

# TEMPLE



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

**BIMDG**

British Inherited Metabolic Diseases Group



BASERET PÅ DEN ORIGINALE TEMPLE  
SKREVET AF BURGARD OG WENDEL

VERSION 2, FEBRUAR 2017

# TYR1

Støttet af  NUTRICIA

# Tyrosinæmi Type 1 (TYR1)



**BIMDG**

British Inherited Metabolic Diseases Group



BASERET PÅ DEN ORIGINALE TEMPLE  
SKREVET AF BURGARD OG WENDEL  
VERSION 2, FEBRUAR 2017

**TEMPLE**

Tools Enabling Metabolic Parents Learning

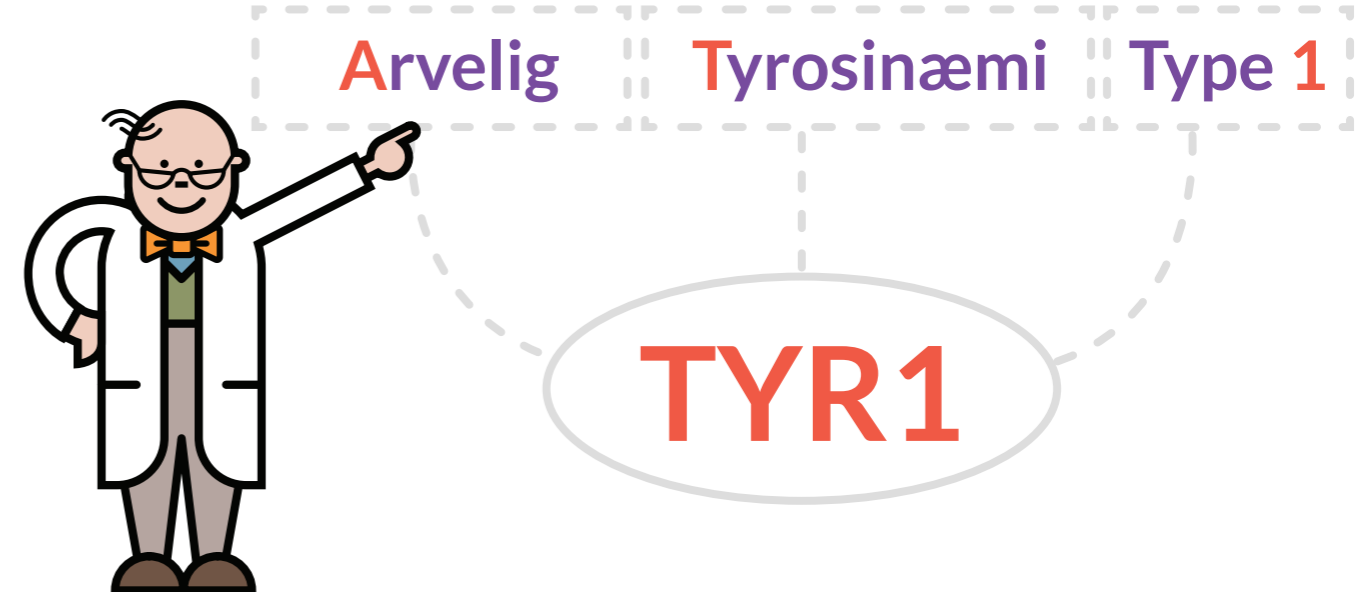


Støttet af **NUTRICIA**

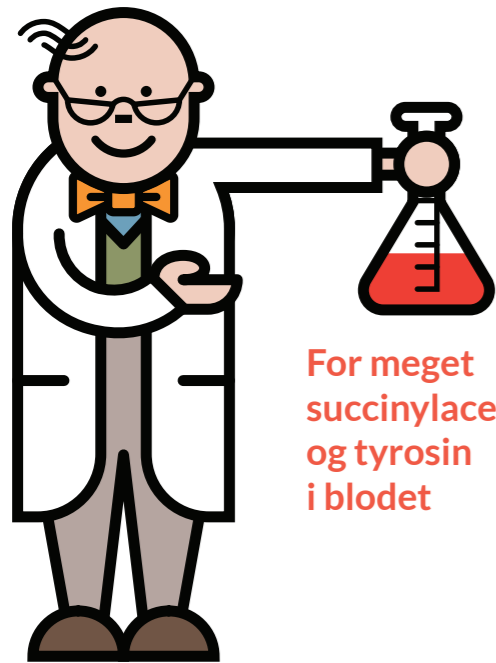
# Hvad er TYR1?

TYR1 står for arveligt tyrosinæmi type 1.

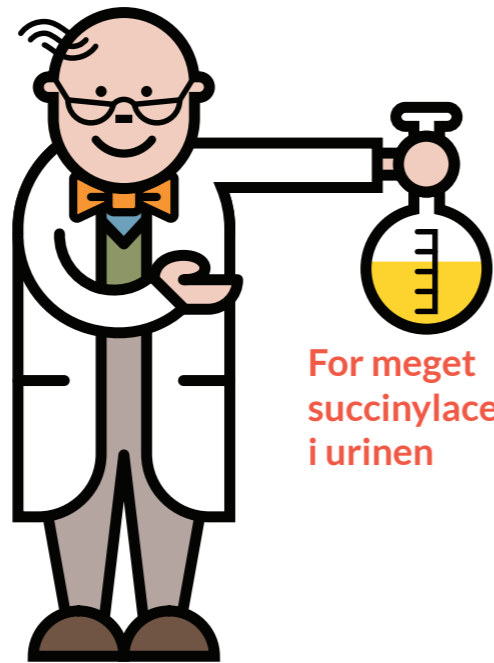
**TYR1 er en arvelig, medfødt stofskiftesygdom.**



## Hvad er TYR1?



For meget  
succinylaceton  
og tyrosin  
i blodet



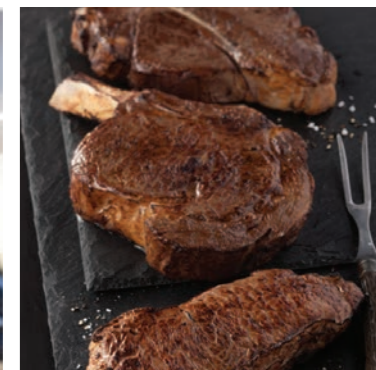
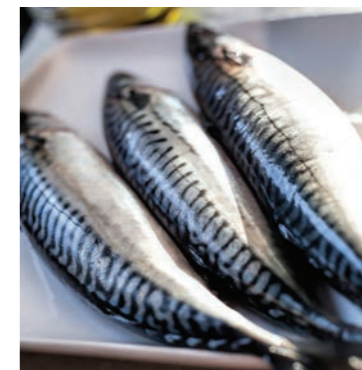
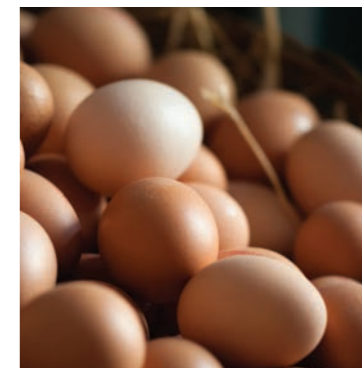
For meget  
succinylaceton  
i urinen

## TYR1 og protein

TYR1 påvirker kroppens nedbrydning af protein.

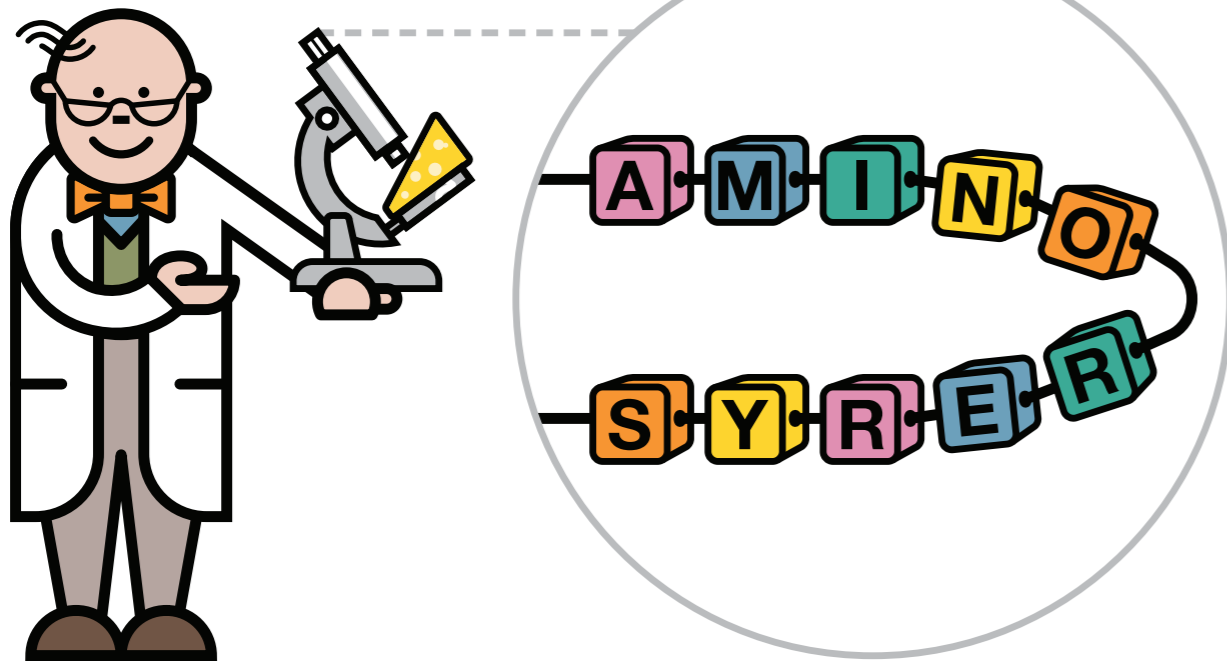
Mange fødevarer indeholder protein.

Kroppen har brug for protein til vækst, vedligeholdelse og genopbygning.



## Hvad er protein?

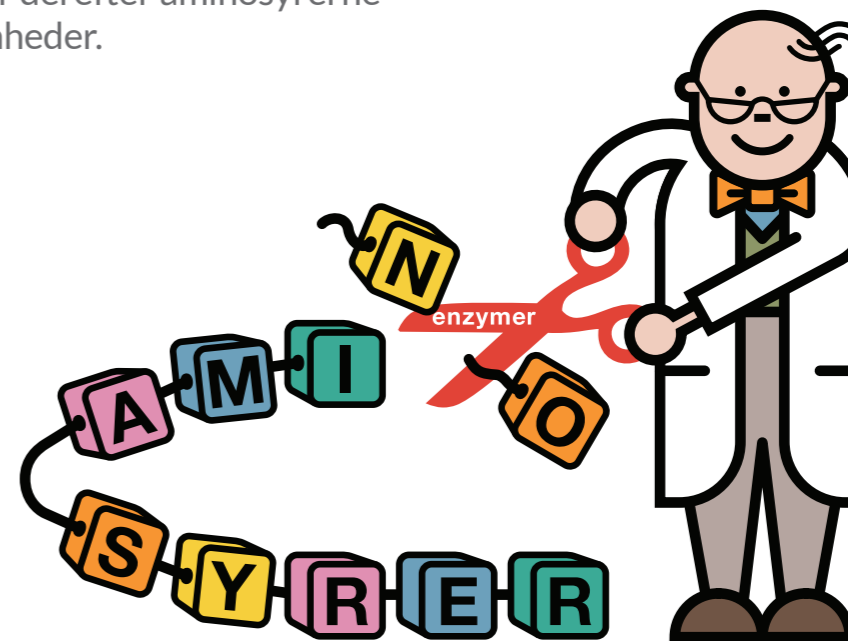
En af kroppens byggesten er protein, der er opbygget af aminosyrer i en bestemt rækkefølge.



## Protein og enzymer

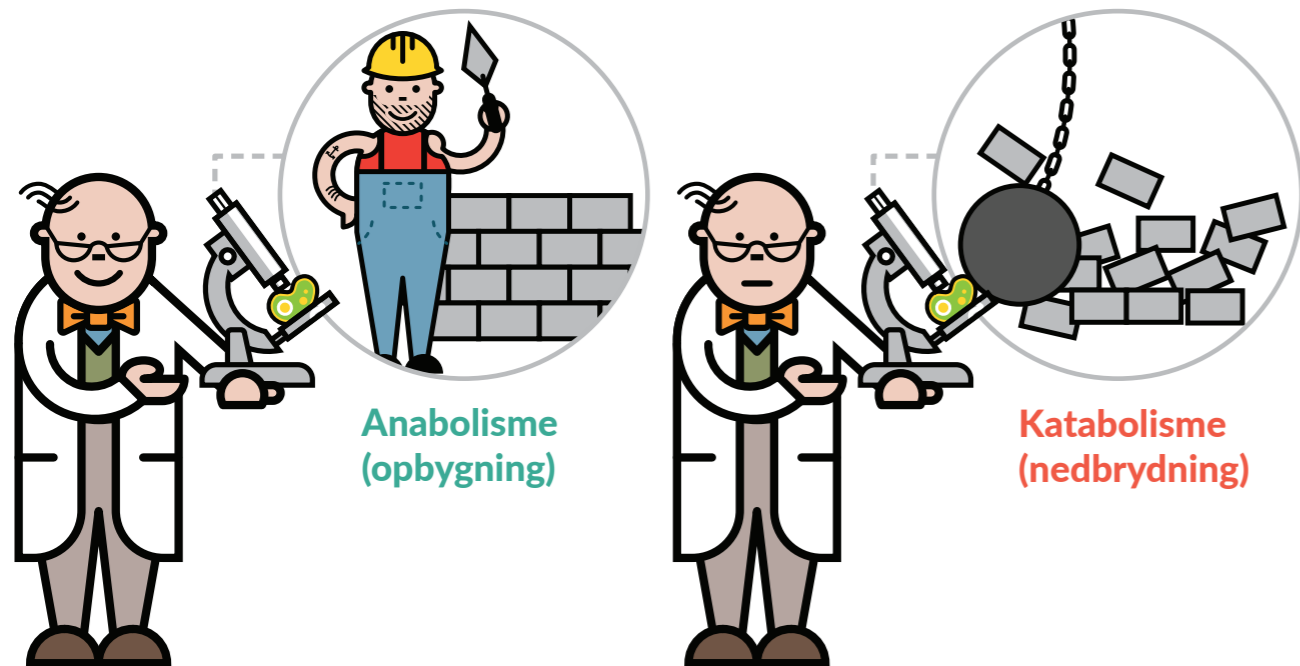
Protein nedbrydes til aminosyrer af enzymer, der fungerer som kemiske sakse.

Enzymer nedbryder derefter aminosyrerne til endnu mindre enheder.



# Proteinstofskiftet

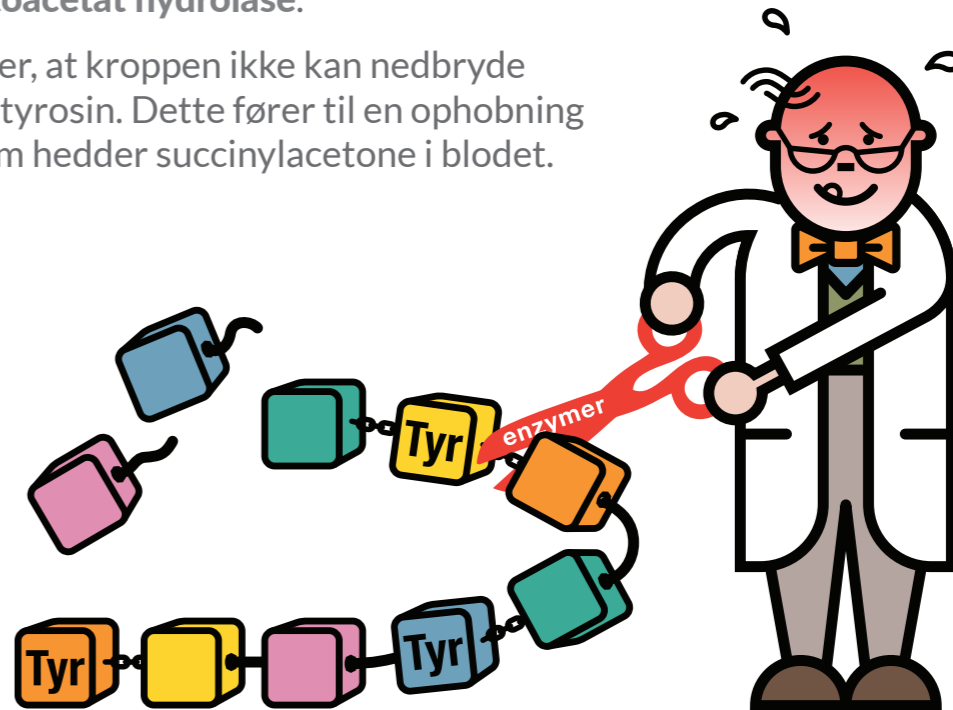
**Stofskiftet** er en kemisk proces, som foregår inde i kroppens celler.



# Hvad sker der ved TYR1?

Ved TYR1 mangler kroppen et enzym, som kaldes **fumarylacetoacetat hydrolase**.

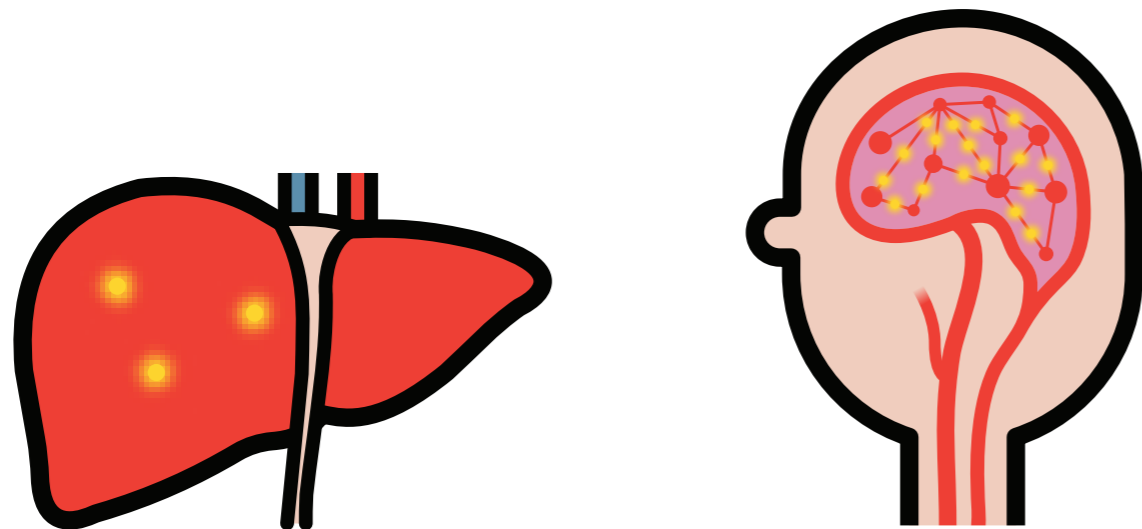
Dette betyder, at kroppen ikke kan nedbryde aminosyren tyrosin. Dette fører til en ophobning af et stof, som hedder succinylacetone i blodet.



## Hvad kan gå galt ved ubehandlet TYR1?

Ubehandlet TYR1 kan føre til leversvigt og leverkræft.

Nogle børn kan få indlæringsvanskeligheder.

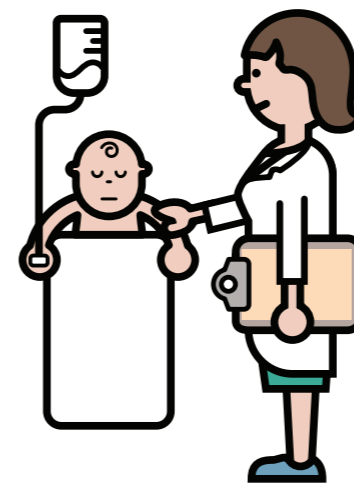


## Hvad er symptomerne ved ubehandlet TYR1?

Ubehandlet viser spædbarnet tegn på dårlig vækst og leversvigt de første levemåneder.

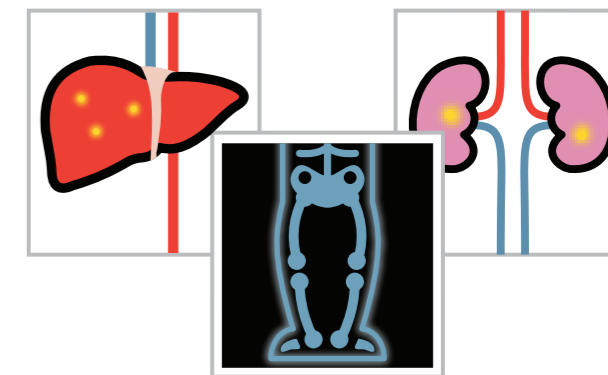
Symptomer:

- langsom vægtstigning
- leversvigt



Andre børn viser en gradvis udvikling af symptomer, bl.a.:

- forstørret lever
- Rakitis - Engelsk syge (væksthæmning og forsinket skeletudvikling)
- nyreproblemer
- nogle børn udvikler også leverkræft



## Hvordan diagnosticeres TYR1?

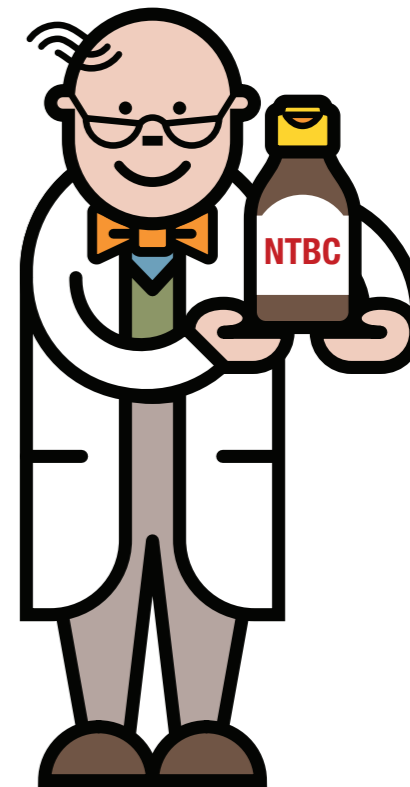
TYR1 diagnosticeres ved hælblodprøve på nyfødte.  
Høje niveauer af succinylacetone opdages i blodet.



## Behandling med Nitisinon

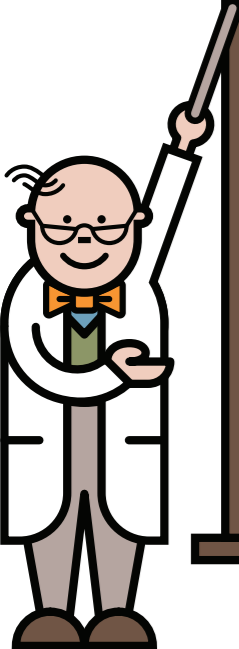
Denne medicin kaldes også NTBC.

- Barnet begynder på NTBC/ Nitisinon så hurtigt som muligt
- NTBC/Nitisinon bidrager til at forebygge lever- og nyreskader og sænker risikoen for leverkræft





# Hvordan behandles TYR1?



Medicinpræparatet Nitisinon





En proteinbegrænset kost

Beregnet mængde mad som indeholder tyrosin (protein)

Aminosyretilskud. Nogle gange er ekstra phenylalanin nødvendigt

Mad med lavt proteinindhold

Specielle lavprotein produkter



# Mad med højt proteinindhold

Mange fødevarer har et højt indhold af tyrosin (protein) og skal undgås eller kun anvendes i begrænsede mængder.



## Beregnet tyrosinindtag

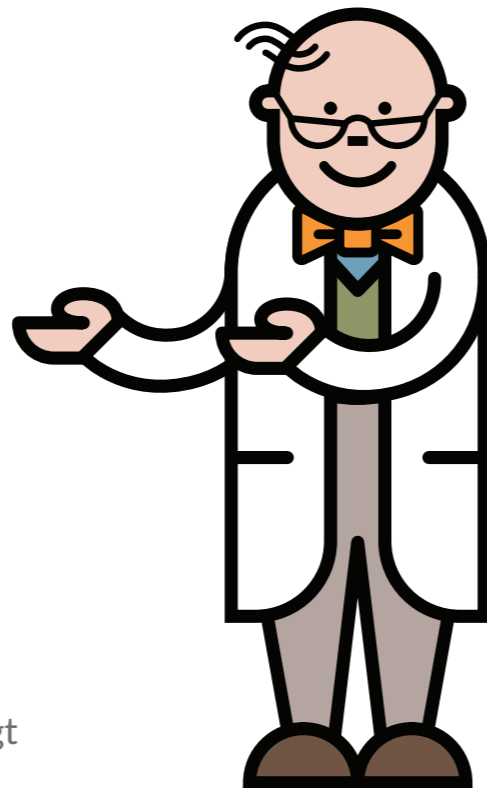
Spædbørn får en specifik mængde aminosyretilskud og kan derefter ammes efter aftale med diætisten.

### Rækkefølgen af måltidet:

1. Afvejede mængde MME uden Tyr og Phe
2. Amning eller almindelig modermælks-erstatning

Hvis barnet ikke ammes, får det en aftalt mængde almindelig modermælks-erstatning.

Mængden af protein, der gives, skal følges regelmæssigt af en diætist.



## Aminosyretilskud

Aminosyretilskud er meget vigtigt for en god metabolisk kontrol.

Det vil bidrage til, at spædbarnet får dækket sit behov for protein, energi, vitaminer og mineraler.

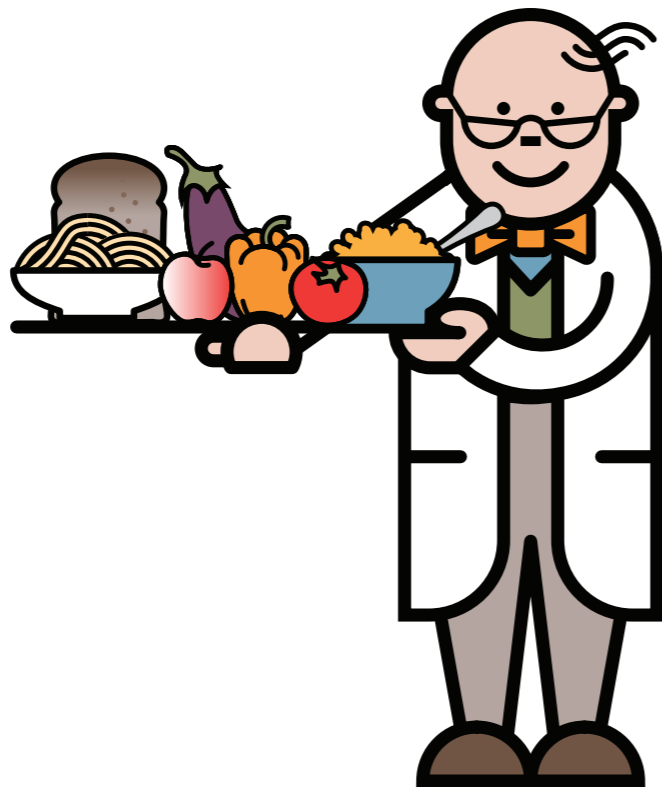
Aminosyretilskud fås på grøn recept.



## Mad med lavt proteinindhold

Nogle fødevarer har et lavt proteinindhold, fx frugt og mange grøntsager. Desuden findes der specialprodukter med lavt proteinindhold, fx brød og pasta, som giver:

- energi
- variation i kosten
- mæthed



## TYR1 ved sygdom

Enhver sygdom hos barnet fører til proteinnedbrydning, som igen fører til øgede niveauer af tyrosin i blodet.

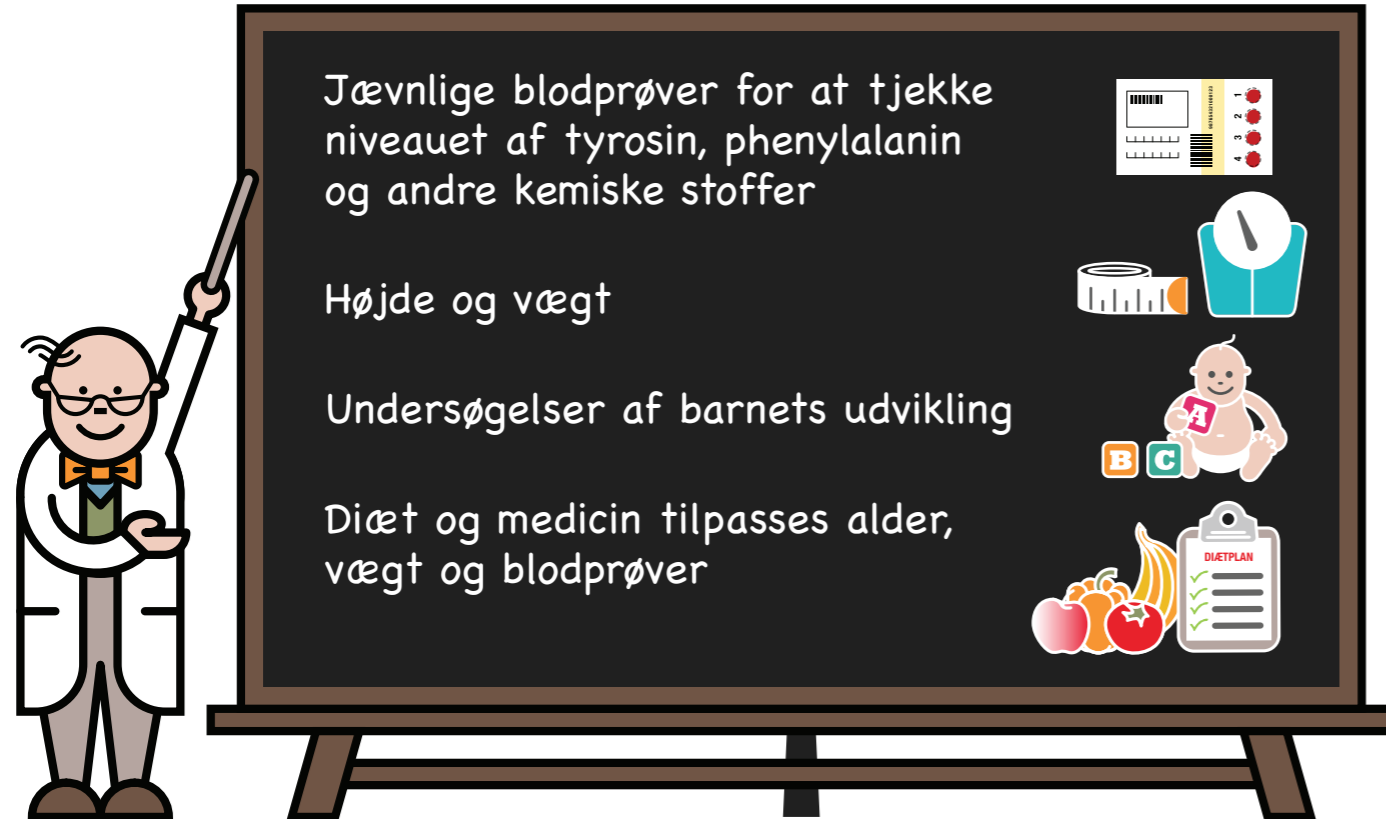
Det er vigtigt at fortsætte diæten i så høj grad som muligt.

Medicinen Nitisinon og aminosyretilskud bør gives hele tiden under sygdom.

Kontakt diætisterne ved yderligere spørgsmål.



## Hvordan følges TYR1?



Jævnlig blodprøver for at tjekke niveauet af tyrosin, phenylalanin og andre kemiske stoffer

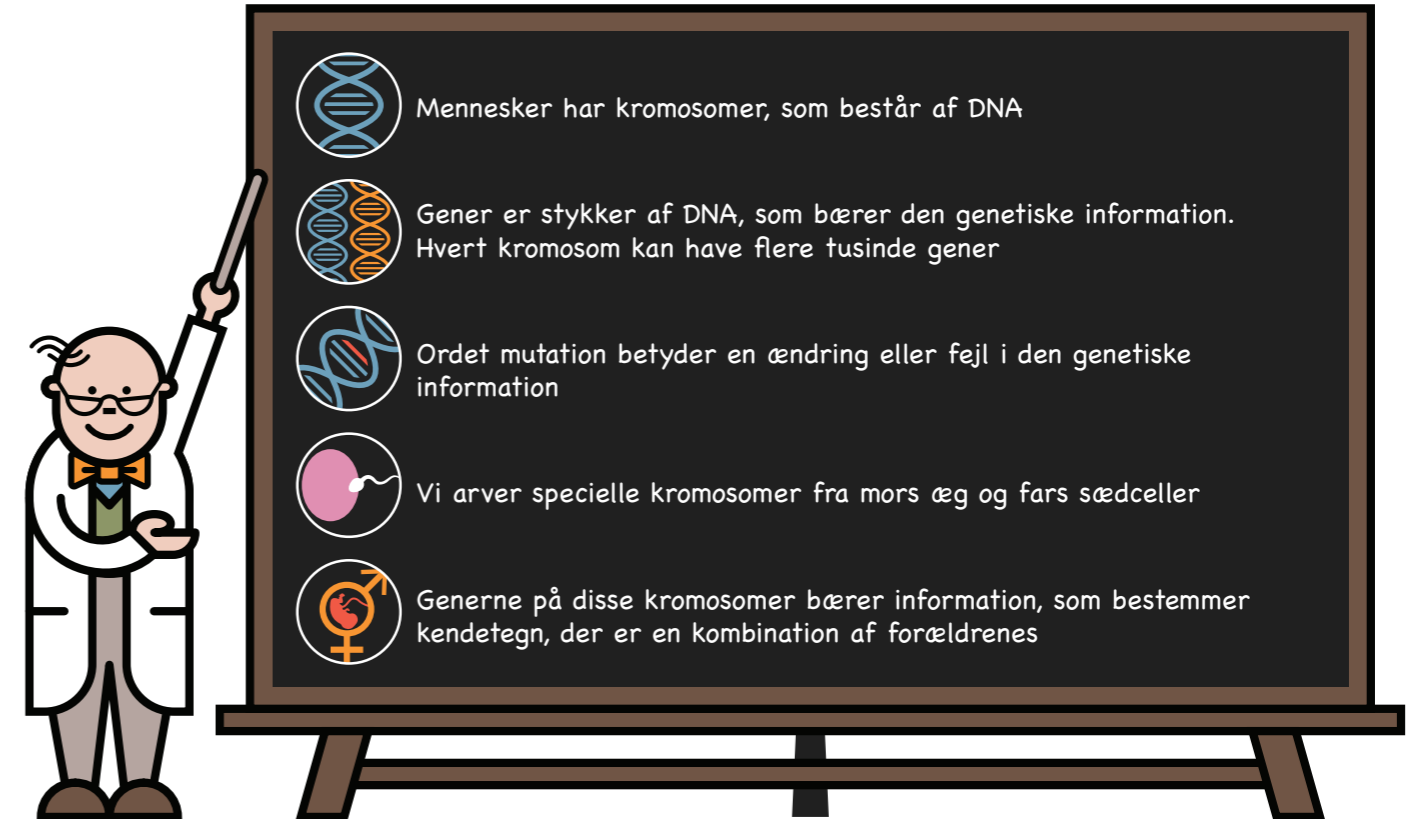
Højde og vægt






Undersøgelser af barnets udvikling

Diæt og medicin tilpasses alder, vægt og blodprøver

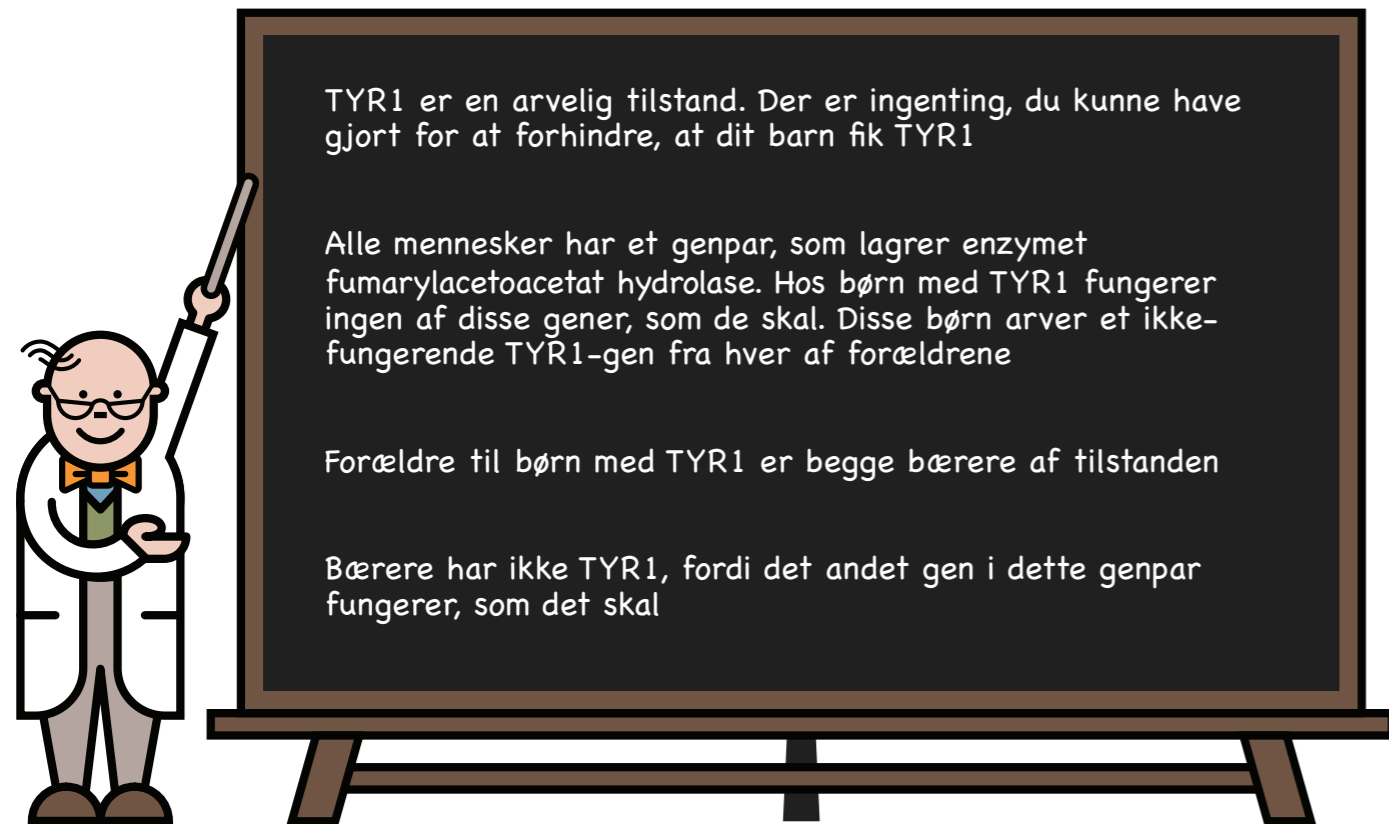
Icons: Laboratory test strip, measuring tape, scale, baby with blocks, fruit basket, and diet plan clipboard.

## Kromosomer, gener og mutationer

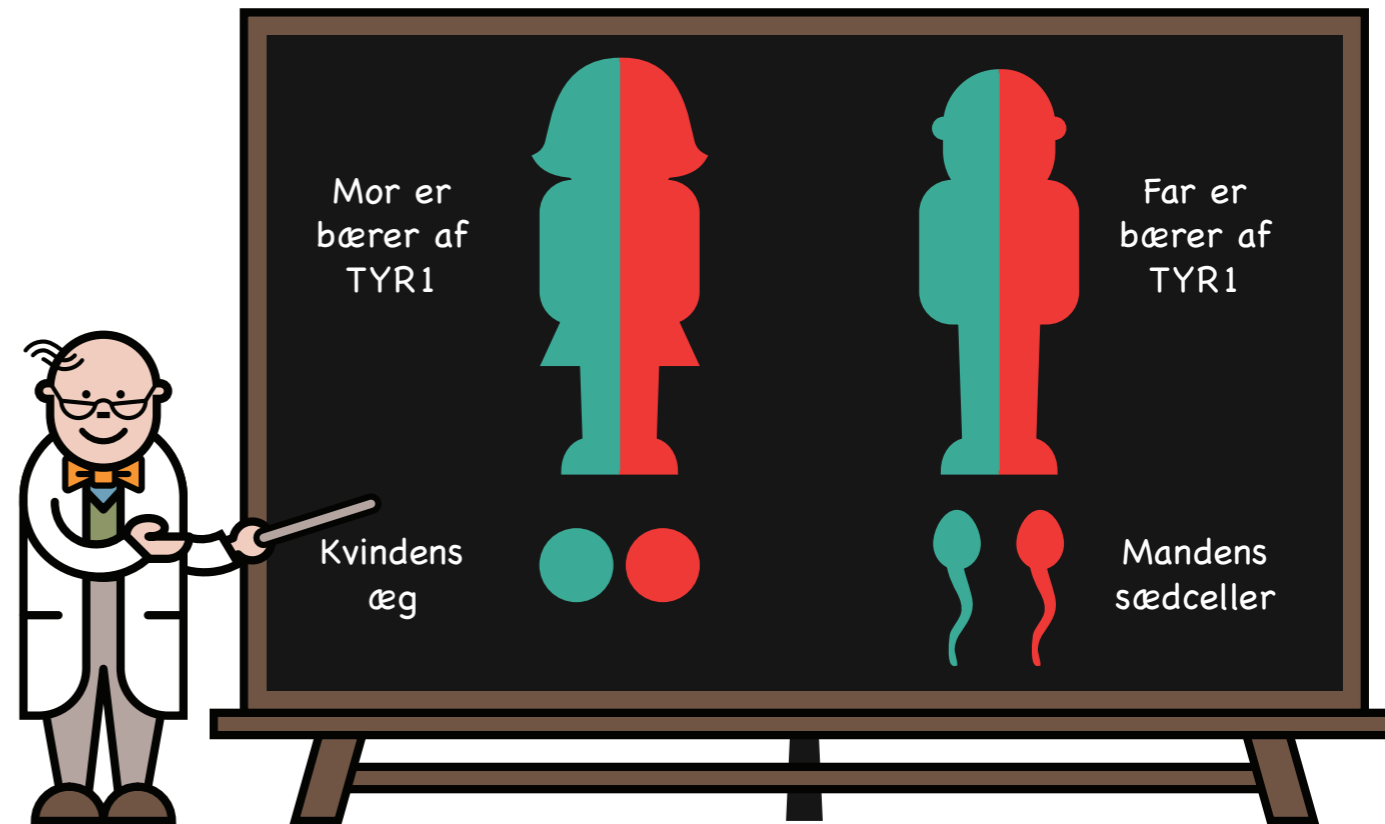


-  Mennesker har kromosomer, som består af DNA
-  Gener er stykker af DNA, som bærer den genetiske information. Hvert kromosom kan have flere tusinde gener
-  Ordet mutation betyder en ændring eller fejl i den genetiske information
-  Vi arver specielle kromosomer fra mors æg og fars sædceller
-  Generne på disse kromosomer bærer information, som bestemmer kendetegn, der er en kombination af forældrenes

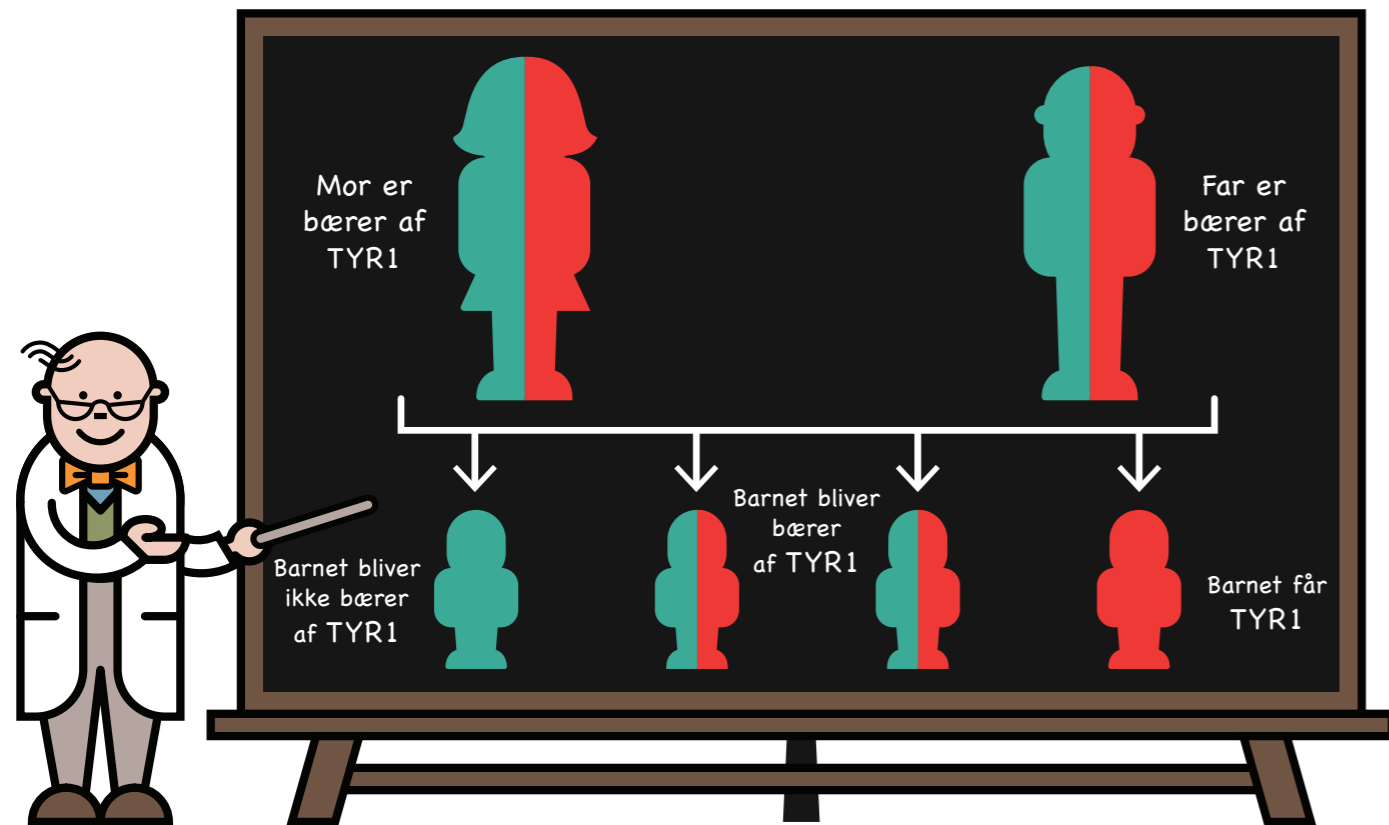
# Arv



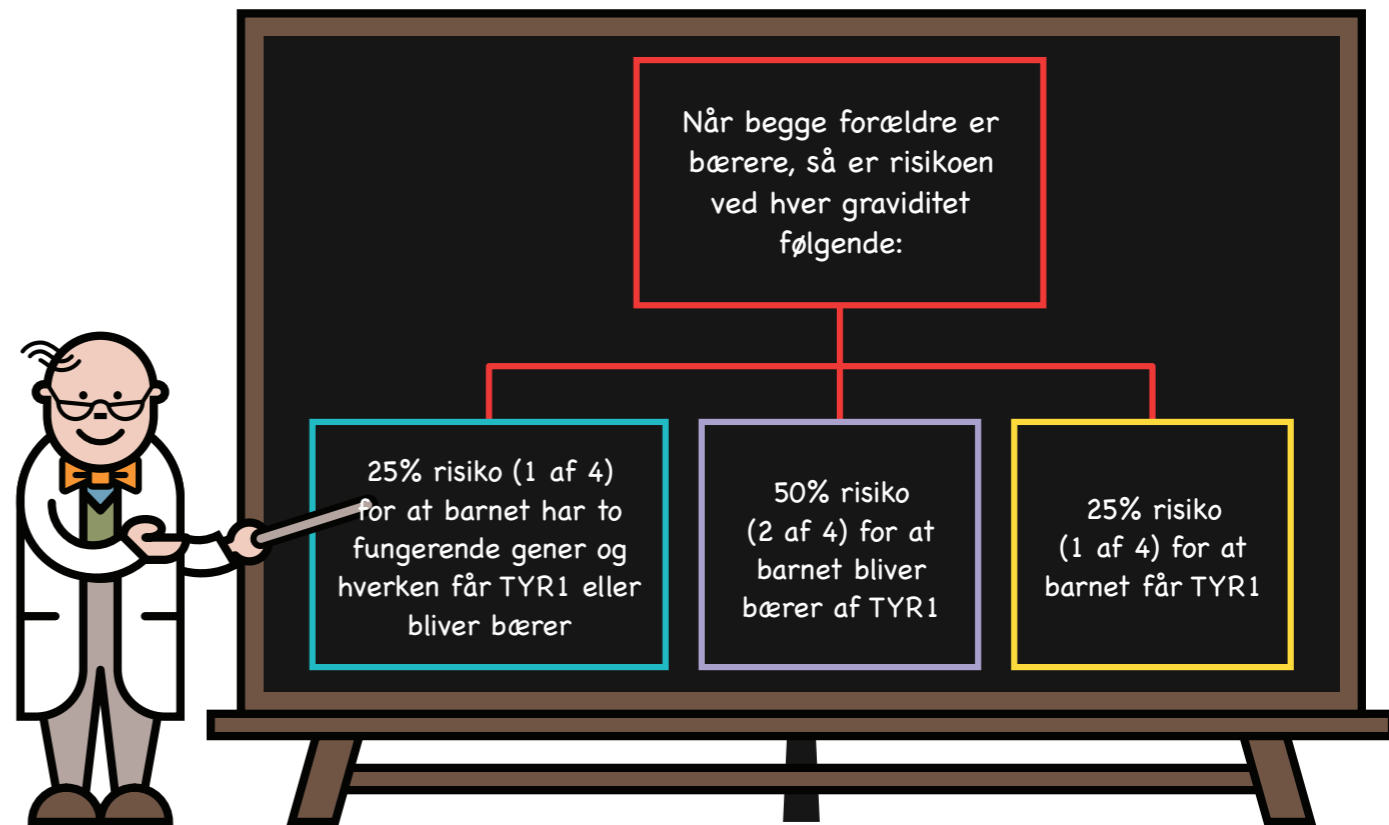
# Arv – Autosomal recessiv (bærer af TYR1)



## Arv – Autosomal recessiv – mulige kombinationer



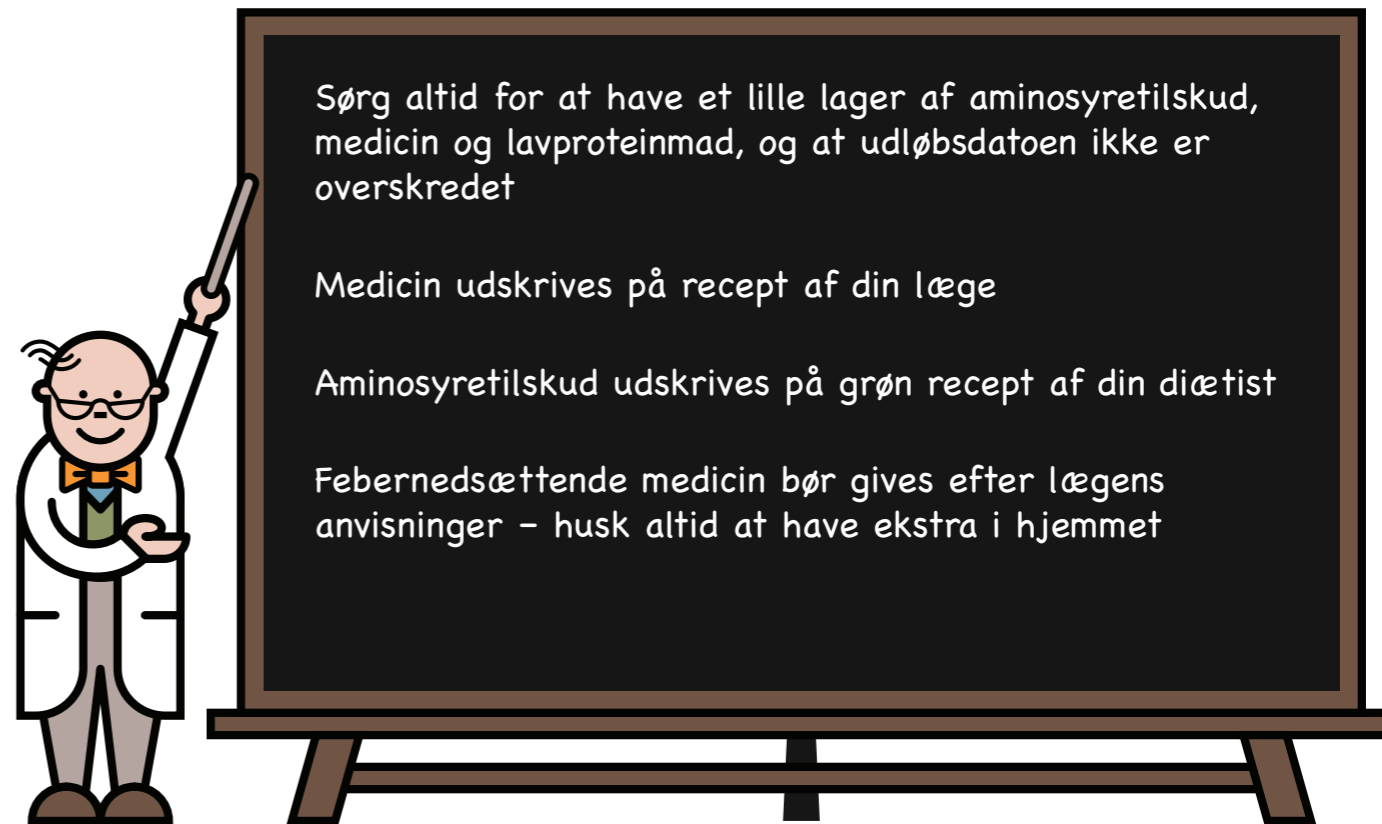
## Fremtidige graviditeter



## HUSK!



## Gode råd



# Kontaktinformation

- Diætist:
  
- Sygeplejerske:
  
- Læge:

# Noter

---

---

---

---

---

---

---

---

---

---



Besøg [www.lowproteinconnect.com](http://www.lowproteinconnect.com)  
og registrer dig for at få adgang til støtte  
og praktiske råd.



Indholdet i denne brochure er  
oversat til dansk, tilpasset dansk  
behandlingspraksis og valideret  
af Nutricia i samarbejde med  
diætister på Rigshospitalet.



**BIMDG**

British Inherited Metabolic Diseases Group



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

**NUTRICIA**  
LIFE-TRANSFORMING NUTRITION

[www.nutricia.dk](http://www.nutricia.dk)