

Тирозинемия тип 1 Что делать?

Памятка для родителей



Что такое тирозинемия тип 1?

- **Тирозинемия тип 1 (или НТ1)** - это редкое заболевание, при котором организм не усваивает вещество «тирозин», поступающее с пищей.
- **Тирозин** - одна из 20 аминокислот, из которых состоят белки. Существует специальный фермент, фумарилацетатгидролаза (или ФАН), который расщепляет тирозин. Но у пациентов с НТ1 этого фермента в организме нет, и тирозин разрушается не полностью.
- Когда такие люди едят пищу, богатую белком, в крови накапливается много тирозина, и он превращается в опасные вещества, повреждающие печень, почки, нервную систему.

Тирозинемия тип 1

Как наследуется?

- ◆ **Тирозинемия 1 типа** наследуется по аутосомно-рецессивному типу. Это значит, что болезнь проявляется только в том случае, если оба родителя являются носителями болезни и, хотя сами они не болеют, передают ребенку два пораженных гена. Большинство семей, где есть ребенок с этим заболеванием, не сталкивались раньше с подобной проблемой. Риск повторного рождения ребенка с тирозинемией в семье, где уже есть дети с этим заболеванием, составляет 25% на каждую беременность.
- ◆ Братья и сестры пациента, могут иметь тирозинемию, даже если у них на момент диагностики членов семьи не было симптомов. В данном случае необходимо провести диагностику, чтобы как можно раньше начать терапию и избежать осложнений. Также они могут быть носителями, как их родители.
- ◆ Что касается других членов семьи, то им важно сообщить, что они могут быть носителями. Это значит, что и у них есть риск рождения ребенка с данным заболеванием.
- ◆ Все семьи с этим заболеванием должны обязательно пройти медико-генетическое консультирование и получить полную информацию от врача-генетика о риске повторного проявления данного заболевания в семье, обсудить со специалистом все вопросы, связанные с наследованием заболевания. В России медико-генетические консультации работают в каждом регионе.
- ◆ С целью проведения пренатальной и преимплантационной диагностики супружеской паре предварительно необходимо пройти обследование на носительство мутаций в гене FAH, который отвечает за данное заболевание, обратившись в специализированные диагностические лаборатории и медицинские центры. Пренатальная диагностика проводится молекулярно-генетическими методами, путем исследования ДНК, выделенной из биоптата ворсин хориона и/или клеток амниотической жидкости и/или плодной крови.

Тирозинемия тип 1

Как врач устанавливает диагноз?

Как устанавливают диагноз Тирозинемия тип 1?

- ◆ На основании клинических симптомов врачи могут заподозрить диагноз. Диагноз тирозинемии тип 1 подтверждается, когда в крови и моче обнаруживают повышение тирозина и сукцинилацетона. После этого проводят ДНК-диагностику-исследование гена FAH.

Как проявляется Тирозинемия тип 1?

- ◆ При рождении симптомов обычно нет, но они появляются достаточно быстро, в первые несколько месяцев жизни.
- ◆ Симптомы тирозинемии очень разнообразны. Часто ребенок перестает набирать вес и становится раздражительным.
- ◆ К другим ранним симптомам относятся повышение температуры тела, диарея, тошнота, увеличение печени (увеличение размеров живота), синяки, желтуха (кожа и склеры становятся желтоватыми) и носовые кровотечения. Иногда отмечается специфический сладковатый, «капустный» запах тела. Без лечения может развиваться опасная для жизни печеночная недостаточность.
- ◆ Тирозинемия часто проявляется тяжелыми симптомами в первые месяцы жизни («острая форма»). Острая форма наиболее опасна для жизни ребенка и зачастую требует госпитализации в отделение интенсивной терапии.
- ◆ Реже тирозинемия проявляется менее выраженными симптомами, которые нарастают постепенно (это «хроническая форма»), как правило, в возрасте старше 6 месяцев. При хронической форме часто симптомами, на которые обращают внимание, являются рахит (изменения костей), увеличение размеров живота за счет увеличения печени (гепатомегалии), тошнота, плохая прибавка в весе, диарея.

Тирозинемия тип 1 лечение

- ◆ Для лечения тирозинемии назначают препарат, который снижает образование в организме токсичных веществ, его нужно принимать ежедневно. Его дозу устанавливает врач. Этот препарат содержит вещество под названием **«НИТИЗИНОН»**, которое блокирует расщепление тирозина раньше, чем из него начинают образовываться вредные вещества.
- ◆ При этом тирозин все равно остается в крови и его уровень даже повышается, но главное, что из него не образуются токсичные вещества, такие как сукцинилацетон.
- ◆ **Ребенку назначают низкобелковую диету и специальную смесь без тирозина и фенилаланина** (другая аминокислота, которая превращается в тирозин). Она содержит все аминокислоты, кроме тех, которые организм не усваивает (тирозин и фенилаланин). Кроме того, смесь содержит витамины и минералы, необходимые для здорового роста.

Тирозинемия тип 1

лечение

- До создания препарата нитизинона трансплантация печени была единственным вариантом лечения. Трансплантация может значительно улучшить качество жизни больного тирозинемией, но это серьезная операция, и после нее нужно всю жизнь принимать сильнодействующие препараты (их называют иммунодепрессантами).
- Если диагноз поставлен рано и пациент соблюдает рекомендации врача, содержание тирозина и сукцинилацетона останется невысоким. Это позволит предотвратить возможные проблемы и сильно уменьшит риск развития поражения печени и необходимости трансплантации печени в будущем.

Как пациенты получают лечение в Российской Федерации?

- ❖ Тирозинемия 1 типа относится к числу редких наследственных болезней обмена веществ и входит в перечень редких (орфанных) заболеваний, **лечение которых проводится за счет средств регионального бюджета.**
- ❖ После установления диагноза необходимо включение пациента в региональный сегмент регистра по жизнеугрожающим редким (орфанным) заболеваниям, с целью дальнейшего обеспечения необходимым лечебным питанием и лекарственными препаратами.
- ❖ В разных регионах за ведение регистра отвечают разные специалисты, но чаще всего это врачи-генетики, поэтому после установления диагноза обязательно нужно обратиться к региональному врачу генетику.
- ❖ Необходим мультидисциплинарный подход к наблюдению и лечению пациентов с тирозинемией 1 типа специалистами разных профилей с целью обеспечения комплексной терапии и своевременной её коррекции при необходимости.
- ❖ Для пациентов с тирозинемией 1 типа необходимы регулярные обследования, план обследования составляет лечащий врач.

Роль семьи пациента

- ◆ Не забывайте, что **от семьи также зависит успех лечения!**
- ◆ Крайне важно четко выполнять все назначения врача по приему лекарственных препаратов и соблюдению диеты, ни при каких условиях не допускать «срывов» в диетотерапии, следует уделять внимание реабилитации и плановым обследованиям.
- ◆ Все члены семьи должны знать, что ребенок нуждается в особом питании, близкие родственники должны освоить навыки расчета диеты.
- ◆ Родители пациента с диагнозом «Тирозинемия 1 типа», а в дальнейшем и сам пациент, должны быть обучены правилам организации терапии в межприступный период и в период угрозы метаболического криза.
- ◆ У ребенка при себе всегда должна находиться памятка с указанием неотложных мероприятий в период начинающегося метаболического криза.
- ◆ Прогноз зависит от формы заболевания и терапии. **При своевременном начале лечения прогноз, как правило, благоприятный.**
- ◆ **Диету пациенту необходимо соблюдать в течение всей жизни.** После того как диагноз установлен, и поддерживается стабильный уровень тирозина и сукцинилацетона в крови с помощью лекарственной терапии, диеты и специализированных продуктов лечебного питания, ребенок может вести нормальную жизнь и заниматься тем, чем ему хочется, так же как и все остальные дети.
- ◆ Тирозинемия не требует каких-либо ограничений в учебе, активности и социальной жизни.