

TEMPLE



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

BIMDG

British Inherited Metabolic Diseases Group



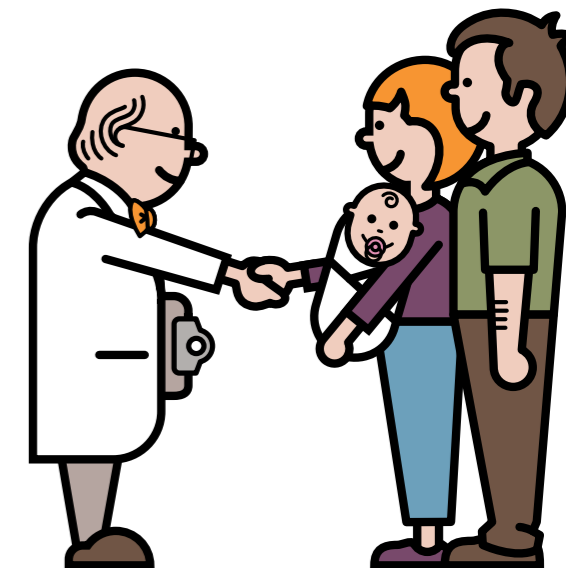
HT1/TYR1

BASERT PÅ DEN ORIGINALE TEMPLE
SKREVET AV BURGARD OG WENDEL

VERSION 2, FEBRUAR 2017

Støttet av  **NUTRICIA**

Tyrosinemi Type 1 (HT1)



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

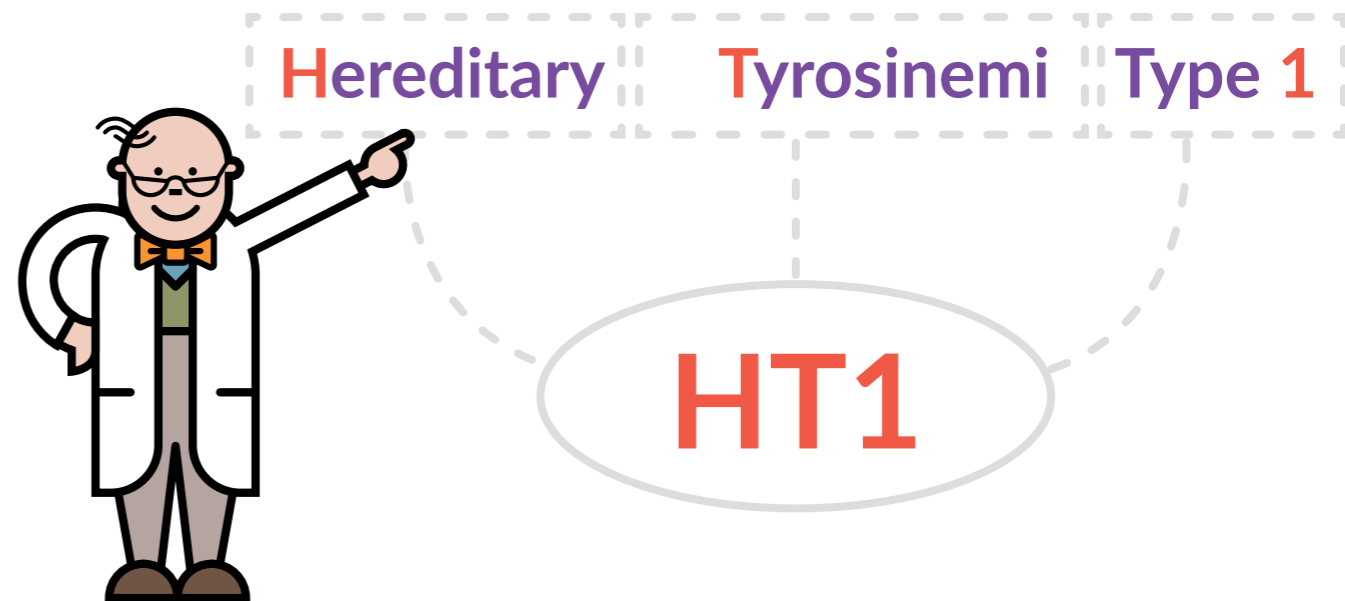


Støttet av **NUTRICIA**

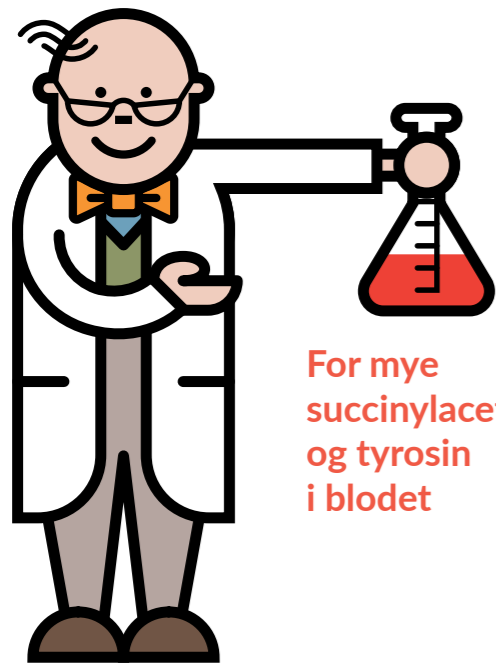
Hva er HT1?

HT1 står for Hereditary Tyrosinaemia Type 1 (arvelig tyrosinemi type 1)

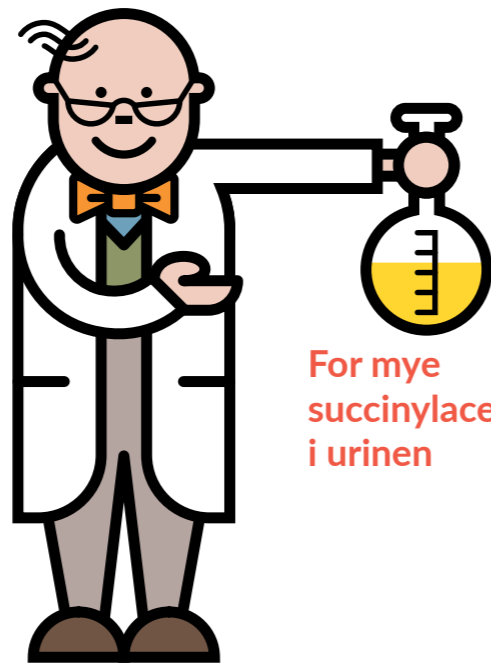
HT1 er en arvelig, medfødt stoffskiftesykdom



Hva er HT1?



For mye
succinylaceton
og tyrosin
i blodet



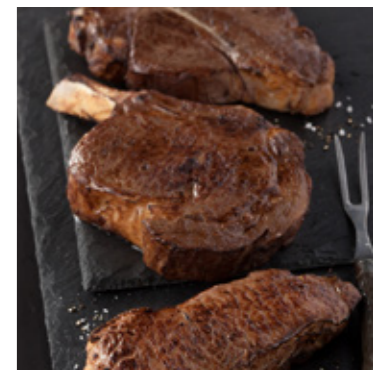
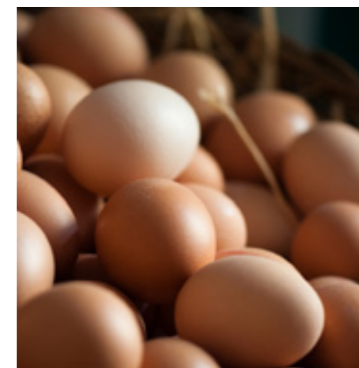
For mye
succinylaceton
i urinen

HT1 og protein

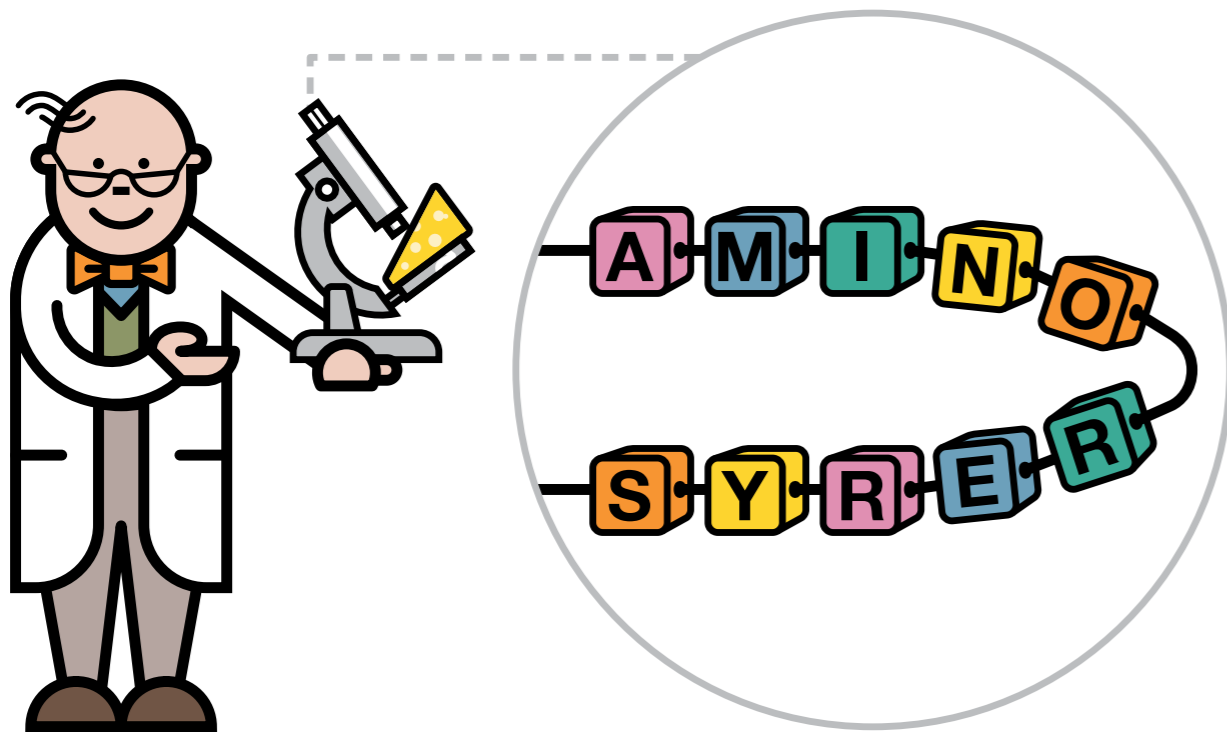
HT1 påvirker hvordan barnet bryter ned protein

Mange matvarer inneholder proteiner

Kroppen trenger protein til vekst, vedlikehold og reparasjoner



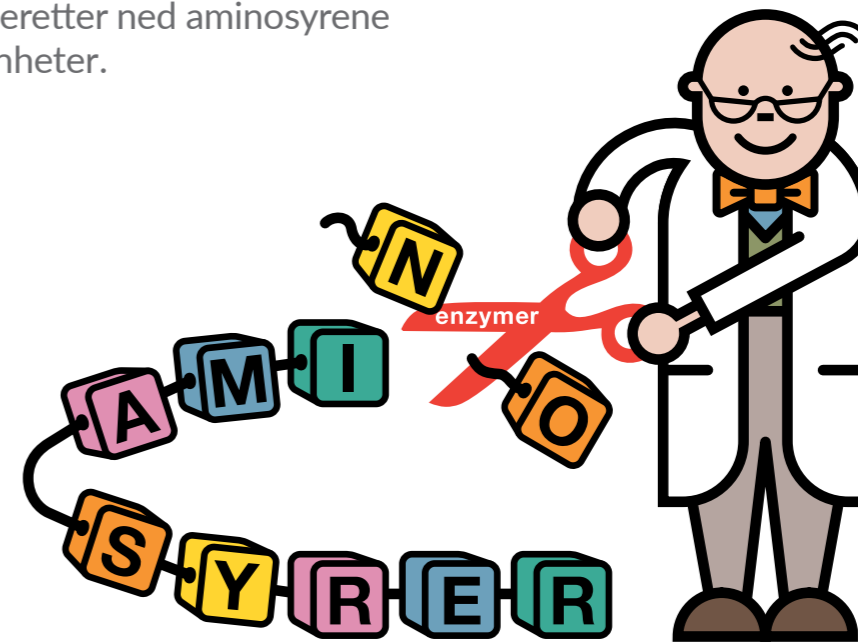
Hva er protein?



Protein og enzymer

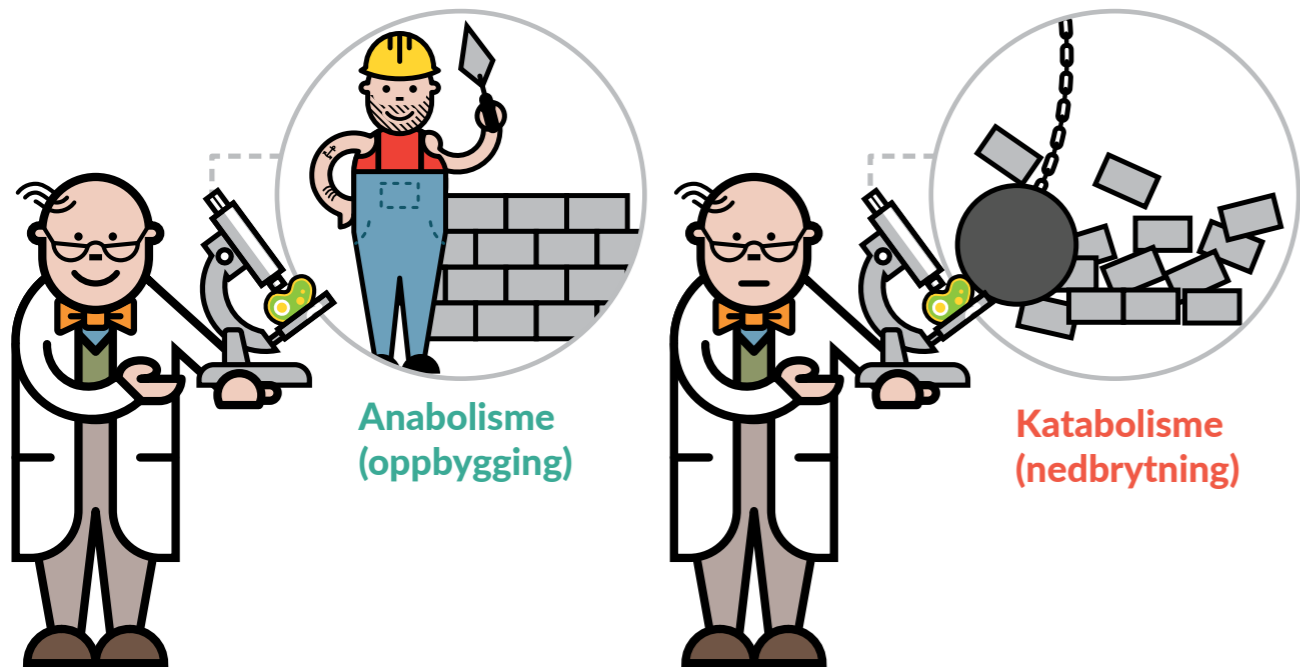
Protein brytes ned til aminosyrer (byggestener til protein) av enzymer (som fungerer som kjemiske sakser).

Enzymer bryter deretter ned aminosyrene til enda mindre enheter.



Proteinstoffskiftet

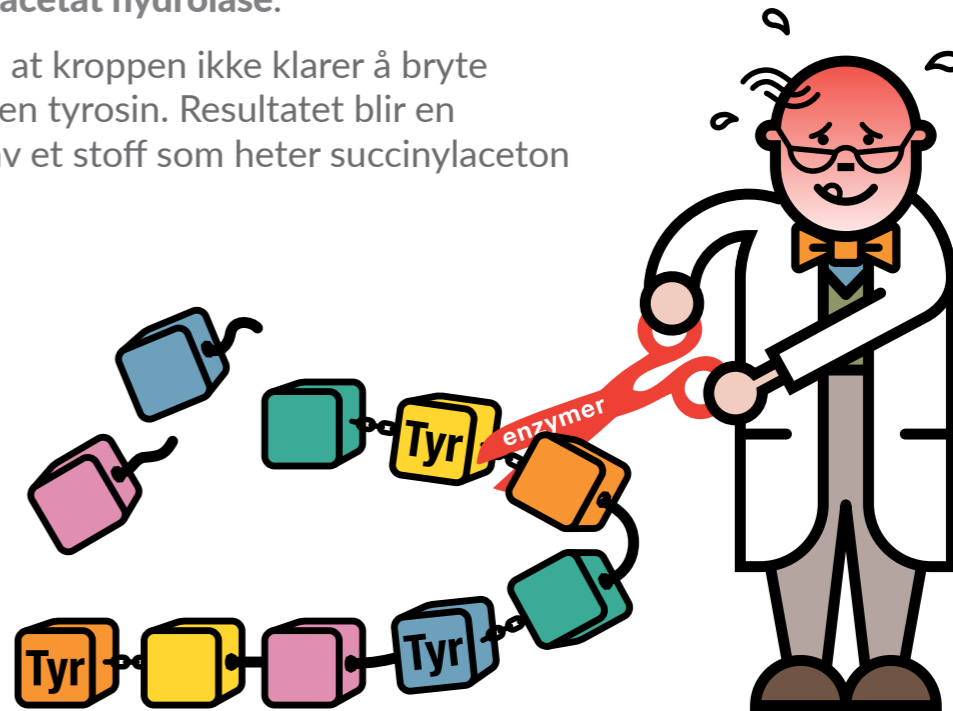
Stoffskiftet er en kjemisk prosess som foregår inne i kroppens celler.



Hva skjer ved HT1?

Ved HT1 mangler kroppen et enzym som kalles **fumarylacetoacetat hydrolase**.

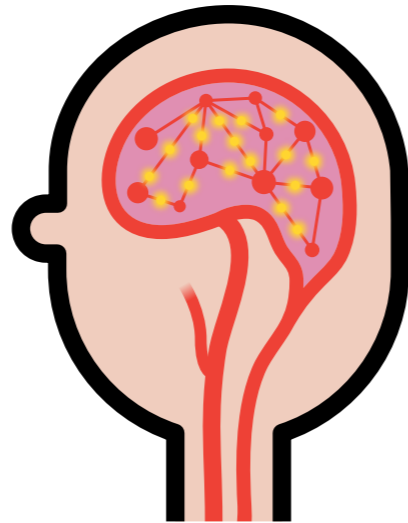
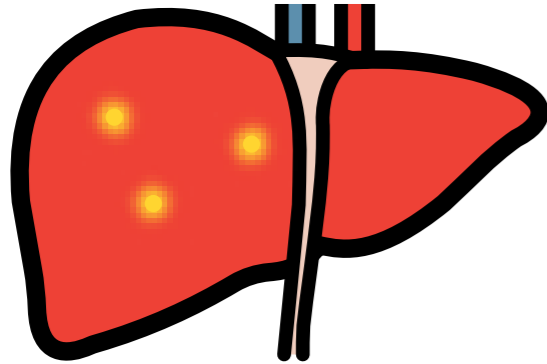
Dette fører til at kroppen ikke klarer å bryte ned aminosyren tyrosin. Resultatet blir en opphopning av et stoff som heter succinylaceton i blodet.



Hva kan gå galt ved ubehandlet HT1?

Ubehandlet HT1 kan føre til leversvikt og leverkreft.

Noen barn kan få lærevansker.

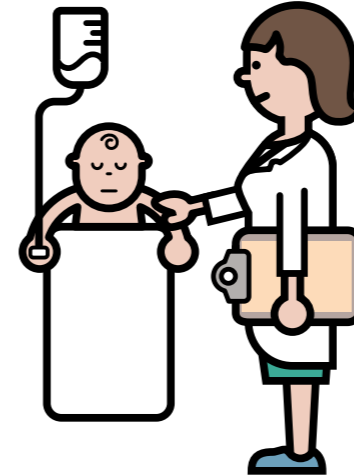


Hva er symptomene ved ubehandlet HT1?

Ubehandlet viser spebarn tegn på dårlig vekst og leversvikt de første levemånedene.

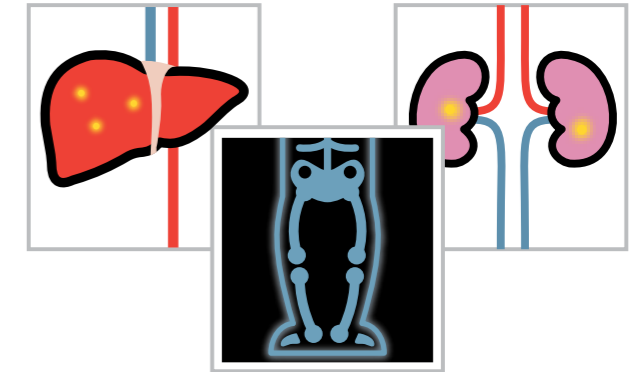
Symptomer:

- Vokser dårlig
- Leversvikt



Andre barn viser en gradvis utvikling av symptomer, bl.a.:

- Forstørret lever
- Rakitt
- Nyreproblemer
- Noen barn utvikler også leverkreft



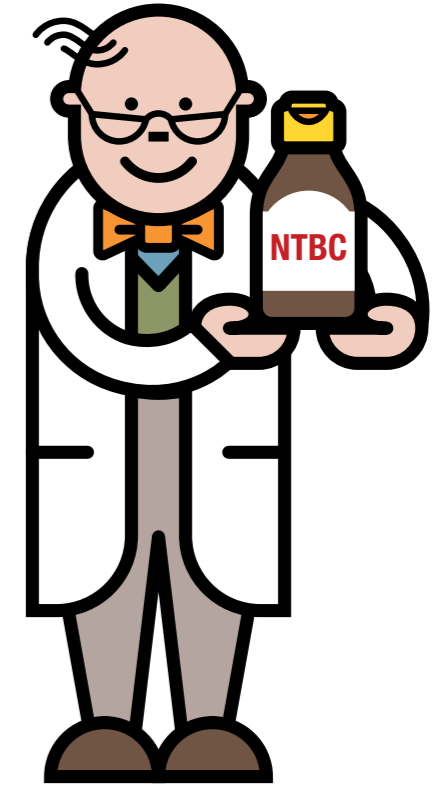
Hvordan diagnostiseres HT1?

HT1/TYR1 diagnostiseres ved nyfødtscreening.
Høye nivåer av succinylaceton oppdages i blodet.

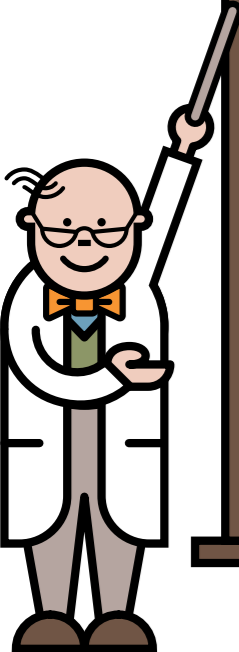
Behandling med nitisonon

Denne medisinen kalles også NTBC

- Barnet begynner på NTBC/nitisonon så snart som mulig
- NTBC/nitisonon bidrar til å forebygge lever- og nyreskade og senker risikoen for leverkreft







Hvordan behandles HT1?



HT1 behandles med:

- Medisinen nitisonon
- Begrenset inntak av proteinrik mat
- Tilpassede mengder med mat som inneholder tyrosin (protein)
- Proteinerstatning. Noen ganger er ekstra fenylalanin nødvendig.
- Mat med lavt proteininnhold



Mat med høyt proteininnhold

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



Oppmålt tyrosininntak

Spebarn 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.

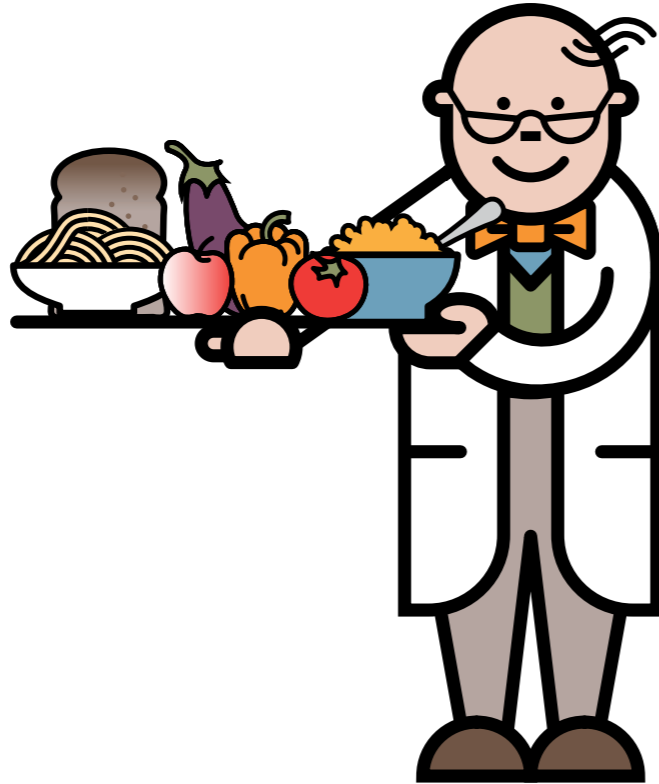


Mat med lavt proteininnhold

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

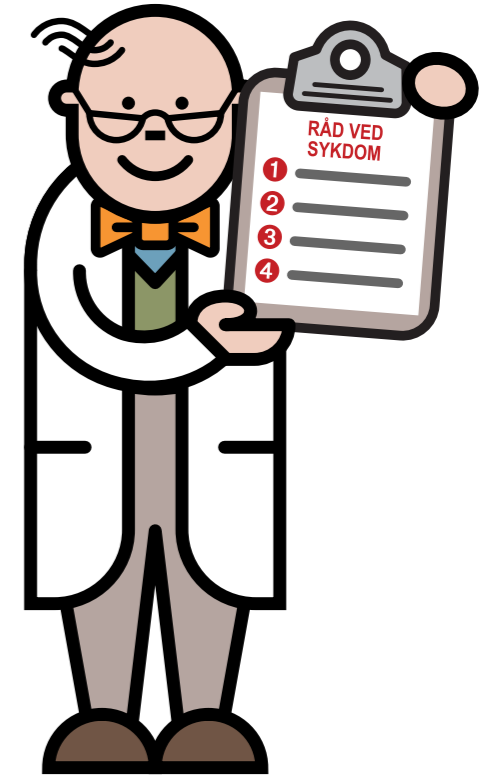


HT1 ved sykdom

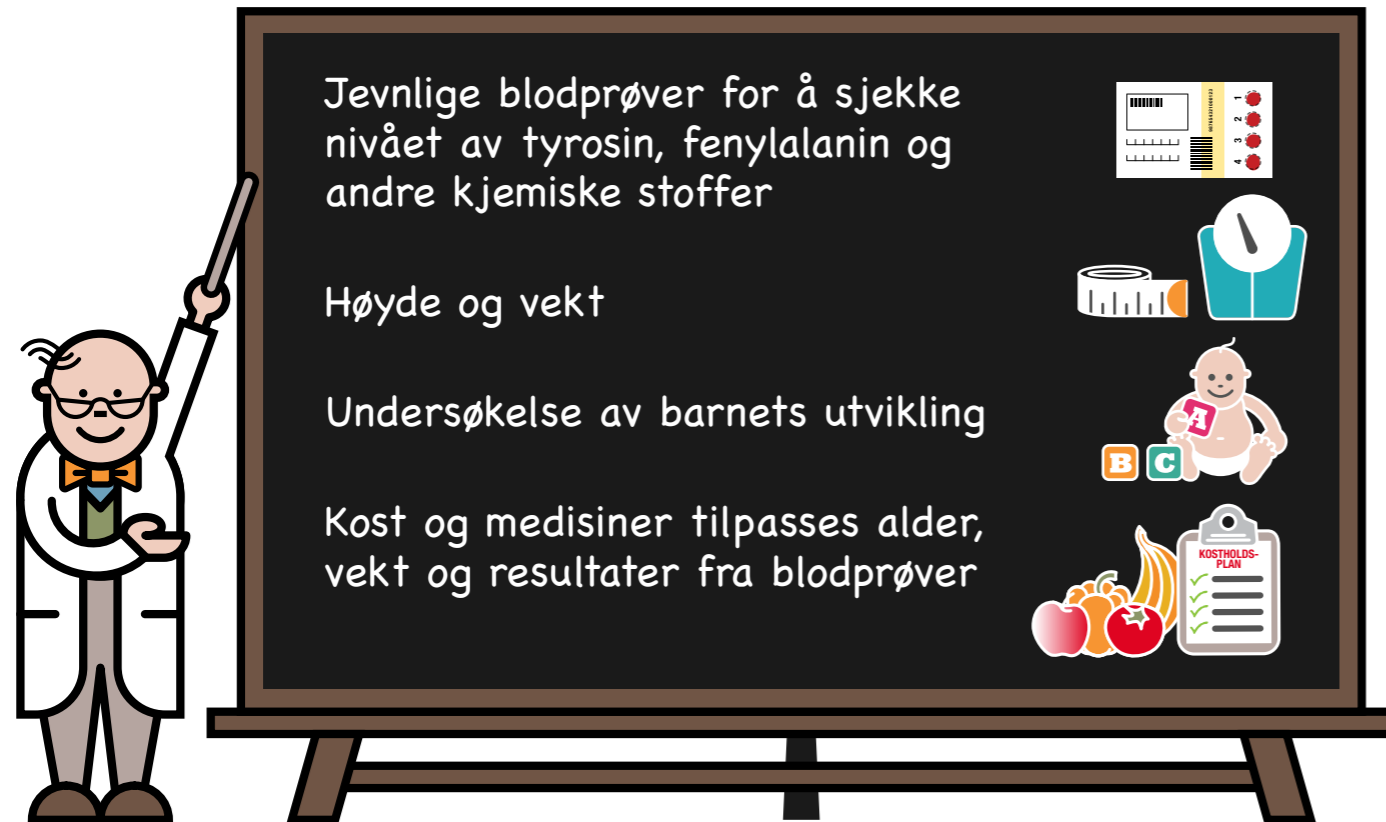
Enhver sykdom hos barnet fører til katabolisme eller proteinnedbrytning som igjen fører til økende nivåer av tyrosin i blodet.

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

Medisinen nitisonon bør gis hele tiden under sykdom.



Hvordan følges HT1?

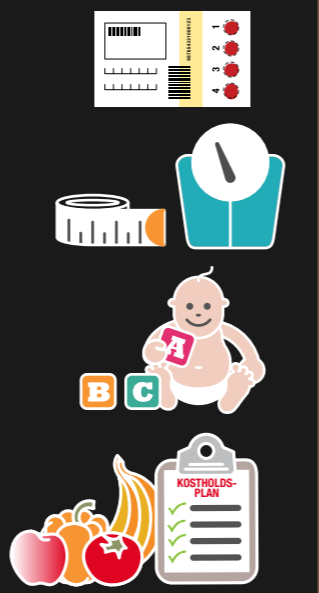


Jevnlige blodprøver for å sjekke nivået av tyrosin, fenylalanin og andre kjemiske stoffer

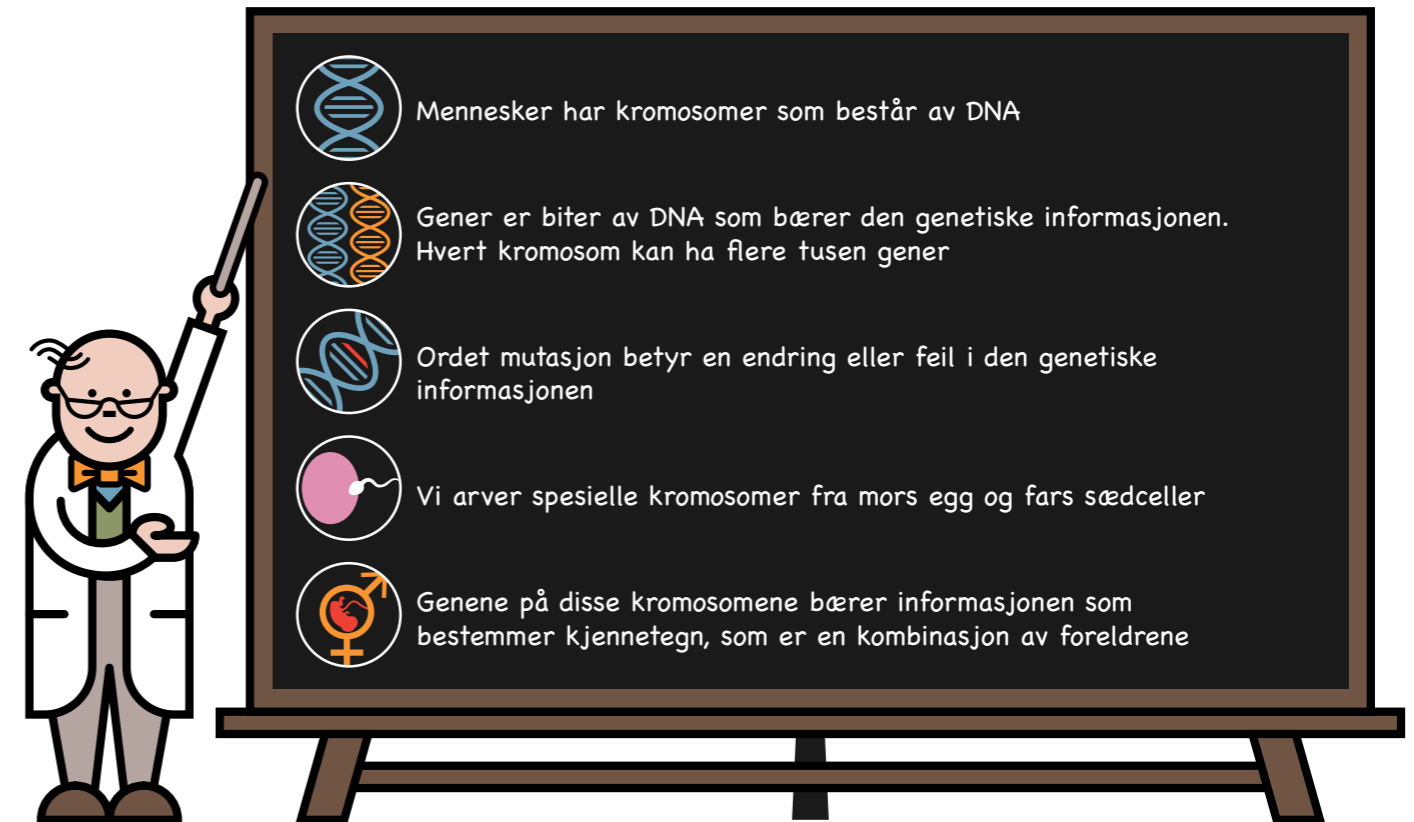
Høyde og vekt






Undersøkelse av barnets utvikling

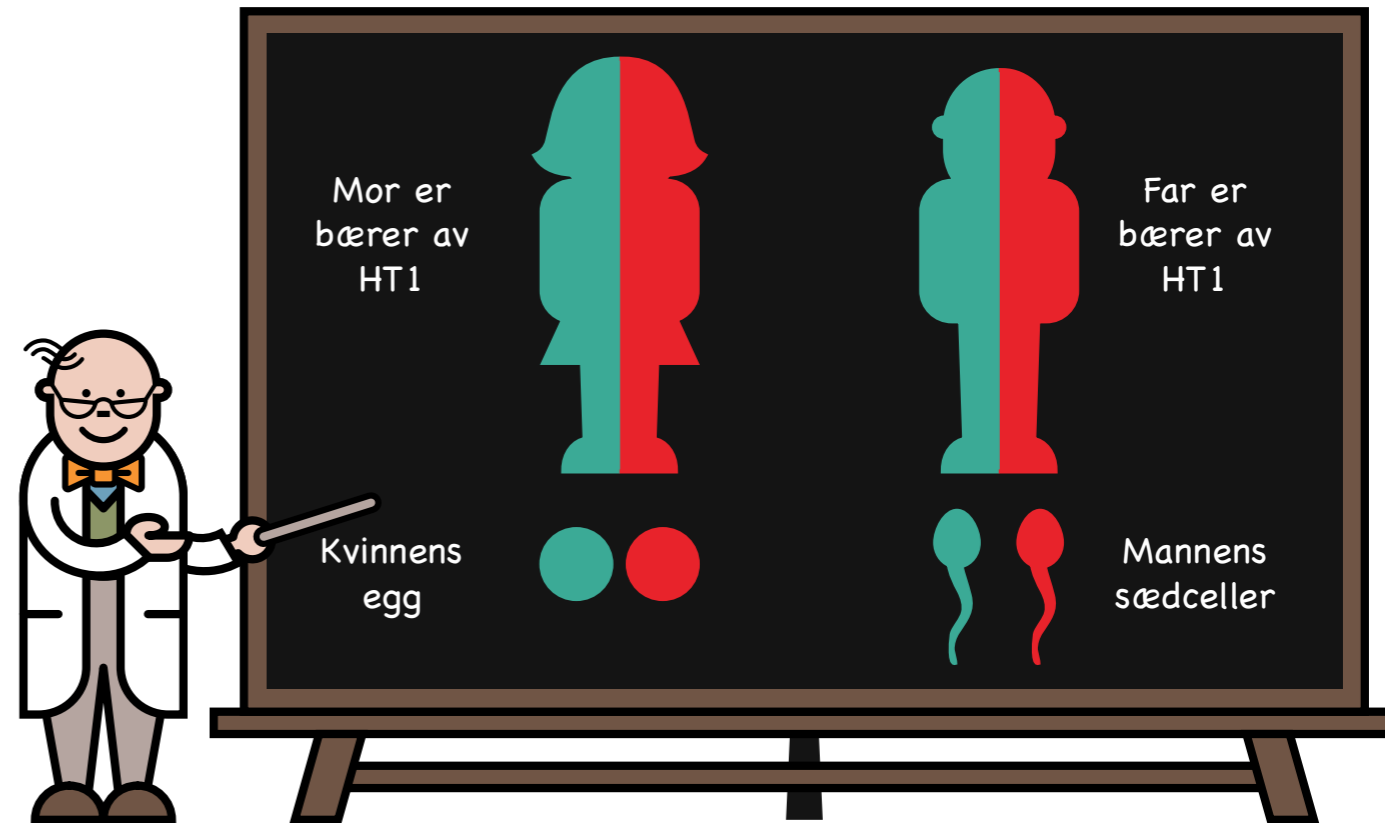
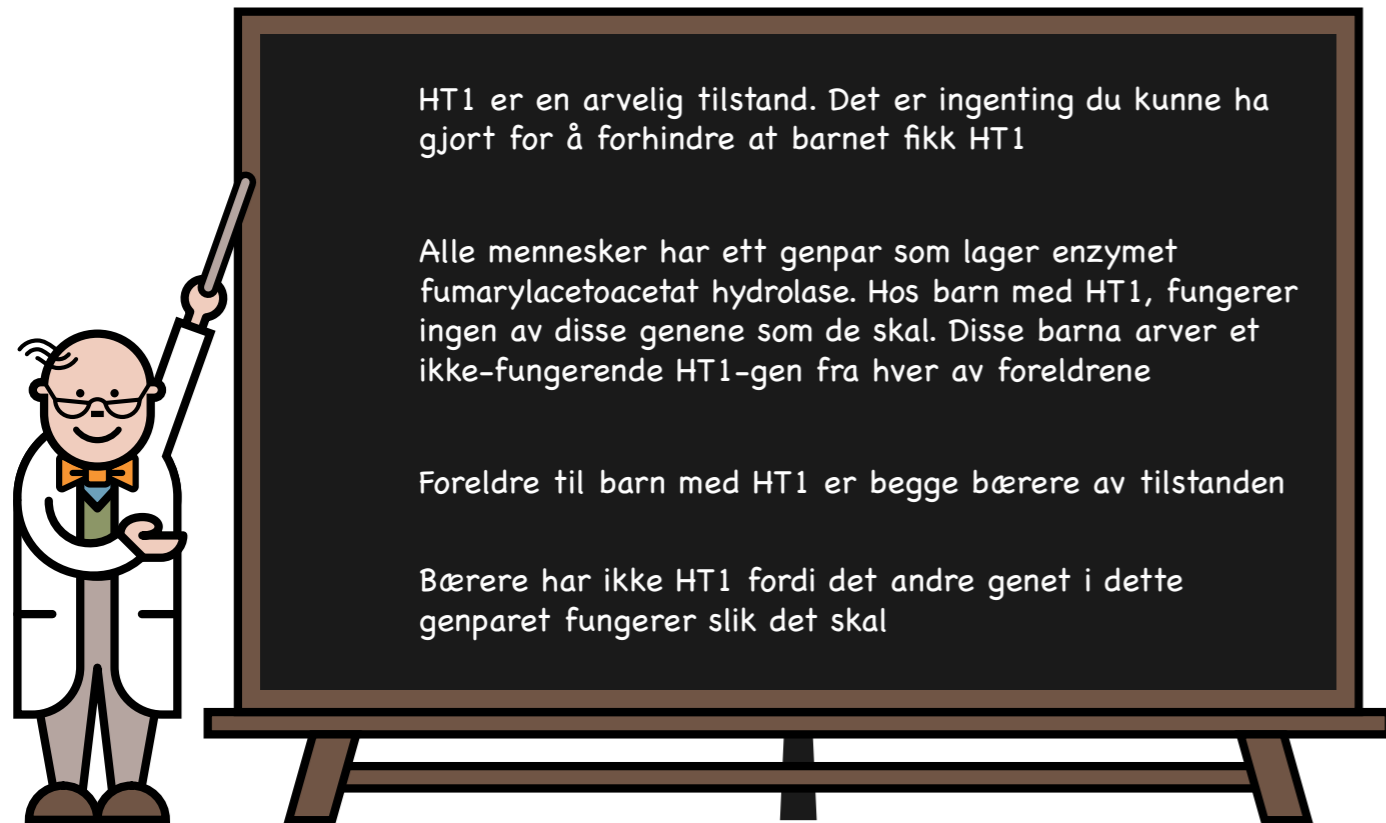
Kost og medisiner tilpasses alder, vekt og resultater fra blodprøver



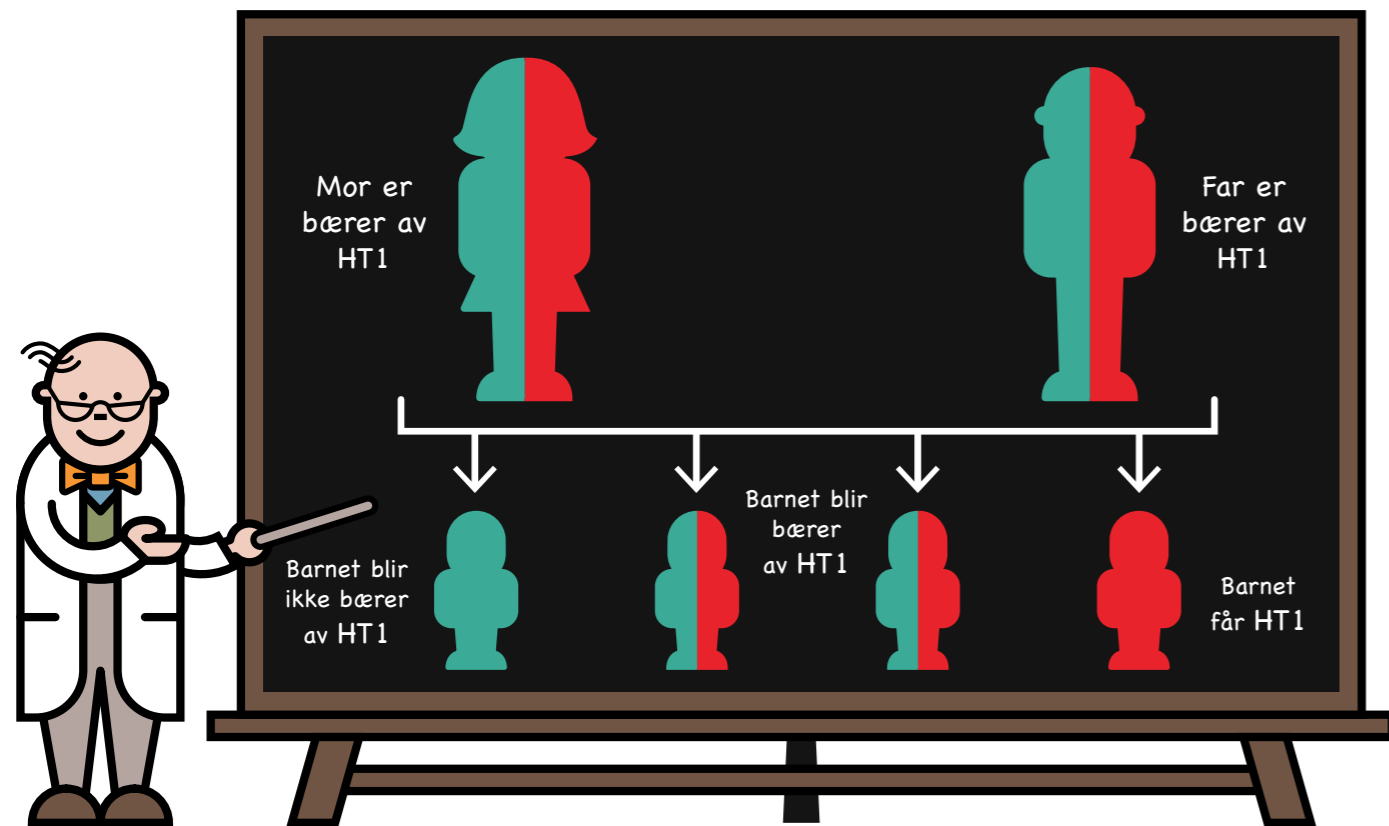
Kromosomer, gener og mutasjoner



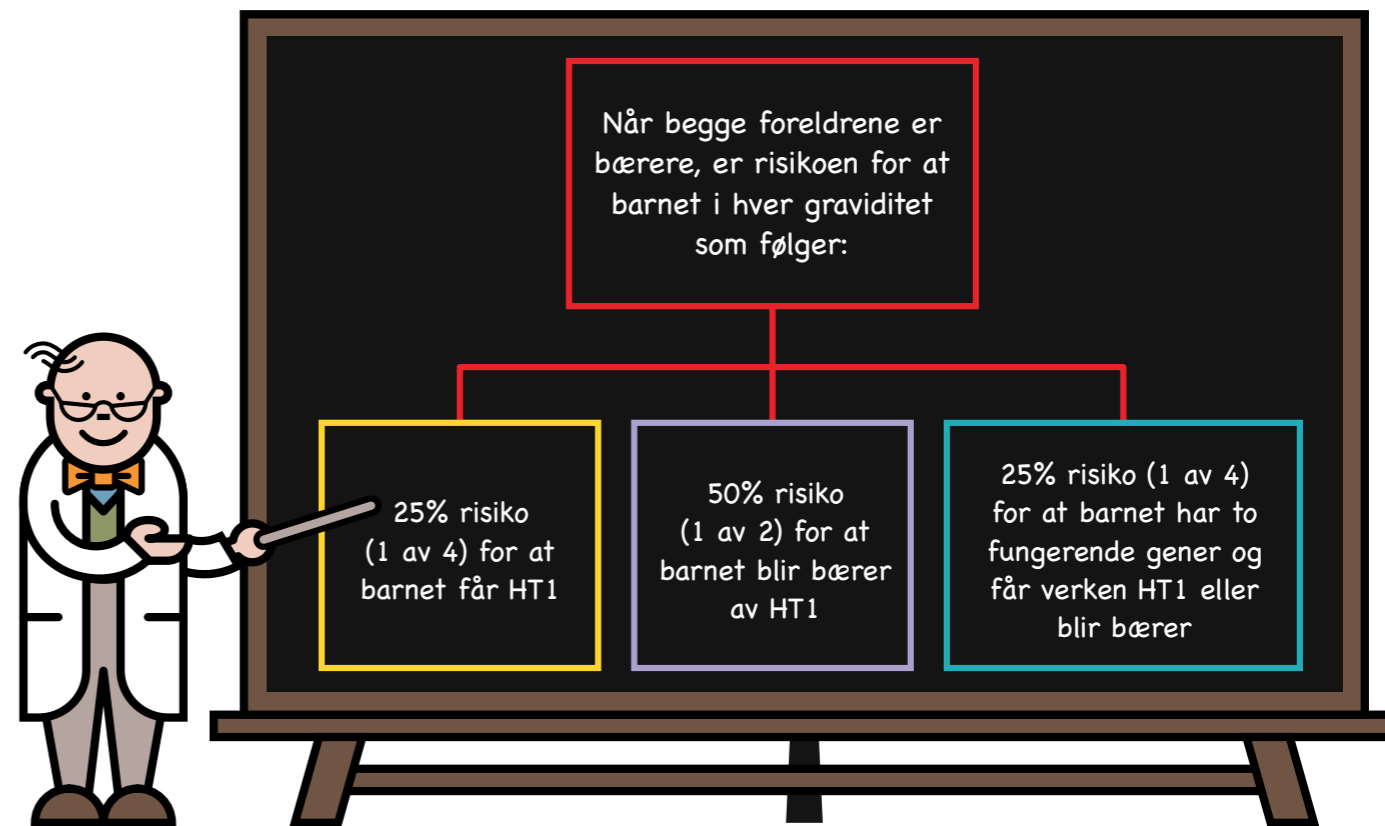
-  Mennesker har kromosomer som består av DNA
-  Gener er biter av DNA som bærer den genetiske informasjonen. Hvert kromosom kan ha flere tusen gener
-  Ordet mutasjon betyr en endring eller feil i den genetiske informasjonen
-  Vi arver spesielle kromosomer fra mors egg og fars sædceller
-  Genene på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



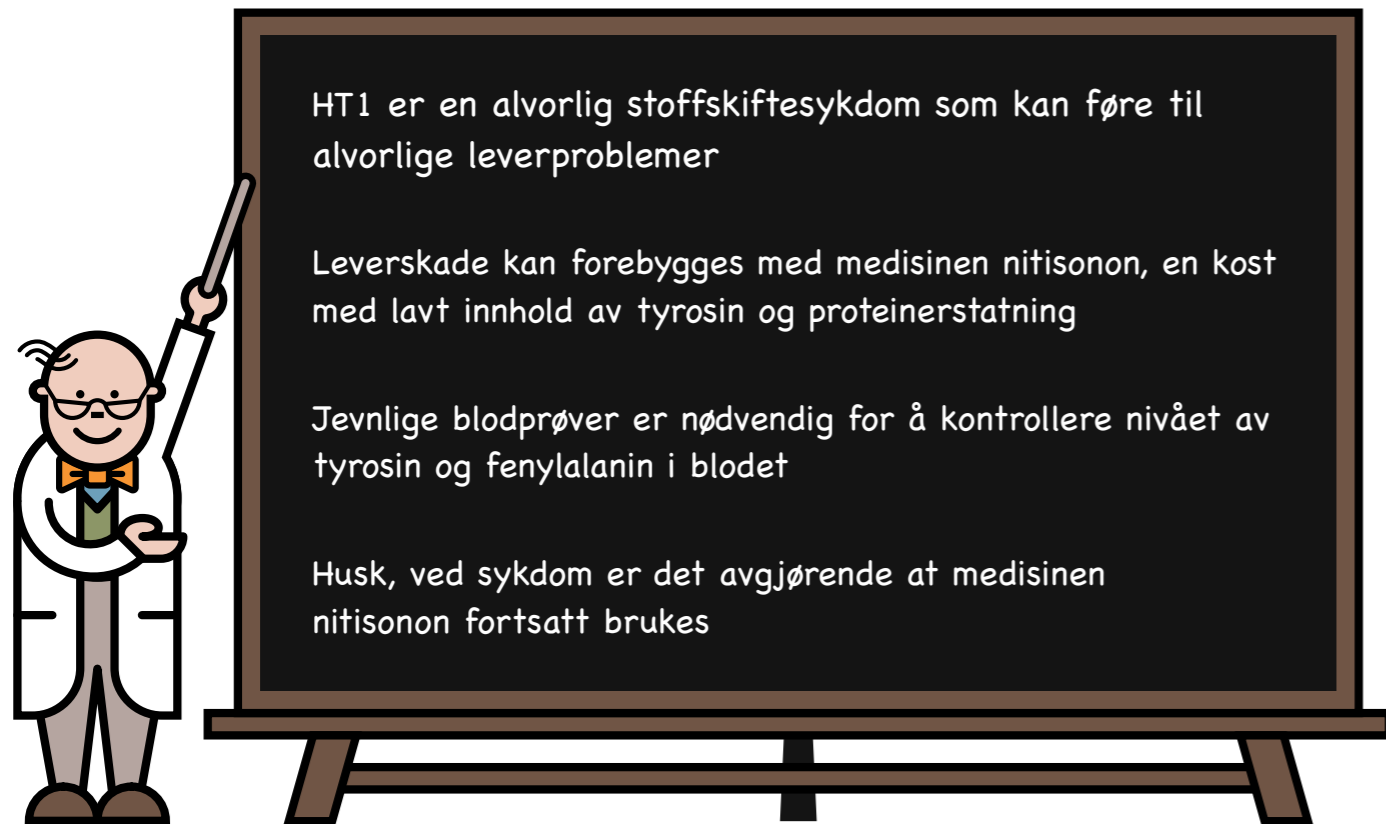
Arv – Autosomal recessiv - mulige kombinasjoner



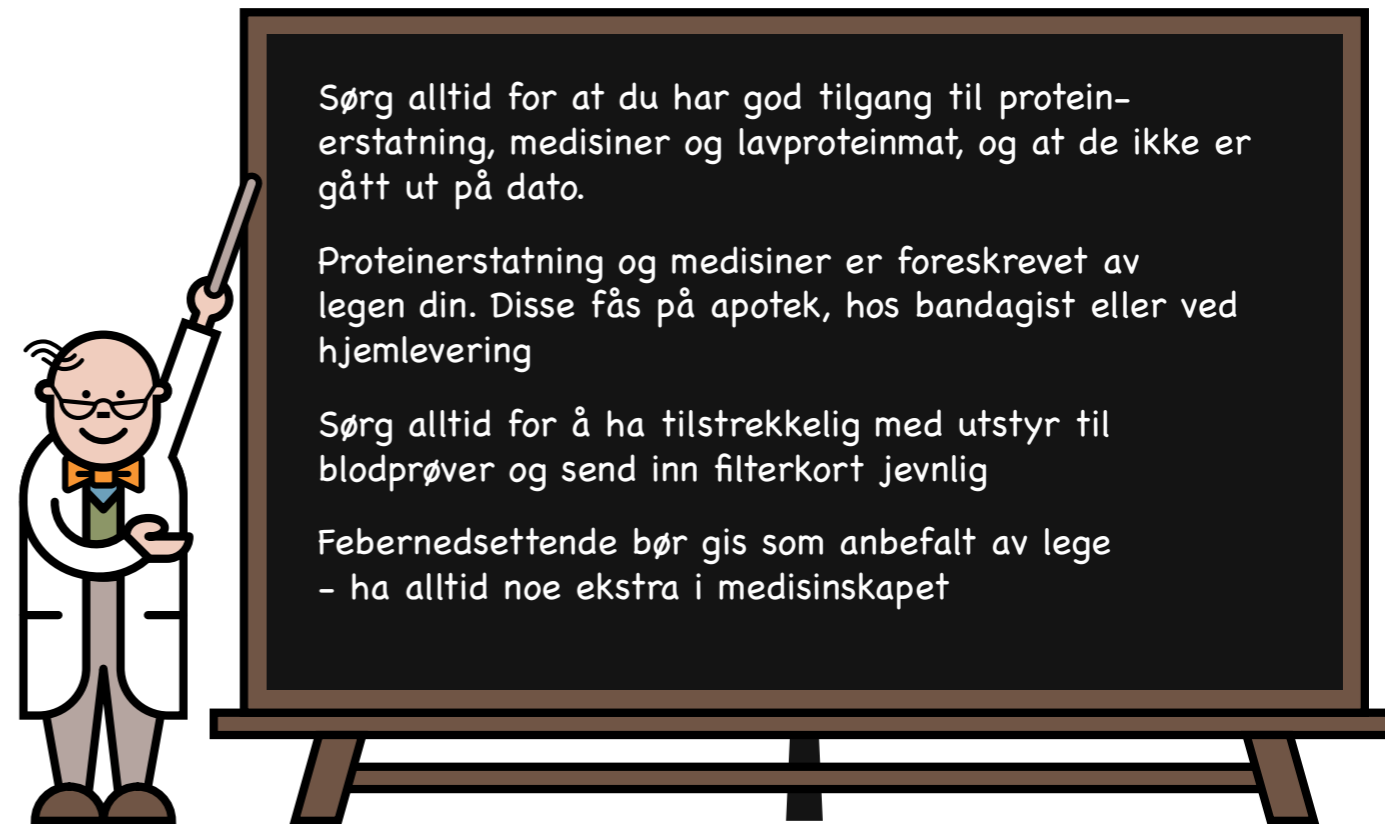
Fremtidige graviditeter



HUSK!



Noen gode råd med på veien



Kontaktinformasjon

- Klinisk ernæringsfysiolog:
- Sykepleier:
- Lege:

Notater

Besøk www.lowproteinconnect.com
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

www.bimdg.org.uk