

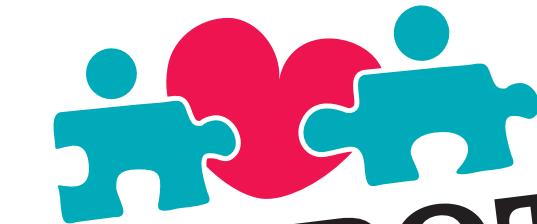
подготвено во соработка со:



финансирано од:



Здружение на граѓани за ретки болести  
Живот со Предизвици – Битола  
Контакт: 070 705 446  
Жиро сметка 210 – 0649841801-71  
e-mail: zivotspredizvici@gmail.com  
[www.facebook.com/groups/312483895490987/](http://www.facebook.com/groups/312483895490987/)  
[www.facebook.com/LifeWithChallenges](http://www.facebook.com/LifeWithChallenges)



# ЖИВОТ ПРЕД<sup>СО</sup>ИЗВИЦИ

## НАСЛЕДНА ТИРОЗИНЕМИЈА

### БРЕМЕНОСТИ ТИРОЗИНЕМИЈА

Не постојат податоци за употребата на нитисинонот за време на бременоста. Се претпоставува дека бремената жена останува безбедна, но сепак, развојот на фетусот може да биде изложен на ризик од промените на тирозинскиот метаболизам.

### КОЈА Е ПРОГНОЗАТА ЗА ЛИЦЕ СО ТИРОЗИНЕМИЈА ТИП 1?

Без третман, Тирозинемија тип 1 обично е фатална на возраст до 10 години, што се должи на хепатална и бubreжна инсуфициенција, невролошки кризи, или канцер на црниот дроб. Меѓутоа, ако брзо се дијагностицира и се лекува со нитисинон и соодветна диета, резултатите може да бидат доста добри со стапка на преживување поголема од 90%. Децата кои го добиваат овој третман може да растат и развиваат нормално, да ја подобрат функцијата на црниот дроб и бubreзите, како и да ја подобрат коскената структура.

**Наследната Тирозинемија Тип 1,** е болест на нарушен тирозински метаболизам, која класично се презентира како тешка болест на хепарот во раниот доенечки период. Децата постари од шест месеци може да ја манифестираат болеста со знаци на бubreжна болест, рахитис или невролошки кризи.

Тирозинемија Тип 1 настапува поради недостаток на фумарилацетоацетаза (ФАХ), еден од последните ензими во метаболизмот на ароматичните аминокиселини. Ова резултира со благ пораст на тирозинот во плазмата (што може да биде пропуштен при новороденечкиот скрининг) и акумулација на сукцинил ацетон (кој е специфичен за оваа состојба) и на други сродни соединенија кои се исклучително токсични. Овие соединенија се создаваат во хепарот и бubreзите, резултирајќи до хепатална инсуфициенција, цироза и развој на рак на црниот дроб. Пациентите, исто така може да презентираат ненапредување во телесна тежина и рахитис поради тешка бubreжна тубуларна дисфункција.



## ПРЕВАЛЕНЦА

Околу 1/125,000 живородени деца. Родителите на децата со Тирозинемија Тип 1 ретко имаат болест. Наместо тоа, секој родител има еден нарушен ген за состојбата. Тие се нарекуваат носители. Носителите ја немаат болеста бидејќи другиот ген од овој пар функционира правилно. Кога двајцата родители се носители, постои 25% шанса со секоја бременост детето да има тирозинемија. Постојат 50% шанси за детето да биде носител, исто како и родителите. 25% се шансите детето да има два нормални гени.

## СИМПТОМИ

Симптомите може да варираат во голема мера од личност до личност. Постојат два вида на Тирозинемија Тип 1. Почеста е формата која се појавува во доенечката возраст. По ретката форма се појавува кај постарите деца и возрасните.

### Тирозинемија Tip 1 кај доенчиња:

Бебињата обично ја манифестираат болеста во првите неколку месеци од животот. Некои од првите симптоми може да бидат: Дијареа и крвави стомаци, Повраќање, Мала телесна тежина, Поспаност, Раздразливост, Мириш на кожата или урината "како-зелка".

Хепаталните проблеми се вообичаени и тие може да доведат до: Зголемен црни дроб, Пожолтување на кожата, Тенденција кон крварење и лесна појава на модринки, Отекување на нозете и стомакот.

Проблеми со бубрезите кои може да доведат до: Рахитис, состојба на слаби коски, Закаснето проодување, Без навремен и внимателен третман, бебиња со тешка болест на црниот дроб и бубрезите обично умираат.

Некои бебиња имаат епизоди на: Болка или слабост, особено во нозете, Проблеми со дишењето, Забрзана работа на срцето, Конвулзии, Кома која понекогаш доведува до смрт.

### Тирозинемија tip 1 кај децата ("хронична" форма):

Децата со хронична форма на болест обично првите симптоми ги манифестираат после два месеца. Некои од првите знаци може да бидат ненапредување во телесна тежина и епизоди на повраќање и дијареа. Со текот на времето, болеста може да предизвика хепатални, бубрежни и невролошки проблеми.

- Хепар:** Ако состојбата не се лекува, може да настане редок вид на хепатално оштетување таканаречена нодуларна цироза. Ова се влошува со текот на времето и може да доведе до хепатална инсуфициенција. Ако не се третира болеста, многу деца развиваат хепатална инсуфициенција или канцер на црниот дроб пред 10-годишна возраст. Терапијата ако се започне многу рано, може да се превенира појава на хепатална инсуфициенција.
- Бубрези:** Серозни проблеми со бубрезите може да се појават кај нелекуваните деца. Кога бубрезите не работат правилно, може да се појават епизоди на повраќање, слабост и треска. Децата со оштетени бубрези може да манифестираат Рахитис и состојби на слаби коски. Лековите може да ги спречат бубрежните проблеми кај повеќето деца.
- Невролошки кризи:** Некои деца имаат епизоди на слабост, болка или в Kochanekstot во рацете, нозете или други делови од телото. Проблеми со дишењето и забрзана работа на срцето, исто така, може да се појават. Некои деца имаат напади кои можат да доведат до кома. Терапијата може да ги запре епизодите на невролошки кризи кај повеќето деца.
- Други:** мал број на деца имаат проблеми со срцето. Некои деца имаат покачен крвен притисок.

## ДИЈАГНОЗА

**Клиничка дијагноза:** Тирозинемија Тип 1, претставува нарушување на тирозинскиот метаболизмот и класично се презентира со тешка болест на црниот дроб кај малдите доенчиња. Децата постари од шест месеци може клинички да манифестираат знаци на бубрежна болест, рахитис, или невролошки кризи.

**Тестирање:** Недостаток на фумарилакетоацетатната хидролаза (FAH) резултира во Тирозинемија тип 1. Оваа состојба може да се потврди со мерење на количината на сукцинилацетон во урината или со ензимски тест од крвта, примероци од кожата или од црниот дроб.

## ТРЕТМАН, ПРЕВЕНЦИЈА И СОВЕТИ

Следниве третмани, често се препорачуваат за деца со Тирозинемија Тип 1:

- Лекови:** Лекот наречен нитисинон (Orfadin®), исто така познат како NTBC, се користи за да се спречи хепатално и бубрежно оштетување. Терапијата, исто така, може да ги спречи невролошките кризи. Лековите го намалуваат ризикот за појава на канцер на црниот дроб. Вашето дете треба да започне со терапија со нитисинон што е можно порано. Вашиот доктор ќе треба да напише рецепт за овој лек. Нитисинонот ќе го зголеми нивото на тирозин во крвта на вашето дете. Значи, исхрана со ниско ниво на тирозин е многу важен дел од лекувањето. Витамин D понекогаш се користи за лекување на децата кои имаат Рахитис. Немојте да земате лекови без да зборувате со вашиот лекар.
- Медицинска формула:** Специјалните медицински формулки кои се даваат на бебињата и децата им овозможуваат внес на хранливи материји и протеини кои им се потребни, а истовремено помагајќи им да ги задржат своите тирозински концентрации во рамките на безбедни нивоа. Вашиот доктор и нутриционистот ќе ви кажат каков тип на формула е најдобар и како да ја користите.
- Ниско ниво на тирозин / фенилаланин во исхраната:** Диетата е составена од храна која содржи многу ниски нивоа на тирозин и фенилаланин. Ова значи дека вашето дете ќе треба да се ограничи од храна, како што е кравјо млеко и редовна форма. Децата ќе треба да избегнуваат месо, јајца и сирење во исхраната. Брашно, грав, ореви и пурер од кикирики ги содржат овие амино киселини и поради тоа нивниот внес истотака мора да биде ограничен. Многу зеленчуци и овошја имаат само мали количества на фенилаланин и тирозин и може да се јадат, но во ограничени количини. Постојат и други специјални медицински храни.
- Крв, урина и други тестови:** Вашето дете ќе има редовни тестови на крв и урина за проверка на: Аминокиселински нивоа, Вредности на сукцинилацетон, Концентрации на нитисинон, Хепатална и бубрежна функција. Овие тестови ќе им помогнат на вашиот лекар и на нутриционистот во проценка на состојбата и доколку било какви промени се потребни во терапијата или дијетата.
- Трансплантираја на црни дроб:** Пред да биде нитисинонот на располагање, трансплантирајата на хепарот беше еден од главните третмани на Тирозинемијата Тип 1. Сега, нитисинонот може да ги спречи или подобри многуте проблеми на хепарот и да го намали ризикот од развој на рак на црниот дроб.

### Превенција на примарни манифестиации

Третманот со нитисинонот (Orfadin®) треба да започне веднаш по потврдување на дијагнозата.

### Спречување на секундарните компликации

Бидејќи дефициенцијата на карнитин од ренален тубуларен Фанкони синдром, може да предизвика скелетна мускулна слабост, поради тоа серумската концентрација на карнитин треба да се мери така што карнитин дефицитот, доколку се потврди, може да се третира [Nissenkorn et al 2001]. Остеопорозата и рахитисот кои резултираат од реналното тубуларно оштетување се третираат преку корекција на ацидозата, корегирање на рамнотежата на вредностите на калциумот и фосфорот, и администрација на 25-хидрокси-витамин D.