

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 4, OCTOBER 2020

HT1

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

Tyrosinæmi Type 1 (TYR1)



BASERET PÅ DEN ORIGINALE TEMPLE
SKREVET AF BURGARD OG WENDEL

TILPASSET FRA ENGELSK TEMPLE
AF DE METABOLISKE DIÆTISTER
PÅ RIGSHOSPITALET

VERSION 4, OCTOBER 2020

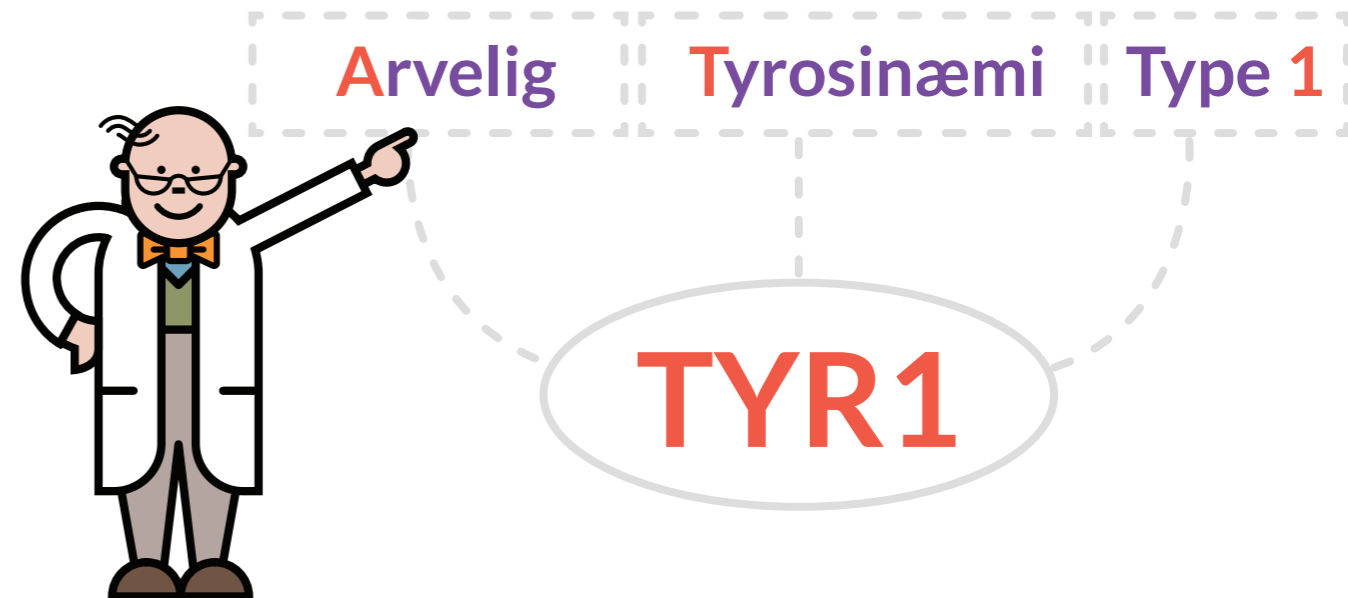
TEMPLE 
Tools Enabling Metabolic Parents Learning

Støttet af 
som en service til metabolisk behandling

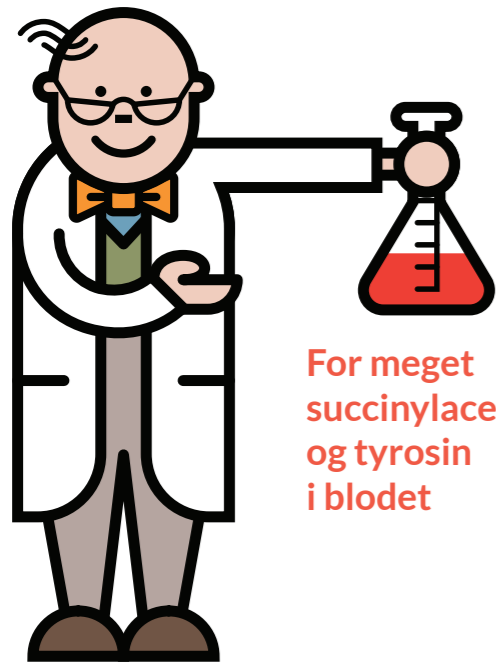
Hvad er TYR1?

TYR1 står for arveligt tyrosinæmi type 1.

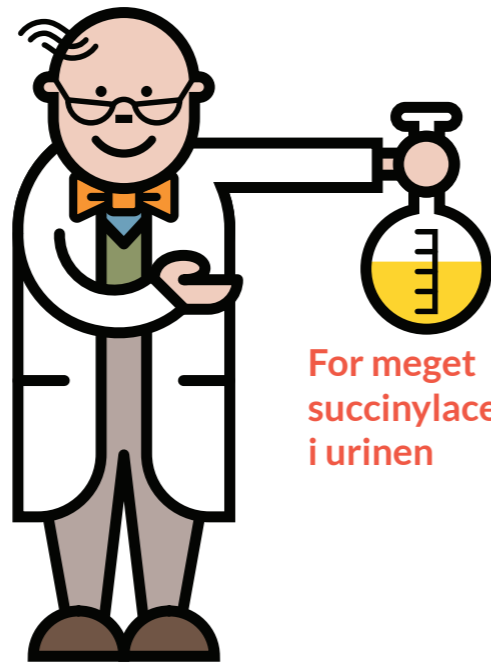
TYR1 er en arvelig, medfødt stofskiftesygdom.



Hvad er TYR1?



For meget
succinylaceton
og tyrosin
i blodet



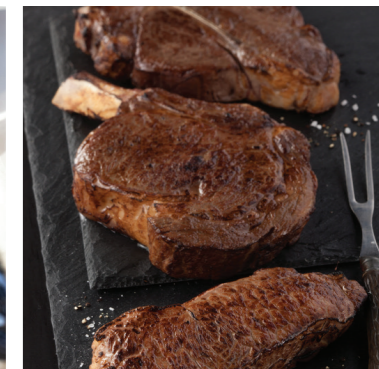
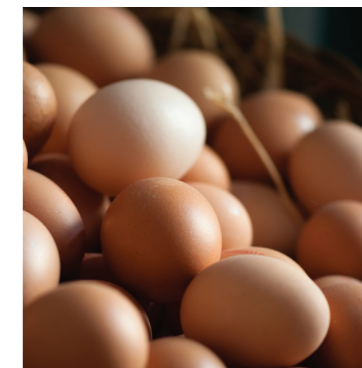
For meget
succinylaceton
i urinen

TYR1 og protein

TYR1 påvirker kroppens nedbrydning af protein.

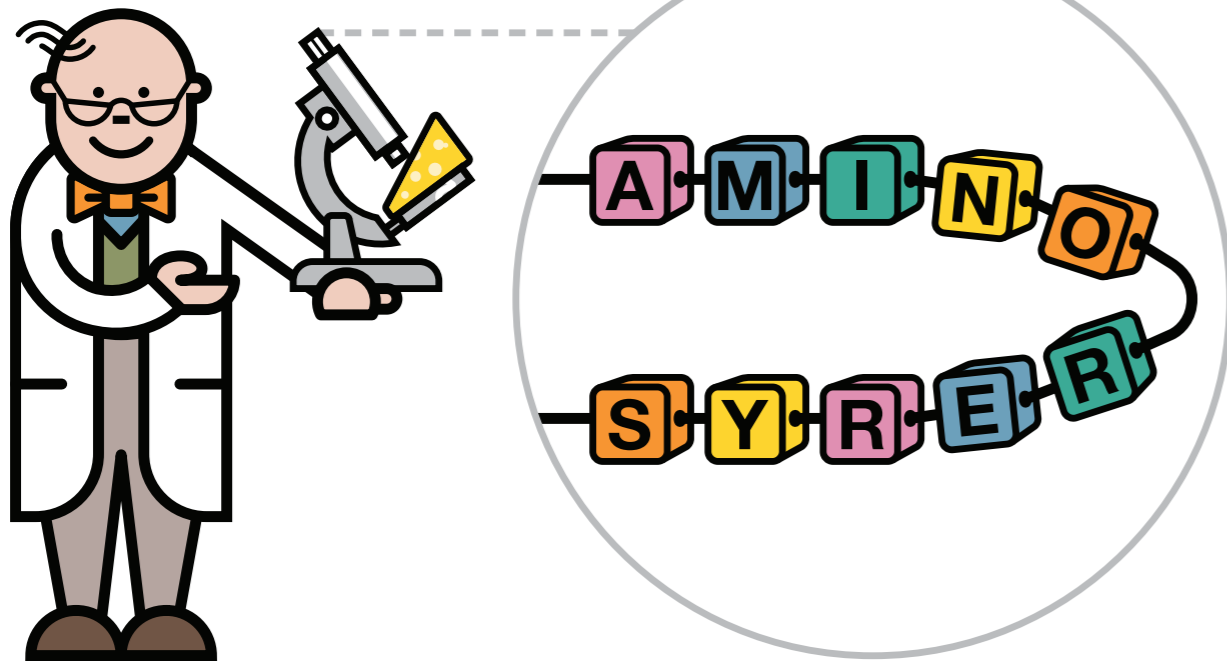
Mange fødevarer indeholder protein.

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



Hvad er protein?

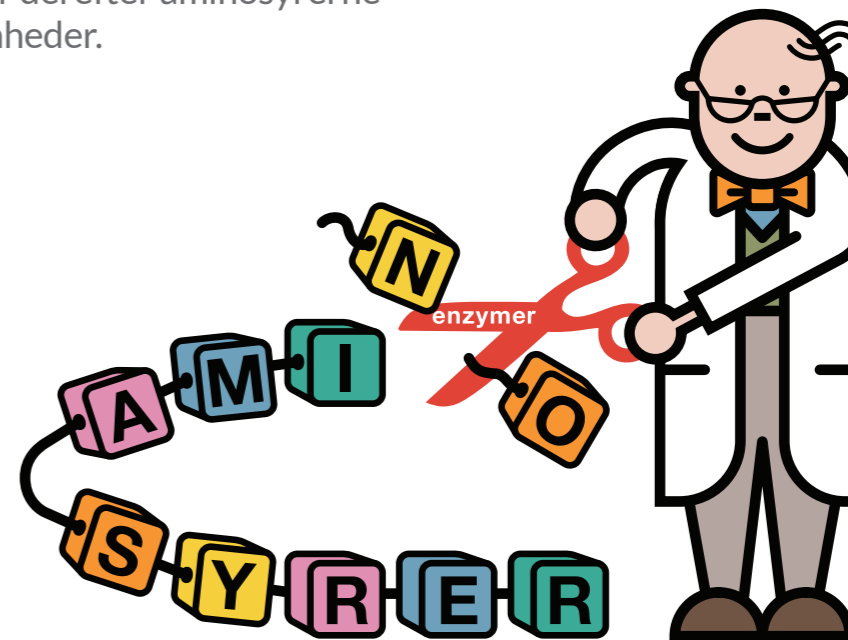
En af kroppens byggesten er protein, der er opbygget af aminosyrer i en bestemt rækkefølge.



Protein og enzymer

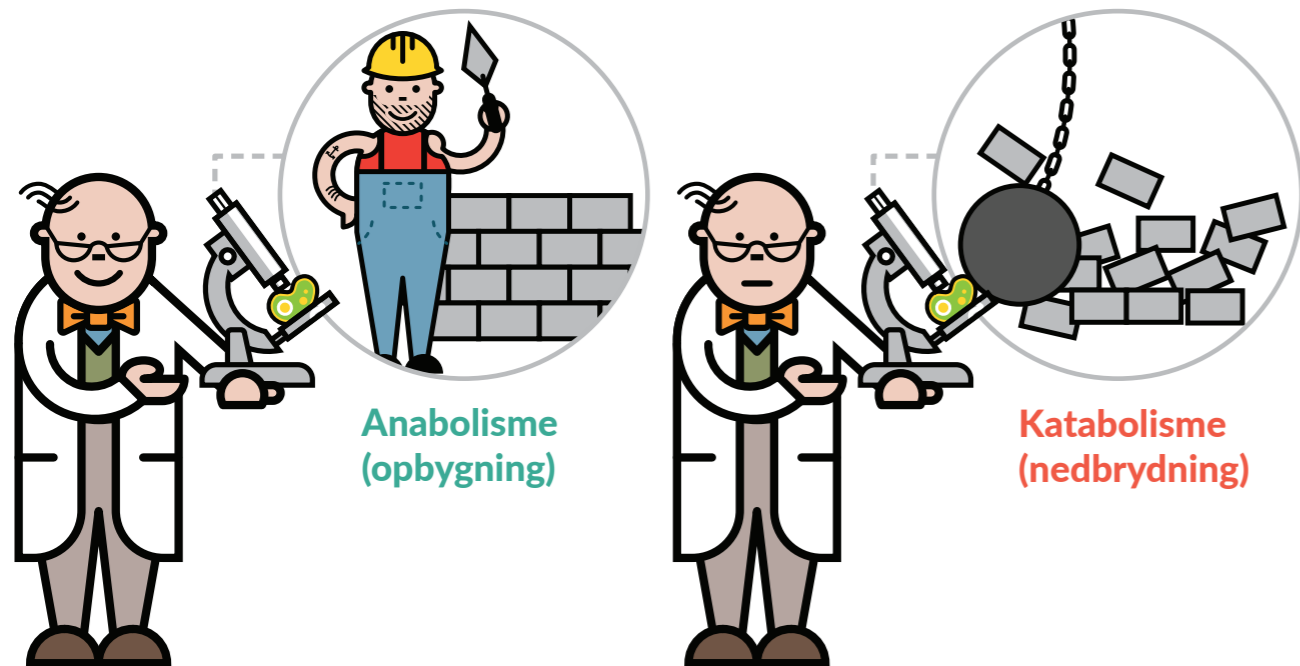
Protein nedbrydes til aminosyrer af enzymer, der fungerer som kemiske sakse.

Enzymer nedbryder derefter aminosyrerne til endnu mindre enheder.



Proteinstofskiftet

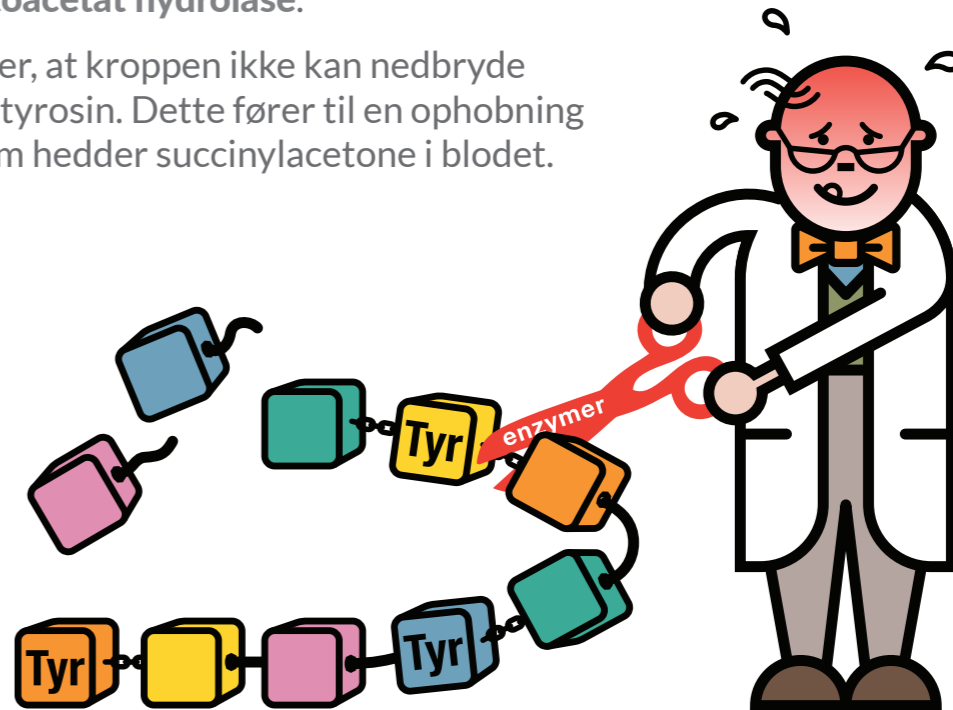
Stofskiftet er en kemisk proces, som foregår inde i kroppens celler.



Hvad sker der ved TYR1?

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

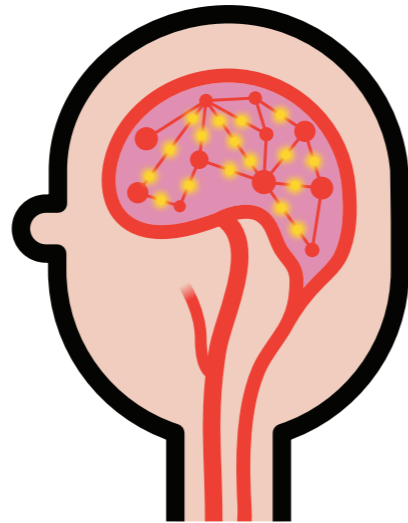
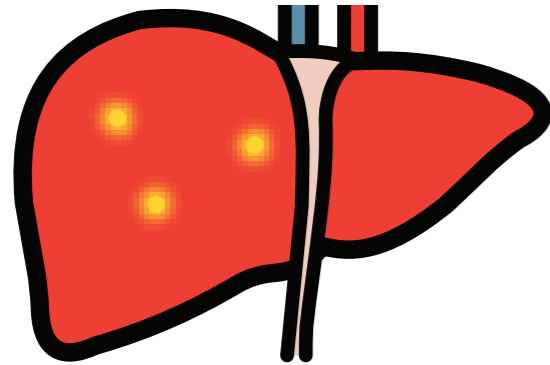
Dette betyder, at kroppen ikke kan nedbryde aminosyren tyrosin. Dette fører til en ophobning af et stof, som hedder succinylacetone i blodet.



Hvad kan gå galt ved ubehandlet TYR1?

Ubehandlet TYR1 kan føre til leversvigt og leverkræft.

Nogle børn kan få indlæringsvanskeligheder.

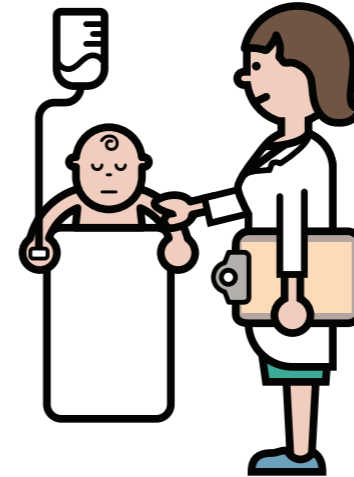


Hvad er symptomerne ved ubehandlet TYR1?

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

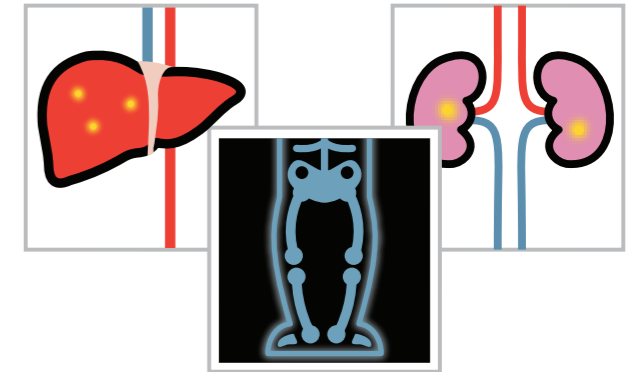
Symptomer:

- 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?

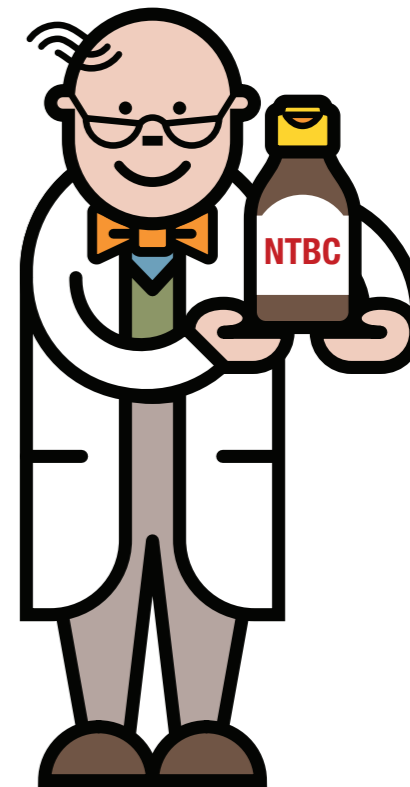
TYR1 diagnosticeres ved hælblodprøve på nyfødte.
Høje niveauer af succinylacetone opdages i blodet.



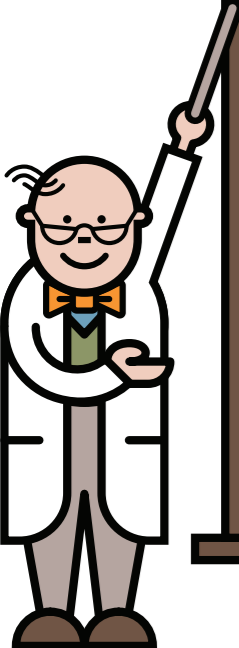
Behandling med Nitisinon

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

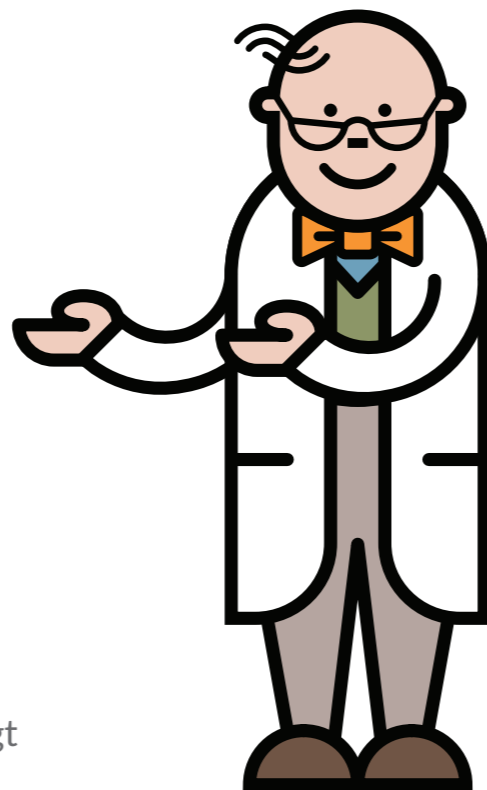
Spædbørn får en specifik mængde aminosyretilskud og kan derefter ammes efter aftale med diætisten.

Rækkefølgen af måltidet:

1. Afvejnet 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.

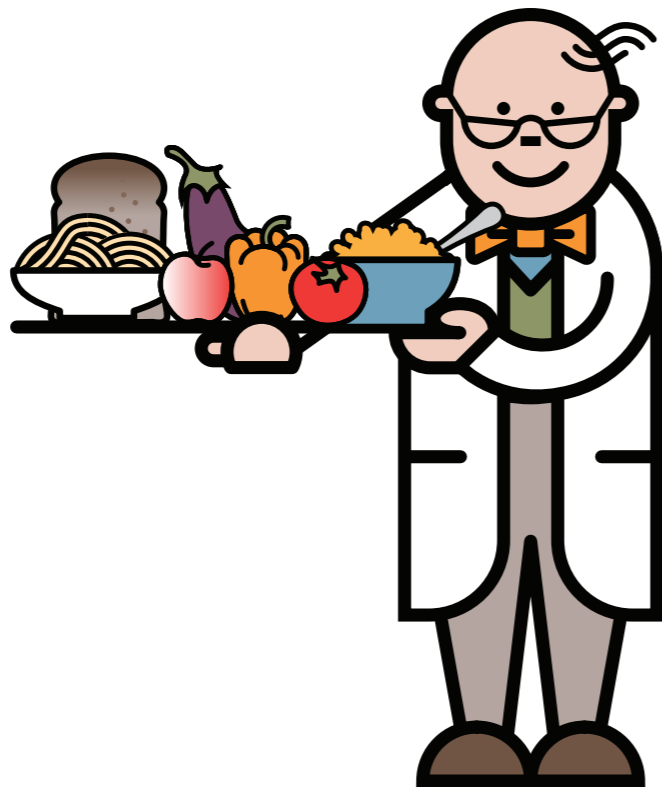
Aminosyretilskud fås på grøn recept.



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.

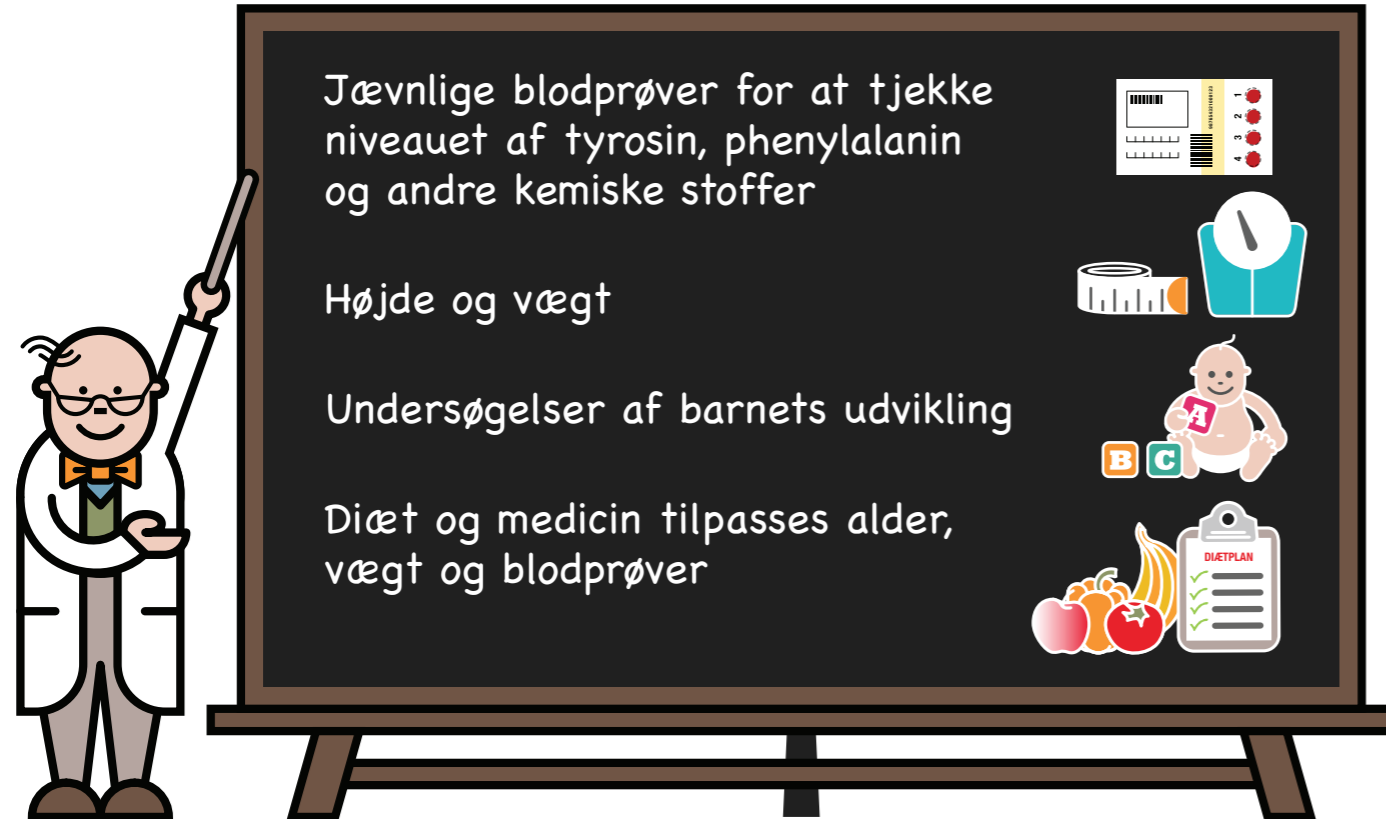
Det er vigtigt at fortsætte diæten i så høj grad som muligt.

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

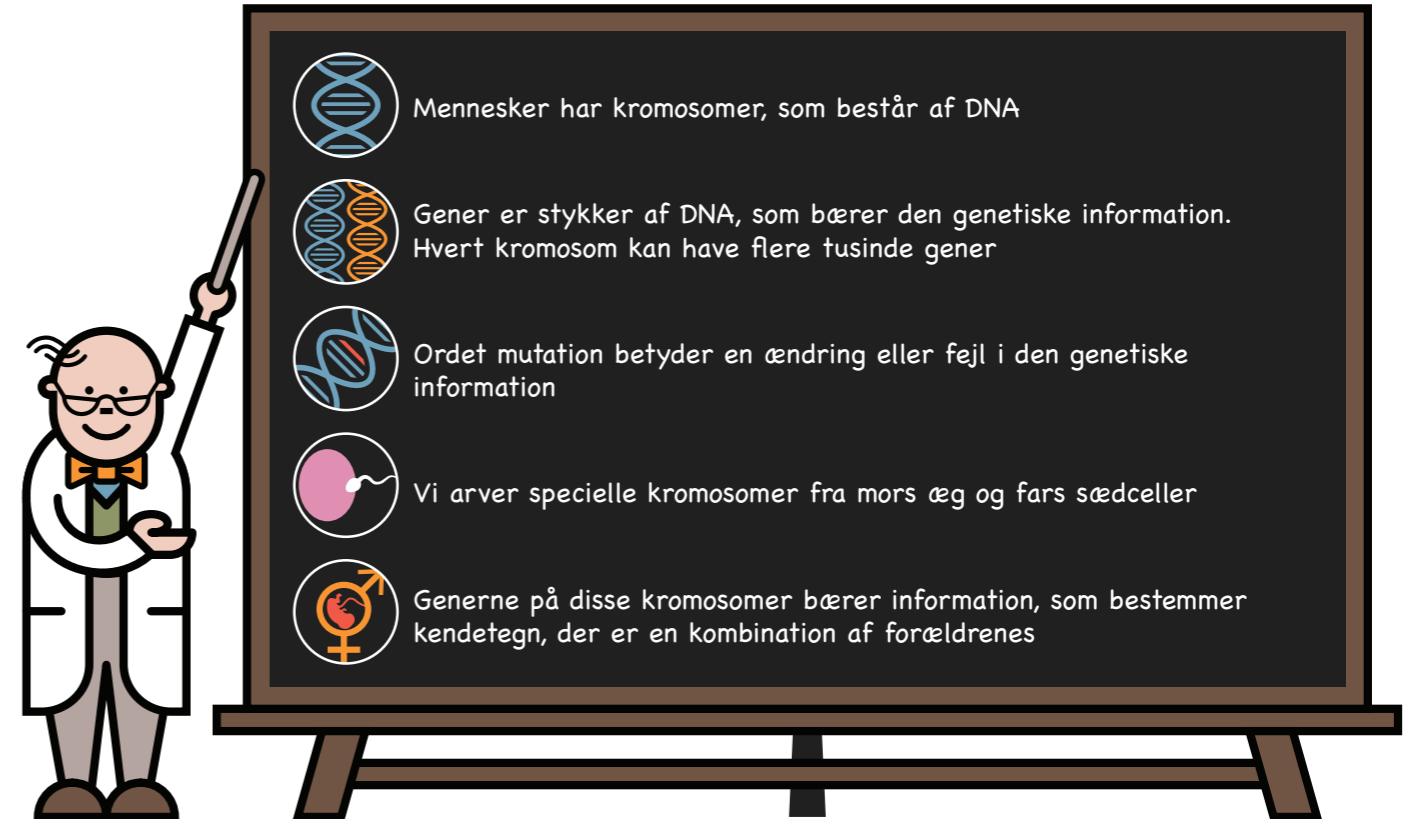
Højde og vægt






Undersøgelser af barnets udvikling

Diæt og medicin tilpasses alder, vægt og blodprøver

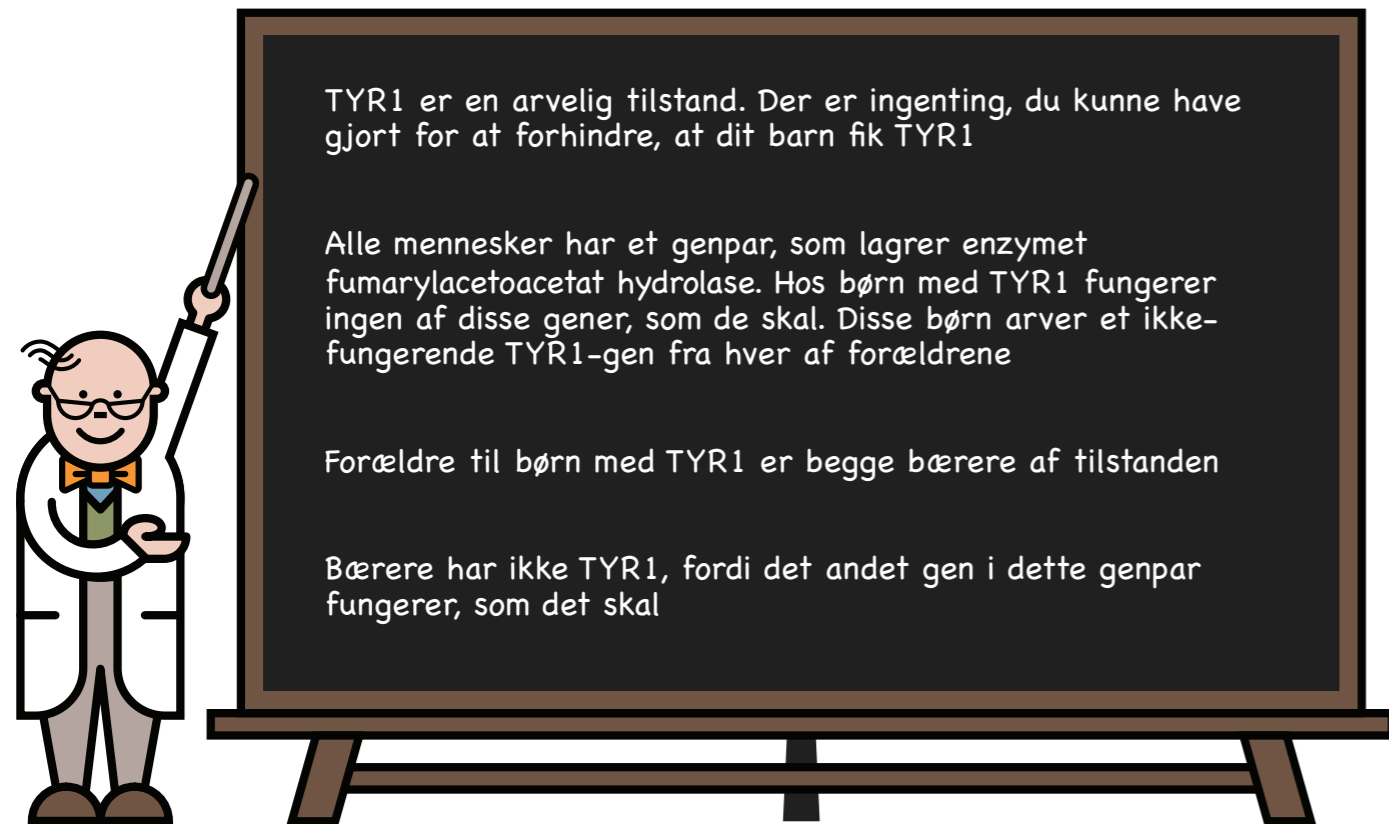
Icons: Laboratory test strip, measuring tape, scale, baby with blocks, fruit basket, and diet plan clipboard.

Kromosomer, gener og mutationer

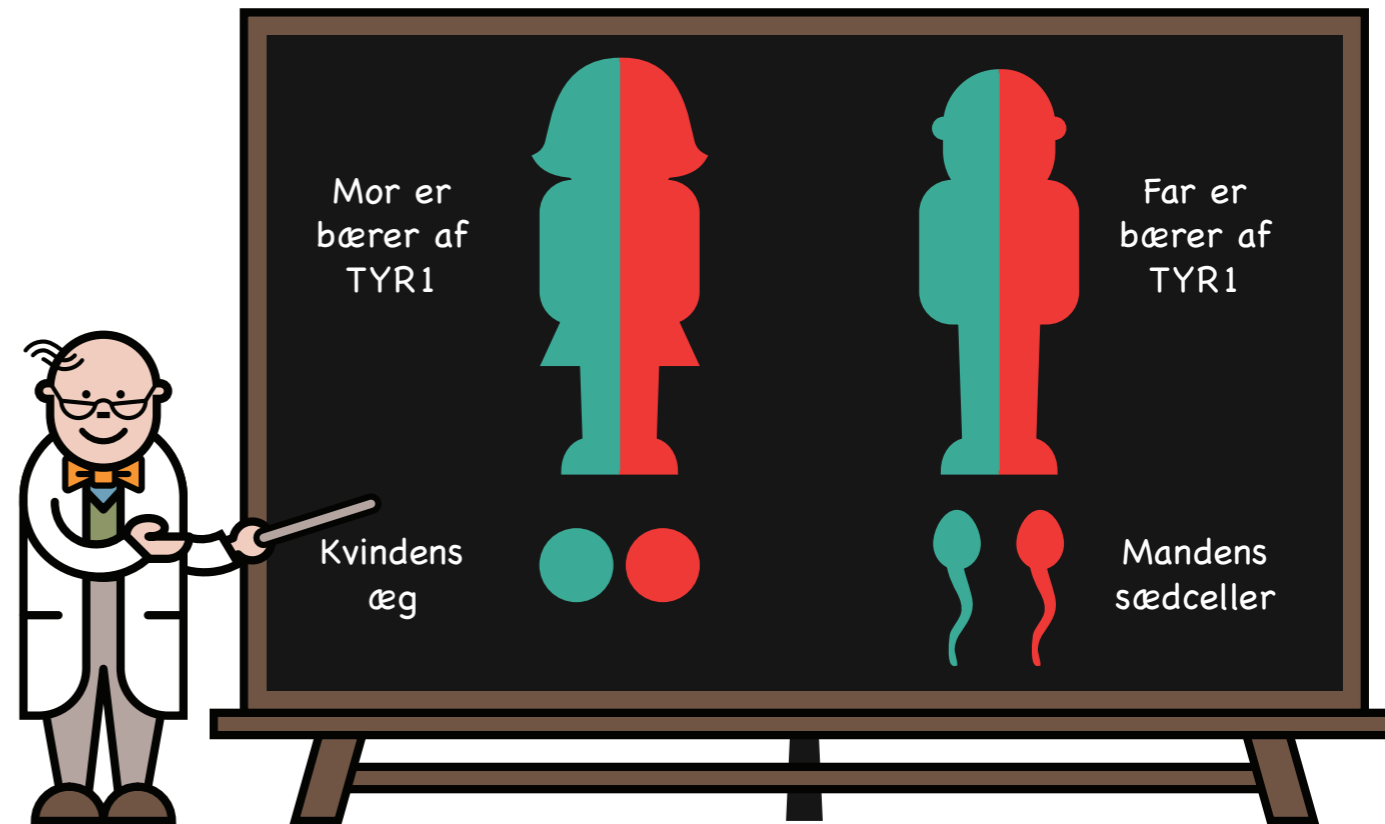


-  Mennesker har kromosomer, som består af DNA
-  Gener er stykker af DNA, som bærer den genetiske information. Hvert kromosom kan have flere tusinde gener
-  Ordet mutation betyder en ændring eller fejl i den genetiske information
-  Vi arver specielle kromosomer fra mors æg og fars sædceller
-  Generne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

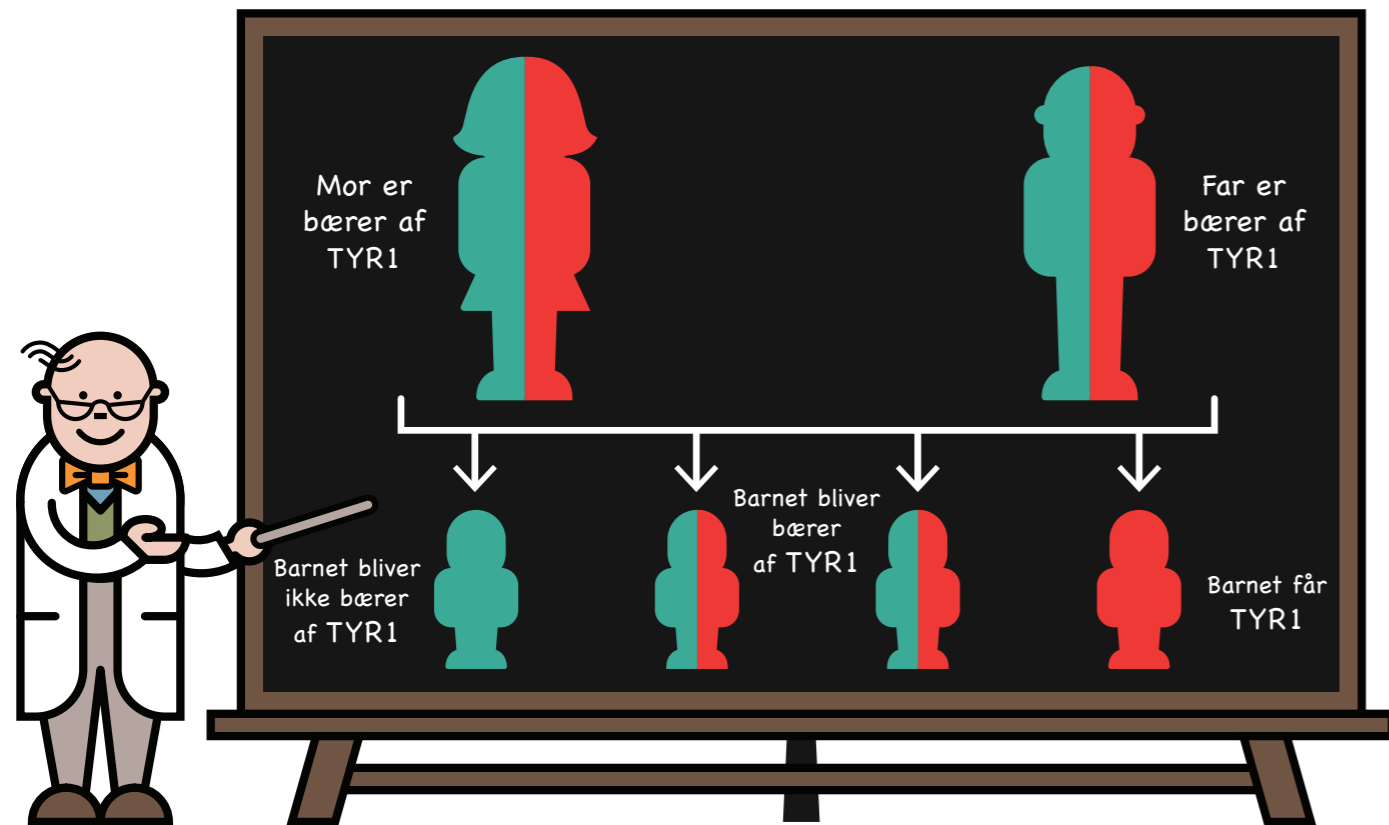
Arv



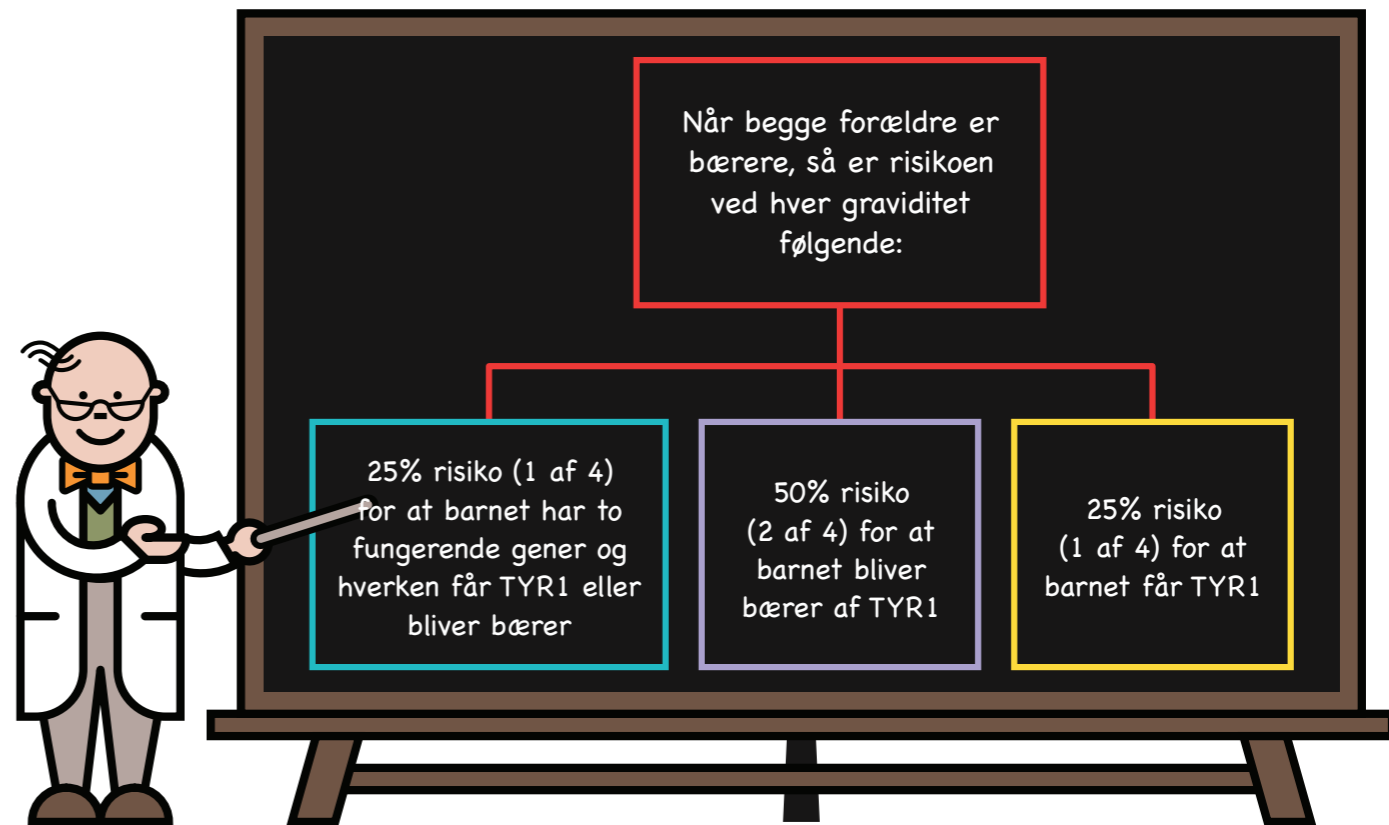
Arv – Autosomal recessiv (bærer af TYR1)



Arv – Autosomal recessiv – mulige kombinationer



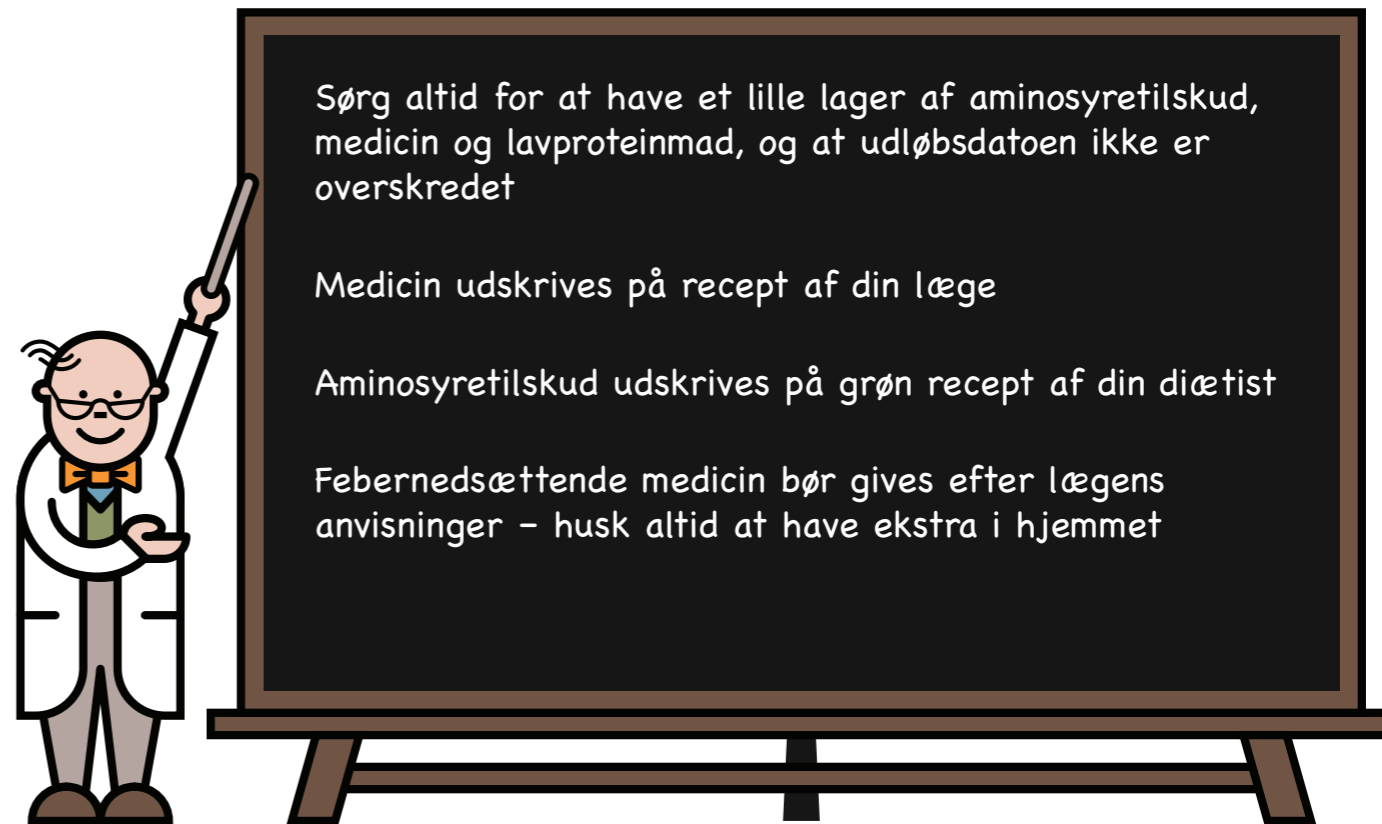
Fremtidige graviditeter



HUSK!



Gode råd



Kontaktinformation

- Diætist:
- Sygeplejerske:
- Læge:

Noter

Læs mere her:

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