

## Информация для пациента

### Тирозинемия I типа

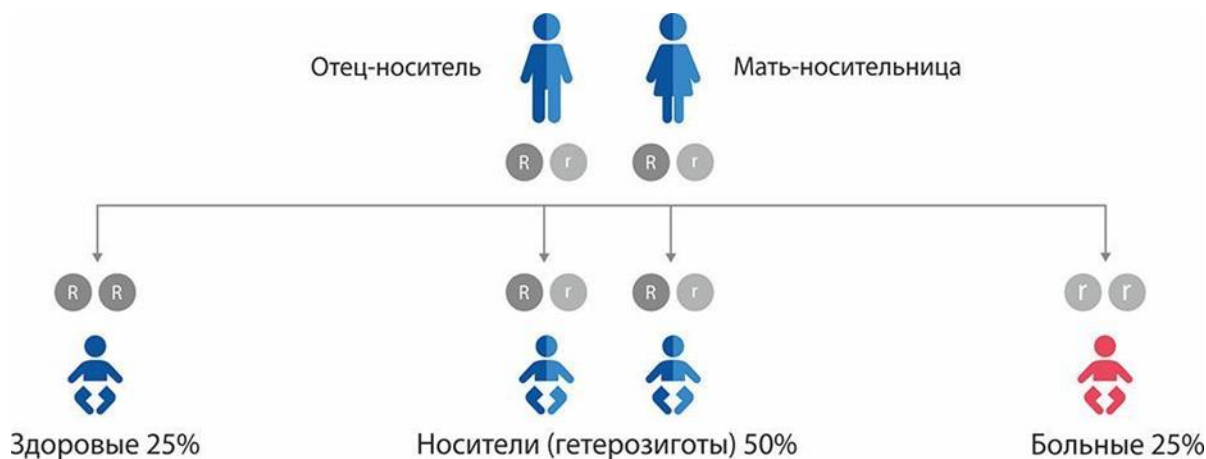
**Тирозинемия I типа** – это наследственное заболевание, характеризующееся нарушением метаболизма аминокислоты тирозин и проявляющееся интоксикацией продуктами ее обмена, поражением печени, почек, центральной нервной системы.

**Острая форма тирозинемии I типа** проявляется в первые недели/месяцы жизни фебрильной лихорадкой, рвотой, диареей, обезвоживанием, желтухой с увеличением размеров печени и селезенки, острым желудочно-кишечным кровотечением, задержкой развития, специфическим «капустным» запахом тела.

**Хроническая тирозинемия I типа** протекает с преимущественным поражением печени (циррозом), почек, с тирозинемическими кризами, которые сопровождаются лихорадкой, рвотой, интоксикацией, кардиомиопатией и провоцируются приемом белковой пищи. При хронической тирозинемии отмечается задержка роста, на 3-4 года отстает физиологическая смена зубов, задерживается костный возраст. При отсутствии своевременной диагностики и лечения прогноз заболевания серьезный.

### Как наследуется тирозинемия?

Тирозинемия 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 больного ребенка в семье, где уже есть больные дети, составляет 25% на каждую беременность.



Все семьи с тирозинемией 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.

### Как устанавливается диагноз тирозинемии?

В рамках расширенного неонатального скрининга методом tandemной масс-спектрометрии выявляют повышение концентрации сукцинилацетона в крови. Также довольно часто у новорожденных с наследственной тирозинемией Iго типа наблюдается повышение уровня тирозина. Пороговые значения сукцинилацетона, применяемые при неонатальном скрининге, варьируют от 1,29 до 10 мкмоль/л в разных странах.

Подтверждающая диагностика включает анализ органических кислот для выявления повышенной экскреции сукцинилацетона, а также молекулярно-генетическое исследование.

### **Лечение**

После установления диагноза назначается терапия заболевания с использованием препарата, который препятствует образованию токсических продуктов обмена тирозина и диетотерапии, характеризующейся ограничением в рационе белка и применением специализированных смесей аминокислот. Лечение проводится под строгим контролем врача. Крайне важно четко выполнять все назначения по приему лекарственных препаратов и соблюдению диеты, назначенных врачом.

Региональный медико-генетический центр ГАУЗ ЧОДКБ

Адрес: г. Челябинск, ул. Блюхера 42а, 1 корпус

Телефон: +7 (351) 232 79 94

Электронная почта: [mgk@odkb74.ru](mailto:mgk@odkb74.ru)