



Let's talk
Hilfe und Unterstützung
Tyrosinämie

Tyrosinämie Typ 1

◀ Die wichtigsten
Informationen nach
der Diagnose ▶



Um die Lesbarkeit zu erleichtern, sprechen wir auf den nächsten Seiten nur von Tyrosinämie. Gemeint ist aber immer die Tyrosinämie Typ 1. Wenn wir von Arzt, Behandler oder Erzieher sprechen, sind selbstverständlich immer sowohl Männer als auch Frauen gemeint.

Let's talk ...

Das heißt: Wir möchten mit Ihnen über Tyrosinämie Typ 1 sprechen. Weil Sie als Eltern erfahren haben, dass Ihr Sohn oder Ihre Tochter Tyrosinämie Typ 1 hat – oder einfach, weil Sie als Angehöriger, Freund der Familie oder Erzieher in Kita oder Kindergarten daran interessiert sind, mehr über diese seltene angeborene Stoffwechselerkrankung zu erfahren.

Daher das Wichtigste gleich vorweg: Tyrosinämie Typ 1 ist heute gut und dauerhaft mit einer Kombination aus Medikament, proteinarmer Ernährung und Aminosäurenmischungen behandelbar!

Und doch steckt das Leben mit einer seltenen Erkrankung voller Herausforderungen, die den Alltag von Eltern und Kindern gleichermaßen beeinflussen.

Unser Anliegen ist es daher nicht nur, Ihnen Grundwissen über die Erkrankung selbst zu vermitteln, sondern Anregungen und Tipps für das tägliche Leben mit Tyrosinämie Typ 1 zu geben. Geholfen hat uns dabei eine Reihe von Experten, die nicht nur aus Ärzten, Kinderkrankenpflegern oder Ernährungsfachkräften bestand, sondern auch aus Eltern, die ihre ganz persönlichen Tipps gerne an Sie weitergeben.

Also: Let's talk ... über das Leben mit Tyrosinämie Typ 1!

TYROSINÄMIE TYP 1



Inhaltsverzeichnis

6	Wichtige Fakten zur Tyrosinämie	12	Was kommt auf mich zu?
7	Symptome einer unbehandelten Tyrosinämie	14	Unsere besten Tipps für Sie
8	Wieso ist Ihr Kind an Tyrosinämie erkrankt?	16	Ihr Stoffwechselteam
10	Wie Medikament, eiweißarme Ernährung und Aminosäurenmischungen zusammenwirken	18	Der Lebensmittel-Check
		20	Organisation ist alles
		22	Reisen mit Tyrosinämie



Wichtige Fakten

zur Tyrosinämie

TYROSINÄMIE ...

... wird auch als hereditäre Tyrosinämie Typ 1 (HT-1) bezeichnet. Dabei steht „hereditär“ für erblich bedingt bzw. angeboren. Weitere in der Medizin übliche Bezeichnungen sind Tyrosinose Typ 1, Hypertyrosinämie Typ 1 oder Hepatorenale Tyrosinämie Typ 1.

... ist eine sehr seltene Stoffwechselerkrankung, verursacht durch einen angeborenen Defekt des Enzyms Fumarylacetat-Hydrolase (FAH). Dieses Enzym wird zum größten Teil in der Leber produziert und ist für den Abbau des in der Nahrung enthaltenen Tyrosins zuständig. Tyrosin ist eine Aminosäure und damit ein wichtiger Bestandteil vieler Eiweiße (Proteine). Es wird sowohl mit der Nahrung aufgenommen als auch vom Körper selbst hergestellt. Bei Menschen mit Tyrosinämie ist der Abbau des Tyrosins durch das FAH-Enzym gestört. Hierdurch entstehen giftige Substanzen wie z. B. das Succinylaceton, das sowohl die Leber als auch die Nieren und die Nervenzellen schädigt.

... betrifft weltweit etwa eines von 100.000 Neugeborenen. In Deutschland leben zurzeit weniger als 100 Patienten mit Tyrosinämie.

... ist gut und dauerhaft therapierbar mit einer Kombination aus Medikament, proteinarmer Ernährung und Aminosäuremischungen.

... gehört seit dem Jahr 2018 zu den Zielkrankheiten beim Neugeborenen-Screening.

... ist in ihrem Schweregrad abhängig davon, wie stark der Defekt des FAH-Enzyms ausgeprägt ist. Grundsätzlich gilt: Je besser die körpereigene Enzymaktivität ist, d. h., je mehr das Enzym selbst arbeitet, desto milder bzw. schleichender sind die Krankheitssymptome.

... führt – wenn sie nicht behandelt wird – zu schwerwiegenden Schädigungen der Leber, der Nieren oder des zentralen Nervensystems bis hin zum Tod.

... war vor der Einführung von Nitisinon nur mit einer Lebertransplantation behandelbar bzw. heilbar.



Lebertransplantation nur in Ausnahmefällen

Durch die Einführung des Medikamentes Nitisinon ist die Lebertransplantation als Therapiemöglichkeit nur noch in wenigen Ausnahmefällen notwendig. Heute wird die Lebertransplantation nur noch eingesetzt ...

- » bei akutem Leberversagen,
- » bei Vorliegen eines Leberkarzinoms (Leberkrebs) und
- » bei Therapieresistenz, d. h. bei Nichtansprechen auf die Nitisinon-Therapie.



Symptome einer unbehandelten Tyrosinämie

Wird die Tyrosinämie nicht behandelt, kommt es durch die niedrige körpereigene Enzymaktivität zu heftigen **akuten Symptomen**.

Aufgrund der besseren körpereigenen Enzymaktivität treten **chronische Symptome** erst später auf und entwickeln sich langsamer.



DIES SIND DIE HÄUFIGSTEN SYMPTOME EINER AKUTEN FORM:

- » Trinkschwäche
- » Erbrechen
- » Durchfall
- » Fieber
- » Gelbsucht
- » blaue Flecken – auch ohne vorherige Verletzung
- » ein geschwollener Bauch
- » Müdigkeit
- » Reaktionslosigkeit
- » Atemstörungen



DIES SIND DIE HÄUFIGSTEN SYMPTOME EINER CHRONISCHEN FORM:

- » Übelkeit
- » Erbrechen
- » krampfartige Bauchschmerzen
- » ein geschwollener Bauch
- » Gewichtsverlust
- » Entwicklungs- und Wachstumsverzögerung
- » Knochenverformungen
- » eine auffällige Körperhaltung



Innerhalb einer Woche nach Behandlungsbeginn war unser Sohn wie ausgewechselt – viel ruhiger und kräftiger. Wie gut, dass die Diagnose so früh erfolgte.

Gut zu wissen:

Wird die Krankheit früh erkannt und behandelt, lassen sich alle diese Symptome vermeiden bzw. können sich diese im Laufe der Behandlung bessern.

Wieso ist Ihr Kind an Tyrosinämie erkrankt?

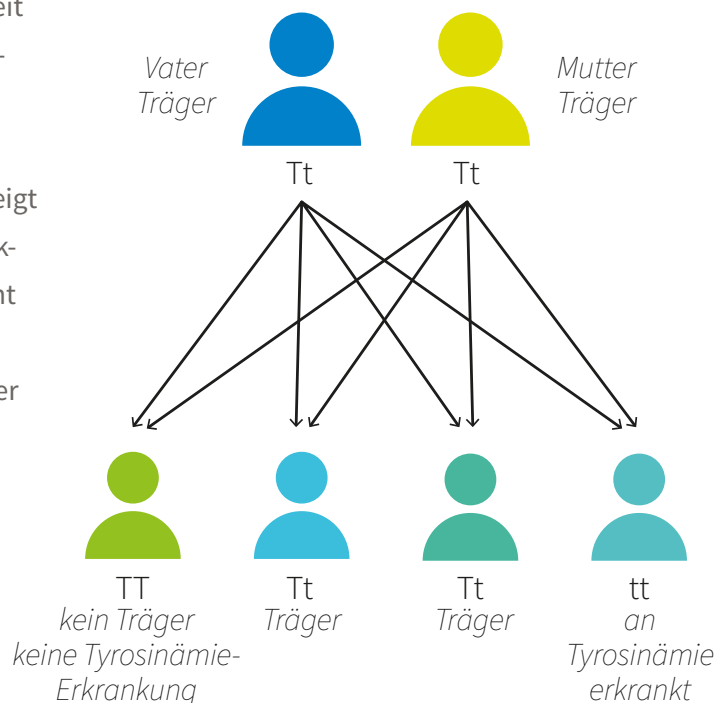
Die Tyrosinämie ist eine Erkrankung, die vererbt wird. Man sagt auch, sie ist „genetisch bedingt“. Damit die Tyrosinämie vererbt wird, muss Ihr Kind sowohl von Ihnen als auch von Ihrem Ehe-/Lebenspartner ein

defektes Gen übertragen bekommen. Das bedeutet aber auch, dass nicht jedes Ihrer Kinder zwangsläufig an einer Tyrosinämie erkrankt.

Gut zu wissen:

Wenn beide Eltern das defekte Gen haben, besteht eine Wahrscheinlichkeit von 25 Prozent, dass das Kind Tyrosinämie hat, und eine Wahrscheinlichkeit von 50 Prozent, dass es ein Träger ist. Wenn es ein Träger ist, zeigt es keine Symptome, kann die Krankheit aber weitervererben. Es besteht außerdem eine Wahrscheinlichkeit von 25 Prozent, dass das Kind weder ein Träger ist noch an Tyrosinämie erkrankt.

T = funktionierendes FAH-Gen
t = nicht funktionierendes FAH-Gen



◀ Wir wussten, dass bei unserem zweiten Kind ein Risiko von 1 : 4 bestand, dass es Tyrosinämie haben würde. Wir gingen das Risiko aber ein, weil die Krankheit behandelbar ist und unsere erste Tochter ein normales Leben führt. Unser Baby wurde sofort getestet, und wir waren sehr erleichtert, als wir hörten, dass es gesund ist – auch wenn wir jetzt schon viel besser mit der Krankheit hätten umgehen können. ▶▶

Wie Medikament, eiweißarme Ernährung und Aminosäurenmischungen zusammenwirken

Das Medikament

Das Medikament, das Ihr Kind von nun an täglich einnehmen muss, enthält den Wirkstoff Nitisinon und ist in Form von Kapseln oder auch als Suspension verfügbar. Die Suspension, d. h. das Medikament in flüssiger Form, können Sie direkt in den Mund verabreichen, wenn Ihr Kind noch keine Kapseln schlucken kann bzw. will. Nitisinon blockiert den natürlichen Abbau von Tyrosin und verhindert so die Bildung bzw. Ansammlung von giftigen Substanzen im Körper. Dadurch wird Ihr Kind symptomfrei und die Prognose für eine normale Entwicklung verbessert sich.

Wenn Ihr Kind heranwächst, ändert sich die Dosierung von Nitisinon. Je größer es wird, desto mehr muss Ihr Kind einnehmen. Die übliche Dosis liegt zu Beginn der Therapie zwischen 1 mg und 2 mg Nitisinon pro Kilogramm Körpergewicht, aufgeteilt auf ein bis zwei Dosen. Bei jüngeren Kindern wird empfohlen, die Dosis jeweils morgens und abends zu verabreichen. Bei Kindern ab 20 Kilogramm Körpergewicht kann die Tagesdosis auf einmal gegeben werden. Bekommt Ihr Kind die Suspension, erfolgt die Umrechnung folgendermaßen:
20 kg: 20 mg geteilt durch 4 = 5 ml Suspension.
Bitte sprechen Sie dies aber immer auch mit Ihrem behandelnden Arzt ab!

7 kg: 7 mg täglich



Baby

20 kg: 20 mg täglich



Kind

35 kg: 35 mg täglich



älteres Kind

Auch wenn die Tyrosinämie noch nicht heilbar ist, so kann sie doch gut behandelt werden.

Aminosäuren-mischungen

Um hohe Tyrosinspiegel im Blut zu vermeiden, braucht Ihr Kind eine proteinarme Ernährung, die nur wenig Tyrosin und Phenylalanin enthält. Das bedeutet, dass es Nahrungsmittel, die viel natürliches Eiweiß enthalten, nicht zu sich nehmen kann. Da Kinder jedoch Eiweiß brauchen, um zu wachsen und sich gesund zu entwickeln, müssen die fehlenden Proteine ersetzt werden. Dies wird durch die Einnahme von Aminosäuremischungen erreicht. Diese Mischungen enthalten alle wichtigen Aminosäuren – außer Tyrosin und Phenylalanin. Außerdem sind sie mit Vitaminen, Spurenelementen und Mineralien angereichert.

Babys werden die Aminosäuremischungen zusammen mit der speziellen Säuglingsnahrung verabreicht. Ältere Kinder erhalten sie als Getränk, Pulver zum Anrühren oder in Tablettenform, normalerweise auf drei bis vier gleich große Portionen pro Tag aufgeteilt.

Eiweißarme Ernährung

Wenn jedoch durch die Gabe von Nitisinon das Tyrosin nicht mehr abgebaut wird und über die Nahrung weiterhin Phenylalanin (eine Aminosäure, die im Körper zu Tyrosin umgewandelt wird) bzw. Tyrosin in den Körper gelangt, kommt es zu einer schädigenden Erhöhung der Tyrosinkonzentration im Blut. Um die Tyrosinspiegel im Blut niedrig zu halten, muss sich Ihr Kind daher unbedingt an eine eiweißarme Ernährung halten!

Diese Ernährung basiert auf Nahrungsmitteln, die einen niedrigen Eiweißgehalt haben. Welche Nahrungsmittel Ihr Kind gar nicht oder nur in geringen Mengen essen sollte, erfahren Sie über die Diätassistentin in Ihrem Behandlungszentrum und auf den Seiten 18–19.

Was kommt auf mich zu?

Wenn Sie erfahren, dass Ihr Kind eine seltene Krankheit hat, sind Sie natürlich erst einmal sehr besorgt. Wir beantworten hier Ihre Fragen zur Tyrosinämie und zur Behandlung.



WIRD SICH MEIN BABY NORMAL ENTWICKELN?

Die meisten Babys, bei denen die Krankheit früh festgestellt und sofort mit der Behandlung begonnen wird, entwickeln sich wie jedes andere Kind auch. Laufen, Sprechen und Essen sollten nicht beeinflusst sein. Manche Kinder haben jedoch Verhaltensauffälligkeiten oder Konzentrationsschwierigkeiten.



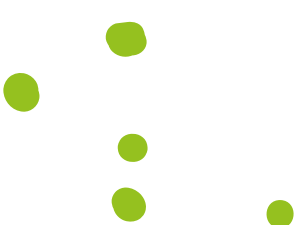
SCHÄDIGT DIE TYROSINÄMIE DIE LEBER MEINES BABYS?

Wenn mit der Behandlung der Tyrosinämie direkt nach der Geburt Ihres Babys begonnen wurde, ist die Gefahr einer Leberschädigung gering. Zur Sicherheit werden jedoch regelmäßige Bluttests gemacht; außerdem wird die Leber auf Anzeichen einer Schädigung untersucht. Ihr Arzt wird Sie informieren, falls sich bei diesen Untersuchungen Probleme ergeben.



KANN ICH STILLEN?

Es gibt keinen Grund, nicht zu stillen. Denn obwohl zu viel Protein Ihrem Kind schadet, braucht es dennoch eine gewisse Menge, um sich normal entwickeln zu können, und in der Muttermilch sind diese Proteine enthalten. Ihr Arzt wird Ihnen zusätzlich eine tyrosinfreie Säuglingsnahrung verschreiben, mit der Sie Ihr Baby füttern können. Geben Sie Ihrem Baby zuerst diese tyrosinfreie Säuglingsnahrung und stillen Sie es danach, bis es satt ist. Ihr Arzt wird Ihnen sagen, wie Sie am besten vorgehen.





? WIE BEKOMMT MEIN BABY ALLE WICHTIGEN NÄHRSTOFFE?

Ihr Baby bekommt alle Nährstoffe, die es braucht, über die Muttermilch bzw. über die Säuglingsnahrung und die spezielle tyrosinfreie Säuglingsnahrung. Mit der Muttermilch oder der Säuglingsnahrung erhält es genug Proteine, um sich gesund zu entwickeln. Weil es aber nur eine begrenzte Menge an Protein zu sich nehmen darf, benötigt es zusätzlich noch die tyrosinfreie Säuglingsnahrung, die alles enthält, was Ihr Baby braucht – außer Tyrosin und Phenylalanin (eine weitere Aminosäure). Wenn Ihr Baby größer wird, passt Ihr Arzt die Menge an normaler Milch und tyrosinfreier Milch entsprechend an.

? WIE OFT MÜSSEN WIR ZUM ARZT?

Im Allgemeinen ist es so, dass Ihr Kind im ersten Jahr nach der Diagnose häufiger im Behandlungszentrum untersucht wird, um überprüfen zu können, ob die Therapie gut wirkt oder wie sich Ihr Kind entwickelt. Danach werden die Zeitabstände wieder etwas länger und pendeln sich meist zwischen drei und sechs Monaten ein. Da jedes Behandlungszentrum die Zeitabstände individuell festlegt, sollten Sie Ihren Arzt direkt danach fragen. Bei diesen Terminen werden Gewicht, Größe und Entwicklung Ihres Kindes überprüft sowie Blut und Leber untersucht. Ihr Arzt wird Sie auch über alles informieren, was Sie wissen müssen, z. B. wie Sie am besten abstillen, und alle Ihre Fragen beantworten.

? WARUM SO VIELE BLUTTESTS?

Sie müssen zu Hause regelmäßige Bluttests durchführen, um die Tyrosinspiegel Ihres Kindes zu überprüfen. Mit diesen Bluttests werden die Tyrosinspiegel bestimmt, und darauf basierend passt Ihre Diätassistentin die Nahrung Ihres Kindes an. Anfangs müssen diese Bluttests häufiger durchge-

führt werden – Sie gewöhnen sich sicher schnell daran, vor allem, wenn Sie sich vor Augen halten, wie wichtig diese Tests für die Gesundheit Ihres Kindes sind. Ihr Arzt wird Ihnen zeigen, wie Sie am einfachsten Blut entnehmen, und bald werden Sie in der Lage sein, das selbst zu tun.

? WOHER WEISS ICH, OB DAS MEDIKAMENT WIRKT?

Leider können Sie Ihrem Baby nicht ansehen, ob die Medikation wirkt. Deshalb ist es so wichtig, dass regelmäßige Bluttests durchgeführt werden und dass Sie alle Arzttermine einhalten. Nur so kann Ihr Arzt überprüfen, ob es Ihrem Baby wirklich gut geht.

? WAS, WENN MEIN BABY KRANK WIRD?

Vergessen Sie nicht, dass alle Babys mal krank sind und dass die meisten Krankheiten nichts mit Tyrosinämie zu tun haben. Sprechen Sie mit Ihrem Arzt, wenn Sie trotzdem besorgt sind. Er kann Ihnen sagen, was zu tun ist, wenn Ihr Kind wirklich krank sein sollte.

? IST TYROSINÄMIE HEILBAR?

Tyrosinämie ist eine angeborene Erkrankung, die nicht völlig geheilt werden kann. Die Patienten müssen ihr Leben lang auf eine besondere Ernährung achten, Aminosäurenmischungen und Medikamente einnehmen und regelmäßig zum Arzt gehen.

? IST DIE LEBENSERWARTUNG MEINES KINDES VERKÜRZT?

Die Behandlung der Tyrosinämie funktioniert sehr gut. Wenn Ihr Kind gut auf die Medikamente reagiert und den Behandlungsplan befolgt, wird es sehr wahrscheinlich eine normale Lebenserwartung haben.





Unsere besten Tipps für Sie

Es ist normal, dass Sie Fragen und Bedenken zum Behandlungsplan und zur Entwicklung Ihres Babys haben. Unser Elterngremium erzählt von seinen Sorgen und dem Umgang damit.



ICH HABE MIR SORGEN GEMACHT, WAS MEIN BABY ESSEN DARF.

„Als ich mit der Entwöhnung begann, hatte ich Angst, ich könnte meinem Baby etwas Falsches zu essen geben.“

SO HABE ICH ES GESCHAFFT:

„Ich habe mit dem Stoffwechselteam gesprochen, das mir erklärt hat, welche Lebensmittel in Ordnung sind und was ich vermeiden soll. Sie empfahlen mir ein Kochbuch mit eiweißarmen Rezepten. Außerdem fand ich es praktisch, Gläschen mit Babynahrung zu kaufen, da dort immer genau draufsteht, wie viel Eiweiß enthalten ist, und ich es so nicht schätzen musste.“



ICH HABE MIR SORGEN GEMACHT, OB ICH DEN BEHANDLUNGSPLAN EINHALTEN KANN.

„Es gab so viele Dinge, an die ich denken musste – die Arzttermine, Medikamente, Aminosäurenmischungen, spezielle Milch und eiweißarme Lebensmittel. Ich hatte Angst, dass ich etwas Wichtiges vergessen könnte.“

SO HABE ICH ES GESCHAFFT: „Ich habe mir die Verantwortung mit meinem Mann geteilt. Wir haben Listen geschrieben, um nichts zu

vergessen, z. B. Medikamente aus der Apotheke zu holen, und haben versucht, die Aufgaben aufzuteilen. Wenn man alles alleine macht, wird es schnell zu viel.“



ICH HABE MIR SORGEN GEMACHT, OB SICH MEIN BABY NORMAL ENTWICKELN WÜRD.

„Als meine Tochter Ihre Diagnose bekam, konnte ich mir kaum vorstellen, wie ihre Zukunft aussieht. Ich hatte Angst, dass die Krankheit ihr Wachstum beeinflussen würde. Ich wollte wissen, ob sie gehen und sprechen lernen würde und ob sie zur Schule gehen und studieren könnte.“

SO HABE ICH ES GESCHAFFT: „Ich habe so viel in Erfahrung gebracht, wie ich konnte. Vor den Arztterminen schrieb ich alle meine Fragen auf, um nichts zu vergessen. Außerdem notierte ich mir während der Arzttermine alles Wichtige. Ich machte mir bewusst, dass sie alle Chancen hat, gesund und glücklich aufzuwachsen, wenn ich nur darauf achte, dass sie ihre Medikamente und die Aminosäurenmischungen bekommt und sich an ihre eiweißarme Ernährung hält. Jetzt ist sie 11, kommt gut in der Schule zurecht und ist Kapitän ihres Fußballvereins.“



? ICH HABE MIR SORGEN GEMACHT ÜBER DIE BLUTTESTS.

„Am Anfang hasste ich es, meiner Tochter Blut abzunehmen, weil ihr das wehtat. Ich weinte und zitterte jedes Mal.“

SO HABE ICH ES GESCHAFFT: „Ich habe dann das Stoffwechselteam um Hilfe gebeten. Sie haben mir klargemacht, dass die Bluttests unverzichtbar waren, um die Tyrosinspiegel meiner Tochter im Auge zu behalten und so sicherzustellen, dass sie genug Medizin und Eiweiß bekam, was ihr das Leben retten konnte. So fielen mir die Bluttests leichter – und inzwischen sind sie zur Routine geworden.“

? ICH HABE MIR SORGEN GEMACHT, OB DIE MEDIKAMENTE WIRKEN.

„Immer, wenn es meiner Tochter schlecht ging, hatte ich Angst, es könnte an der Tyrosinämie liegen und dass ihre Medikamente nicht mehr wirken würden.“

SO HABE ICH ES GESCHAFFT: „Ich habe mir klargemacht, dass der Behandlungsplan meine Tochter gesund hält. Die regelmäßigen Untersuchungen in der Klinik zeigten mir, dass es ihr gut ging und dass sie normal wuchs. Wenn ich dennoch Angst hatte, sie könnte krank sein, habe ich das Stoffwechselteam angerufen und um Rat gefragt.“

? ICH HABE MIR SORGEN GEMACHT, WENN ANDERE AUF MEIN BABY AUFPASSEN SOLLTEN.

„Ich habe wieder angefangen zu arbeiten, als meine Tochter sechs Monate alt war und sie in die Kita kam. Ich hatte Angst, dass die Erzieherinnen ihr etwas zu essen geben könnten, das ihr schaden würde.“

SO HABE ICH ES GESCHAFFT: „Ich habe nach einer Kita gesucht, der ich vertrauen konnte. Wenn man ein krankes Kind hat, sollte man nicht die nächstgelegene Kita nehmen, sondern diejenige, bei der man ein gutes Gefühl hat. Ich habe das Essen und die Getränke meiner Tochter dorthin gebracht und wusste, dass immer jemand aufpassen würde, wenn es Essen gab. Außerdem habe ich die Erzieherinnen immer sofort informiert, wenn sich am Zustand meiner Tochter oder bei ihrer Ernährung etwas geändert hatte, z. B. die Menge der Säuglingsmilch.“

? ICH HABE MIR SORGEN GEMACHT ÜBER DIE RICHTIGE LEBENSMITTELAUSWAHL.

„Am Anfang fand ich es schwierig, das Thema Eiweißgehalt zu verstehen und zu wissen, wie viel Eiweiß mein Sohn zu sich nehmen durfte. Die Ernährungsregeln schienen sehr kompliziert zu sein.“

SO HABE ICH ES GESCHAFFT: „Bis ich genau wusste, welche Lebensmittel Eiweiß enthalten, habe ich in Listen nachgesehen, in denen stand, wie viel Eiweiß bestimmte Lebensmittel enthalten. Unser Arzt gab uns viele Informationen, z. B. Listen mit erlaubten Lebensmitteln und eiweißarmen Lebensmitteln aus dem Supermarkt.“

? ICH HABE MIR SORGEN GEMACHT, WIE ICH MEIN KIND VON VERBOTENEN LEBENSMITTELN FERNHALTEN KANN.

„Sobald mein Sohn anfang zu krabbeln, war es schwierig, ihn von Dingen fernzuhalten, die er nicht essen durfte.“

SO HABE ICH ES GESCHAFFT: „Ich habe verbotene Lebensmittel außerhalb seiner Reichweite aufbewahrt. Wenn es zwischen durch etwas zu essen gab, habe ich aufgepasst, dass er und seine Schwester nur erlaubte Sachen wie z. B. Möhren bekommen – so war es nicht schlimm, wenn er etwas aß, das seine Schwester fallen gelassen hatte. Wenn wir woanders gegessen haben, habe ich sein Essen einfach mitgenommen; so musste ich mir keine Sorgen darüber machen, was er essen sollte.“

Ihr Stoffwechselteam



In Deutschland gibt es zahlreiche Behandlungszentren für Stoffwechselerkrankungen, die meist in größeren (Universitäts-)Kliniken zu finden sind. Hier wird Ihr Kind vom Zeitpunkt der Diagnosestellung bis ins Erwachsenenalter von einem Behandlungsteam aus verschiedenen Fachärzten, Kinderkrankenschwestern und Diätassistentinnen behandelt und begleitet. Darüber hinaus gibt es noch einige andere Fachkräfte, die Ihnen als Ansprechpartner für spezielle Fragen zur Seite stehen.

Einige Zentren bieten auch spezielle Sprechstunden für erwachsene Patienten an, sodass eine langfristige und kompetente Betreuung gewährleistet werden kann.

Wichtig ist, dass Sie sich mit Ihrem Kind in Ihrem Behandlungszentrum wohl und gut betreut fühlen und dass Sie Vertrauen zu den Behandlern haben. Sollte dies aus irgendeinem Grund nicht so sein, kann Ihnen die Patientenorganisation VfASS e. V. (www.vfass.de) weiterhelfen. Ggf. unterstützt Sie auch Ihr niedergelassener Kinderarzt bei der Suche nach einem alternativen Zentrum.

1

Kinderarzt

In einem Stoffwechselzentrum arbeiten meist mehrere Kinderärzte, die sich auf das Thema Stoffwechsel Erkrankungen bei Kindern spezialisiert haben. Sie sind für die Behandlung und Therapiebegleitung, wie z. B. Blutkontrollen, eventuelle Dosisanpassungen des Medikaments und vieles andere, Ihres Kindes zuständig und können Ihnen alle Fragen rund um die Therapie beantworten.



2

Diätassistentin

Diätassistentinnen informieren Sie über alles, was Sie über die besondere Ernährung Ihres Kindes wissen müssen. Sie können alle Ihre Fragen zu proteinfreien und proteinarmen Nahrungsmitteln und zu den Aminosäuremischungen beantworten. Außerdem erstellen Diätassistentinnen genaue Essenspläne für Ihr Kind. So wissen Sie immer, wie viel Eiweiß Ihr Kind essen darf. Auch hilfreiche Tipps rund um das Thema Kochen und eiweißarme Kochrezepte können Sie von ihnen bekommen.



3

Kinderkrankenschwester

Krankenschwestern oder Krankenpfleger kümmern sich um Ihr Kind, wenn es z. B. nach der Diagnose zur Einstellung auf das Medikament oder bei Komplikationen auf der Station liegen muss.



4

Psychologin

Die Psychologen im Behandlungsteam führen bei Ihrem Kind regelmäßig Entwicklungstests durch und beurteilen die körperliche und geistige Entwicklung. Sie sind darüber hinaus Ansprechpartner für Sie, wenn es aufgrund der Erkrankung innerhalb der Familie oder Ihres Umfeldes zu Problemen kommt.



Der Lebensmittel-Check



FREIE NAHRUNGSMITTEL

Manche Nahrungsmittel enthalten wenig oder gar kein Protein und werden daher als „freie“ Nahrungsmittel bezeichnet. Ihr Kind kann diese Nahrungsmittel jederzeit essen. Dies sind z. B. die meisten Obstsorten, viele Gemüsesorten, Pflanzenöle, Butter, Tomatensauce, einige Süßigkeiten, Marmelade und Honig.

Für viele Lebensmittel aus dem Supermarkt, die Ihr Kind nicht essen darf (z. B. Pasta, Milch, Kekse, Brot und Schokolade), gibt es Ersatz von Firmen, die sich auf die Herstellung von proteinarmen Varianten dieser Nahrungsmittel spezialisiert haben. Einige dieser Firmen bieten ihre eiweißarmen Speziallebensmittel im Supermarkt um die Ecke oder auch im Internet an, d. h., Sie können die Lebensmittel bequem von zuhause aus bestellen. Fragen Sie Ihren Arzt oder Ihre Diätassistentin, wenn Sie die Namen dieser Firmen wissen wollen.

NAHRUNGSMITTEL NACH DEM AMPELSYSTEM

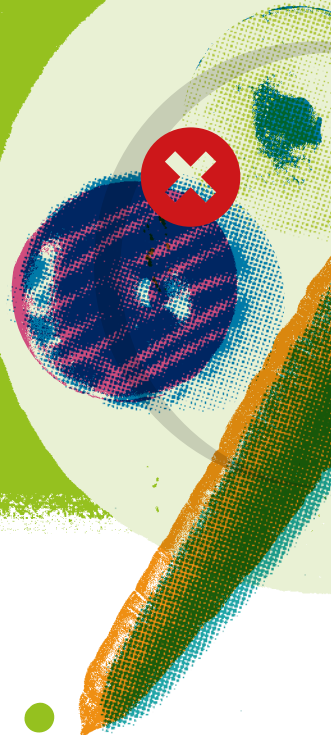
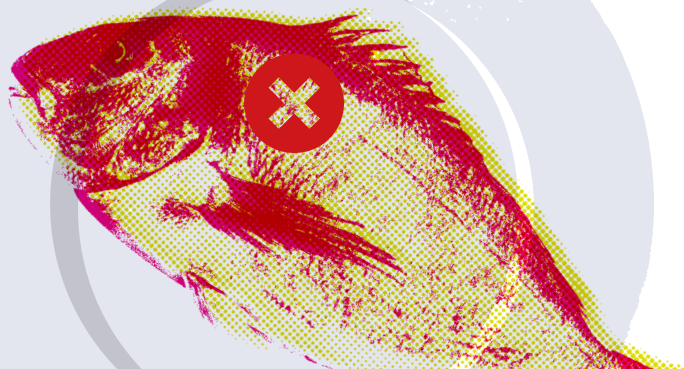
Bei der Tyrosinämie werden Nahrungsmittel in die Kategorien geeignete, bedingt geeignete und ungeeignete Lebensmittel eingeteilt. Am leichtesten zu merken ist dies über das Ampelsystem:



ROT steht für ungeeignete Lebensmittel. Hierbei handelt es sich vor allem um Nahrungsmittel tierischen Ursprungs, die einen deutlich zu hohen Eiweißgehalt haben.

Beispiele:

- ★ Fleisch
- ★ Wurst
- ★ Fisch
- ★ Meeresfrüchte
- ★ Eier
- ★ Milch und Milchprodukte
- ★ Nüsse
- ★ Hülsenfrüchte
- ★ Soja
- ★ Süßigkeiten mit mehr als vier Gramm Eiweiß pro 100 Gramm



GELB steht für bedingt geeignete Lebensmittel, die einen mittleren Eiweißgehalt haben und in geringen Mengen verzehrt werden dürfen.

Beispiele:

- ★ Getreideprodukte
- ★ Kartoffeln
- ★ Reis
- ★ Frischkäse
- ★ Sahne
- ★ Schmand
- ★ Crème fraîche

GRÜN steht für geeignete Lebensmittel, d. h. für Lebensmittel mit niedrigem oder keinem Eiweißgehalt, von denen mengenmäßig sehr viel gegessen werden darf.

Beispiele:

- ★ Obst
- ★ Gemüse
- ★ eiweißarme Speziallebensmittel (Backwaren, Mehle, Teigwaren, Milchersatz)
- ★ Hafer- und Reismilch
- ★ Streich- und Zubereitungsfette
- ★ Zucker und zuckerreiche Lebensmittel ohne Milch, Getreide, Nüsse, Schokolade, Gelatine
- ★ Honig
- ★ Marmelade
- ★ süße Getränke und Säfte



Lebensmittel, die viel Zucker enthalten, wie z. B. Schokolade, Säfte oder sonstige

Süßigkeiten, haben zwar oft einen geringen Eiweißanteil, sind aber für Ihr Kind nicht gesund. Bitte nur ein bis zwei Portionen (eine Portion = eine Handgröße Ihres Kindes) pro Tag essen lassen!

Organisation ist alles



Der Alltag mit Tyrosinämie will gut organisiert sein: Der Zeitplan für die regelmäßige Einnahme von Nitisinon und den Aminosäurenmischungen muss eingehalten, die eiweißarme Ernährung eingekauft

und zubereitet werden, Kontrolltermine und Untersuchungen Ihres Kindes müssen geplant und vorbereitet werden. Einfach ist das nicht immer, eine echte Herausforderung! Aber: Je früher Sie damit beginnen, Ihr Kind in diese Aufgaben mit einzubinden, desto einfacher wird es Ihr Kind haben, wenn es älter wird.

Vielleicht helfen Ihnen gerade am Anfang die folgenden Tipps, um ein wenig Routine zu bekommen:

ERSTELLEN SIE EINEN TAGESPLAN.

Schreiben Sie Ihren täglichen Behandlungsplan (mit der aktuellen Dosierung und der Häufigkeit der Einnahme) auf. So können Sie sich Schritt für Schritt daranhalten und die einzelnen Punkte abhaken, wenn sie erledigt sind, bis der Tagesablauf zur Routine gehört.

Legen Sie zu bestimmten Tageszeiten bestimmte Rituale fest; so sollen z. B. Medikament und die Aminosäurenmischungen immer direkt zum Frühstück eingenommen werden, oder es wird immer zu einer bestimmten Uhrzeit zu Mittag gegessen.

BINDEN SIE IHRE FAMILIE MIT EIN.

Eine der wichtigsten Fähigkeiten eines Managers ist es, delegieren zu können. Sie können und müssen nicht alles allein machen! Binden Sie Ihren Ehe-/Lebenspartner und die Geschwister mit ein. Delegieren Sie einige der vielen alltäglichen Aufgaben – und das müssen nicht nur diejenigen sein, die mit der Versorgung Ihres Kindes zu tun haben.

FÜHREN SIE EINEN „TYROSINÄMIE-KALENDER“.

Schreiben Sie alle wichtigen Termine für Ihr Kind in einen Kalender, so z. B. die Termine für Bluttests (in der Klinik oder zu Hause), Untersuchungen im Stoffwechselzentrum oder beim Augenarzt.

Sie können natürlich auch den alten Papierkalender gegen die moderneren digitalen Möglichkeiten, wie z. B. die Gründung einer WhatsApp-Gruppe innerhalb der Familie oder Kalender-Apps, austauschen. So hat jeder alle anstehenden Termine im Überblick und man kann sich gegenseitig daran erinnern.



Ich bin eigentlich ein sehr gut organisierter Mensch. Als meine Tochter aber mit sieben Monaten aus dem Krankenhaus nach Hause kam und ich die unterschiedlichen Mengen ihrer Säuglingsnahrung abwiegen musste, daran denken sollte, ihr zweimal am Tag ihre Medikamente zu geben und regelmäßig einen Bluttest zu machen, hatte ich furchtbare Angst, etwas falsch zu machen. Aber ich musste es lernen, es ging ja um meine Tochter – und ich schaffte es. Jetzt, wo ich es seit fünf Jahren mache, ist es zur Selbstverständlichkeit geworden. Der Schlüssel dazu ist, Routine darin zu bekommen.

Reisen mit Tyrosinämie

Auch wenn Sie ein Kind haben, das sich an besondere Essensregeln halten und regelmäßige Medikamente nehmen muss, sollten Sie ab und zu aus den eigenen vier Wänden kommen. Ein Tapetenwechsel tut nicht nur Ihrem Kind, sondern auch Ihnen selbst gut! Außerdem ist es wichtig, dass Ihr Kind genauso wie andere gesunde Kinder im Kindergarten oder in der Schule von seinen Ferien erzählen kann.

Beachten Sie einfach ein paar Dinge – und schon kann die Reise losgehen!

★ Hotel oder Ferienwohnung?

Bei Freunden oder Verwandten zu übernachten oder aber eine Ferienwohnung mit Kochmöglichkeit macht es meist einfacher, für Ihr Kind zu kochen, als die Übernachtung im Hotel.

★ Für Reisen außerhalb der EU

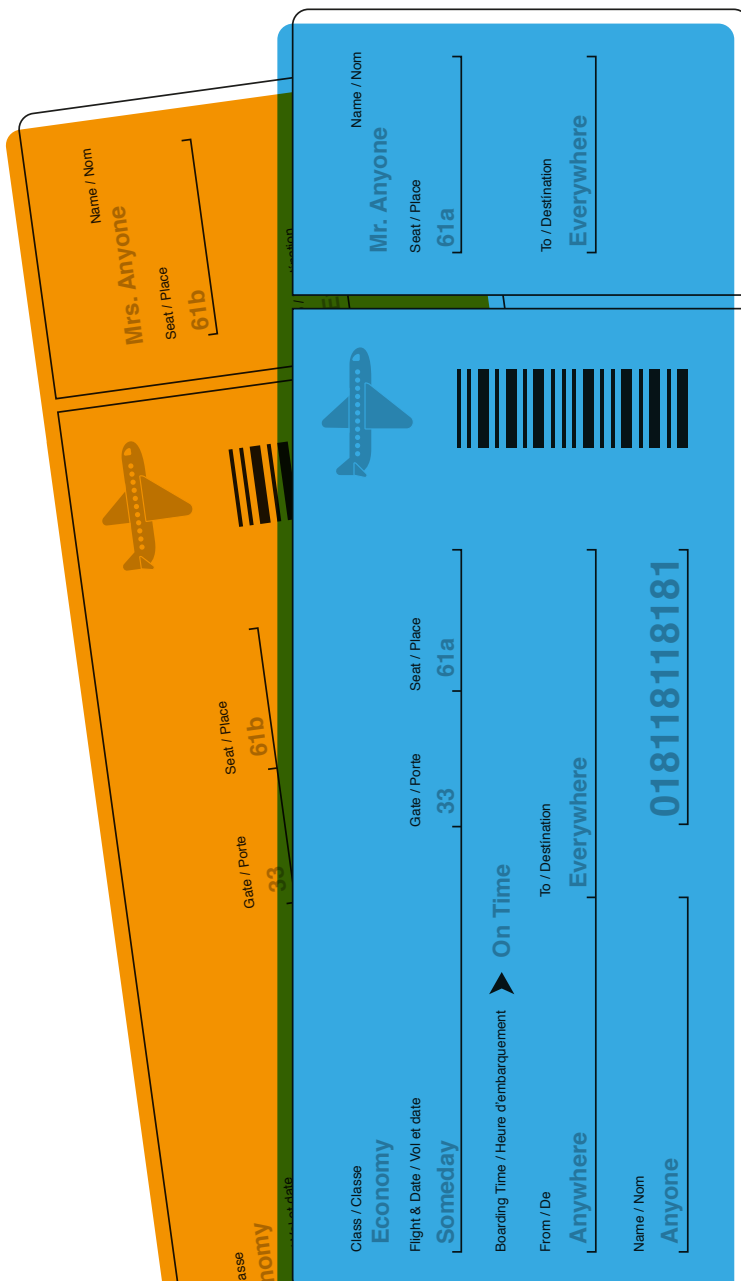
Bitten Sie Ihren Arzt, ein Schreiben aufzusetzen, in dem die Krankheit Ihres Kindes und die notwendige Behandlung erklärt werden. Wenn Sie die EU verlassen, brauchen Sie ein solches Schreiben, damit Sie mit den Medikamenten, den Aminosäurenmischungen und den speziellen Nahrungsmitteln durch den Zoll kommen. Bewahren Sie eine Kopie dieses Schreibens in Ihrem Koffer auf, falls Ihr Handgepäck verloren gehen sollte.

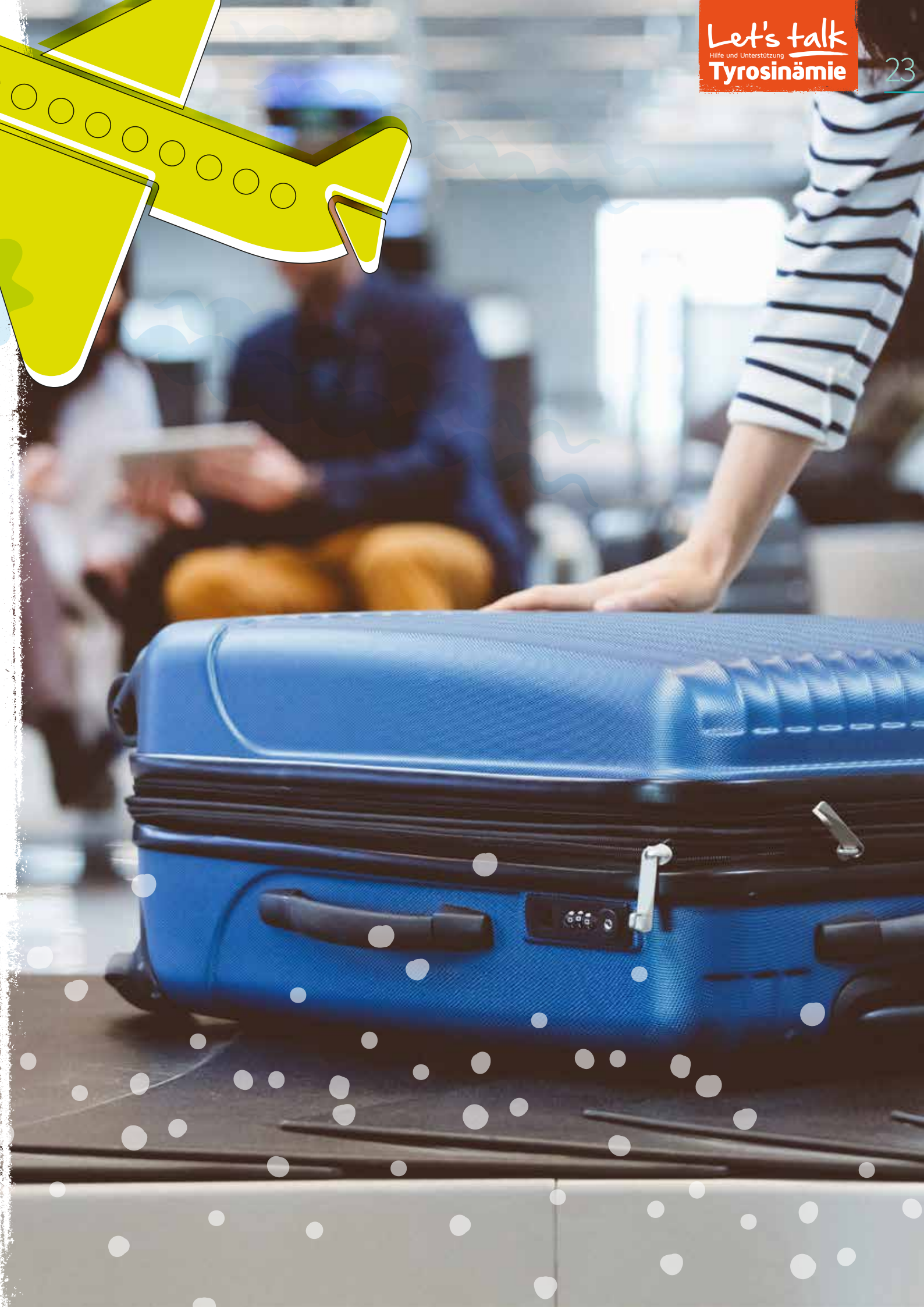
★ Die Versorgung im Ausland sicherstellen

Achten Sie darauf, genügend Aminosäurenmischungen, proteinarme Nahrungsmittel und Nitisinon dabeizuhaben, und kalkulieren Sie mögliche Verzögerungen ein. Sie sollten auch für die ersten Tage nach Ihrer Rückkehr aus dem Urlaub zuhause ausreichend versorgt sein.

★ Aufbewahrung und Transport

Transportieren Sie das Medikament und die Aminosäurenmischungen für Ihr Kind in der Originalverpackung in Ihrem Handgepäck. Zusätzlich sollten Sie beides auch in Ihrem Koffer mitnehmen – für den Fall, dass das Handgepäck verloren geht. Nitisinon kann für maximal zwei Monate bei bis zu 25 °C aufbewahrt werden. Wenn es unterwegs sehr warm wird (über 25 °C), sollten Sie Medikament und Aminosäurenmischungen in einer Kühltasche aufbewahren.





AMINOSÄUREN

Aminosäuren sind Bausteine der Proteine. Es gibt essenzielle (lebensnotwendige) und nicht essenzielle Aminosäuren. Essenzielle Aminosäuren müssen mit der Nahrung aufgenommen werden, da der menschliche Körper sie nicht in ausreichender Menge selbst herstellen kann.

Nicht essenzielle (bedingt lebensnotwendige) Aminosäuren können aus anderen Aminosäuren im Körper gebildet werden. So kann z. B. Tyrosin aus der essenziellen Aminosäure Phenylalanin gebildet werden.

DIAGNOSE

Wenn Ihr Arzt aufgrund von Krankheitszeichen und Untersuchungsergebnissen entscheidet, was Ihrem Kind fehlt.

ENZYM

Ein Protein, das im Körper chemische Reaktionen beschleunigen kann.

FAH

Die Abkürzung für Fumarylacetacetat-Hydrolase, das Enzym, das bei Menschen mit Tyrosinämie nicht richtig arbeitet.

GENETIK

Die Wissenschaft über den Einfluss der Gene auf Wachstum und Gesundheit.

METABOLIT

Substanz, die bei Stoffwechselvorgängen des Organismus als Abbauprodukt entsteht.

NITISINON

Der Wirkstoff des Medikamentes zur Behandlung von Tyrosinämie.

NTBC

Ein anderer Ausdruck für Nitisinon.

PHENYLALANIN

Eine von 20 Aminosäuren; Phenylalanin wird im Körper zu Tyrosin umgewandelt.

PROGNOSE

Voraussichtlicher Verlauf (z. B. einer Erkrankung).

PROTEIN

Ein wichtiger Nährstoff (Eiweiß), der den Körper mit Aminosäuren versorgt, die wichtig für Wachstum und Gesundheit sind.

STOFFWECHSEL

Stoffwechsel ist ein Überbegriff für alle chemischen Prozesse in unserem Körper. Diese dienen dem Aufbau und der Erhaltung von Körpersubstanz und der Aufrechterhaltung der Körperfunktionen. Besonders wichtig für den Stoffwechsel sind die Enzyme.

SUCCINYLLACETON

Eine gefährliche Substanz, die im Körper gebildet wird, wenn Tyrosin nicht vollständig abgebaut bzw. aufgespaltet werden kann.

SUSPENSION

Stoffgemisch aus einem fein verteilten, nicht löslichen Feststoff in einer Flüssigkeit.

TOXISCH

Giftig oder durch Gifte bedingt.

TYROSINÄMIE

Eine genetisch bedingte Stoffwechselstörung, bei der der Körper Tyrosin nicht vollständig abbauen kann.

TYROSIN

Eine der 20 Aminosäuren, aus denen Protein besteht.

ZENTRALES NERVENSYSTEM

Die Gesamtheit von Gehirn und Rückenmark und den damit verbundenen Nervenbahnen.



Quellenangaben Fotos:

S. 12: Jennemarie _photocase.com/photocase.de; S. 13: GeniusKp/istockphoto.com; S. 14: Wiktory/istockphoto.com; S. 15: Mara Zemgaliete/fotolia.com;
S. 16: yurolaitsalbert/fotolia.com, Yuri_Arcurs/iStockphoto.com; S. 17: kupicoo/istockphoto.com; S. 20: Geber86/istockphoto.com; S. 23: izusek/istockphoto.com

Let's talk

Hilfe und Unterstützung

Tyrosinämie