

# TEMPLE



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

**BIMDG**

British Inherited Metabolic Diseases Group



BASERAS PÅ DEN URSPRUNGLIGA TEMPLE-MODELLEN  
SOM SKAPADES AV BURGARD OCH WENDEL

VERSION 2, SEPTEMBER 2020

# HT1/TYR1

Med stöd från **NUTRICIA**  
i syfte att främja den metabola vården

# Om TEMPLE

TEMPLE (Tools Enabling Metabolic Parents LEarning = stödverktyg för föräldrar till barn med metabola sjukdomar) är en samling bildspel och broschyrer med viktig information om olika medfödda metabola sjukdomar där specialkost är en del av behandlingen. Det här materialet har utformats för föräldrar till barn som nyligen har diagnostiserats med en metabol sjukdom. Det kan också användas för att utbilda barn, andra familjemedlemmar, förskole- och skolpersonal och andra som står barnet nära.

**Materialet är inte avsett att ersätta den information om kost och näring som ges av en dietist på en vårdmottagning.**

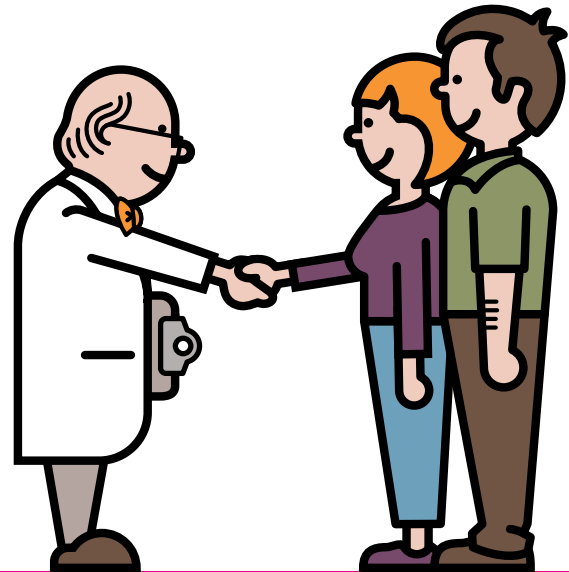
Materialet har utvecklats av en grupp erfarna forskare och kliniker inom näringsfysiologi i Storbritannien, som är medlemmar i British Inherited Metabolic Disease Group (BIMDG).

Gruppen består av Rachel Skeath, Karen van Wyk, Pat Portnoi och Anita MacDonald. Arbetsledare för gruppen är Heidi Chan från Nutricia.

Varje modul som tas fram granskas av en specialistläkare som är medlem i BIMDG.

# Tyrosinemi typ 1 (HT1)

Information till familjen efter  
diagnosen



**BIMDG**

British Inherited Metabolic Diseases Group



BASERAS PÅ DEN URSPRUNGLIGA TEMPLE-MODELLEN  
SOM SKAPADES AV BURGARD OCH WENDEL

VERSION 2, SEPTEMBER 2020

**TEMPLE**

Tools Enabling Metabolic Parents Learning



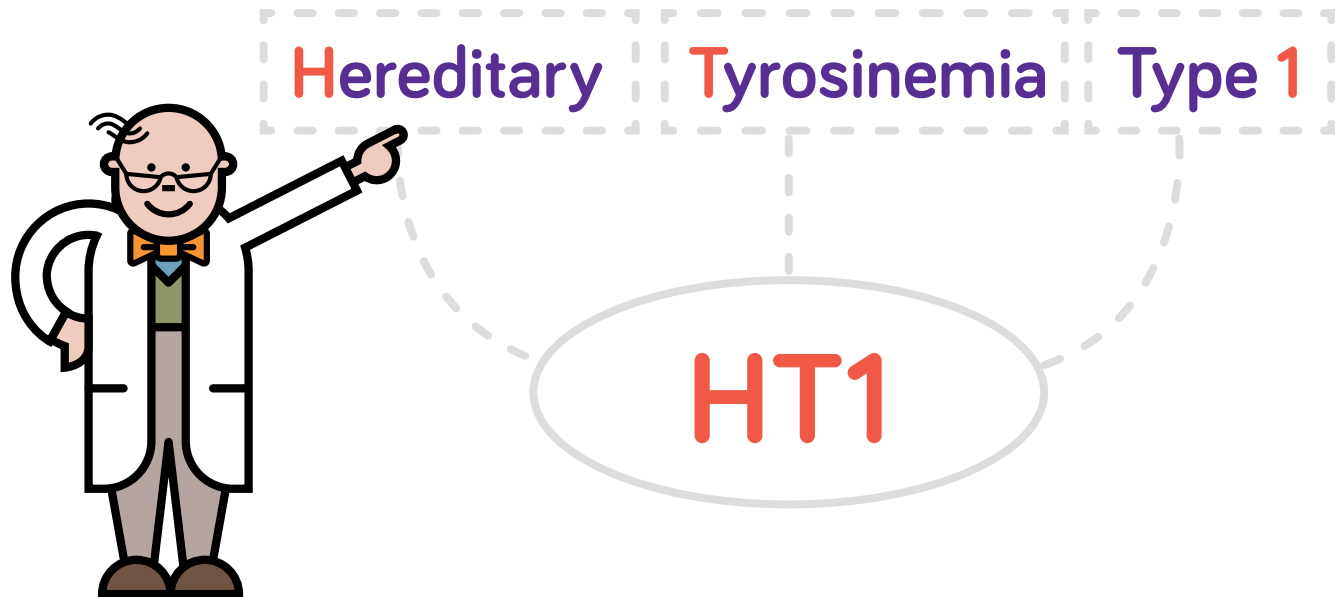
Med stöd från **NUTRICIA**  
i syfte att främja den metabola vården



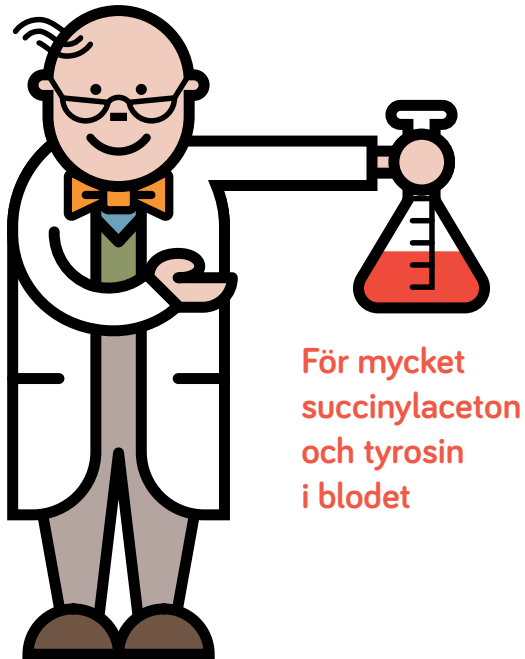
# Vad är HT1?

HT1 står för "hereditary tyrosinemia type 1" (ärfblig tyrosinemi typ 1).

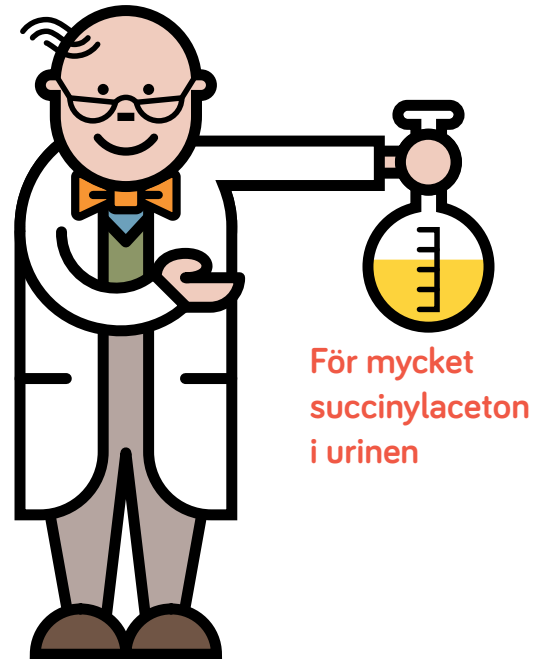
HT1 är en ärfblig, medfödd metabol sjukdom.



## Vad är HT1?



För mycket  
succinylaceton  
och tyrosin  
i blodet



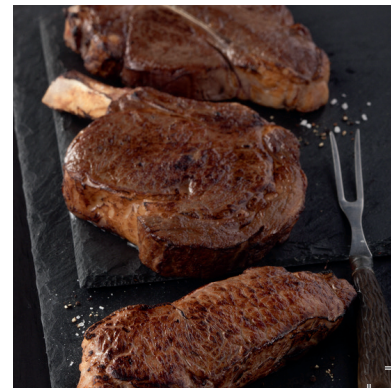
För mycket  
succinylaceton  
i urinen

# HT1 och protein

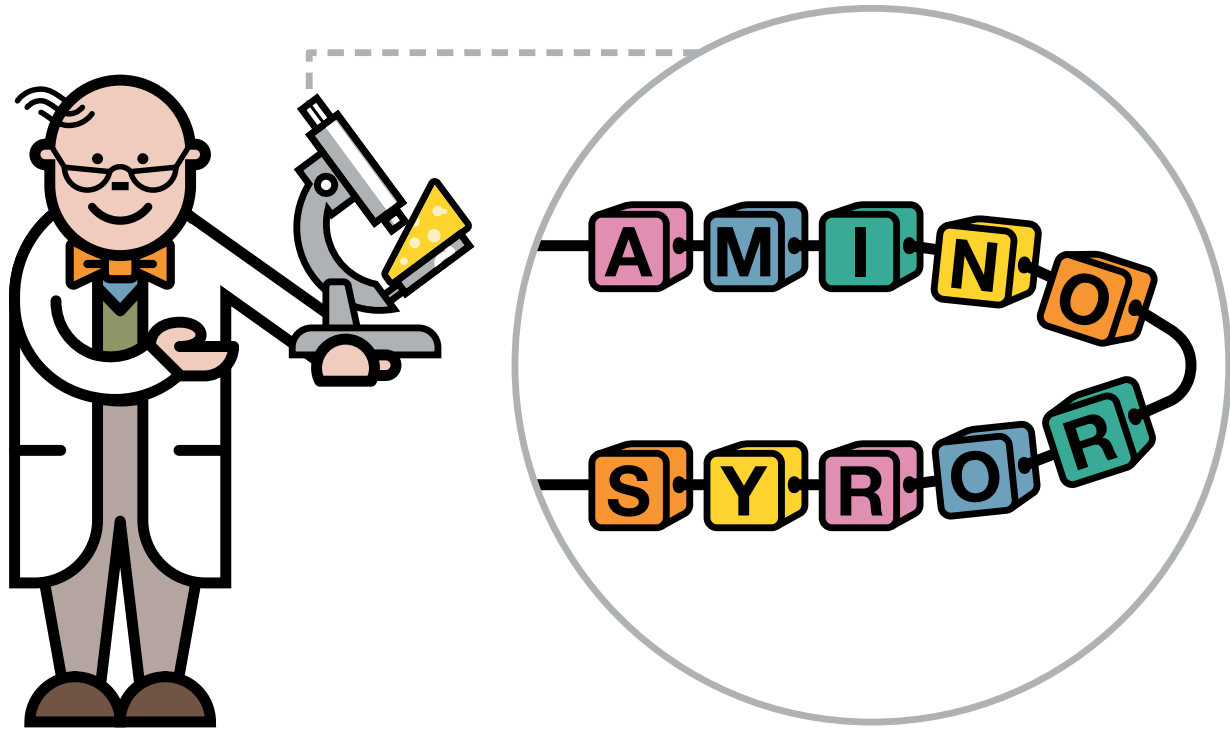
HT1 påverkar hur barnets kropp bryter ned protein.

Det finns många livsmedel som innehåller protein.

Kroppen behöver protein för att kunna växa, läka och må bra.



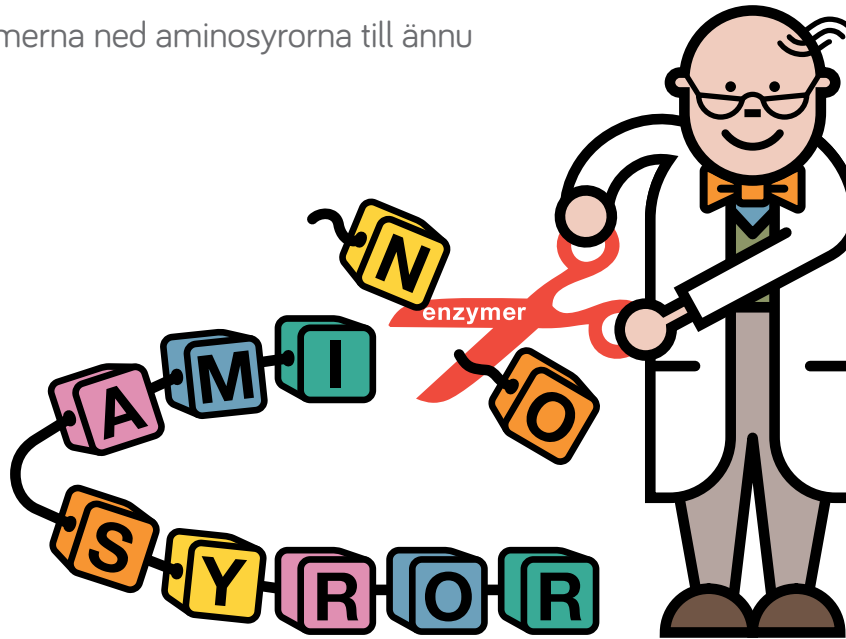
# Vad är protein?



# Protein och enzymer

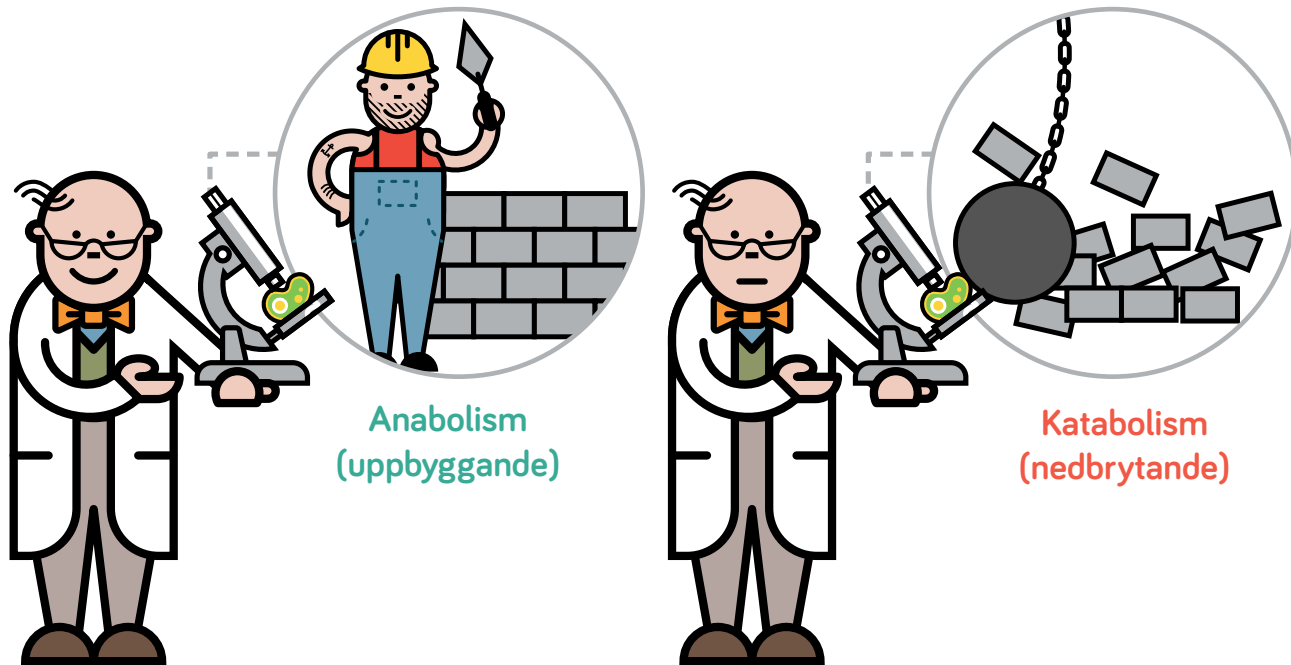
Proteiner bryts ned till aminosyror (proteinets byggstenar) av enzymer (som fungerar som kemiska saxar).

Därefter bryter enzymerna ned aminosyror till ännu mindre delar.



# Ämnesomsättning av protein

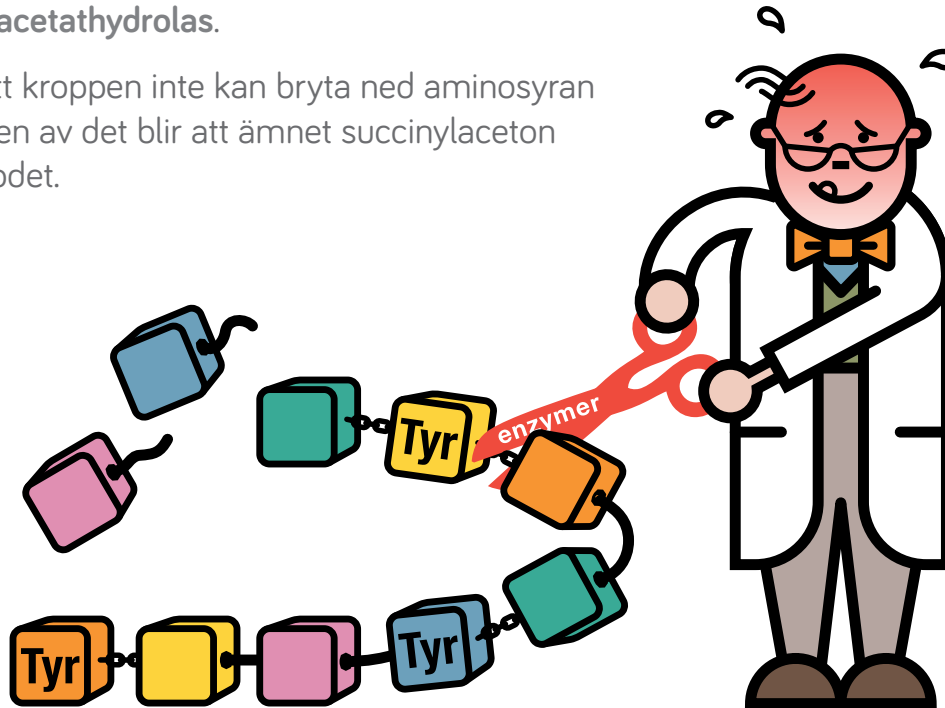
Ämnesomsättning är en kemisk process som sker inuti kroppens celler.



# Vad innebär HT1?

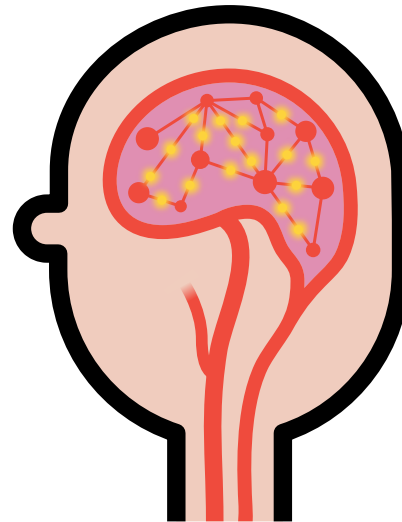
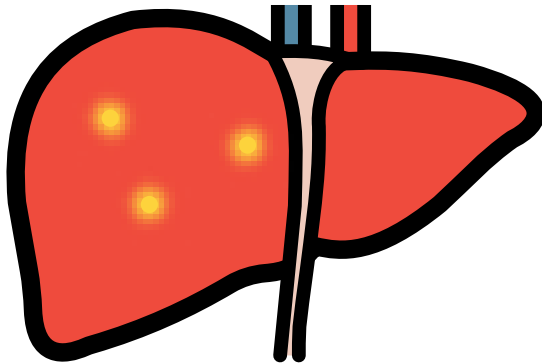
HT1 innebär att kroppen saknar ett enzym som kallas **fumarylacetoacetathydrolas**.

Det innebär att kroppen inte kan bryta ned aminosyran tyrosin. Effekten av det blir att ämnet succinylaceton ansamlas i blodet.



# Vilka konsekvenser kan obehandlad HT1 leda till?

Obehandlad HT1 kan orsaka nedsatt leverfunktion och levercancer.

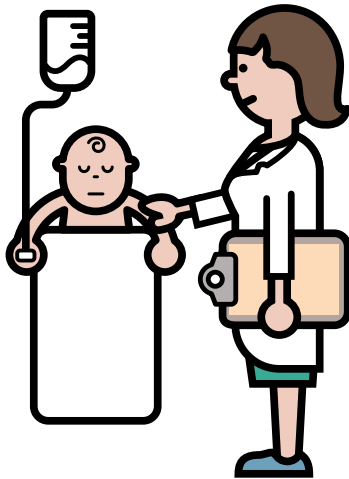


# Vilka är symtomen på obehandlad HT1?

Om ingen behandling ges kan spädbarn drabbas av dålig tillväxt och nedsatt leverfunktion under de första levnadsmånaderna.

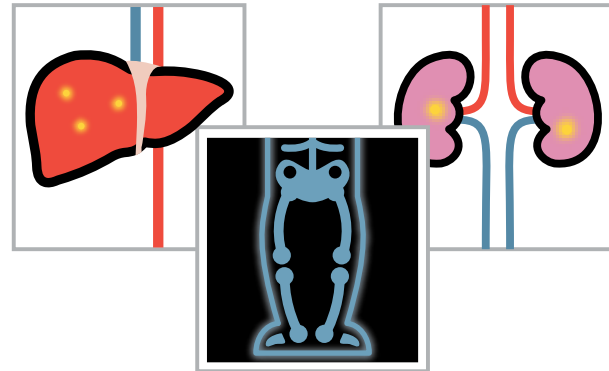
Symtom:

- Växer dåligt
- Nedsatt leverfunktion



Hos andra barn utvecklas symtomen gradvis, bland annat:

- Förstorad lever
- Rakit
- Njurproblem
- Vissa barn drabbas också av levercancer



# Hur diagnostiseras HT1?

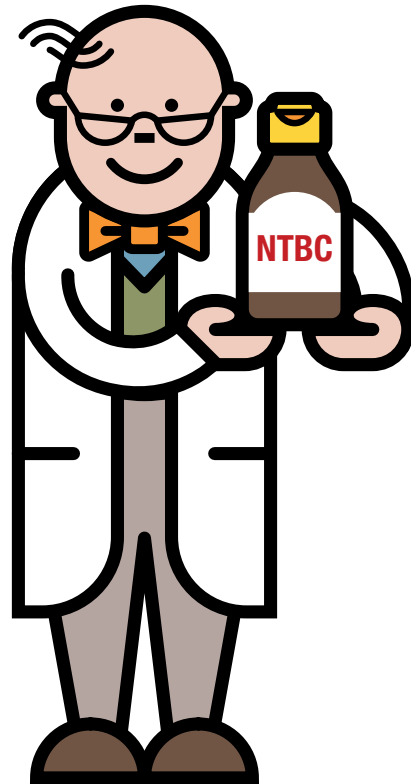
HT1/TYR1 diagnostiseras genom screening av nyfödda där man upptäcker om det finns höga halter av succinylaceton i blodet.



# Behandling med nitisonon

Det här läkemedlet kallas även NTBC.

- Barnet får behandling med NTBC/nitisonon så snart som möjligt.
- NTBC/nitisonon bidrar till att förebygga lever- och njurskador och minskar risken för levercancer.



# Hur behandlas HT1?

HT1 behandlas med:

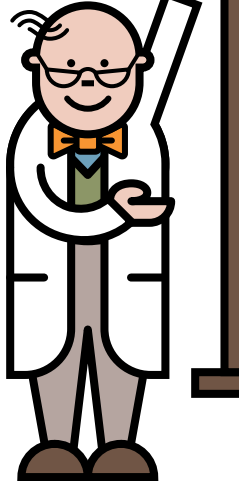
Läkemedlet nitisonon.

Begränsat intag av mat med högt proteininnehåll.

Ordinerat intag av mat som innehåller mindre mängd tyrosin (protein).

En proteinsättning. I vissa fall kan extra fenylalanin behövas.

Mat med mycket låg proteinhalt.



# Mat med hög proteinhalt

Följande livsmedel innehåller mycket tyrosin (protein) och måste därför undvikas:

**kött, fisk, ägg, ost, bröd, pasta, nötter, fröer, soja, quorn och tofu.**



# Mätning av tyrosinintaget

Spädbarn får oftast en anpassad mängd proteinersättning (som inte innehåller tyrosin eller fenylalanin), och därefter kan de ammas fritt vid varje måltid.

Om barnet inte ammas får det en anpassad mängd vanlig modersmjölksersättning och därefter fri mängd proteinersättning.

Mängden protein som ges måste följas upp regelbundet av metaboldietist.



# Proteinersättning

Proteinersättning är mycket viktigt för en god metabol kontroll.

Den bidrar till att spädbarnets behov av protein, energi, vitaminer och mineraler uppfylls.

Proteinersättning kan skrivas ut på recept.

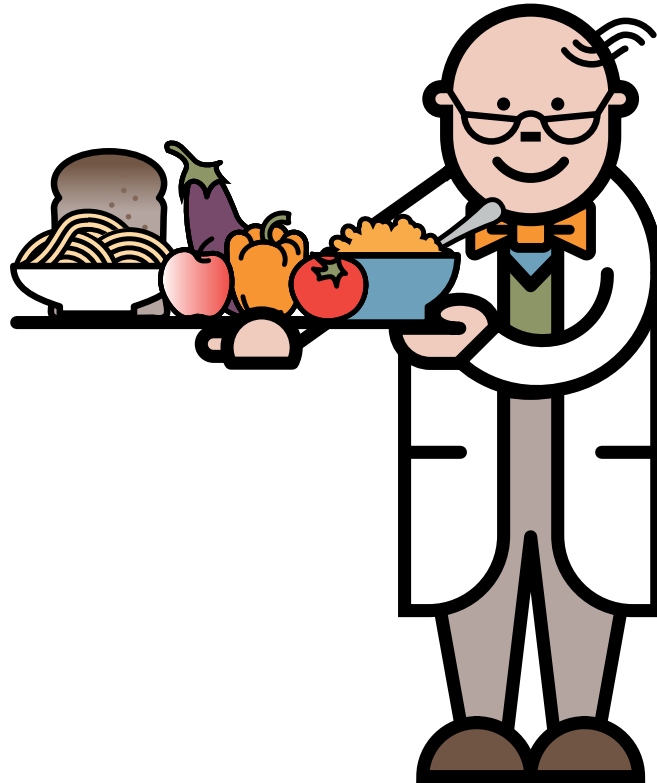


# Mat med låg proteinhalt

Det finns många typer av livsmedel som har låg proteinhalt, som frukt och många grönsaker. Dessutom finns det lågproteinvarianter av bröd och pasta.

De ger:

- energi
- mer variation i kosten

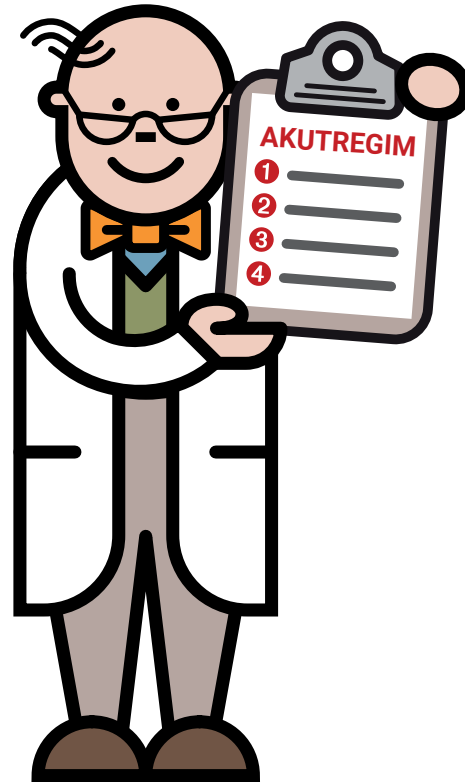


# HT1 vid sjukdom

Om barnet blir sjukt leder det till katabolism eller proteinnedbrytning, vilket gör att halten av tyrosin i blodet ökar igen.

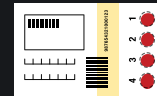
Det är viktigt att fortsätta ge samma kost som vanligt, så långt det är möjligt.

Läkemedlet nitisonon bör ges hela tiden under sjukdomen.



# Hur följer man upp HT1?

Regelbundna blodprover tas för att kontrollera halterna av tyrosin, fenylalanin och andra kemiska ämnen.



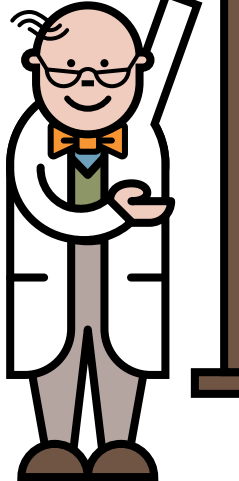
Längd och vikt.



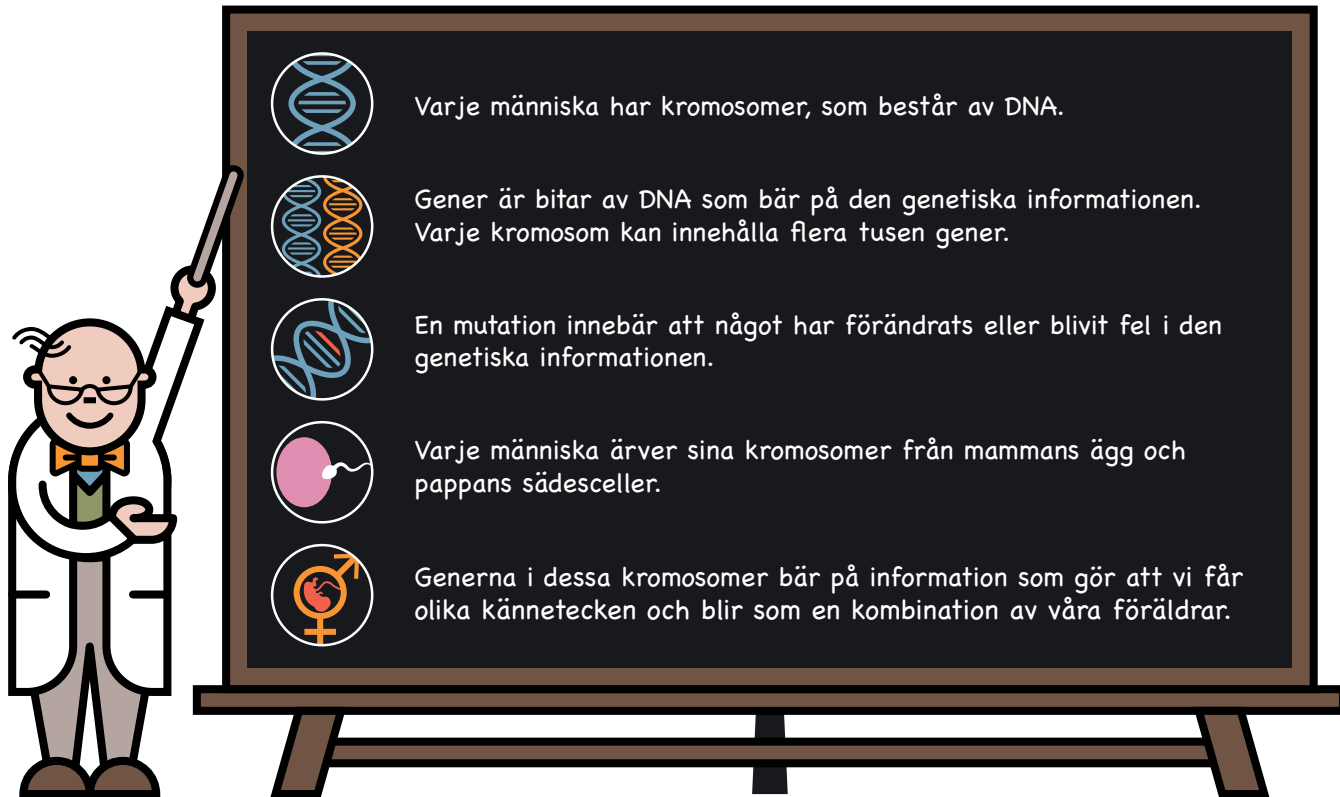
Undersökning av barnets utveckling.



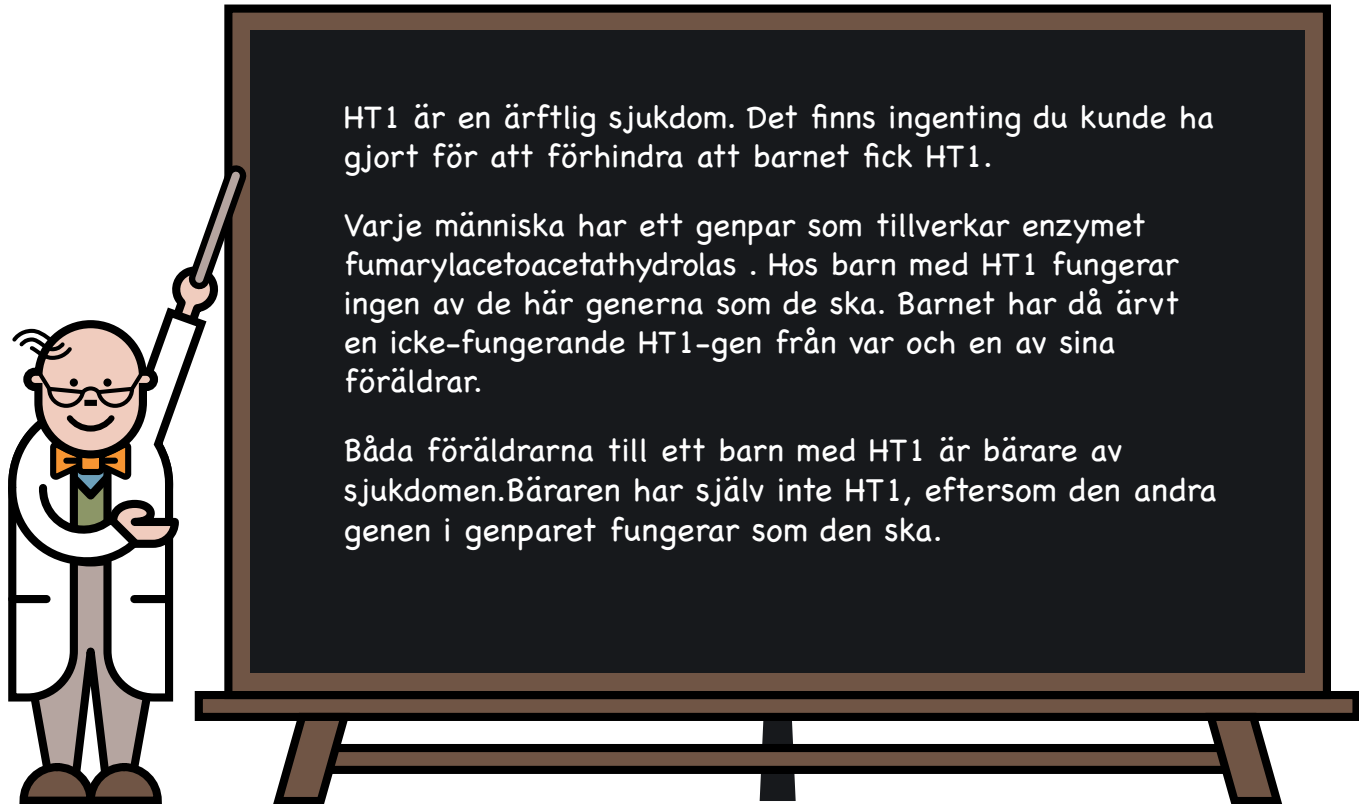
Kost och läkemedel som anpassas efter ålder, vikt och blodprovresultat.



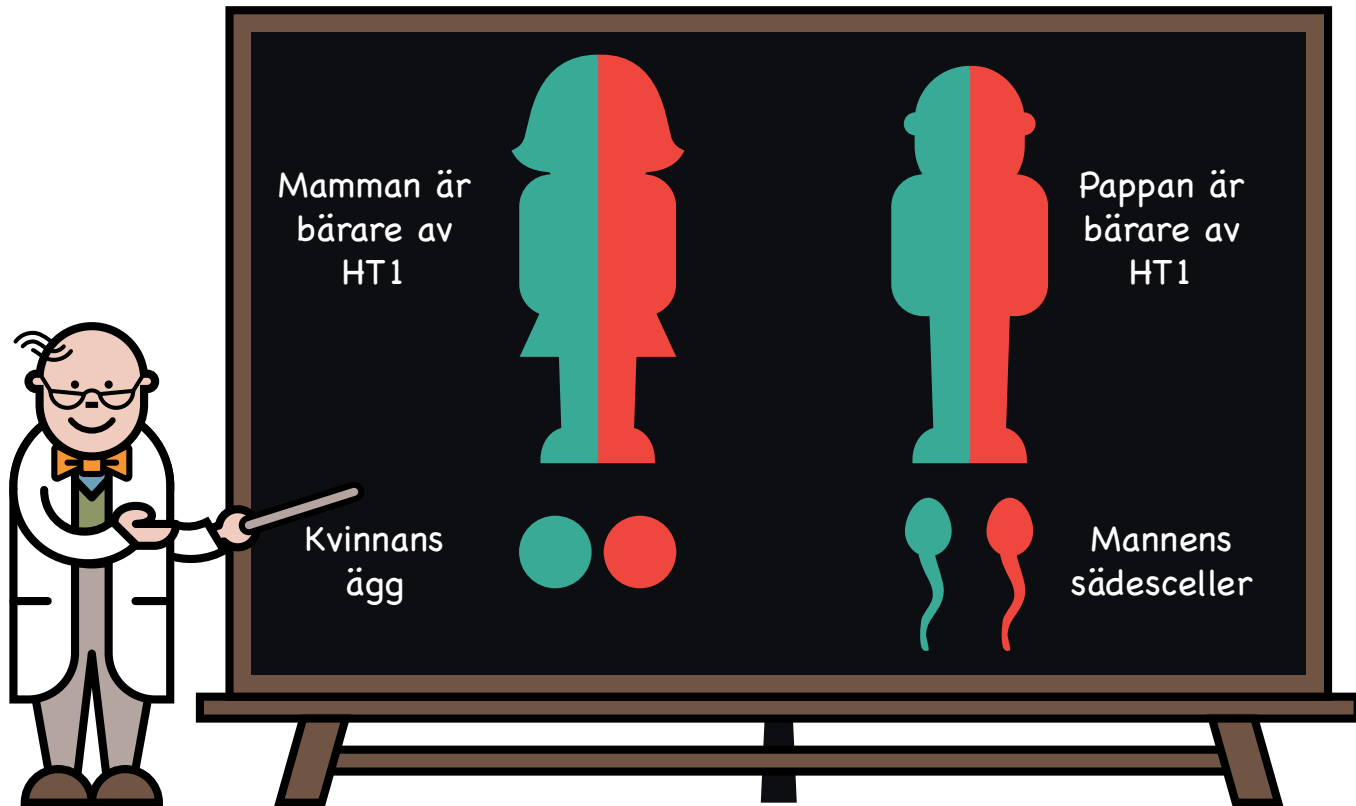
# Kromosomer, gener och mutationer



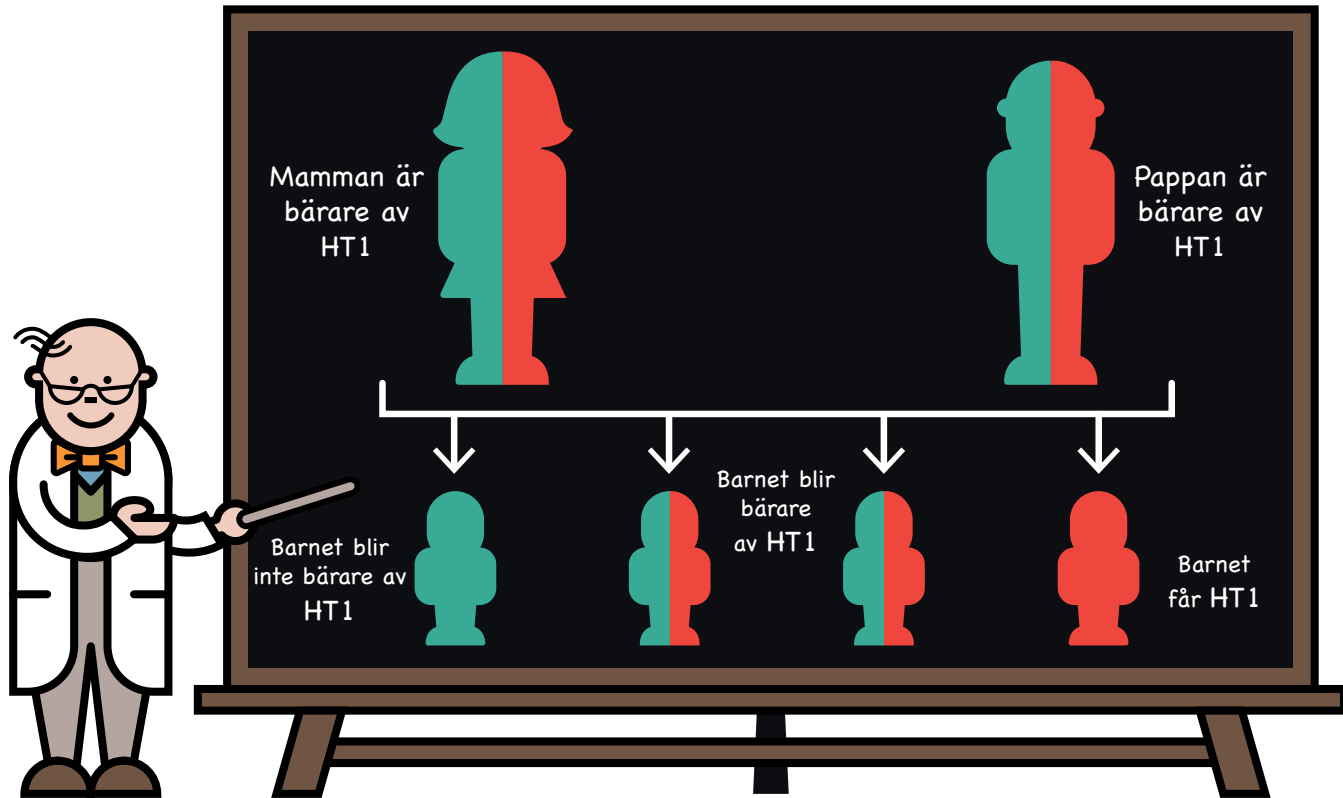
# Arv



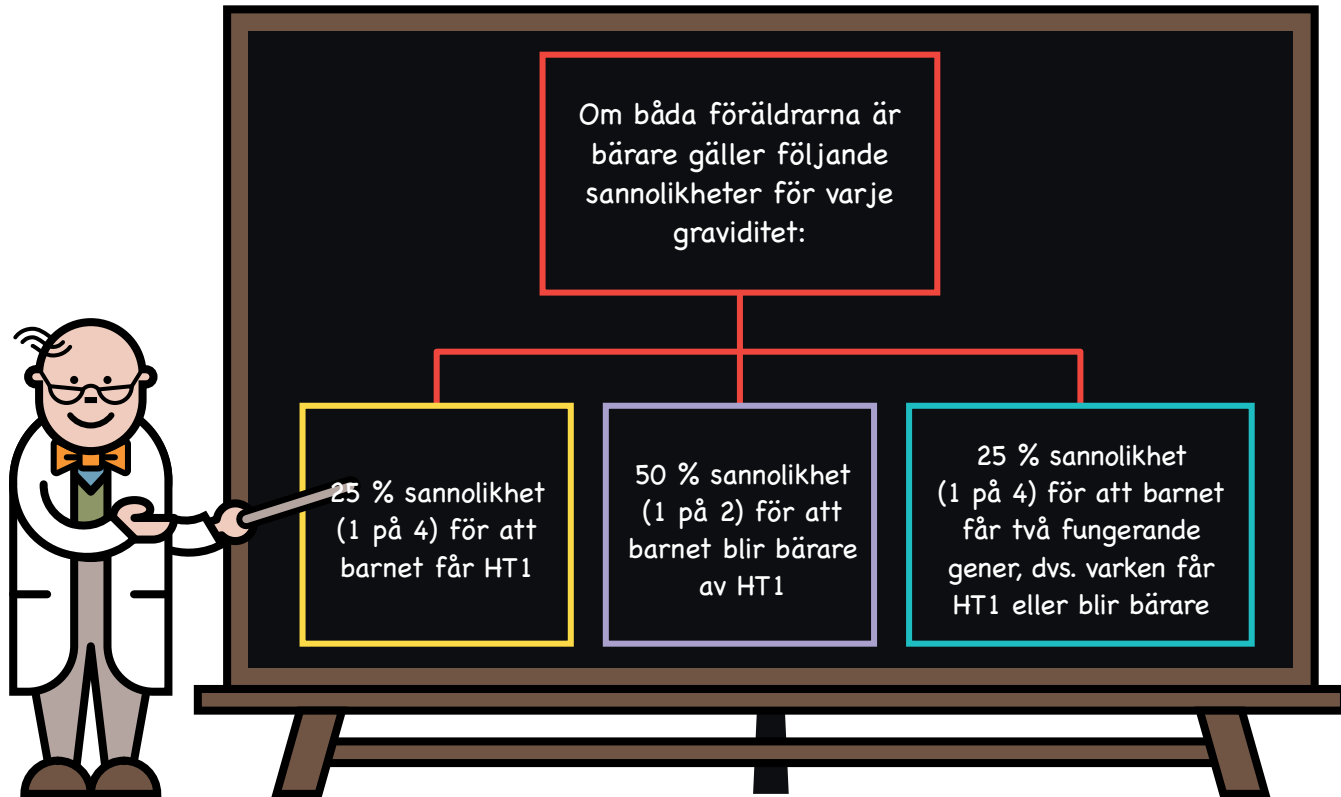
## Arv – Autosomal recessiv nedärvning (bärare av HT1)



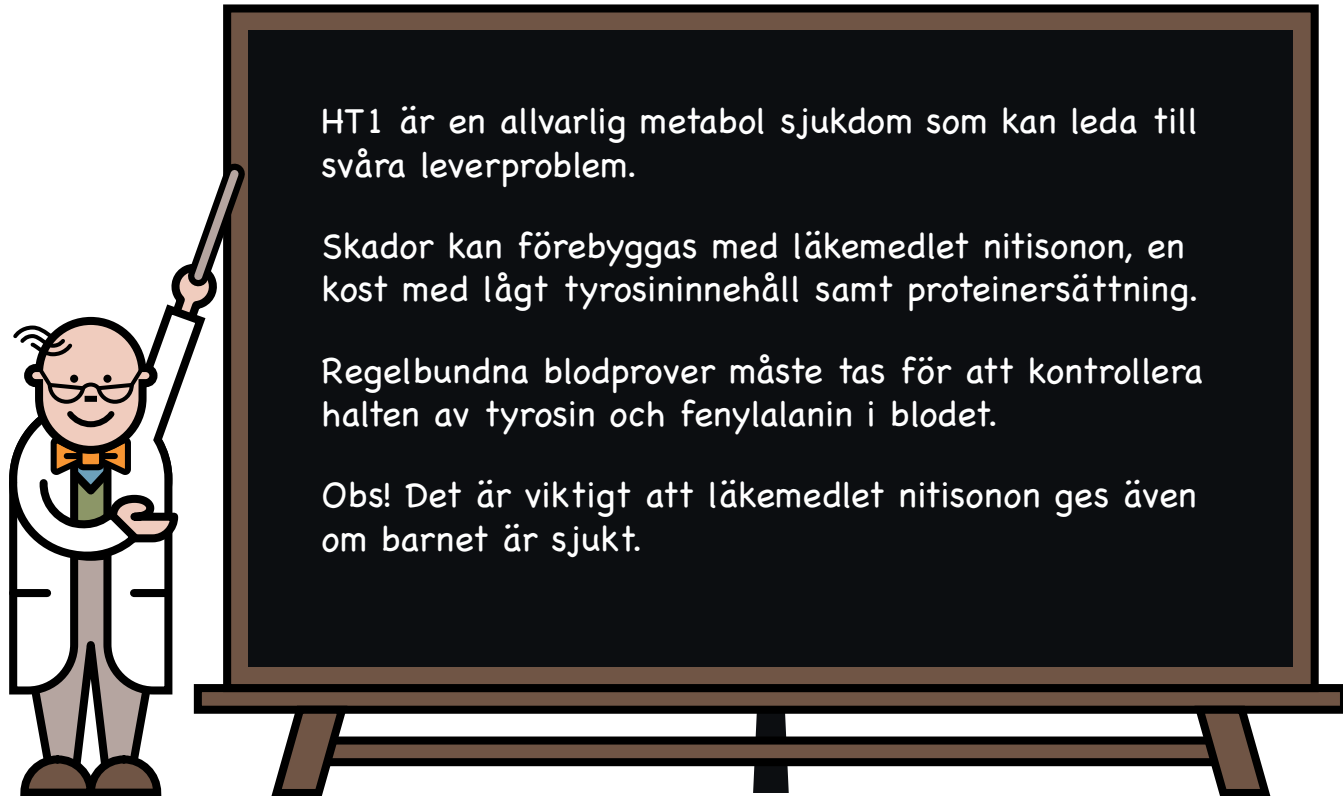
## Arv – Autosomal recessiv nedärvning: möjliga kombinationer



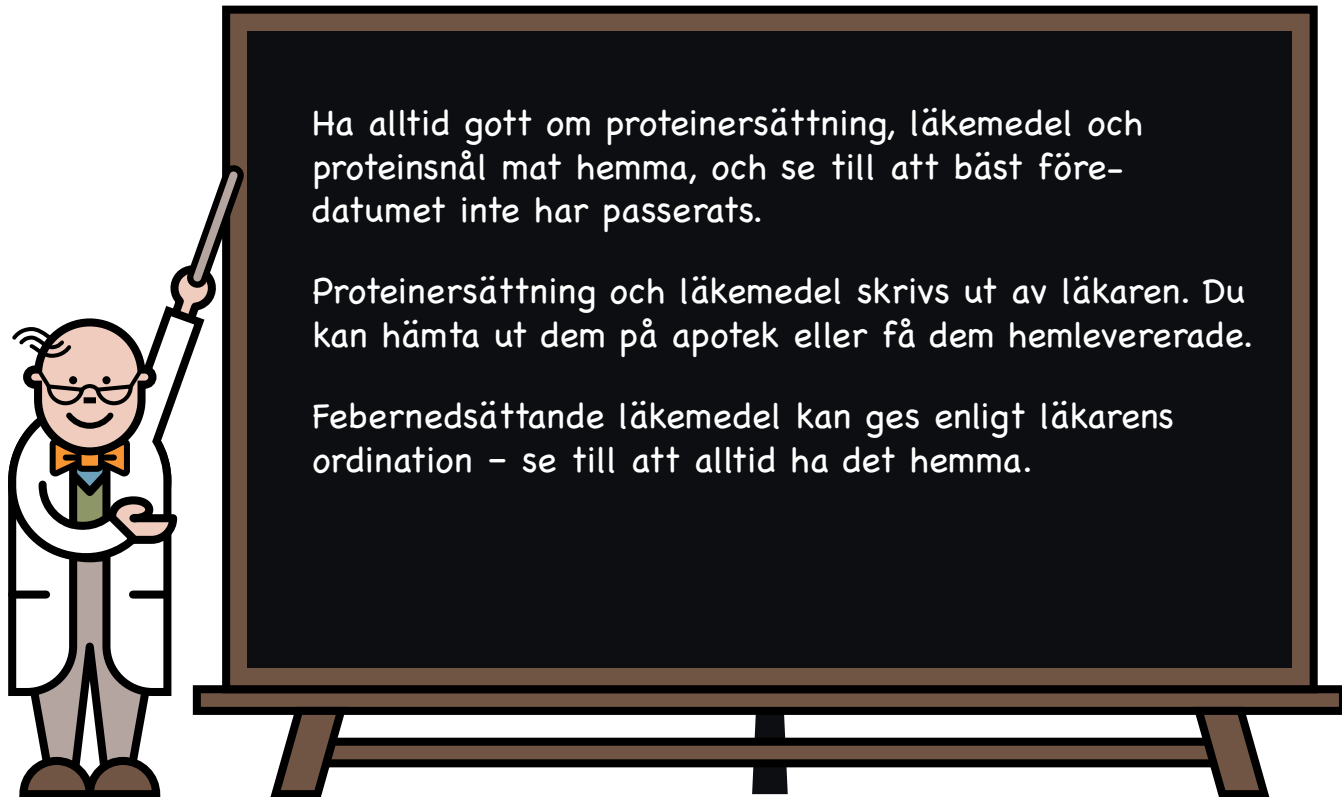
# Framtida graviditeter



# Det viktigaste



## Viktiga råd



Ha alltid gott om proteinersättning, läkemedel och proteinsnål mat hemma, och se till att bäst föredatumet inte har passerats.

Proteinersättning och läkemedel skrivs ut av läkaren. Du kan hämta ut dem på apotek eller få dem hemlevererade.

Febernedsättande läkemedel kan ges enligt läkarens ordination – se till att alltid ha det hemma.

# Kontaktpersoner

DIETISTER .....

.....

SJUJSKÖTERSKOR .....

.....

LÄKARE .....

.....

KONTAKTINFORMATION, ADRESS, FOTON .....

.....

.....

# Anteckningar

---

---

---

---

---

---

---

---

---

---

**BIMDG**

British Inherited Metabolic Diseases Group



[www.nutricia.se/sallsynta-medfodda-metabola-sjukdomar](https://www.nutricia.se/sallsynta-medfodda-metabola-sjukdomar)

*Lågproteinhörnan*



Inspiration och recept  
för vardag & fest.  
Scanna QR-koden och  
följ oss på Instagram.

December 2023