



Tyrosinemie type 1

Informatie in het kader van de neonatale hielprikscreening

Voor wie is dit informatieblad?

Dit informatieblad is bedoeld voor de ouders van kinderen bij wie een afwijkende uitslag is gevonden na de hielprik. Enkele dagen na de geboorte is bij uw kind wat bloed afgenomen.

Na onderzoek van dit bloed in een laboratorium is gebleken dat uw kind misschien de aandoening tyrosinemie type 1 heeft. Of uw kind de ziekte wel of niet heeft moet nu worden bepaald door extra onderzoek in een Universitair Medisch Centrum (UMC).

Wat is tyrosinemie type 1?

Tyrosinemie type 1 is een zeldzame erfelijke stofwisselingsziekte. Met 'stofwisseling' wordt het omzetten en verwerken van stoffen in ons lichaam bedoeld. Patiënten met tyrosinemie type 1 kunnen het aminozuur tyrosine niet goed afbreken. Tyrosine is een aminozuur, een bouwsteen van de eiwitten in de voeding en de eiwitten in het eigen lichaam. Bij patiënten met tyrosinemie type 1 hoopt het tyrosine zich op in het bloed en in het lichaam.

Zonder behandeling leidt de ziekte tot ernstige schade aan de lever en de nieren. De lever- en nierziekte bij tyrosinemie type 1 wordt veroorzaakt door ophoping van giftige stoffen. Zonder behandeling kunnen patiëntjes overlijden door de ziekte.

Hoe vaak komt tyrosinemie type 1 voor?

Tyrosinemie type 1 komt in Nederland bij naar schatting één op de 250.000 pasgeboren voor.

Behandeling van tyrosinemie type 1

De behandeling bij tyrosinemie type 1 bestaat uit beperking van tyrosine en fenylalanine om de productie van giftige stofwisselingsproducten te verminderen. Hiervoor krijgt uw kind door een diëtist een eiwitbeperkt dieet voorgeschreven. Daarnaast krijgen patiënten ook een medicijn dat de vorming van giftige stoffen kan voorkomen.

Eiwit komt in veel voedingsmiddelen voor. Omdat uw kind wel eiwitten nodig heeft voor een goede groei, krijgt het soms een zogenaamd 'aminozuurpreparaat': een poeder met alle noodzakelijke onderdelen van eiwit, behalve tyrosine.

Samen met een diëtist zult u op zoek gaan naar een balans tussen het beperken van de schadelijke effecten van eiwitten en het zorgen dat uw kind voldoende voedingsstoffen krijgt om optimaal te groeien.

Tyrosinemie type 1 is erfelijk

Tyrosinemie type 1 is een autosomaal erfelijke aandoening. Dit betekent dat als een kind tyrosinemie type 1 heeft, beide ouders drager zijn van deze aandoening.

Dragerschap

Kinderen krijgen vrijwel alle erfelijke eigenschappen in tweevoud, namelijk één kopie van vader en één kopie van moeder. Iemand die één afwijkende kopie van óf vader óf moeder heeft gekregen, wordt 'drager' genoemd.

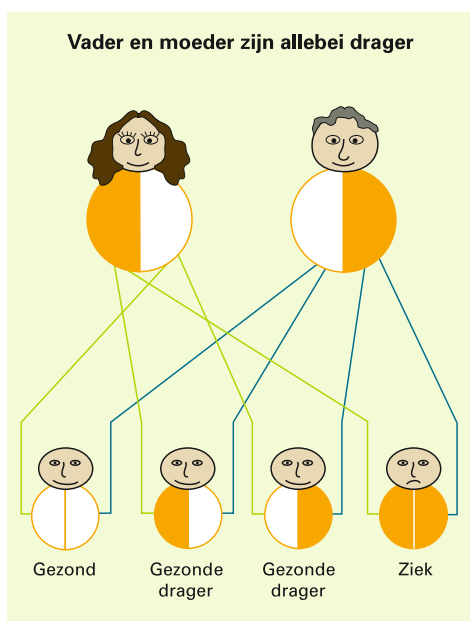
Bij een autosomaal recessieve aandoening is het niet erg om één

afwijkende kopie te krijgen. Draggers van tyrosinemie type 1 zijn niet ziek. Krijgt het kind twee afwijkende kopieën: één van vader én één van moeder, dan heeft het kind tyrosinemie type 1. Het kind is dan ziek en beide ouders zijn dan drager van tyrosinemie type 1.

Indien u allebei drager bent, heeft u bij elke zwangerschap steeds een kans van 1 op 4 op een kind met tyrosinemie type 1. De kans dat een volgend kind de aandoening niet heeft is 3 op 4. Als u in de toekomst opnieuw samen een kind willen krijgen, is het van belang om daarbij stil te staan. U kunt meer informatie en erfelijkheidsadvies krijgen door u te laten verwijzen naar een afdeling klinische genetica van een Universitair Medisch Centrum (UMC). U kunt uw arts om een afspraak vragen.

Vader en moeder zijn allebei drager van tyrosinemie type 1.

Ze kunnen een kind krijgen met tyrosinemie type 1.



Wilt u meer informatie?

Uw kind zal regelmatig op controle komen bij een kinderarts voor erfelijke stofwisselingsziekten in een academisch ziekenhuis. Met uw vragen kunt u uiteraard bij hem of haar terecht.

Daarnaast kunt u bij de vereniging voor Volwassenen, Kinderen en Stofwisselingsziekten (VKS) terecht voor informatie en contact met lotgenoten.

Kijk op www.stofwisselingsziekten.nl/vks of bel 038 - 420 17 64.

Wat gebeurt er met de gegevens van uw kind?

In Nederland worden de gegevens van kinderen die voor nader onderzoek naar de kinderarts worden verwezen verzameld door TNO Kwaliteit van Leven (TNO-KvL). Deze registratie betreft de uitslagen van de hieprik en de uitslagen van het onderzoek door de kinderarts.

Sinds 1 november 2011 worden gegevens van de kinderen met een afwijkende uitslag ook geregistreerd in Neorah, een systeem waarbij informatie digitaal wordt uitgewisseld tussen de medisch adviseur van het RIVM-RCP en de behandelend kinderarts.

Indien u niet wilt dat de gegevens van uw kind in Neorah worden verwerkt, kunt u daartegen bij de kinderarts bezwaar maken.

Meer informatie over de registratie van de gegevens van uw kind kunt u vinden op de website:

www.rivm.nl/hieprik/zo_werkt_het/vervolgonderzoek

Als twee ouders drager zijn van een autosomaal recessieve erfelijke aandoening, is er bij elke zwangerschap een kans van 1 op 4 dat hun kind de ziekte krijgt.

De ouders hebben beiden één normale kopie van de erfelijke eigenschap (witte halve cirkel) en één afwijkende kopie (donkere halve cirkel). Zij zijn drager van de ziekte. Zij geven beiden slechts één van hun twee kopieën door aan ieder kind: óf de normale kopie of de afwijkende kopie. Daardoor hebben hun kinderen een kans van 1 op 4 om ziek te zijn. De kans op een gezond kind is 3 op 4.

U herkent de bevolkingsonderzoeken aan dit logo:

bevolkingsonderzoek

Deze publicatie is een uitgave van:
**Rijksinstituut voor Volksgezondheid
en Milieu**

Postbus 1 | 3720 BA Bilthoven

www.rivm.nl

www.rivm.nl/hieprik

Centrum voor Bevolkingsonderzoek

Het RIVM verzorgt de uitgave van deze informatie. Deze informatie is samen met de Adviescommissie metabole ziekten (van de NVK) en de Commissie deskundigheidsbevordering PNHS gemaakt. Het RIVM besteedt uiterste zorg aan actuele, toegankelijke, correcte en complete informatie. Aan de inhoud kunnen echter geen rechten worden ontleend.

© RIVM, januari 2012