

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

HCU

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.

HCU

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



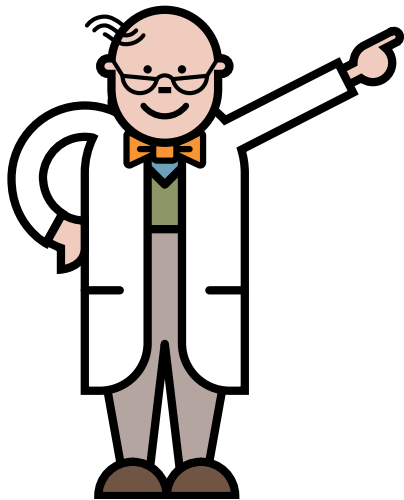
Med stöd från **NUTRICIA**
i syfte att främja den metabola vården



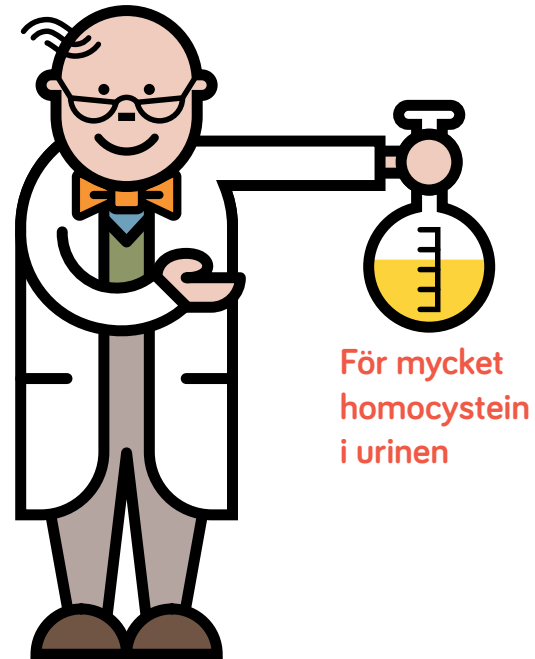
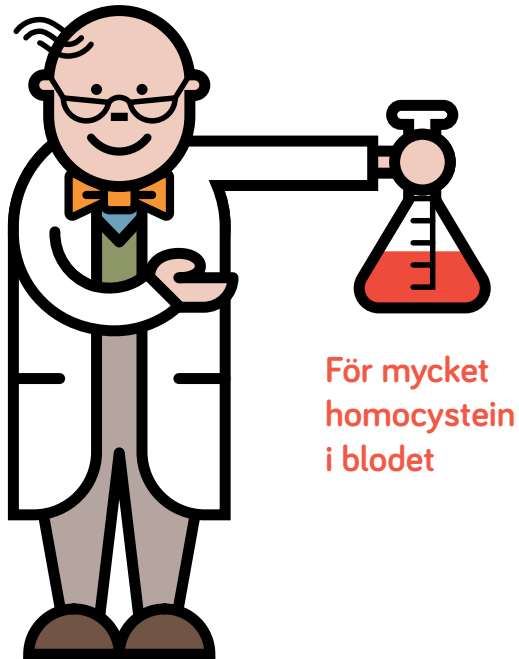
Vad är HCU?

HCU står för homocystinuri.

HCU är en ärftlig, medfödd metabol sjukdom.



Vad är HCU?



HCU och protein

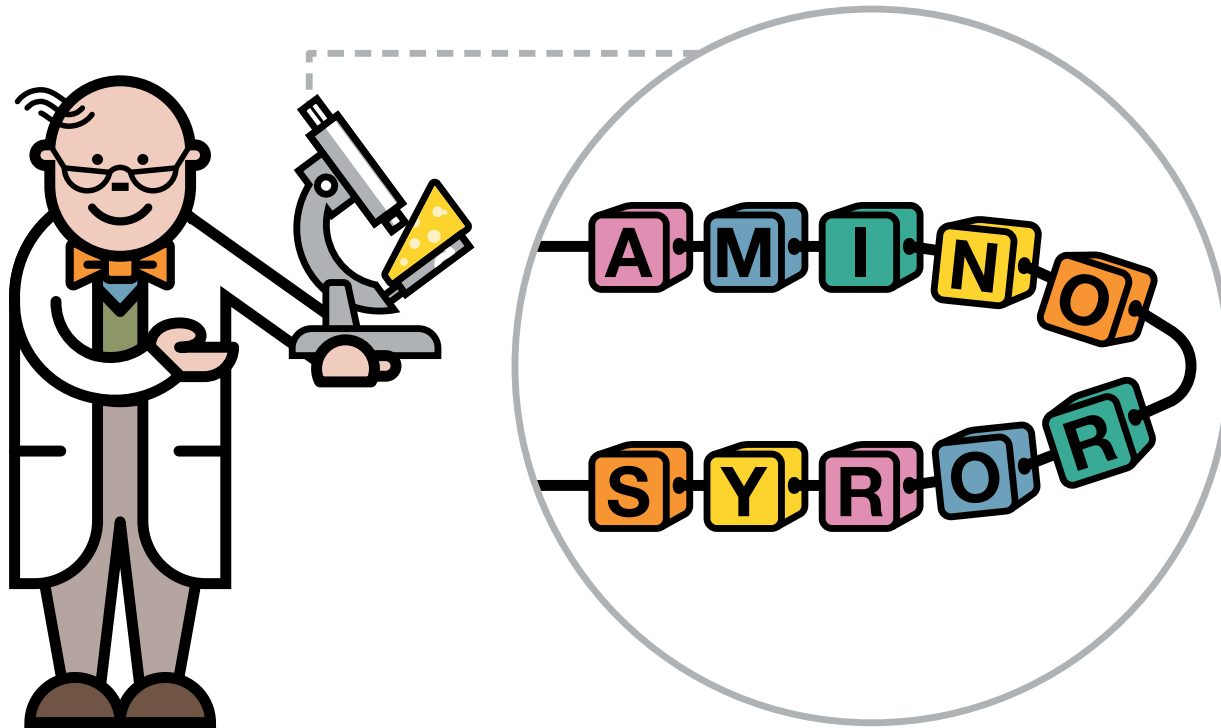
HCU påverkar hur barnets kropp bryter ned protein.

Många livsmedel innehåller protein.

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



Vad är protein?



Protein och enzymer

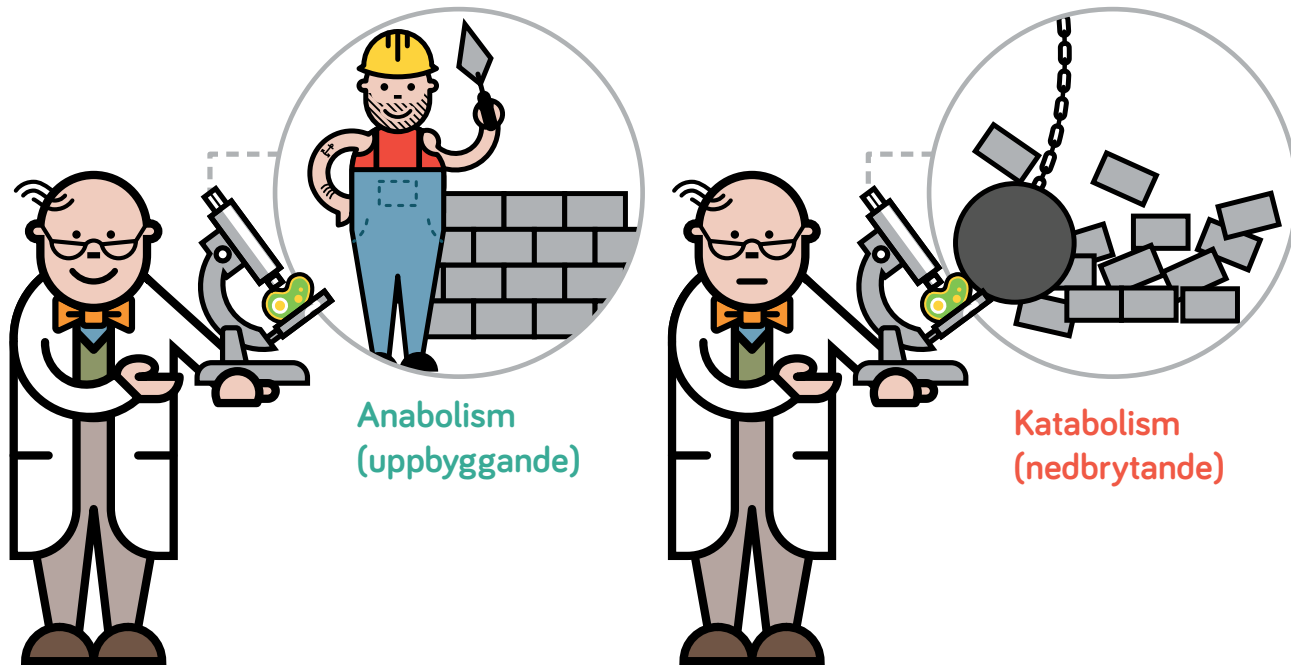
Proteiner bryts ned till aminosyror (proteinets byggstenar) av enzymer (som fungerar som kemiska saxar).

Därefter bryter enzymerna ned aminosyror till ännu mindre delar.



Ämnesomsättning av protein

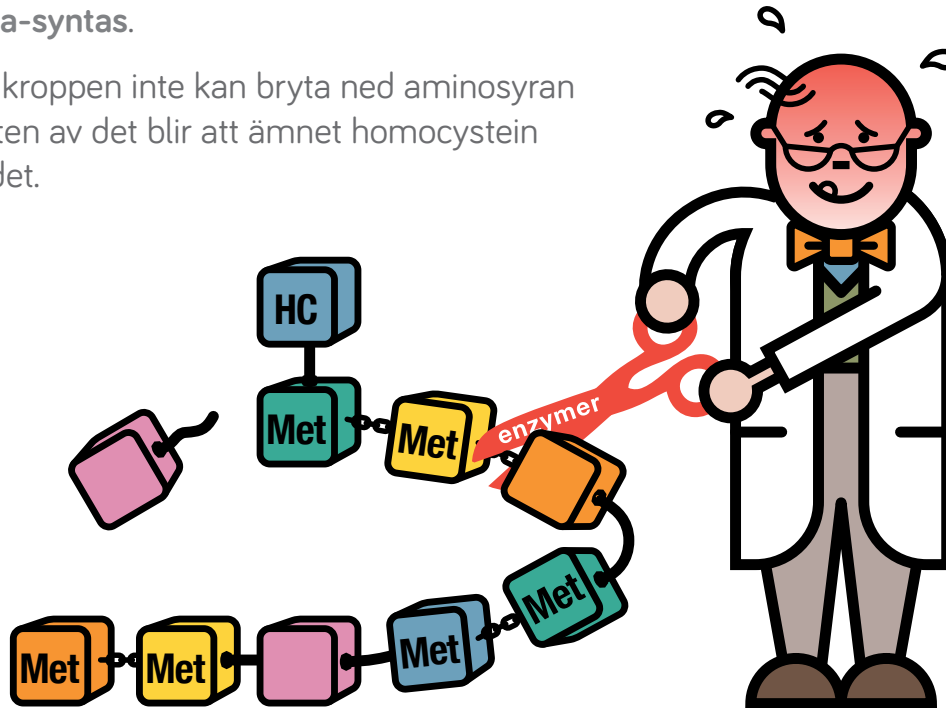
Ämnesomsättning är en kemisk process som sker inuti kroppens celler.



Vad innebär HCU?

HCU innebär att kroppen saknar ett enzym som kallas **cystationin-beta-syntas**.

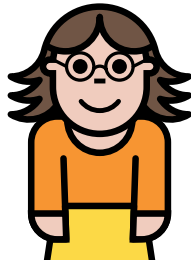
Det innebär att kroppen inte kan bryta ned aminosyran metionin. Effekten av det blir att ämnet homocystein ansamlas i blodet.



Vilka konsekvenser kan obehandlad HCU leda till?

Ansamlingen av homocystein kan orsaka många problem:

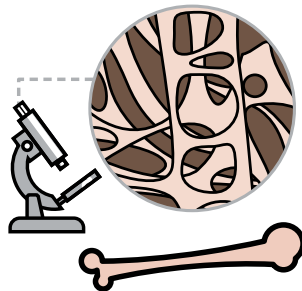
Närsynthet, och
att linsen i ögat
lossnar från sitt
läge (linsluxation)



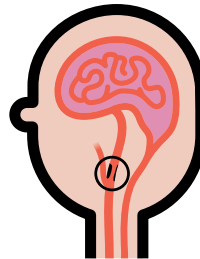
Inlärningssvårigheter
och beteendeproblem



Långa, smala
ben och armar



Ökad risk
för blodpropp
och stroke



Hur diagnostiseras HCU?

HCU diagnostiseras genom screening av nyfödda, där man upptäcker om det finns höga halter av metionin och homocystein i blodet.



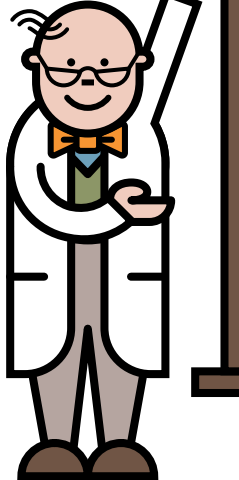
Hur behandlas HCU?

Hos vissa människor med HCU fungerar inte enzymet utan hjälp av vitamin B6 (tillsammans med B-vitaminen folsyra).

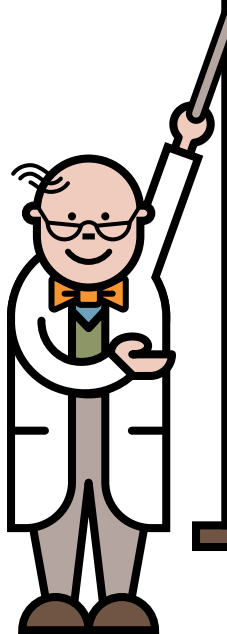


Vitamin B6 kan göra att enzymet fungerar bättre. Om tillskott av vitamin B6 fungerar så behövs ingen annan behandling.

Detta gäller ungefär 10 % av patienterna.



Hur behandlas HCU?



HCU behandlas med:

- Begränsat intag av mat med högt proteininnehåll.
- Ordinerat intag av mat som innehåller mindre mängd metionin (protein).
- En proteinersättning. I vissa fall kan extra cystin behövas.
- Mat med mycket låg proteinhalt.



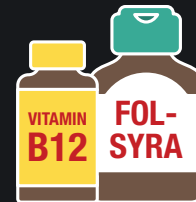
Hur behandlas HCU?

Andra behandlingsformer:

Ett läkemedel som kallas betain.
Betain kan bidra till att sänka
halten av homocystein i blodet



Tillskott av folsyra och
vitamin B12



Mat med hög proteinhalt

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

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



Mätning av metioninintaget

Spädbarn får oftast en anpassad mängd proteinersättning, 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 dietist.



Proteinersättning

Proteinersättning är mycket viktigt för en god metabol kontroll.

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

Proteinersättning skrivs ut på recept.

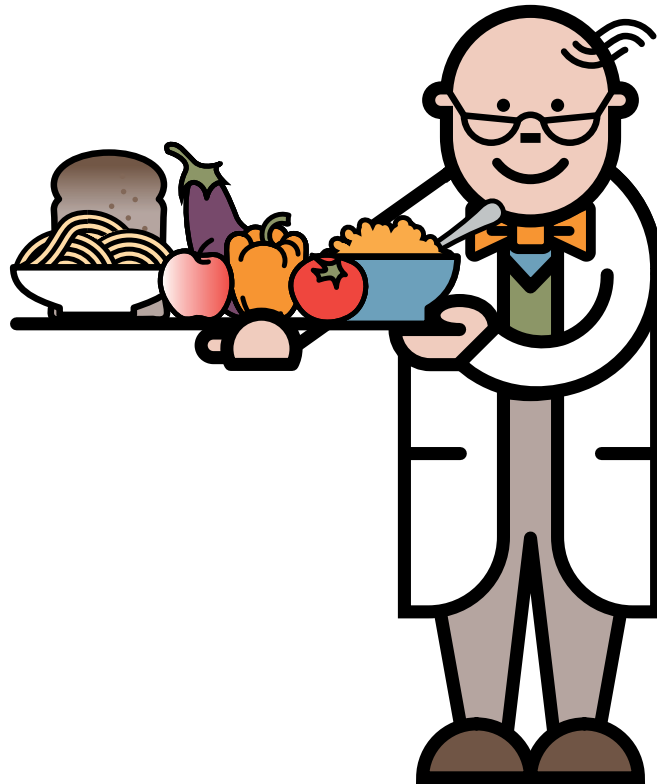


Mat med låg proteinhalt

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

De ger:

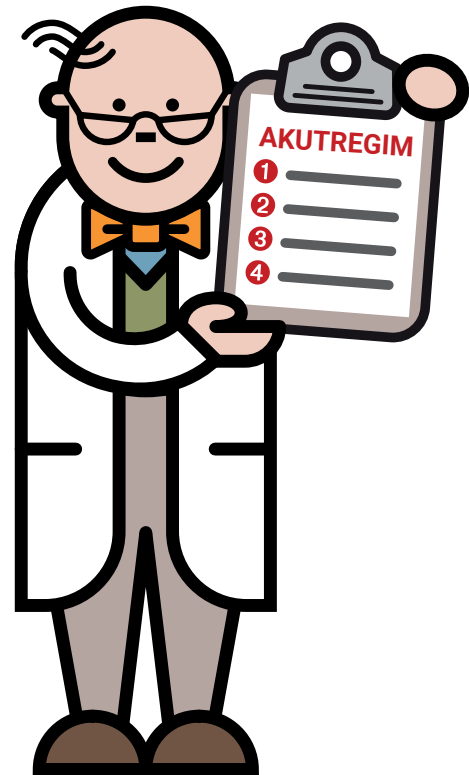
- energi
- mer variation i kosten



HCU vid sjukdom

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

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



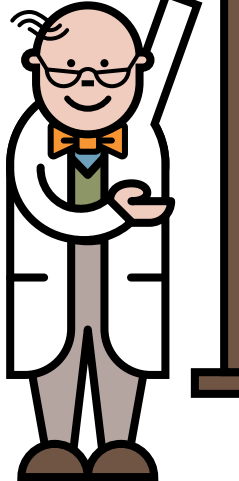
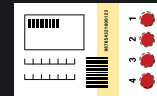
Hur följer man upp HCU?

Regelbundna blodprover tas för att kontrollera halterna av homocystein, metionin och cystin.

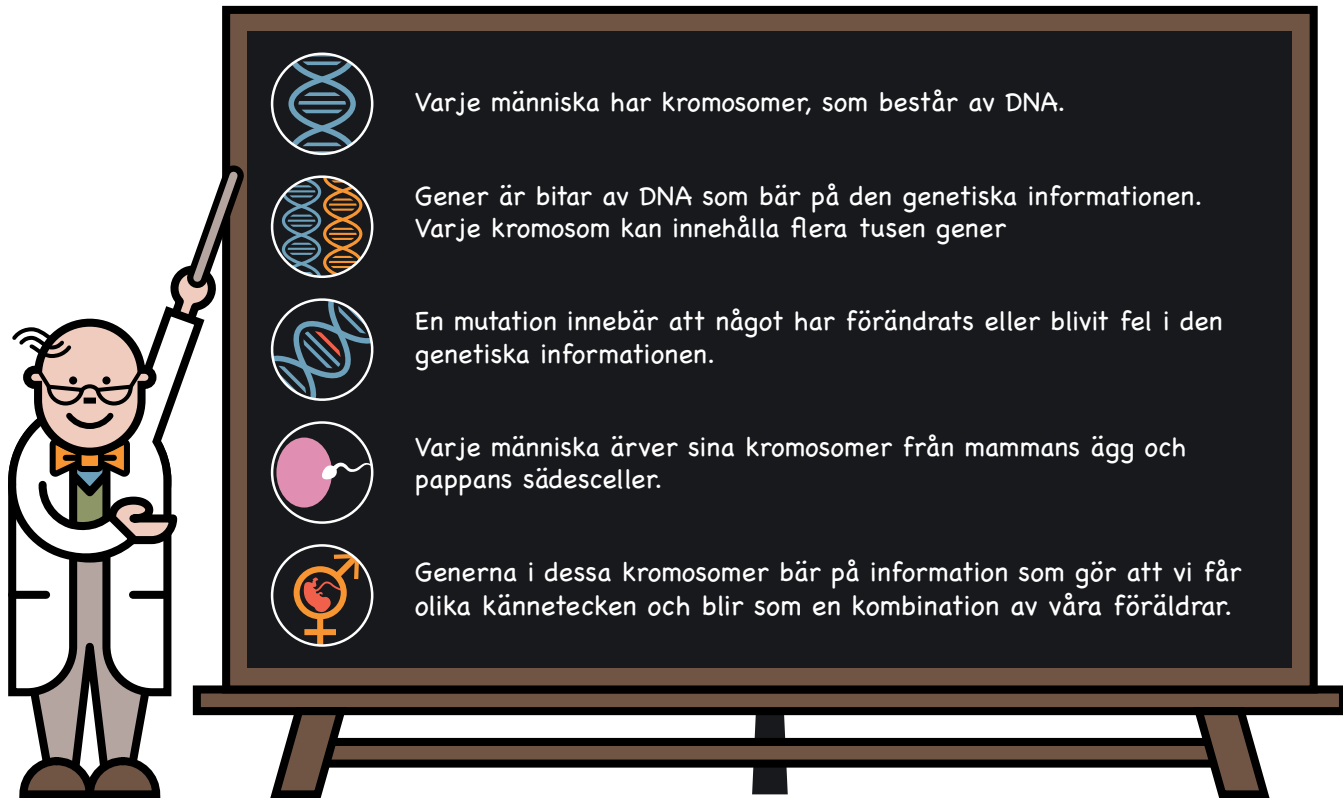
Längd och vikt.

Kontroller av barnets utveckling.

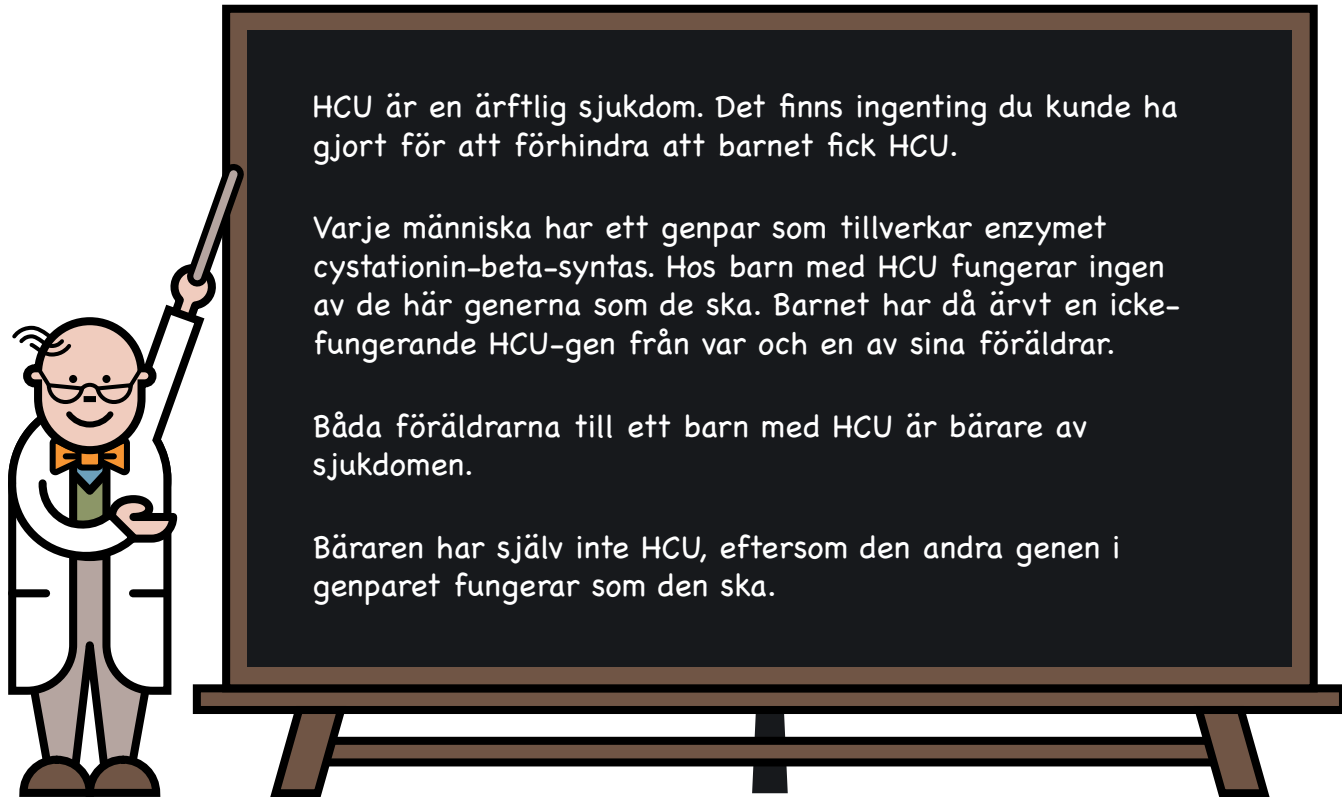
Kost och läkemedel som anpassas efter ålder, vikt och blodvärden.



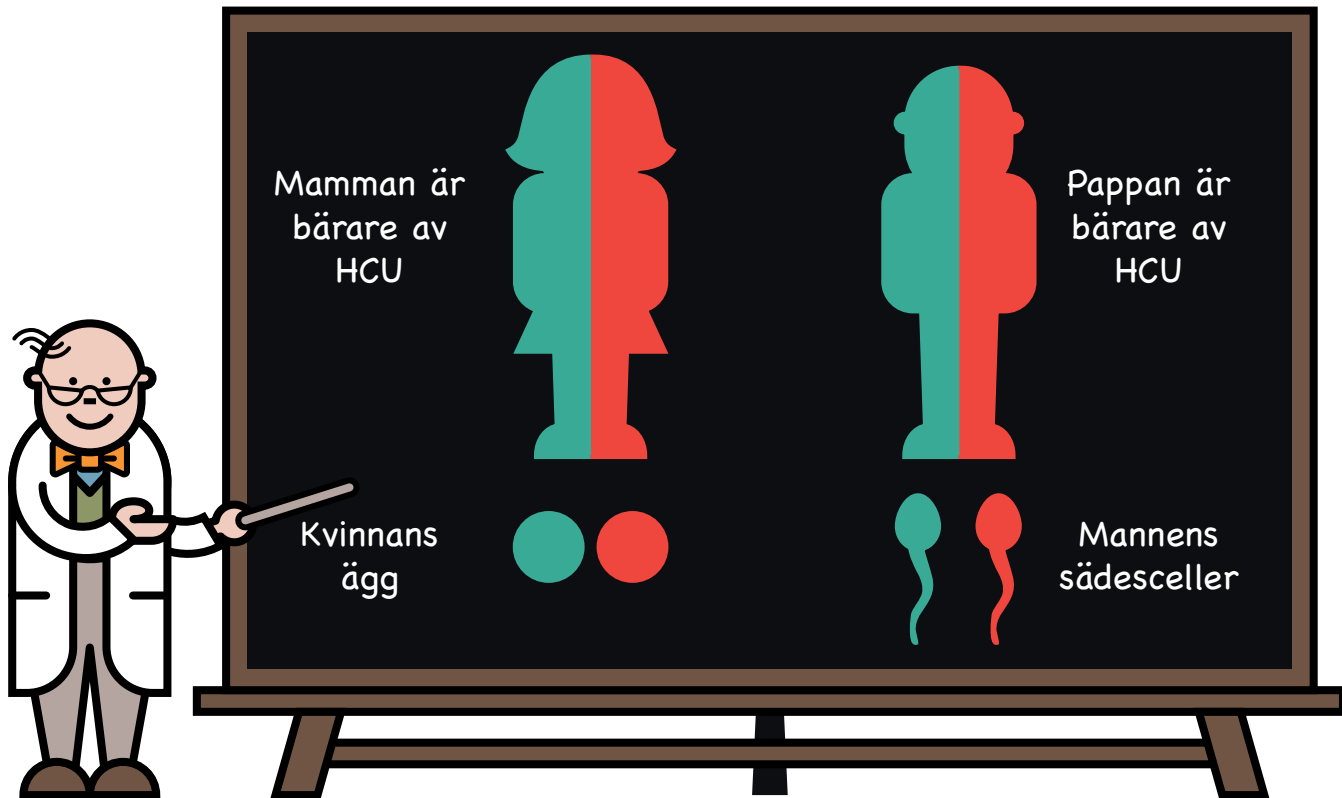
Kromosomer, gener och mutationer



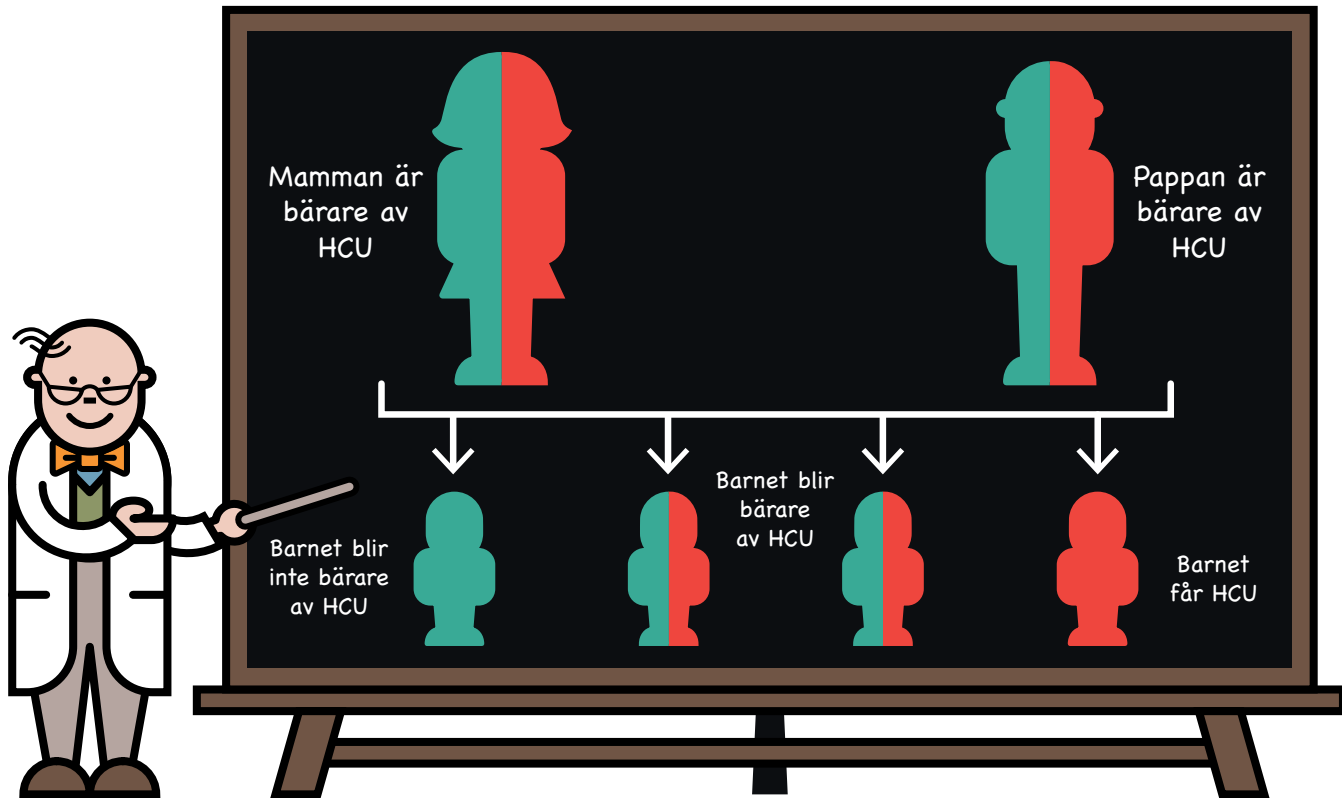
Arv



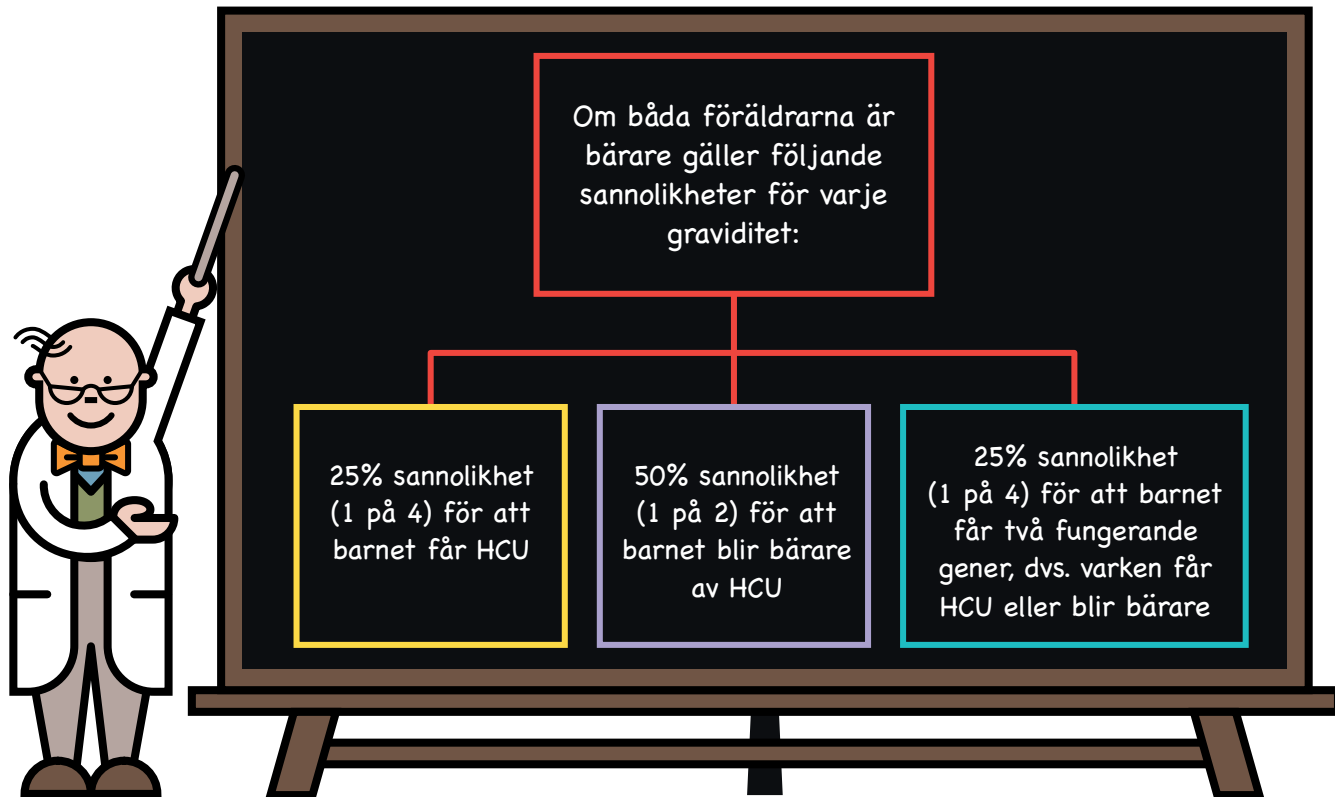
Arv – Autosomal recessiv nedärvning (bärare av HCU)



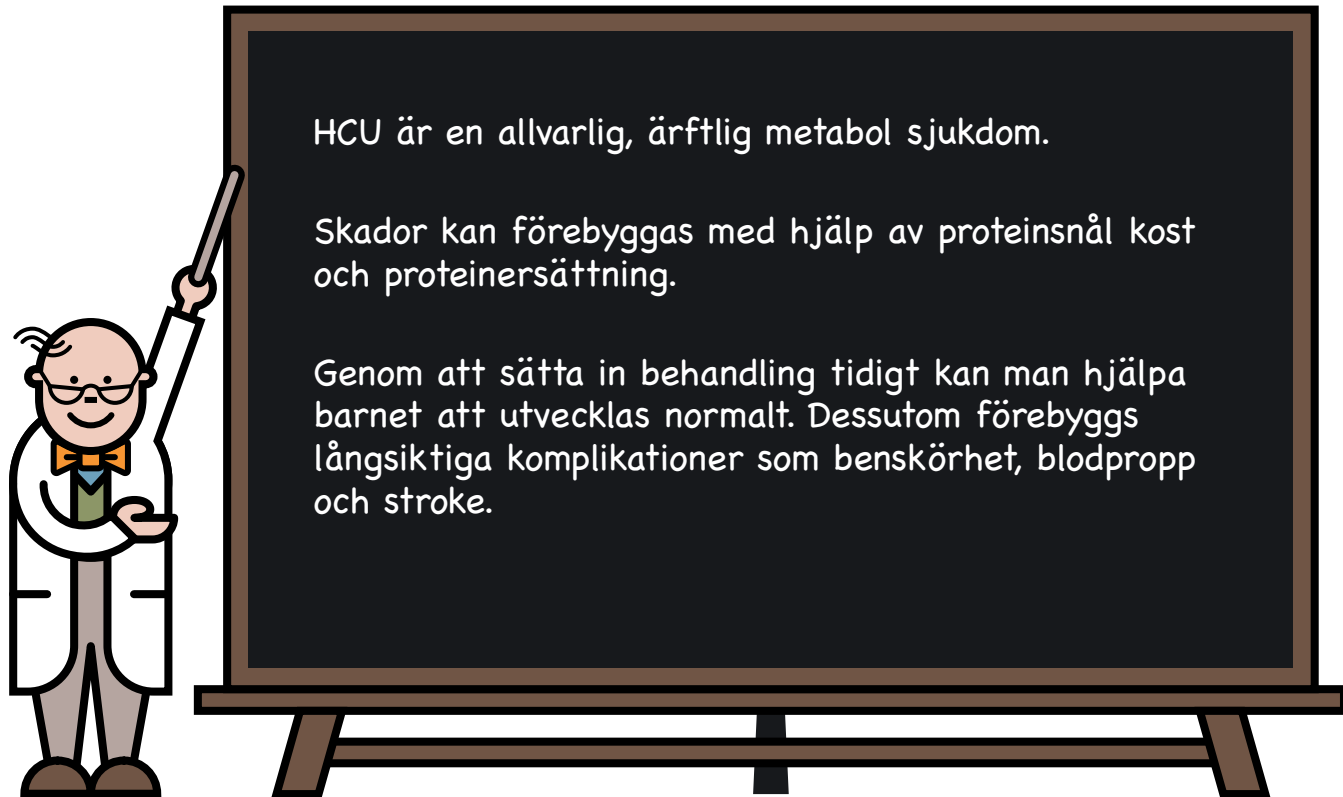
Arv – Autosomal recessiv nedärvning: möjliga kombinationer



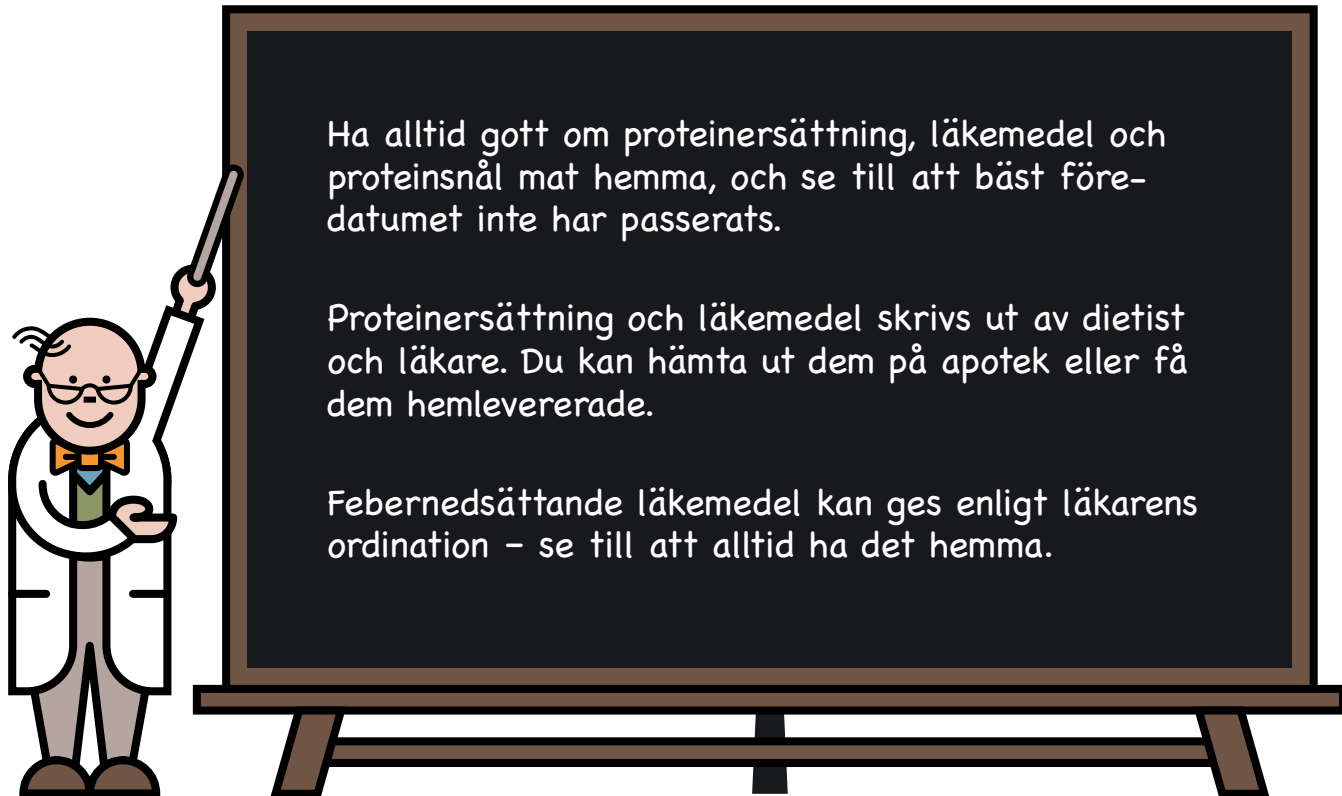
Framtida graviditeter



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 dietist och läkare. 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

.....

SJUKSKÖTERSKOR

.....

LÄKARE

.....

KONTAKTINFORMATION, ADRESS, FOTON

.....

.....

Anteckningar

BIMDG

British Inherited Metabolic Diseases Group



www.nutricia.se/sallsynta-medfodda-metabola-sjukdomar

Lågproteinhörnan



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

December 2023