

# TEMPLE



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

BASERET PÅ DEN ORIGINALE TEMPLE  
SKREVET AF BURGARD OG WENDEL

TILPASSET FRA ENGELSK TEMPLE  
AF DE METABOLISKE DIÆTISTER  
PÅ RIGSHOSPITALET

VERSION 3, APRIL 2020

# HCU

Støttet af **NUTRICIA**  
som en service til metabolisk behandling

# HCU




BASERET PÅ DEN ORIGINALE TEMPLE  
SKREVET AF BURGARD OG WENDEL

TILPASSET FRA ENGELSK TEMPLE  
AF DE METABOLISKE DIÆTISTER  
PÅ RIGSHOSPITALET

VERSION 3, APRIL 2020

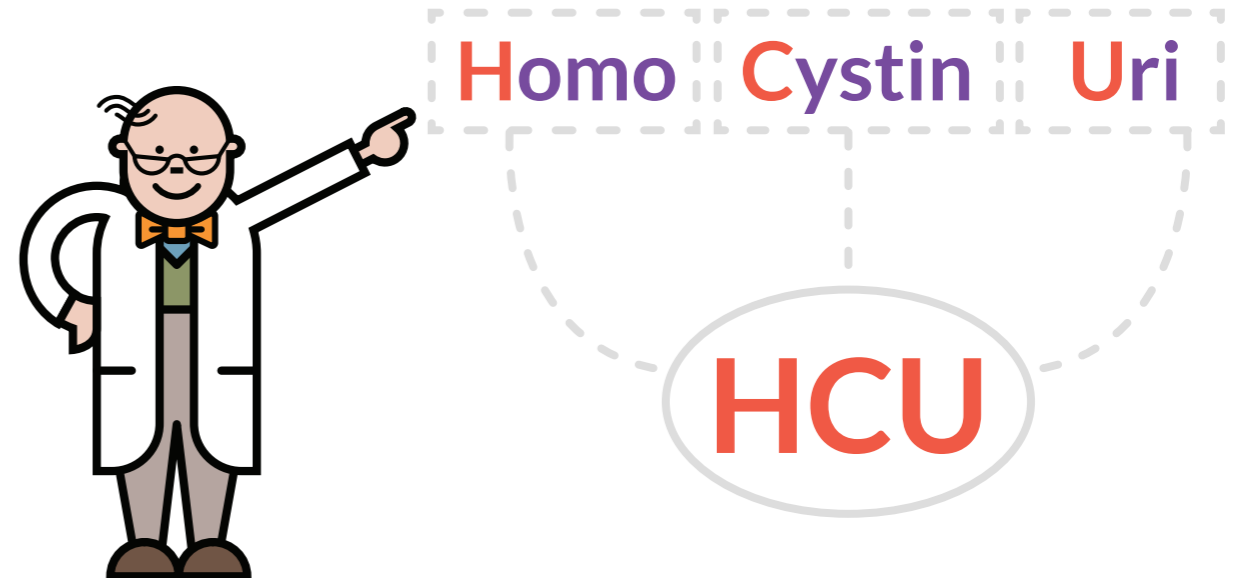
TEMPLE   
Tools Enabling Metabolic Parents Learning

Støttet af  NUTRICIA  
som en service til metabolisk behandling

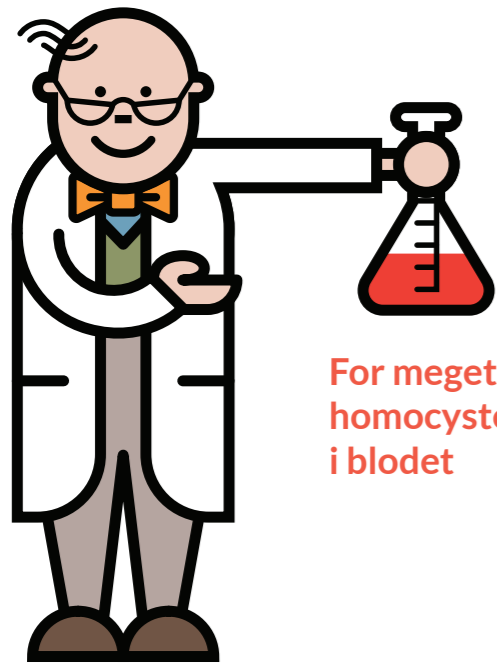
# Hvad er HCU?

HCU står for homocystinuri.

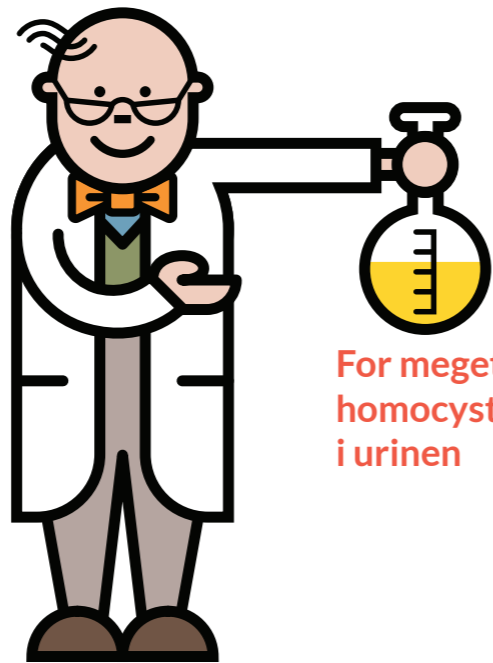
**HCU er en arvelig, medfødt stofskiftesygdom.**



# Hvad er HCU?



For meget  
homocystein  
i blodet



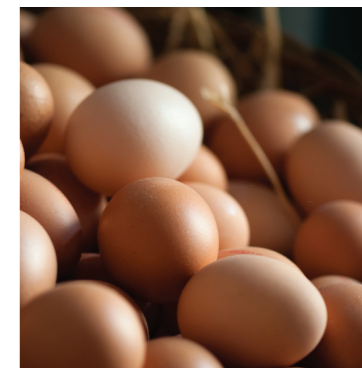
For meget  
homocystein  
i urinen

# HCU og protein

HCU påvirker kroppens nedbrydning af protein.

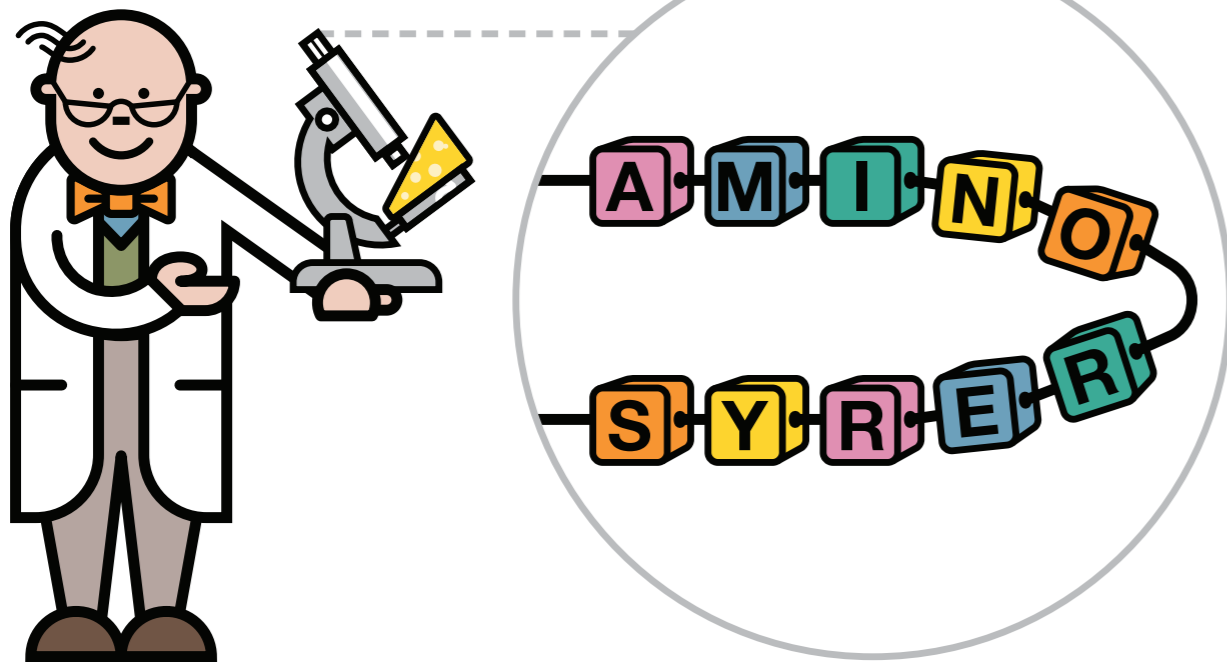
Mange fødevarer indeholder protein.

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



## Hvad er protein?

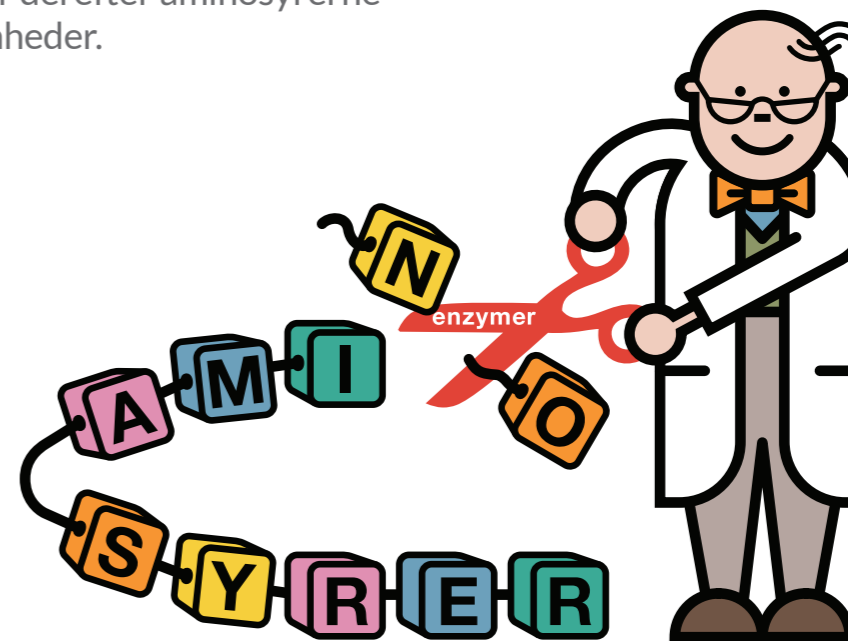
En af kroppens byggesten er protein, der er opbygget af aminosyrer i en bestemt rækkefølge.



## Protein og enzymer

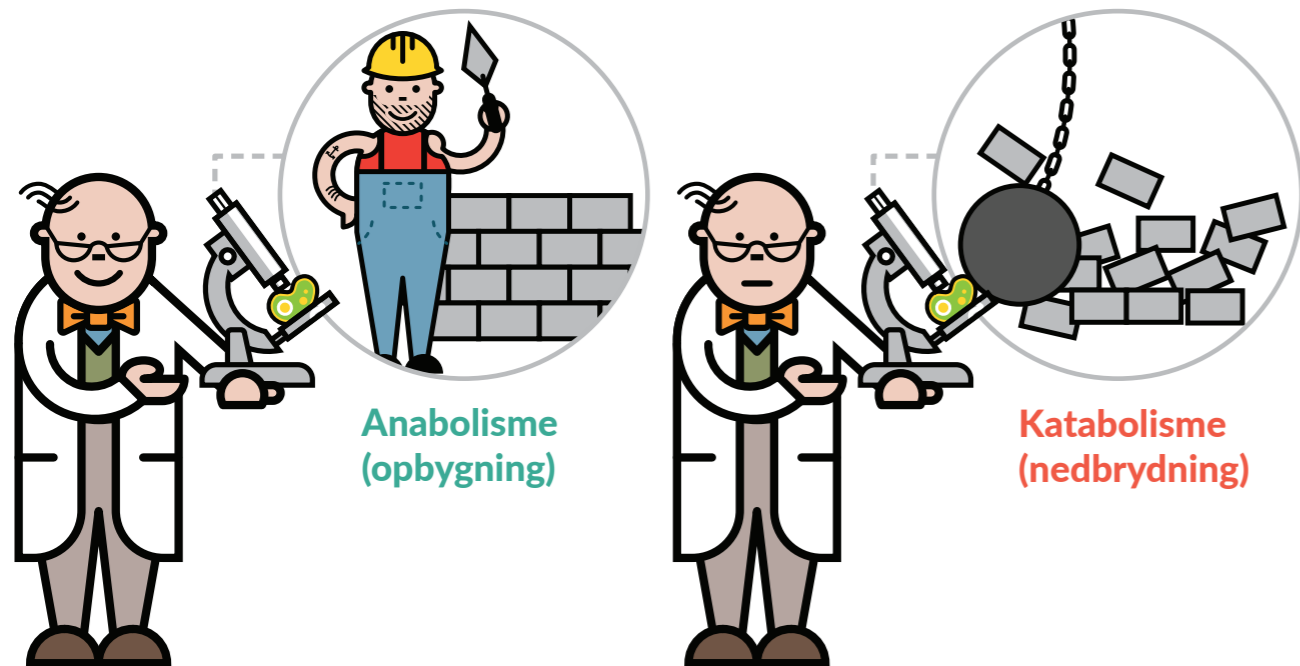
Protein nedbrydes til aminosyrer af enzymer, der fungerer som kemiske sakse.

Enzymer nedbryder derefter aminosyrerne til endnu mindre enheder.



# Proteinstofskiftet

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



# Hvad sker der ved HCU?

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

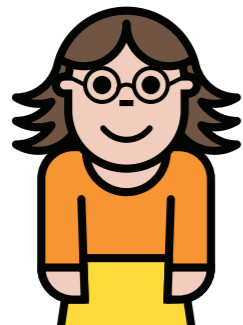
Det betyder, at kroppen ikke kan omsætte aminosyrerne methionin og homocystein korrekt, hvorved særligt **homocystein** ophobes.



## Hvad kan gå galt ved ubehandlet HCU?

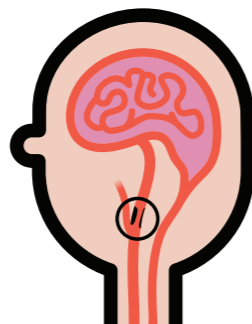
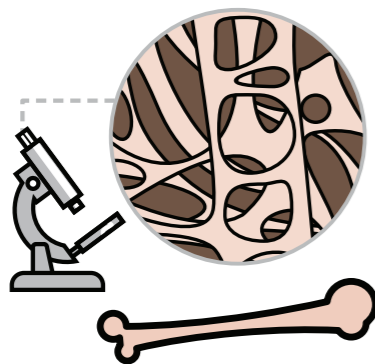
Ophobning af homocystein kan føre til mange problemer:

Nærsynethed  
og forskudt  
linse i øjet



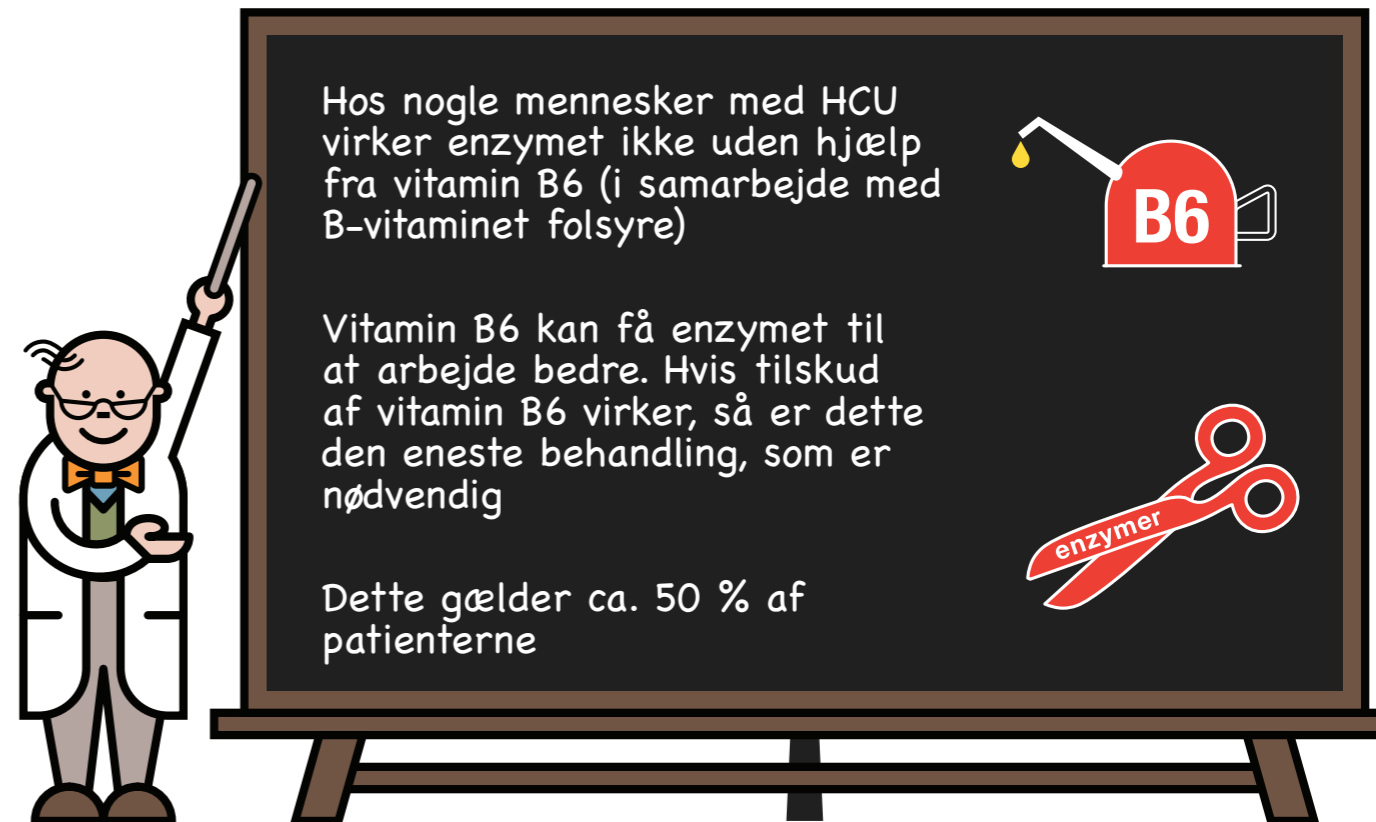
Indlæringsvanskeligheder  
og adfærdsp  
roblemer

Lange  
og tynde  
knogler



Øget risiko for  
blodpropper og  
slagtilfælde



## Hvordan behandles HCU?



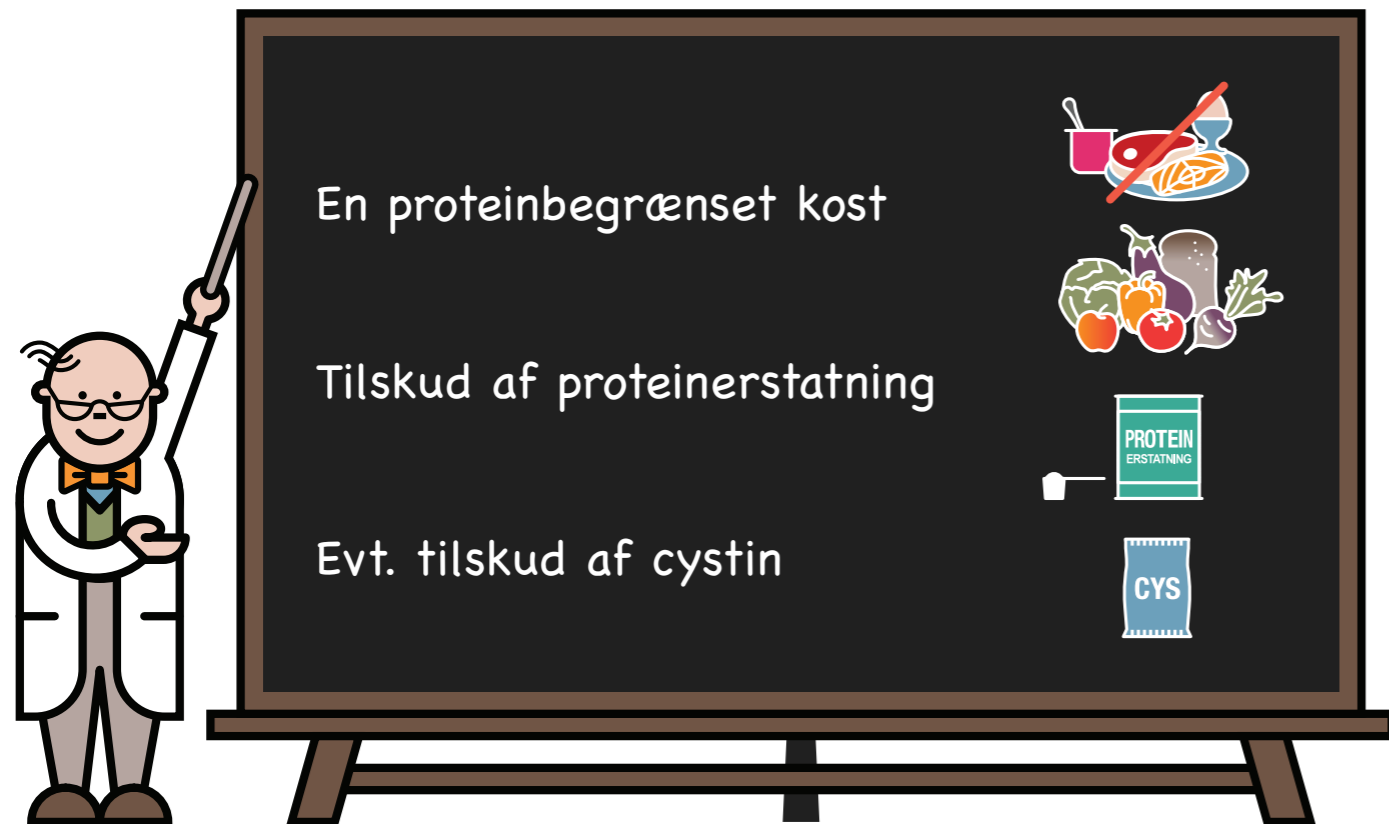
Hos nogle mennesker med HCU virker enzymet ikke uden hjælp fra vitamin B6 (i samarbejde med B-vitaminet folsyre)

Vitamin B6 kan få enzymet til at arbejde bedre. Hvis tilskud af vitamin B6 virker, så er dette den eneste behandling, som er nødvendig

Dette gælder ca. 50 % af patienterne




## Hvordan behandles HCU?



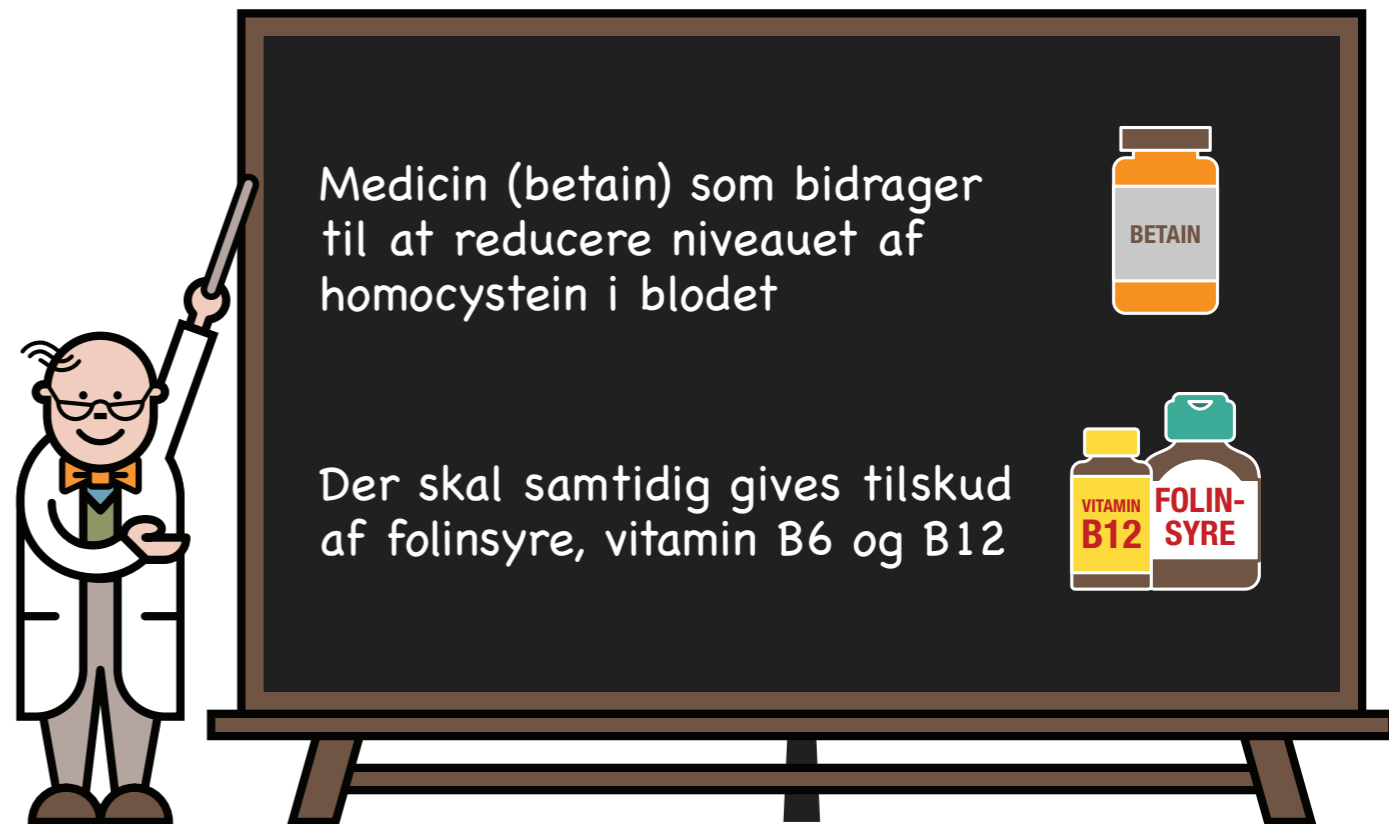
En proteinbegrænset kost

Tilskud af proteinerstatning

Evt. tilskud af cystin




## Hvordan behandles HCU?



Medicin (betain) som bidrager til at reducere niveauet af homocystein i blodet

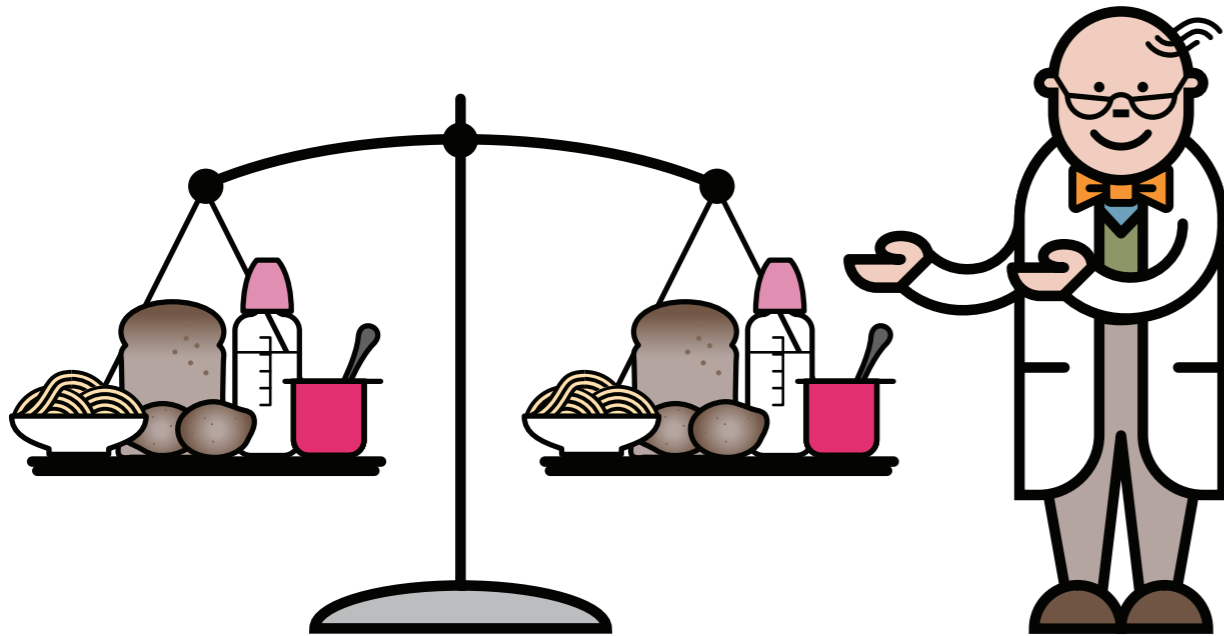
Der skal samtidig gives tilskud af folinsyre, vitamin B6 og B12





# Proteinbalance er nødvendig ved HCU

Ved HCU er det vigtigt, at barnet får tilstrækkelig protein til vækst ...  
men ikke for meget, så der dannes skadelige stoffer.



# Mad med højt indhold af protein

Disse fødevarer har et højt indhold af protein og skal undgås:  
**Kød, fisk, æg, ost, soja og tofu.** Dertil en begrænsning af bl.a. brød, pasta, nødder og kerner.

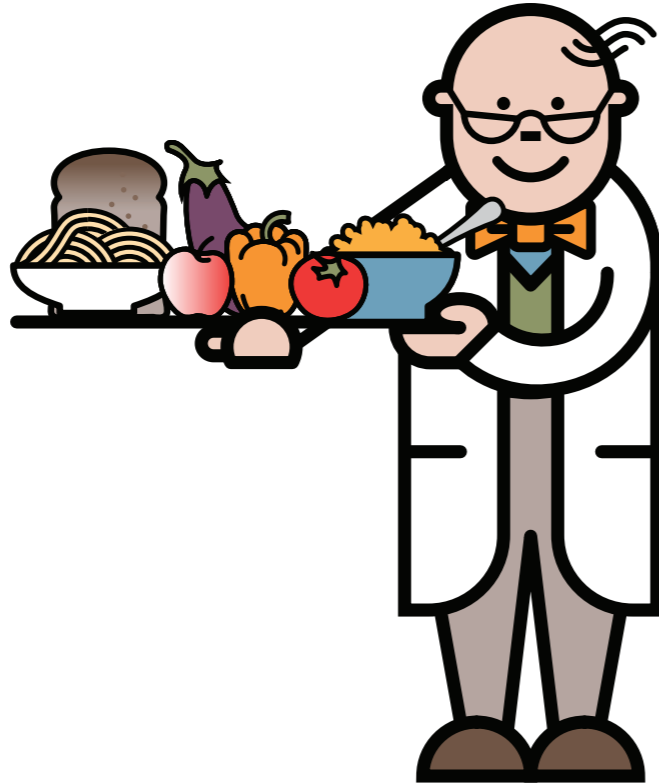


## Mad med lavt indhold af protein

Nogle fødevarer har et lavt proteinindhold, som fx frugt og grøntsager. Desuden findes der flere specialprodukter med lavt proteinindhold, som fx brød, pasta, mælk og ost.

De giver:

- energi
- variation i kosten



## Proteinerstatning

Proteinerstatning er meget vigtig for en god metabolisk kontrol.

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

Typen af proteinerstatning aftales med diætisten.



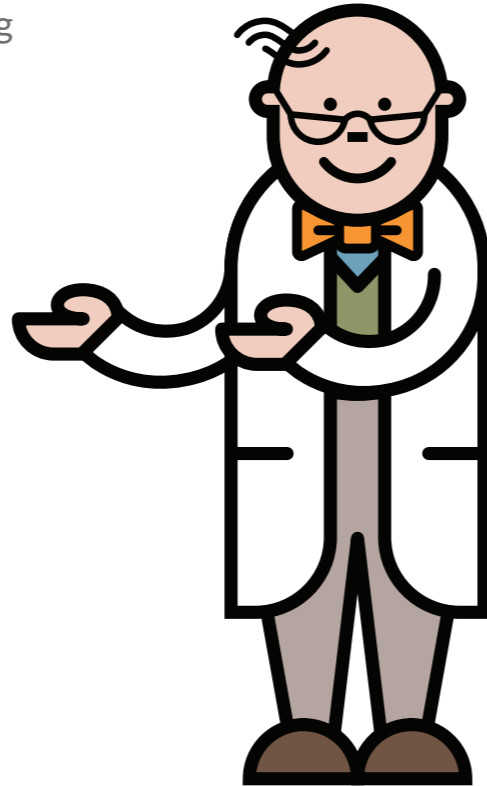
## Rækkefølgen af måltidet

Spædbarnet får en specifik mængde proteinerstatning og kan derefter ammes efter aftale med diætisten.

1. Beregnet mængde proteinerstatning
2. Amning eller modermælkserstatning
3. Ved sult evt. mere proteinerstatning eller vand

Hvis barnet ikke ammes, får det en beregnet mængde almindelig modermælkserstatning.

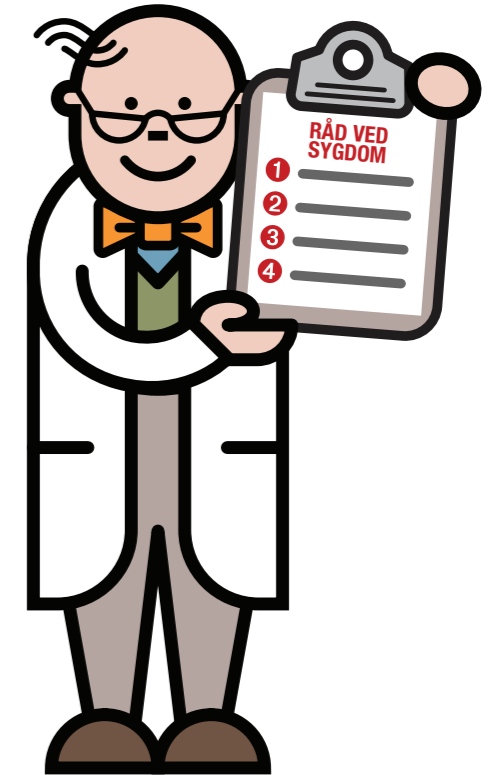
Mængden af protein, som barnet spiser, skal følges regelmæssigt af læge og diætist.



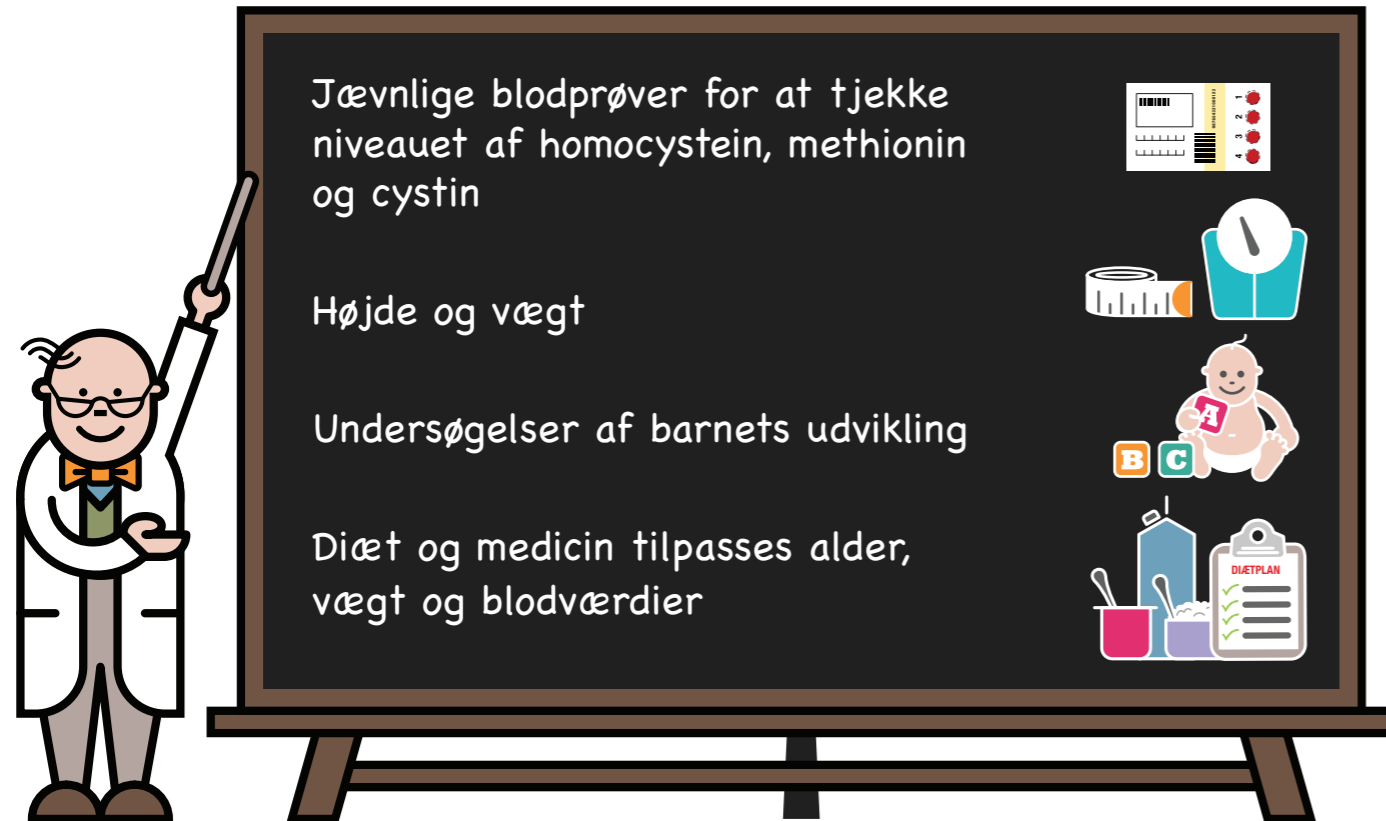
## HCU ved sygdom

Enhver sygdom hos barnet fører til proteinnedbrydning (katabolisme) i kroppen, som igen fører til øget niveau af homocystein i blodet.

Det er vigtigt at fortsætte med den normale kost i så høj grad som muligt. Ellers kontakt læge eller diætist.



## Hvordan følges HCU?




Jævnlig blodprøver for at tjekke niveauet af homocystein, methionin og cystin

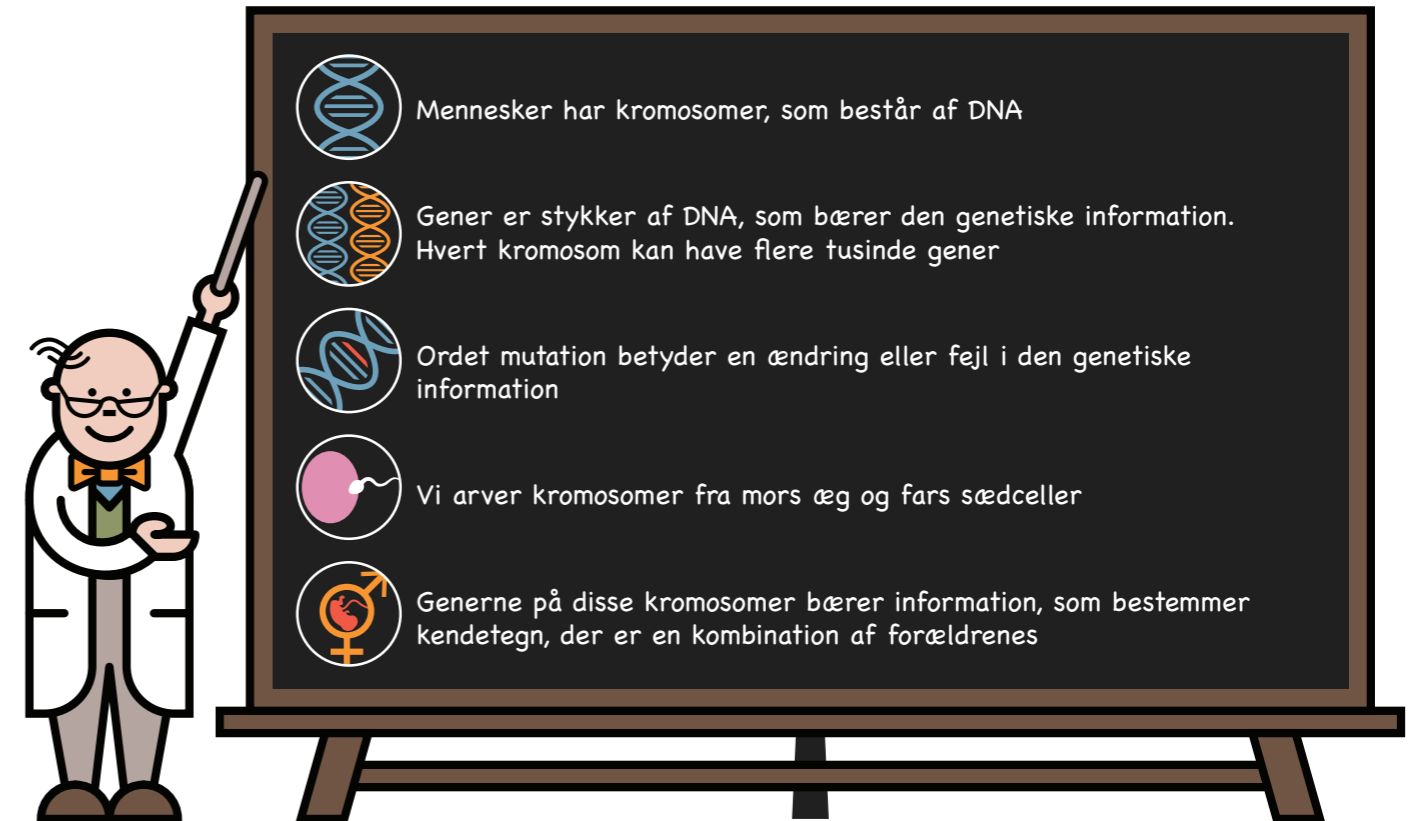
Højde og vægt






Undersøgelser af barnets udvikling

Diæt og medicin tilpasses alder, vægt og blodværdier

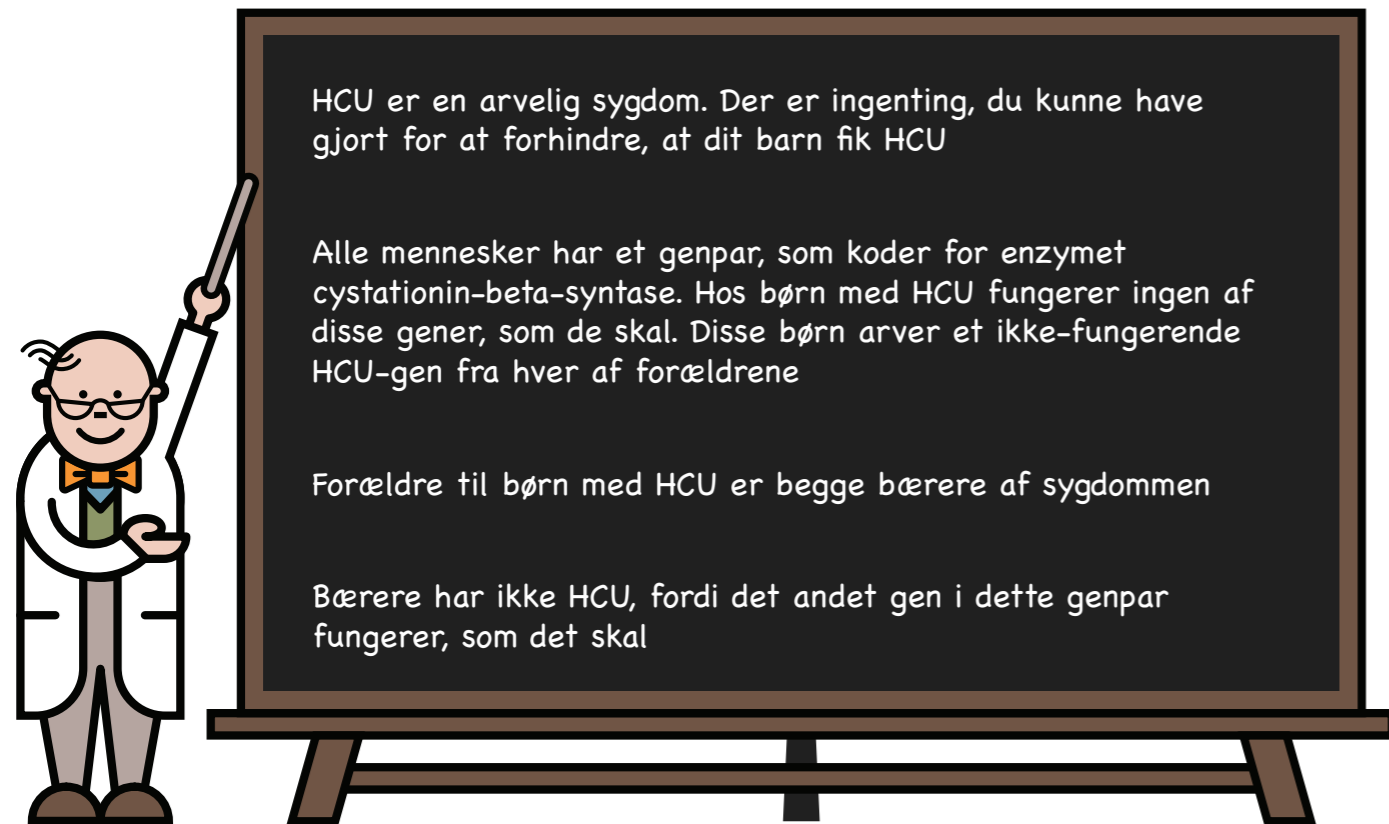


## Kromosomer, gener og mutationer

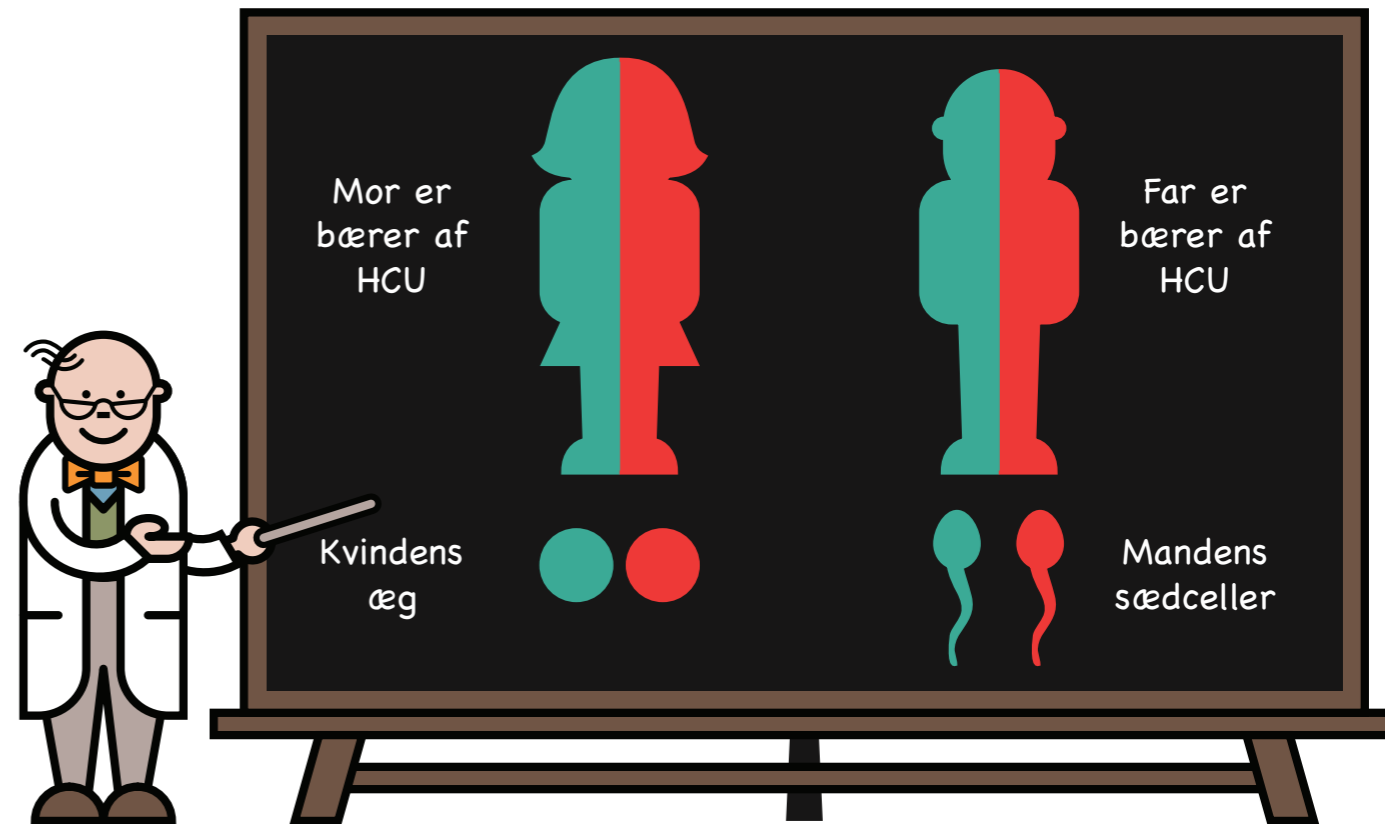


-  Mennesker har kromosomer, som består af DNA
-  Gener er stykker af DNA, som bærer den genetiske information. Hvert kromosom kan have flere tusinde gener
-  Ordet mutation betyder en ændring eller fejl i den genetiske information
-  Vi arver kromosomer fra mors æg og fars sædceller
-  Generne på disse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

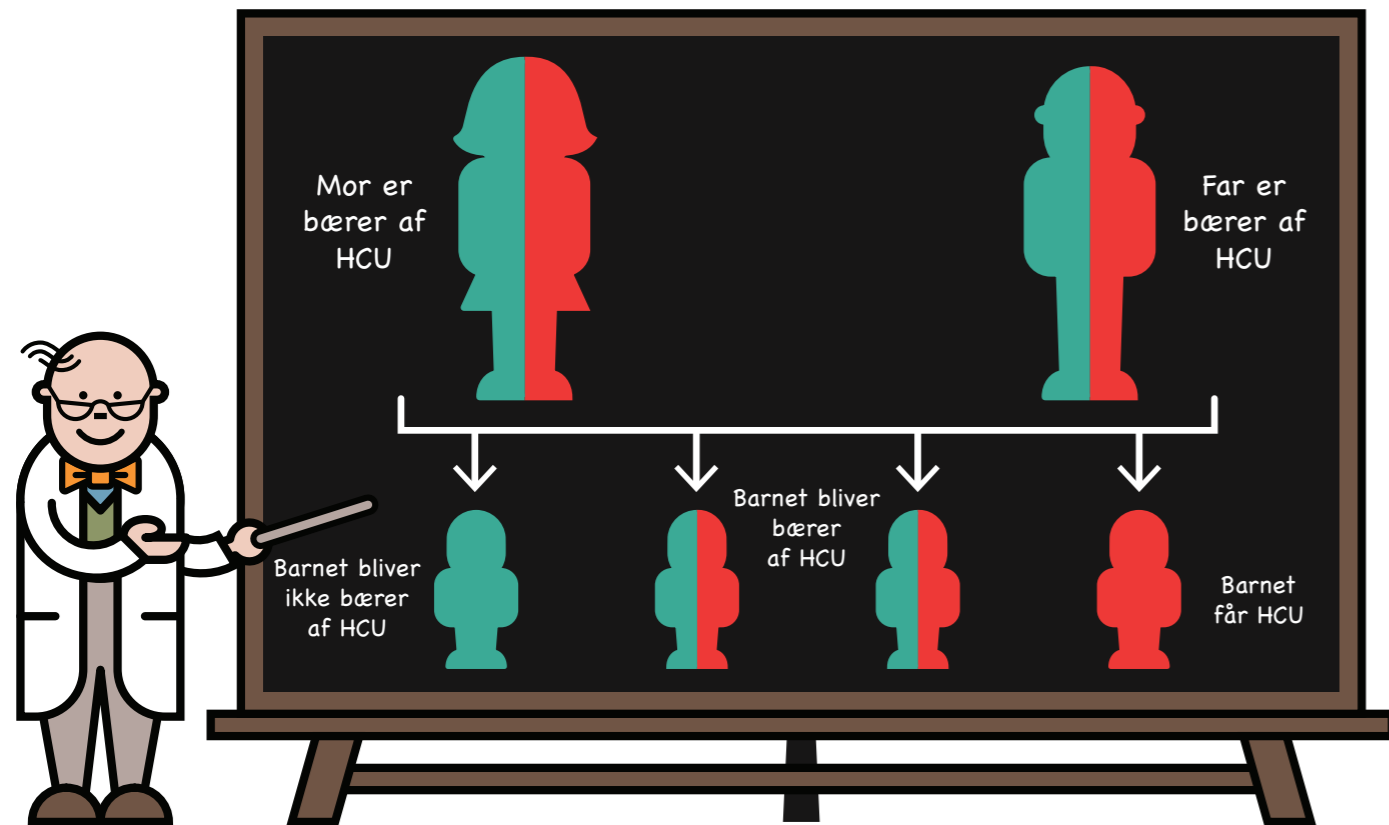
# Arv



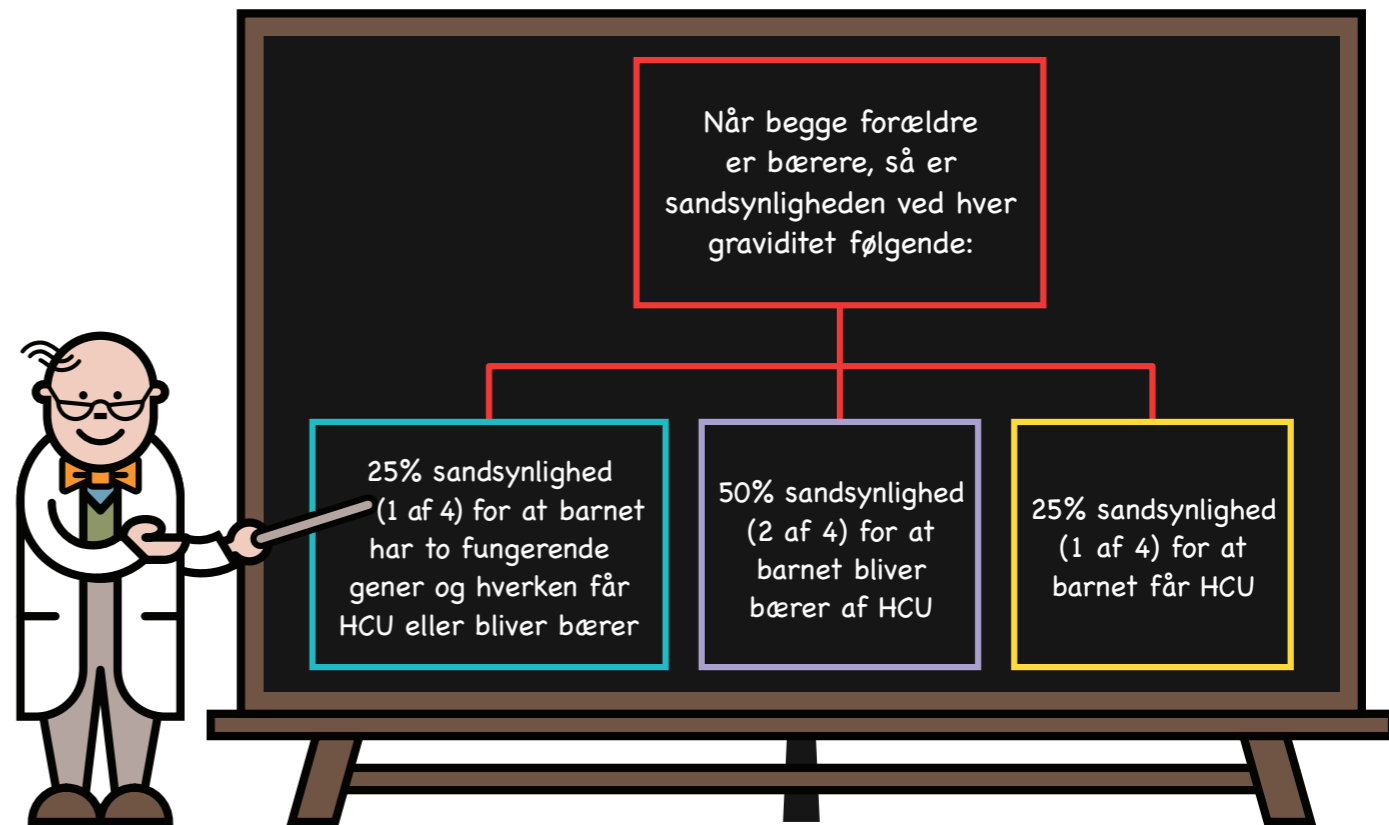
# Arv – Autosomal recessiv (bærer af HCU)



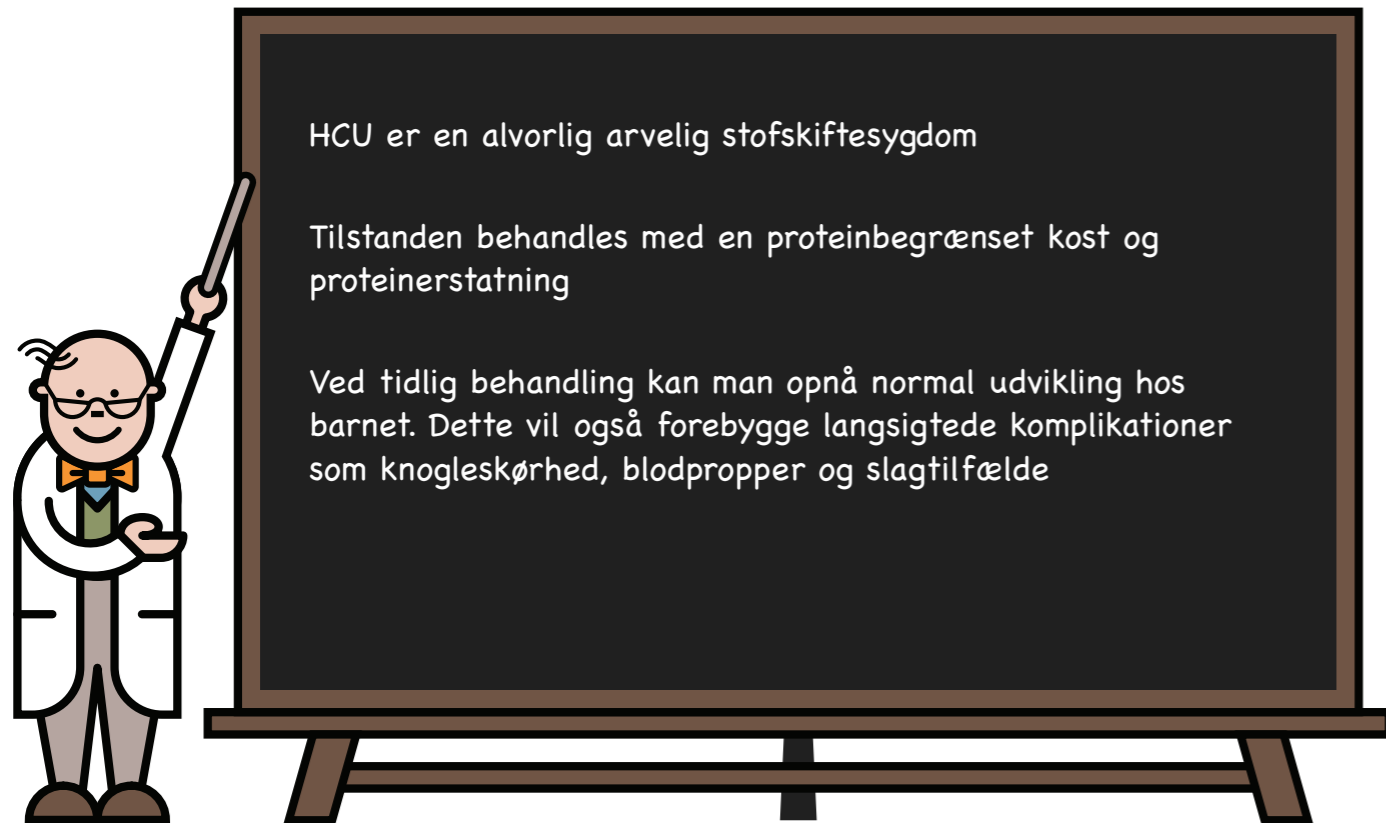
## Arv – Autosomal recessiv – mulige kombinationer



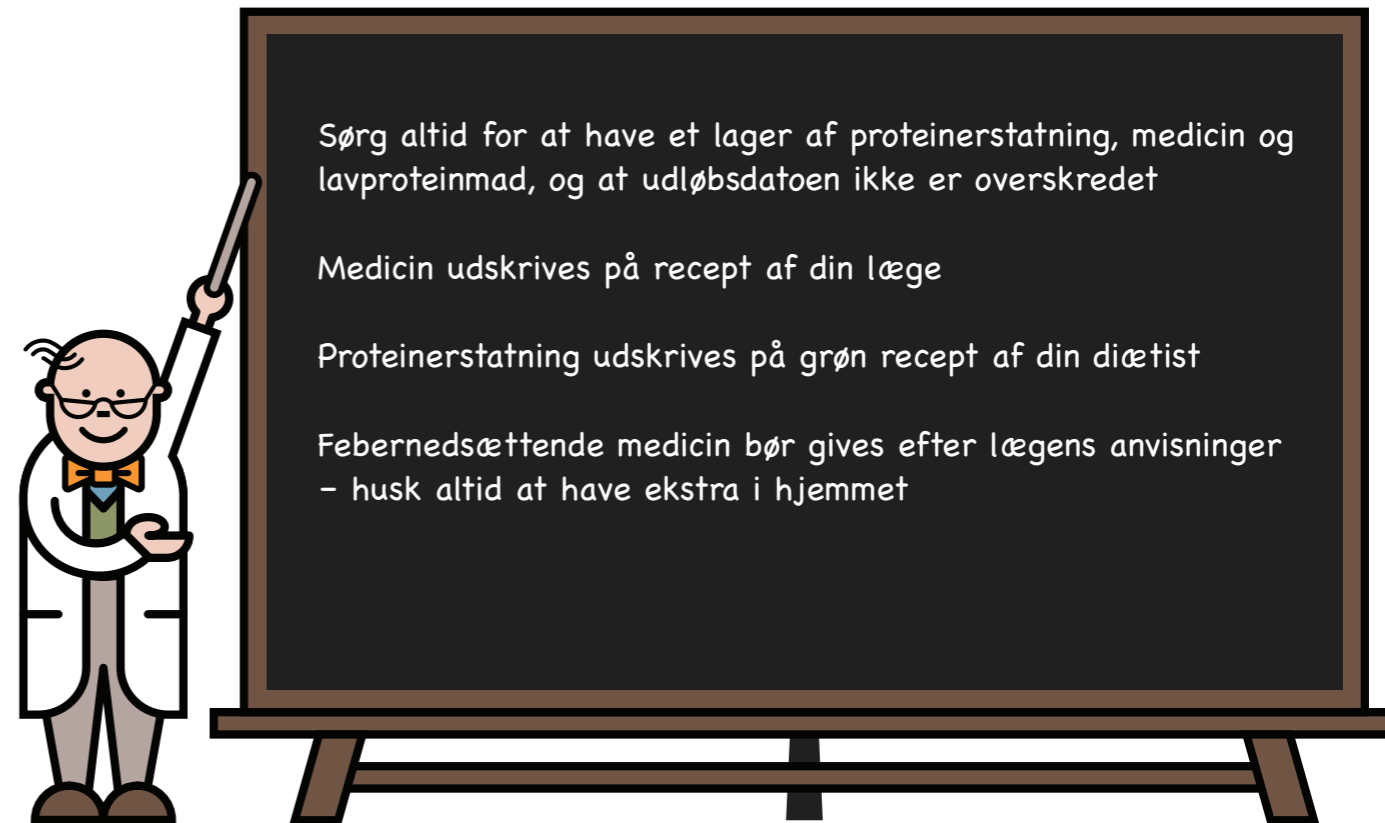
## Fremtidige graviditeter



# HUSK!



# Gode råd



# Kontaktinformation

- Diætist:
- Sygeplejerske:
- Læge:

# Noter

---

---

---

---

---

---

---

---

---

---

---

---

---

---

---

---



Læs mere her:

[www.nutricia.dk/sjaeldne-medfoedte-metabolske-sygdomme](http://www.nutricia.dk/sjaeldne-medfoedte-metabolske-sygdomme)

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



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