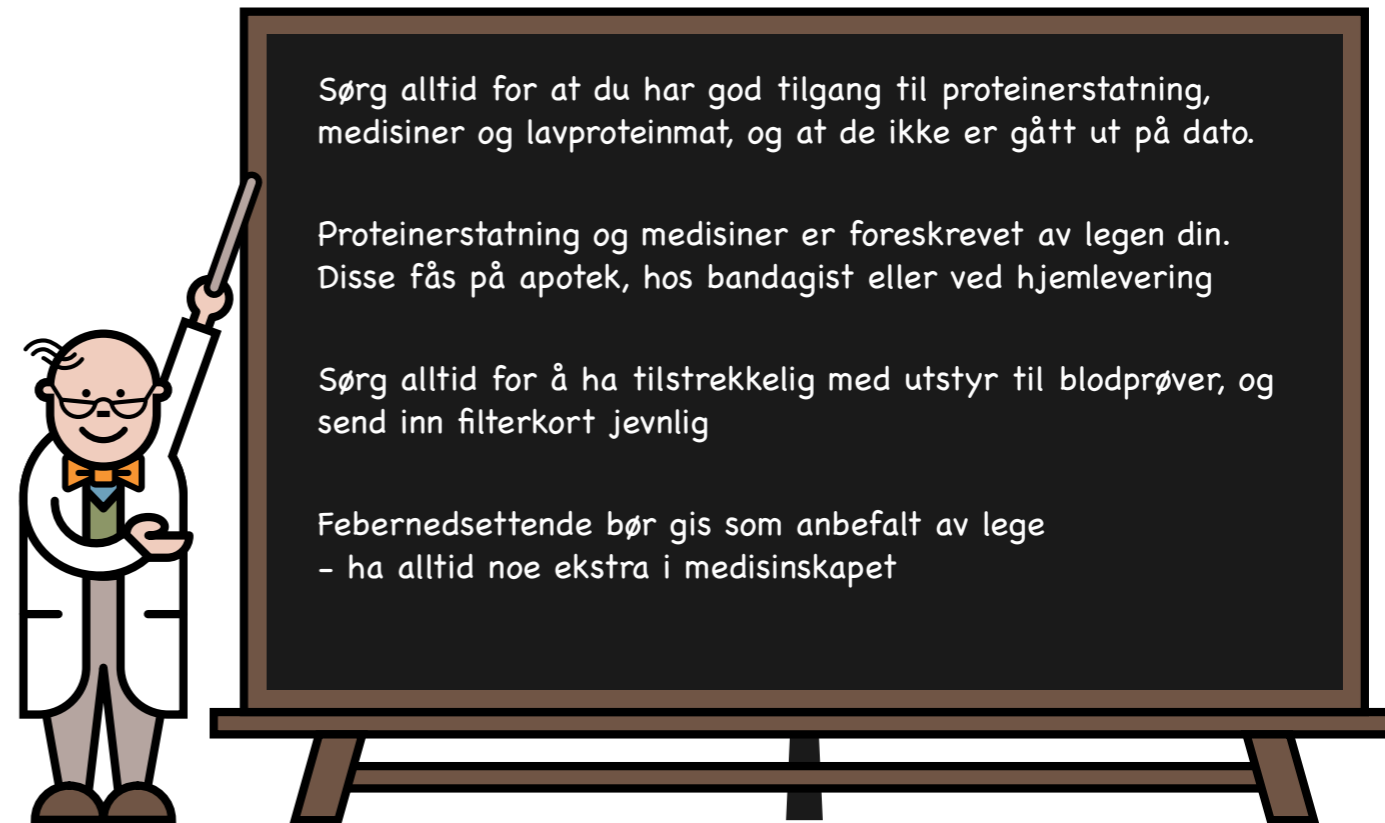
## Fremtidige graviditeter



# HUSK!



# Noen gode råd med på veien



## Kontaktinformasjon

- Klinisk ernæringsfysiolog:
- Sykepleier:
- Lege:

## Notater

---

---

---

---

---

---

---

---

---

---

---

---

---

---

---

---

---

---

---

---

---

---

---



Besøk [www.lowproteinconnect.com](http://www.lowproteinconnect.com)  
og registrer deg for å få tilgang til støtte  
og praktiske råd.



Innholdet er oversatt til  
norsk, tilpasset norsk  
behandlingspraksis og validert  
av Nutricia i samarbeid med  
helsepersonell ved Oslo  
Universitetssykehus.



**BIMDG**

British Inherited Metabolic Diseases Group



**NUTRICIA**  
LIFE-TRANSFORMING NUTRITION

[www.nutricia.no](http://www.nutricia.no)

[www.bimdg.org.uk](http://www.bimdg.org.uk)