

TEMPLE



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

BIMDG

British Inherited Metabolic Diseases Group

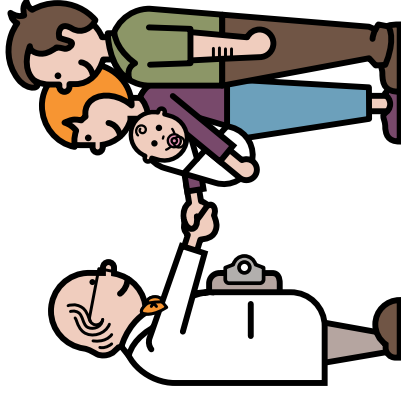


BASERT PÅ DEN ORIGINALE TEMPLE
SKREVET AV BURGARD OG WENDEL
VERSION 2, FEBRUAR 2017

HCCU

Støttet av  **NUTRICIA**

HCU



BIMDG

British Inherited Metabolic Diseases Group



BASERT PÅ DEN ORIGINALE TEMPLE
SKREVET AV BURGARD OG WENDEL
VERSION 2, FEBRUAR 2017



TEMPLE

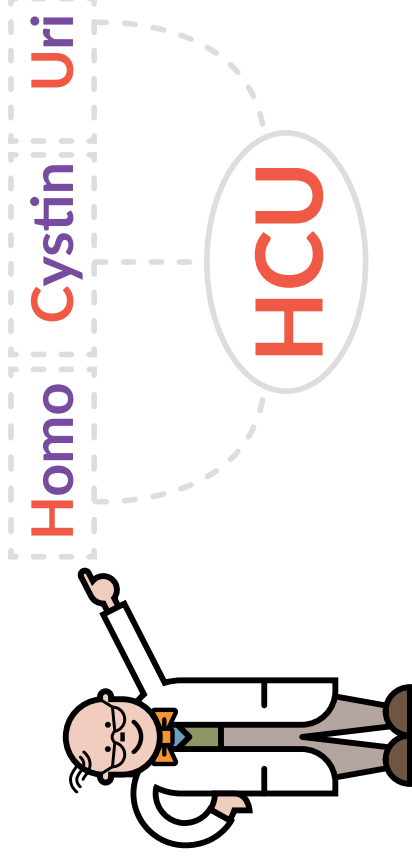
Tools Enabling Metabolic Parents Learning

Støttet av **NUTRICIA**

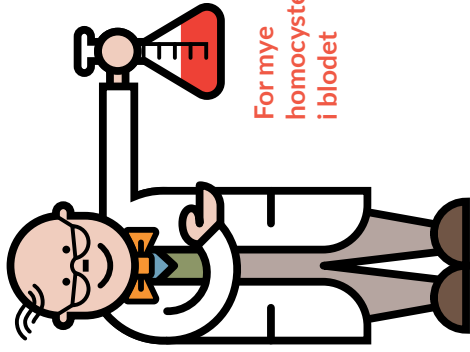
Hva er HCU?

HCU står for homocystinuri

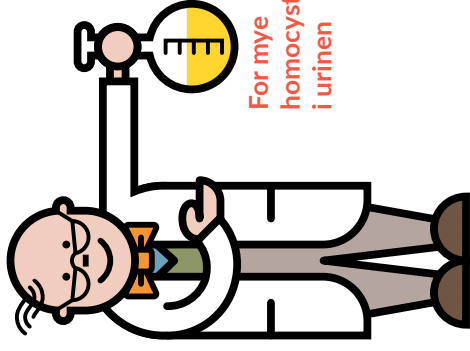
HCU er en arvelig, medfødt stoffskiftesykdom



Hva er HCU?



For mye
homocystein
i blodet



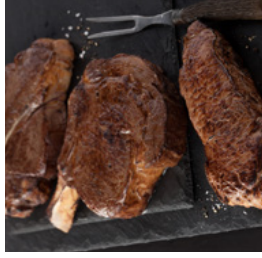
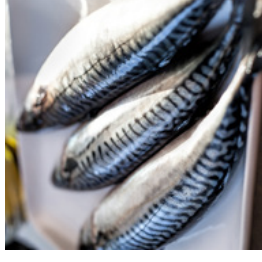
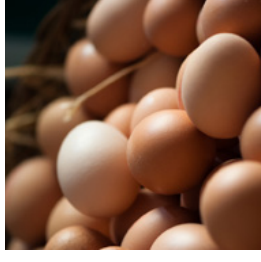
For mye
homocystein
i urinen

HCU og protein

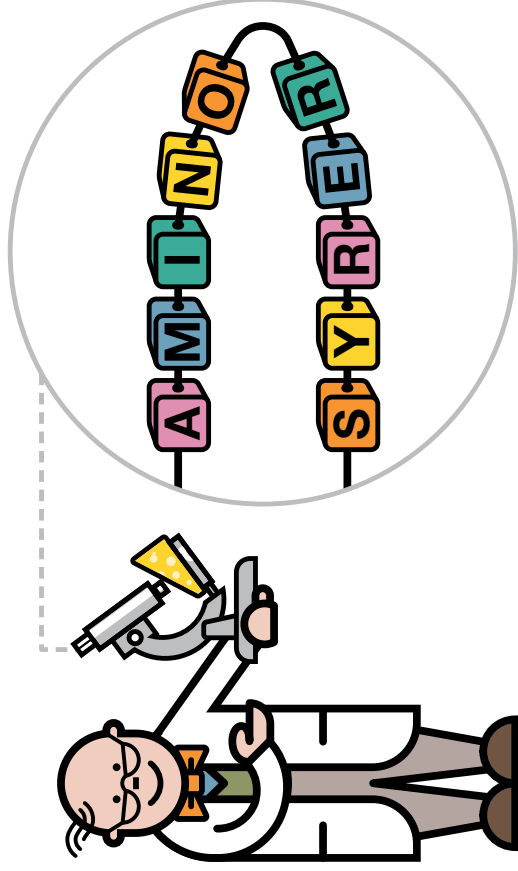
HCU påvirker hvordan barnet bryter ned protein

Mange matvarer inneholder proteiner

Kroppen trenger protein til vekst, vedlikehold og reparasjoner



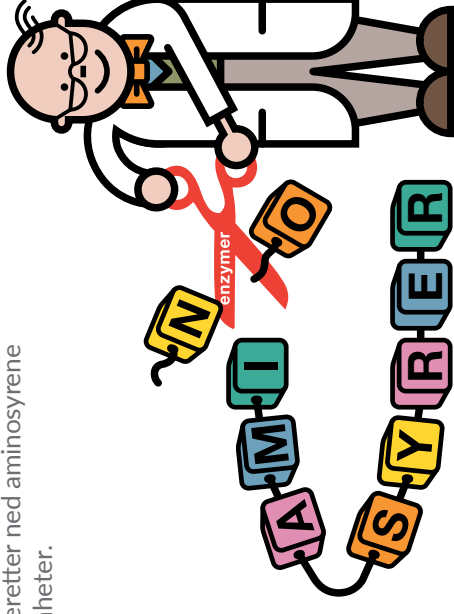
Hva er protein?



Protein og enzymer

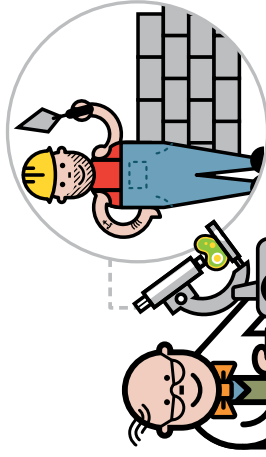
Protein brytes ned til aminosyrer (byggestener til protein) av enzymer (som fungerer som kjemiske sakser).

Enzymer bryter deretter ned aminosyrene til enda mindre enheter.

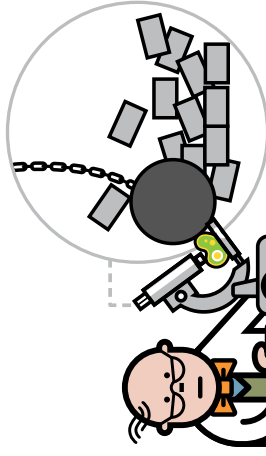


Proteinstoffskiftet

Stoffskiftet er en kjemisk prosess som foregår inne i kroppens celler.



Anabolisme
(oppbygging)

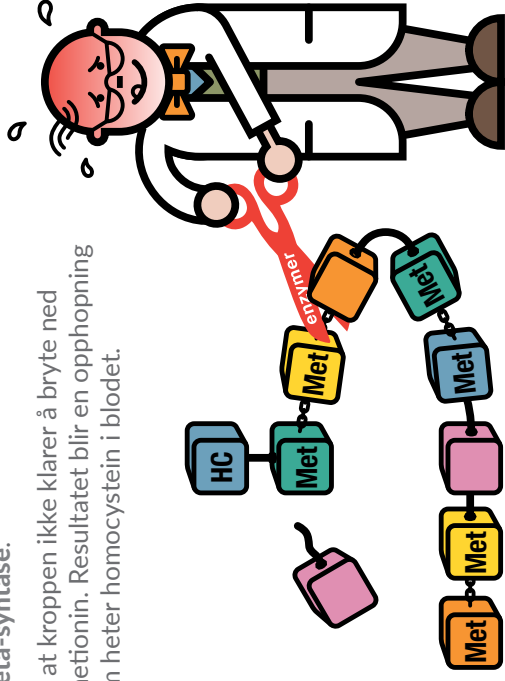


Katabolisme
(nedbrytning)

Hva skjer ved HCU?

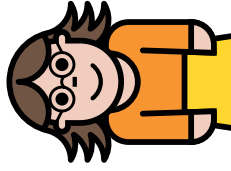
Ved HCU mangler kroppen et enzym som kalles **cystationin-beta-syntase**.

Dette fører til at kroppen ikke klarer å bryte ned aminosyren metionin. Resultatet blir en opphopning av et stoff som heter homocystein i blodet.

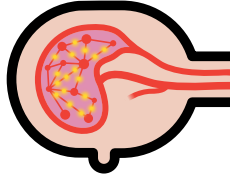


Hva kan gå galt ved ubehandlet HCU?

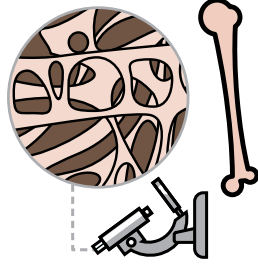
Opphopningen av homocystein kan føre til mange problemer:



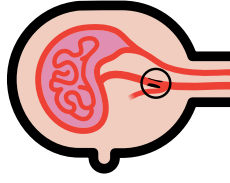
**Nærsynthet og
forskjøvet linse
i øyet**



**Lærevansker og
atferdsproblemer**



**Lange
og tynne
knokler**



**Økt risiko
for blodpropp
og slag**

Hvordan diagnostiseres HCU?

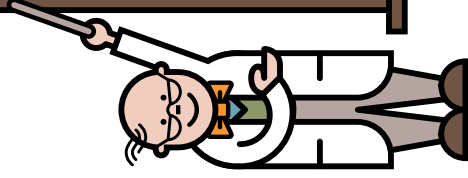
HCU diagnostiseres ved nyfødtscreening.
Høye nivåer av metionin og homocystein oppdages i blodet.

Hvordan behandles HCU?

Hos noen mennesker med HCU virker ikke enzymet uten hjelp av vitamin B6 (i samarbeid med B-vitaminet folsyre).

Vitamin B6 kan få enzymet til å jobbe bedre. Dersom tilskudd av vitamin B6 virker, så er dette den eneste behandlingen som er nødvendig.

Dette gjelder ca. 10 % av pasientene.



Hvordan behandles HCU?

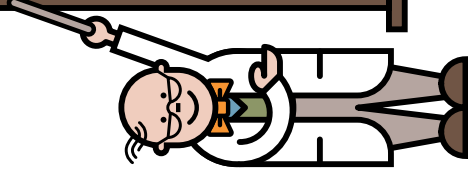
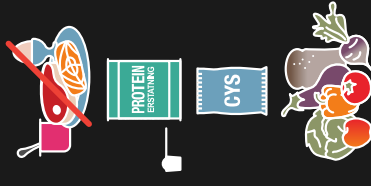
HCU behandles med:

Begrenset inntak av proteinrik mat

Tilpassede mengder med mat som inneholder metionin (protein)

Proteinerstatning. Noen ganger kan ekstra cystin være nødvendig

Mat med lavt proteininnhold



Hvordan behandles HCU?

Andre behandlingsformer:

En medisin som kalles betain.
Betain kan bidra til å redusere nivået av homocystein i blodet

Tilskudd av folsyre og vitamin B12



Mat med høyt proteininnhold

Disse matvarene har et høyt innhold av metionin (protein) og må unngås: **kjøtt, fisk, egg, ost, brød, pasta, nøtter, frø, soya og tofu.**

Oppmålt metionininntak

Spedbarn får en tilpasset mengde proteinerstatning og kan deretter ammes fritt til hvert måltid.

Hvis barnet ikke ammes får det en tilpasset mengde vanlig morsmelkerstatning etterfulgt av fri mengde proteinerstatning.

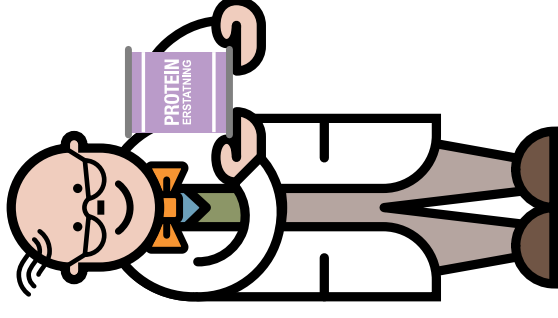
Mengden protein som gis må følges regelmessig av en klinisk ernæringsfysiolog.

Proteinerstatning

Proteinerstatning er svært viktig for god metabolsk kontroll.

Den vil bidra til at spedbarnet får dekket behovet for protein, energi, vitaminer og mineraler.

Proteinerstatning er tilgjengelig på blå resept.

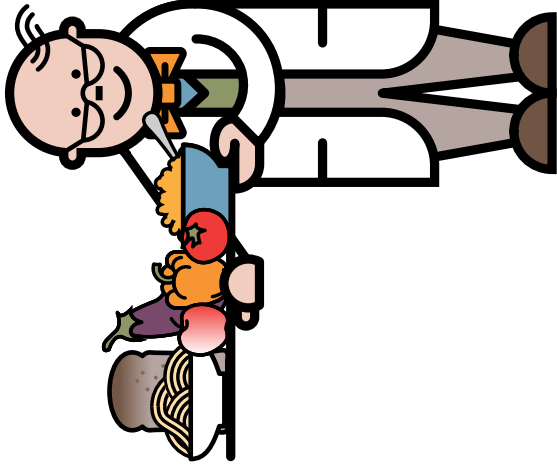


Mat med lavt proteininnhold

Mange matvarer har et lavt proteininnhold, som f.eks. frukt og mange grønnsaker. I tillegg finnes det lavproteinvarer som brød og pasta.

De gir:

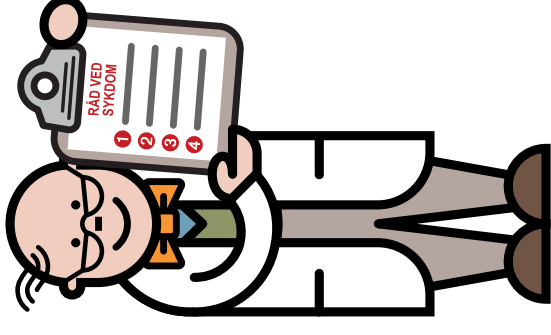
- energi
- variasjon i kosten



HCU ved sykdom

Enhver sykdom hos barnet fører til katabolisme eller proteinnedbrytning som igjen fører til økende nivåer av homocystein i blodet.

Det er viktig å fortsette med den normale kosten i så stor grad som mulig.



Hvordan følges HCU?

Jevnlige blodprøver tas for å kontrollere nivået av homocystein, metionin og cystin

Høyde og vekt

Undersøkelse av barnets utvikling

Kost og medisiner tilpasses alder, vekt og blodverdiene



Kromosomer, gener og mutasjoner

Mennesker har kromosomer som består av DNA

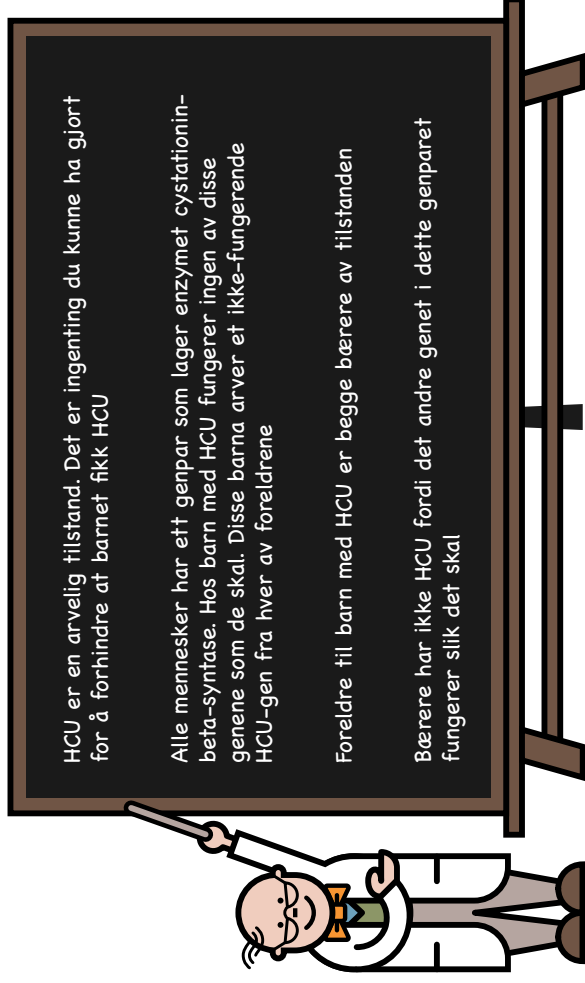
Gener er biter av DNA som bærer den genetiske informasjonen. Hvert kromosom kan ha flere tusen gener

Ordet mutasjon betyr en endring eller feil i den genetiske informasjonen

Vi arver spesielle kromosomer fra mors egg og fars sædceller

Genene på disse kromosomene bærer informasjonen som bestemmer kjennetegn, som er en kombinasjon av foreldrene



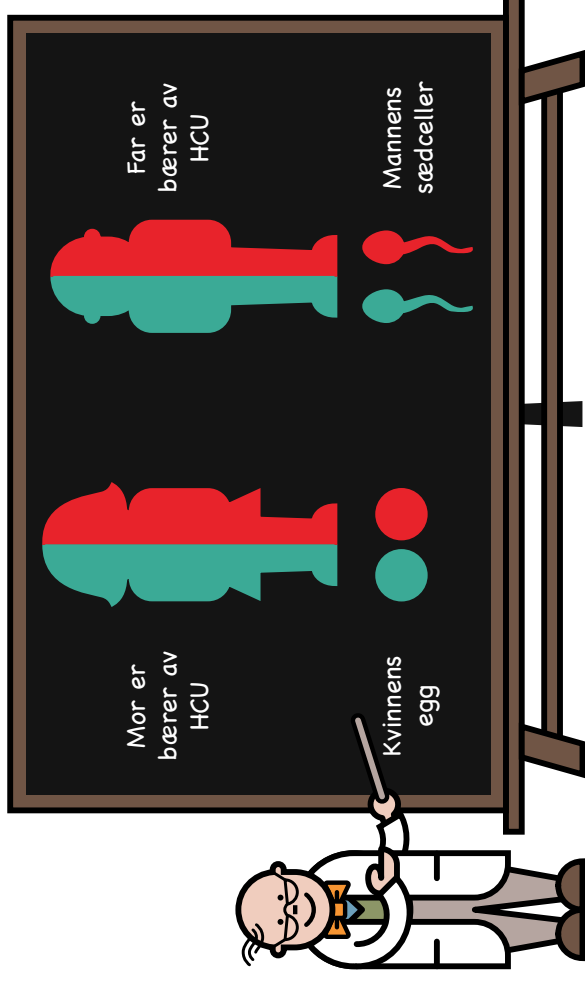


HCU er en arvelig tilstand. Det er ingenting du kunne ha gjort for å forhindre at barnet fikk HCU

Alle mennesker har ett genpar som lager enzymet cystationin-beta-syntase. Hos barn med HCU fungerer ingen av disse genene som de skal. Disse barna arver et ikke-fungerende HCU-gen fra hver av foreldrene

Foreldre til barn med HCU er begge bærere av tilstanden

Bærere har ikke HCU fordi det andre genet i dette genparet fungerer slik det skal

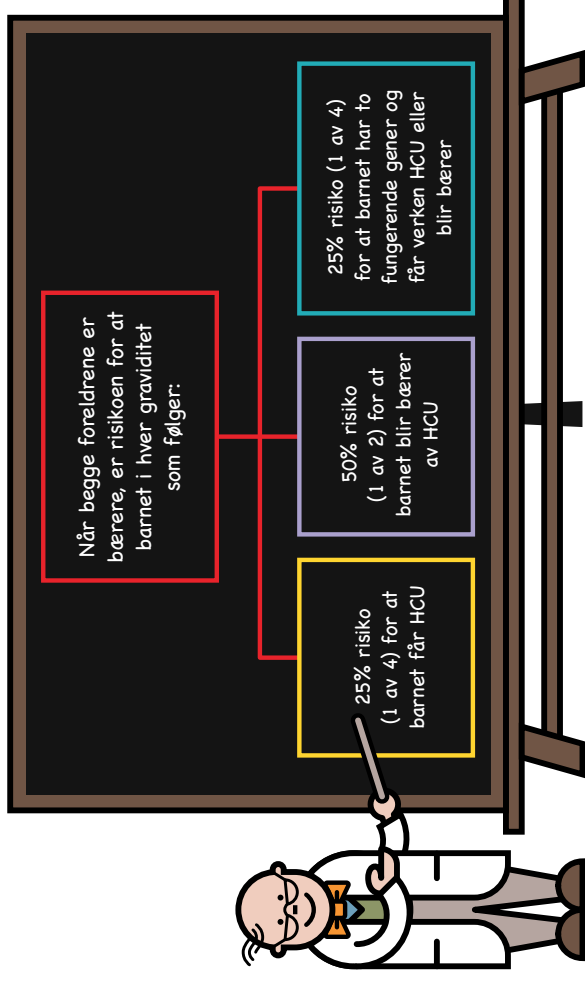
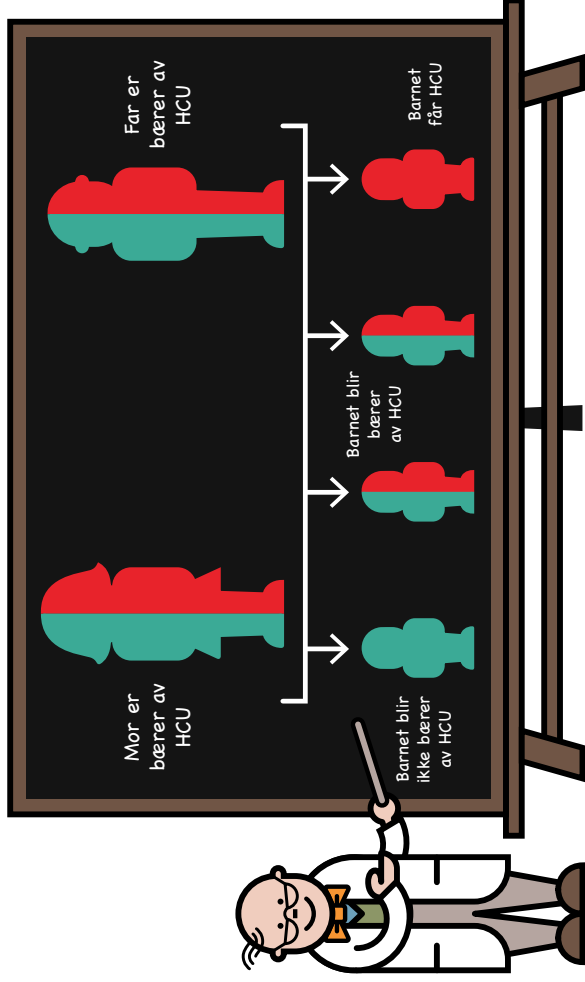


Mor er bærer av HCU

Far er bærer av HCU

Kvinnens egg

Mannens sædceller

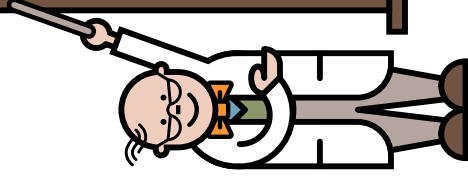


HUSK!

HCU er en alvorlig arvelig stoffskiftesykdom

Skade kan forebygges med en proteinbegrenset kost og proteinerstatning

Ved tidlig behandling kan man oppnå normal utvikling hos barnet. Dette vil også forebygge langsiktige komplikasjoner som beinkjørhet, blodpropp og slag



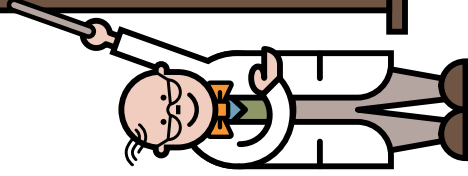
Noen gode råd med på veien

Sørg alltid for at du har god tilgang til proteinerstatning, medisiner og lavproteinmat, og at de ikke er gått ut på dato.

Proteinerstatning og medisiner er foreskrevet av legen din. Disse fås på apotek, hos bandagist eller ved hjemlevering

Sørg alltid for å ha tilstrekkelig med utstyr til blodprøver, og send inn filterkort jevnlig

Febernedsettende bør gis som anbefalt av lege
- ha alltid noe ekstra i medisinskapet



Kontaktinformasjon

- Klinisk ernæringsfysiolog:
- Sykepleier:
- Lege:

Notater

Besøk www.lowproteinconnect.com
og registrer deg for å få tilgang til støtte
og praktiske råd.

Innholdet er oversatt til
norsk, tilpasset norsk
behandlingsspraksis og validert
av Nutricia i samarbeid med
helsepersonell ved Oslo
Universitetssykehus.

BIMDG

British Inherited Metabolic Diseases Group

www.bimdg.org.uk



NUTRICIA
LIFE-TRANSFORMING NUTRITION

www.nutricia.no