



Давай
поговорим
о тирозинемии

Жизнь с тирозинемией

«Простое руководство
по тирозинемии,
лечению
и специальной диете»»

Здравствуйте и добро пожаловать!

У вас в руках книга «Жизнь с тирозинемией». Она предназначена для родителей детей, страдающих наследственной тирозинемией типа 1, или HT1 (для простоты будем называть ее просто «тирозиномия»).

Это серьезный стресс – узнать, что у вашего ребенка редкое заболевание. Возможно, у вас есть множество сомнений и вопросов. Родители, с которыми мы разговаривали, замечают, что вопросы появляются всегда. Это не зависит от того, сколько лет ребенку – новорожденный ли он или уже подросток, который много лет живет со своей болезнью. Книга «Жизнь с тирозинемией» – ваше основное руководство. Она будет полезна всем родителям, вне зависимости от возраста ребенка. На ваши вопросы отвечают люди, которые знают о тирозинемии больше всех – врачи-специалисты, медицинские сестры и родители, у которых, как и у вас, ребенок страдает тирозинемией.

Надеемся, что книга будет вам полезна.

Сумайра Малик, специалист по клинической психологии





Как пользоваться книгой

Эта книга – ваше руководство по основным вопросам, вне зависимости от того, сколько лет вашему ребенку.

Помните,
что вы всегда
можете вернуться
к прочитанному

КНИГА СОДЕРЖИТ:

- * Информацию о тирозинемии и о диете, которую вашему ребенку нужно соблюдать
- * Краткие списки «разрешенных» и «запрещенных» продуктов
- * Советы, как разговаривать о тирозинемии с окружающими
- * Идеи о наиболее эффективном взаимодействии с врачами

О чем эта книга?

- | | |
|--|--|
| <p>6 О тирозинемии
Эксперты отвечают на ваши вопросы</p> <hr/> <p>8 Путь к диагнозу
Мы рассказываем, как ставится диагноз «тирози́немия»</p> <hr/> <p>10 Лечение
Все о лекарствах, диете и заменителях белка</p> <hr/> <p>13 Словарик медицинских терминов
Объясняем некоторые «врачебные» слова</p> | <p>14 Как соблюдать диету и режим лечения
Эксперты и родители дают советы</p> <hr/> <p>17 Помните, что доза изменится
Как принимать лекарство, когда ребенок подрастет</p> <hr/> <p>18 О низкобелковой диете
Подробно о том, что может и что не может есть ваш ребенок</p> <hr/> <p>21 Еда в радость!
Краткий список «разрешенных» продуктов</p> |
|--|--|

УПРАВЛЯЙ ТИРОЗИНЕМИЕЙ

Познакомьтесь с нашей командой родителей

Помните, что вы не одни. Наша команда родителей знает, как это – растить ребенка, страдающего наследственной тирозинемией 1 типа. В этой книге вы найдете советы от них и слова поддержки.



- 22 Разговор с окружающими**
Как рассказать о тирозинемии окружающим людям
- 25 Как справиться с перепадами настроения?**
Как помочь себе
- 26 Ваша команда специалистов**
Роль каждого специалиста
- 28 Эффективное взаимодействие с врачами**
Как получить максимум от каждого посещения врача?
- 30 Кто еще может вам помочь?**
Люди, которые могут оказать вам поддержку
- 32 О чем следует помнить, собираясь в путешествие**
Прочтите это, прежде чем отправиться в поездку

- 34 Как справиться с тревогой**
Эксперты и родители о том, как бороться с сомнениями и страхами
- 37 Два простых перекуса**
Несколько рецептов простых, но вкусных блюд
- 38 Ваш карманный справочник по продуктам**
Полезный список «запрещенных», «разрешенных» и «возможных» продуктов
- 40 Для заметок**
Сюда вы можете записать любую информацию

Фазилат Иссат, мама Закийи (3 года); тирозинемия выявлена в 2,5 месяца.

«Лучший совет от врача, который я услышала при первом разговоре о болезни Закийи: «Продолжайте верить в нее». Эти слова помогают нам каждый день. Мы просто помним, что тирозинемия лечится»

Лаура, мама Грейс (5 лет); тирозинемия выявлена в возрасте 5,5 месяца.

«Когда Грейс поставили диагноз, нам нужно было запомнить множество вещей – лекарства, белковые заменители, диета... Но мы освоились на удивление быстро. Теперь все это – просто часть нашей обычной жизни»

Сара и Брайан Тэйлор, родители Грейс (11 лет); тирозинемия выявлена в 3 недели.

«Мы не позволяем себе забыть о личности Грейс и не хотим, чтобы болезнь в чем-то ограничивала ее. С Грейс мы ведем себя так, как будто она здорова. Наша дочь живет полноценной жизнью, как и все одиннадцатилетние дети»

Анни Уолш, мама Сэма (12 лет); тирозинемия выявлена в 3 месяца.

«Благодаря диете Сэма наша семья стала питаться более правильно. Мы едим много овощей, а моя четырнадцатилетняя дочь Сиера любит перекусывать кусочками моркови или фруктами»

Сара Флауэрс, мама Джейка (16 лет); тирозинемия выявлена в 5 месяцев.

«В первое время мы часами изучали этикетки на продуктах, искали нужные ингредиенты, составляли меню и думали, что будет есть Джейк, когда мы не дома. Но потом это стало так просто!»

О тирозинемии

на самые распространенные
вопросы отвечает

Патрик МакКиернан, педиатр-консультант
и специалист по заболеваниям печени



ЧТО ТАКОЕ ТИРОЗИНЕМИЯ?

Тирозинемия – это редкое заболевание, при котором организм не усваивает вещество «тирозин», поступающее с пищей. Другое название этой болезни – наследственная тирозинемия типа 1 (или HT1). Тирозин – одна из 20 аминокислот, из которых состоят белки. У большинства людей есть специальный фермент, фумарилацетатгидролаза (или FAH), который расщепляет тирозин. Но при тирозинемии 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 и почки. Иногда поражаются головной мозг и нервы, соединяющие головной и спинной мозг (то есть центральная нервная система).



В ЧЕМ ПРИЧИНА ТИРОЗИНЕМИИ?

При тирозинемии ген, который отвечает за синтез FAH, отсутствует или работает неправильно. Поэтому люди, страдающие тирозинемией, не могут расщеплять тирозин, который поступает с белковой пищей. Тирозинемия – это генетическое заболевание. Оно передается ребенку от родителей, если оба родителя имеют дефектный ген.



КАК ЧАСТО ОНА ВСТРЕЧАЕТСЯ?

Тирозинемия встречается очень редко. Во всем мире на 100 000 детей рождается 1 ребенок с тирозинемией. Мальчики и девочки болеют одинаково часто.



КАКОВЫ СИМПТОМЫ ТИРОЗИНЕМИИ?

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 (животик ребенка кажется немного опухшим), синяки, желтуха (кожа становится желтоватой) и носовые кровотечения. Без лечения может развиваться опасная для жизни печеночная недостаточность.



ЧЕМ ОНИ ВЫЗВАНЫ?

Когда организм не расщепляет тирозин, он накапливается в крови. В печени, почках и центральной нервной системе из тирозина образуется токсическое вещество – сукцинилацетон. Это означает, что без лечения тирозинемия может привести к повреждению печени и почек, а также головного мозга (что проявляется, например, трудностями в учебе).



КАК ЛЕЧИТСЯ ТИРОЗИНЕМИЯ?

Хорошая новость – уровень тирозина в крови можно контролировать. Пожизненная лекарственная терапия в сочетании с диетой и заменителями белка markedly снижают риск развития клинических симптомов при тирозинемии.

1 Для лечения тирозинемии назначают препарат **Орфадин**, который нужно принимать ежедневно. Его дозу устанавливает врач. Этот препарат содержит вещество под названием «нитизинон». Нитизинон блокирует расщепление тирозина раньше, чем из него начинают образовываться вредные вещества. Но тирозин все равно остается в крови. Поэтому вашему ребенку нужно соблюдать специальную диету с низким содержанием тирозина и фенилаланина (другая аминокислота, которая превращается в тирозин).



Более подробную
информацию о диете и
лечении вы найдете
на странице 14

2 **Заменители белка** принимают каждый день. Маленьким детям дают специальные смеси, белковые добавки для детей более старшего возраста выглядят как паста или напиток. Они содержат все аминокислоты, кроме тех, которые организм не усваивает (тирозин и фенилаланин). Кроме того, они содержат витамины и минералы, необходимые для здорового роста.

3 **При тирозинемии** детям нужна специальная диета, которая содержит строго определенное количество тирозина и фенилаланина (в организме фенилаланин превращается в тирозин). Сразу после того как у ребенка выявили тирозинемия, ему назначают специальную смесь без тирозина и фенилаланина. В дополнение к такой смеси новорожденным дают немного грудного молока или обычной смеси (сколько именно, вам посоветует врач). Когда ребенок станет старше, врач расскажет, как лучше вводить прикорм и как переходить на твердую пищу.

? ПОЧЕМУ МОЙ РЕБЕНОК ЗАБОЛЕЛ ТИРОЗИНЕМИЕЙ?

Тирозинемия развивается в том случае, если ребенок унаследовал дефектный ген от обоих родителей. Ребенок, который унаследовал неправильно работающий ген только от одного родителя, становится носителем заболевания. Такие дети не имеют симптомов тирозинемии.

? ПОТРЕБУЕТСЯ ЛИ МОЕМУ РЕБЕНКУ ТРАНСПЛАНТАЦИЯ ПЕЧЕНИ?

До создания препарата Орфадин 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 иммуносупрессантами). Если диагноз поставлен рано и вы соблюдаете

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.

? МОЖЕТ ЛИ МОЙ РЕБЕНОК ВЕСТИ ОБЫЧНУЮ ЖИЗНЬ?

Да. После того как диагноз установлен, стабильный уровень тирозина и сукцинилацетона в крови поддерживается с помощью лекарственной терапии, диеты и заменителей белка. Это значит, что ваш 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.

Побочные эффекты

Если у вашего ребенка появились побочные эффекты при применении препарата Орфадин, незамедлительно сообщите об этом своему лечащему врачу. Это касается побочных эффектов, даже тех, которые не перечислены в инструкции по применению препарата Орфадин.



От первых симптомов до подтверждения диагноза



ПЕРВЫЕ ПРИЗНАКИ

Тирозинемия часто проявляется тяжелыми симптомами в первые месяцы жизни (ваш доктор может назвать это «острая форма»). Каждый случай индивидуален, но наиболее часто дети с тирозинемией плохо набирают вес, раздражительны, у них могут отмечаться лихорадка, диарея, тошнота, часто живот увеличен в размерах за счет увеличения печени, наблюдаются синяки на коже, частые носовые или другие кровотечения. 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 >6 мес и старше. Первыми признаками обычно являются тошнота, диарея, увеличение живота (он выглядит «опухшим»). Также у таких детей наблюдаются сниженная масса тела и признаки рахита.



ЧТО ДЕЛАЕТ ВРАЧ

Если ребенок теряет в весе и у него увеличена печень (живот при этом выглядит немного «опухшим»), врачи в больнице берут анализы мочи и крови, а также исследуют состояние печени. Диагноз тирозинемии подтверждается, когда в крови или моче обнаруживают опасные производные тирозина (сукцинилацетон). Кроме того, нужно убедиться, что фермент под названием ГАН в печени недостаточно активен.



«В течение нескольких недель четырехмесячная Грейс упорно теряла в весе. Мы заметили, что ее кожа стала желтоватой, а из губ и носа легко начинала идти кровь. Семейный врач сказал, что беспокоиться не о чем, но я отказалась уходить, пока он полностью не осмотрит Грейс. Когда врач увидел ее непропорционально большой живот, он сразу же отправил нас в отделение неотложной помощи.»

Лаура, мама Грейс (5 лет)

«После рождения у Закийи не было никаких проблем со здоровьем, но в два месяца у нее внезапно пошла кровь из носа. Семейный врач сказал, что, возможно, это связано с простудой. Несколько недель мы ходили по врачам. Наконец у Закийи взяли анализ мочи. Вскоре после этого нам позвонили и попросили немедленно приехать в больницу.»

Фазилат, мама Закийи (3 года)

«Однажды трехнедельная Грейс не какала 27 часов. Когда она наконец сделала это, мы увидели, что ее спина и ягодицы ярко-красного цвета. Семейный врач предположил, что проблема – в крови Грейс, и отправил нас в отделение неотложной помощи. Там нам сказали, что причина – обычный запор, но Сара, моя жена, чувствовала, что что-то не так, и настояла, чтобы у Грейс взяли анализ крови. Мы поехали домой. Однако вскоре нам позвонил семейный врач и попросил как можно быстрее вернуться в больницу.»

Брайан, папа Грейс (11 лет)

«Грейс подключили к кислородным аппаратам. В носу у нее была трубочка, а в венах ног и рук – капельницы с жидкостью, поскольку Грейс была обезвожена. Я не понимала, что происходит, но мне было невыносимо видеть ее в таком состоянии.»

Лаура, мама Грейс (5 лет)

«Закийе сделали все нужные анализы. Врачи запретили кормить ее грудным молоком. Резкое прекращение кормления грудью стало самым трудным для нее и для меня.»

Фазилат, мама Закийи (3 года)

«В какой-то момент Сэма перевели в больницу, где было специализированное отделение, занимающееся болезнями печени. Врач считал, что Сэму потребуется трансплантация.»

Анни, мама Сэма (12 лет)

Чтобы узнать
о лечении
тирози́немии,
переверните
страницу



В ОЖИДАНИИ ДИАГНОЗА

«Поскольку тирозинемия встречается очень редко, консультации специалистов и уточнение диагноза могут занять несколько дней, – говорит Ники Мамфорд, медицинская сестра клиники метаболических нарушений. Знать, что ваш ребенок серьезно болен, но не знать, что именно произошло, – это крайне тяжело для родителей».



ПОДТВЕРЖДЕНИЕ ДИАГНОЗА

«Большинство родителей, которые узнают, что их ребенок болен тирозинемией, никогда не слышали о такой болезни. Сначала они чувствуют облегчение от того, что теперь врачи знают, в чем дело. Но затем многие ощущают страх перед будущим», – говорит Ники.



«Грейс госпитализировали во вторник. Диагноз ей поставили в четверг, после множества анализов. И даже когда выяснилось, что у Грейс тирозинемия, только один врач во всей больнице что-то знал об этой болезни.»

Сара Тэйлор, мама Грейс (11 лет)

«Сначала врачи подозревали у Грейс лейкемию. Это было очень страшно, но в итоге диагноз не подтвердился. Слово «тирози́немия» напугало меня не меньше – ведь раньше я даже не слышала о такой болезни.»

Лаура, мама Грейс (5 лет)

«Когда врачи сделали Джейку ультразвуковое исследование живота, они обнаружили, что печень и селезенка увеличены, а почки срослись вместе. Мы очень испугались.»

Сара Флауэрс, мама Джейка (16 лет)

«Узнав диагноз, мы вздохнули с облегчением – хотя бы стало ясно, с чем мы имеем дело. Назвать причину – первый шаг к решению проблемы.»

Сара Тэйлор, мама Грейс (11 лет)

«После того как Закийе поставили правильный диагноз и назначили необходимые препараты, мы увидели, что ее состояние улучшается, и немного успокоились.»

Фазилат, мама Закийи (3 года)

«Через неделю после начала лечения Джейк преобразился, он как будто стал здоровее и сильнее. Правильный диагноз очень много значил для этого улучшения.»

Сара Флауэрс, мама Джейка (16 лет)

Лечение

Здесь вы найдете объяснение, как работает комбинация «лекарственная терапия, специальная диета и заменители белка».

1 Основные принципы лечения

«Лечение тирозинемии необходимо начать как можно скорее после появления первых симптомов. В противном случае увеличивается риск серьезного поражения печени и почек, а также проблем с головным мозгом, спинным мозгом и нервами – то есть неврологических проблем, – говорит Патрик МакКиернан, педиатр-консультант и специалист по заболеваниям печени. – Лечение тирозинемии – это ежедневный прием лекарства (Орфадин) и заменителей белка, а также специальная диета, которую придется соблюдать всю жизнь. Кроме того, дома вы будете делать простые анализы крови, чтобы контролировать уровень тирозина. Это необходимо для того, чтобы врачи могли подобрать правильную диету и дозу препарата. Сначала кажется, что этого очень много, но вас будут поддерживать специалисты».

2 Лекарство, которое принимает ваш ребенок

Препарат Орфадин содержит активное вещество нитизинон. Капсулы Орфадина белые, с черной гравировкой (NTBC и доза – 2 мг, 5 мг или 10 мг), содержат белый или желтоватый порошок. При тирозинемии аминокислота тирозин расщепляется не так, как в норме (аминокислоты – это «кирпичики», из которых состоят белки). В результате в организме накапливаются вредные вещества. Орфадин блокирует расщепление тирозина, и эти вещества не образуются. Но тирозин все равно остается в крови. Поэтому вашему ребенку нужно соблюдать специальную диету, чтобы уровень тирозина в крови был низким. Врач скажет, как часто нужно принимать Орфадин. Важно четко

выполнять рекомендации врача. Ребенок растет, и количество всех веществ в организме изменяется, поэтому не удивляйтесь, что врач будет корректировать дозу лекарства. Орфадин обычно принимают два раза в день – один раз утром и один раз вечером.

3 Если вы пропустили прием препарата

Если вы пропустили прием препарата, не принимайте двойную дозу. Обратитесь к врачу! «После одной пропущенной дозы вы не заметите никаких проблем, но, пожалуйста, сообщите врачу о случившемся, – говорит Коллетт Стайнфорт, специализированная медицинская сестра. – Потребуется сделать дополнительный анализ крови, чтобы понять, изменился ли уровень тирозина. Если ребенок регулярно забывает принять препарат, нам лучше встретиться и вместе поговорить о том, почему так важно вовремя принимать лекарство. Кроме того, есть несколько простых способов бороться с подобной забывчивостью».

4 Как помогает специальная диета

Тирозин накапливается в организме, поэтому даже во время приема Орфадина необходимо соблюдать специальную диету. Ее основа – продукты с низким содержанием тирозина и фенилаланина. Такую диету еще называют низкобелковой, она помогает контролировать уровень тирозина в крови. Тирозин и фенилаланин содержатся в белках, поэтому, чтобы в организме не накапливалось слишком много тирозина, вашему ребенку следует избегать пищи, богатой белком.



ВЫ ЗНАЛИ?

«Если ребенок еще не научился проглатывать капсулы Орфадина, откройте их и смешайте порошок с небольшим количеством воды или смеси. Делайте это непосредственно перед приемом препарата».

Ники Мамфорд, специализированная медицинская сестра

* Ребенок МОЖЕТ без ограничений есть пищу, не содержащую белка или содержащую его в очень небольших количествах. Такие продукты называют «разрешенными». Это большинство фруктов и овощей, сахар и различные масла – например, яблоки, бананы, грибы и мед (а также множество других продуктов, см. страницы 18 и 21 и список в конце книги).

* Ребенок МОЖЕТ без ограничений есть особые низкобелковые продукты: хлеб, макароны, крупы, супы, пирожные и печенье. Эти продукты изготавливают специальные компании. Поговорите с врачом о том, где их можно купить. Например, вы можете заказать такие продукты в аптеке или получить их с доставкой на дом.

* Ребенок МОЖЕТ в небольших количествах есть обычную пищу с низким содержанием белка – это так называемые «белковые исключения». Примеры таких продуктов – крупы, картофель, сладкая кукуруза и рис. Диетолог расскажет вам о ежедневных нормах этих продуктов (нормы зависят от возраста ребенка и меняются, когда он становится старше). Кроме того, вас научат отмерять правильные порции.

Побочные эффекты

Если у вашего ребенка появились побочные эффекты при применении препарата Орфадин, незамедлительно сообщите об этом своему лечащему врачу. Это касается побочных эффектов, даже тех, которые не перечислены в инструкции по применению препарата Орфадин.



ВЫ ЗНАЛИ?

«Важно сообщать врачу о прививках или о плохом самочувствии ребенка, особенно если у него началась тошнота или диарея. Все это может изменить концентрацию тирозина в крови».

Ники Мамфорд, специализированная медицинская сестра

Более подробную
информацию о диете и
лечении вы найдете
на странице 18

Еда, которую следует избегать: мясо, рыба, сыр, яйца, молоко, бобовые, орехи, обычный хлеб и макароны.

Еда, которую ребенок может есть в ограниченных количествах: картофель, рис, крупы, горох и сладкая кукуруза. Эти продукты называют «белковыми исключениями».

«На первый взгляд список запрещенных продуктов кажется длинным. Но помните, что есть много низкобелковых продуктов, которые ребенок может есть без ограничений: специальные макароны и хлеб, пицца, фрукты, овощи и сладости, – говорит диетолог Анне Дэли. – Важно помнить, что список разрешенных продуктов тоже большой – просто посмотрите на него».

Чтобы узнать больше о запрещенных и разрешенных продуктах, обратитесь к страницам 18 и 21 и ознакомьтесь со списком, приведенным в конце книги.

5 Зачем нужны заменители белка?

Орфадин блокирует превращение тирозина во вредные вещества. Но при этом тирозин накапливается в крови и может повредить здоровью ребенка. Чтобы уровень тирозина в крови оставался невысоким, необходима диета с низким содержанием тирозина и фенилаланина – то есть нужно исключить продукты, богатые белком. Но белок необходим ребенку для нормального роста. С пищей белок практически не поступает, поэтому его необходимо заменить. Для этого используют специальные заменители белка или белковые добавки.

«Малыши получают все аминокислоты (кроме тирозина и фенилаланина), а также необходимые для роста витамины и минералы из специальной смеси для детского питания, – говорит Анне. – В более старшем возрасте вместо смеси используют заменители белка, которые бывают жидкими или в виде пасты».

6 Что можно есть вашему ребенку

После того как диагноз тирозинемии установлен, ребенку начинают давать особую, специально разработанную смесь. Она содержит все аминокислоты (кроме тирозина и фенилаланина), а также витамины и минералы, необходимые для нормального роста и развития. Когда ребенок станет старше и вы задумаетесь о введении прикорма (обычно это происходит в возрасте 6 месяцев), обратитесь к диетологу – он поможет вам ввести в рацион ребенка правильные продукты в правильное время.

7 Насколько здоровым будет ребенок

Если уровень тирозина в крови хорошо контролируется, ваш ребенок не будет отличаться от ровесников. Его единственной особенностью останется рацион питания, а также ежедневный прием лекарства и пищевых добавок.

8 Узнайте больше

Чтобы узнать больше, обратитесь к специалистам, которые помогают вам. Вы также можете пообщаться с родителями детей, у которых поставлен диагноз «тирозинемия», задать вопросы и поделиться своими сомнениями.



Словарик

медицинских терминов

Краткое объяснение некоторых слов,
которые употребляет ваш доктор

- **АМИНОКИСЛОТЫ** – «кирпичики», из которых состоят белки.
- **ЦЕНТРАЛЬНАЯ НЕРВНАЯ СИСТЕМА** – головной мозг и нервы, которые соединяют головной мозг со спинным.
- **ДИАГНОЗ** – когда врач на основании симптомов и признаков решает, что именно нарушено в организме.
- **ФЕРМЕНТЫ** – белки, с помощью которых в организме идут химические реакции.
- **ГАН** – сокращенное название фумарилацетатгидролазы (фермента, который отсутствует при тирозинемии).
- **ГЕНЕТИКА** – наука о том, как гены влияют на рост и развитие организма.
- **МЕТАБОЛИЗМ** – внутренние «часы» организма, которые поддерживают его нормальное состояние.
- **НИТИЗИНОН** – активный ингредиент препарата, который назначают при тирозинемии.
- **НТВС** – сокращенное название препарата, который назначают при тирозинемии.
- **ОРФАДИН** – торговое название препарата, который назначают при тирозинемии.
- **ФЕНИЛАЛАНИН** – одна из 20 аминокислот, составляющих белки; превращается в организме в тирозин.
- **БЕЛКИ** – важные питательные вещества; они состоят из цепочки аминокислот, которые необходимы для роста и поддержания здоровья.
- **СУКЦИНИЛАЦЕТОН** – вредное вещество, которое образуется при высокой концентрации тирозина в крови.
- **ТИРОЗИНЕМИЯ** – генетическое заболевание, при котором организм не может расщеплять тирозин.
- **ТИРОЗИН** – одна из 20 аминокислот, составляющих белки; у людей, страдающих тирозинемией, невозможно расщепление тирозина.



Как соблюдать диету и режим лечения



Вашему ребенку очень важно принимать лекарство и заменители белка, а также соблюдать диету. Без лечения ребенок рискует серьезно заболеть. Но иногда это кажется невыносимым. «Многие родители пугаются, когда узнают о заменителях белка, лекарствах и запрещенных продуктах, – говорит клинический психолог-консультант Шауна Керней. – Помните, что специалисты всегда готовы поддержать вас и помочь». Возможно, вам будут полезны эти практические рекомендации...

СОСТАВЛЯЙТЕ ПЛАН ДНЯ

Кажется, что привыкнуть к новому распорядку сложно, и еще сложнее начать. Специалист по клинической психологии Сумайра Малик советует записывать дневную схему лечения (включая дозы препаратов и заменителей белка) и следовать ей пошагово, вычеркивая то, что уже сделано.

Например:

8.00: Завтрак и 1 капсула Орфадина

9.00: Заменитель белка

12.00: Обед

13.00: Заменитель белка

17.00: Ужин и 1 капсула Орфадина

18.00: Заменитель белка

БУДЬТЕ ОРГАНИЗОВАННЫ

1 Храните все, что связано с лечением ребенка (препараты, медицинские карты, смесь для искусственного вскармливания, заменители белка, низкобелковые продукты, таблицы веса), в одном шкафчике.

2 Раз в неделю составляйте меню для всей семьи, в том числе и для ребенка с тирозинемией. Регулярно проверяйте, что осталось в холодильнике, морозильной камере и шкафчиках, – возможно, какие-то низкобелковые продукты нужно заказать или купить.

3 Держите список важных номеров (например, телефоны специалистов-медиков) рядом с телефоном. Так вы сможете легко найти нужный номер, когда у вас появится вопрос или вам нужно будет заказать препарат.

БУДЬТЕ ПОДГОТОВЛЕННЫ

Иногда вы не можете приготовить специальную еду для ребенка – например, если вы слишком устали. Убедитесь, что ваша семья и дети знают несколько простых и быстрых рецептов (например, консервированный суп и низкобелковый хлеб, низкобелковые макароны и баночка подходящего специального соуса, замороженный или предназначенный для микроволновой печи картофель фри и салат). Вы можете заранее готовить еду – например, низкобелковый овощной соус или соус-карри – и замораживать ее порциями, а потом есть с низкобелковыми макаронами или рисом. Другая хорошая идея – всегда иметь в шкафчике достаточно низкобелковых продуктов, которые легко готовить (супы, макароны или основа для пиццы).

Как справиться с кризисом 1 года?

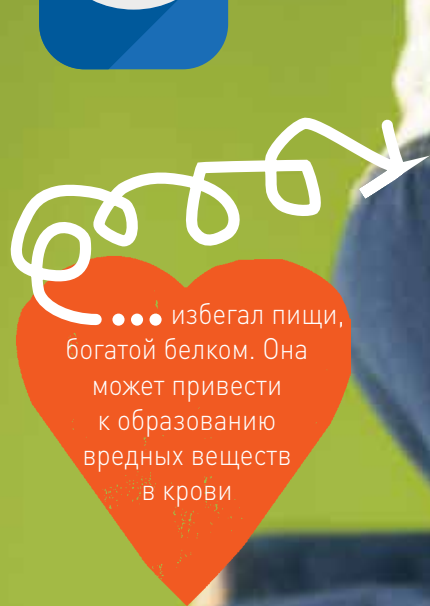
Когда ребенок болен тирозинемией, у вас появляются дополнительные тревоги, касающиеся его развития и поведения. «Любые изменения или проблемы очень легко списать на болезнь, – объясняет Сумайра Малик. – Но важно помнить, что кризис 1 года может быть трудным для любого родителя, а не только для родителей детей, больных тирозинемией».

«Годовалые дети начинают вести себя иначе по многим причинам, – продолжает Сумайра. – Иногда их беспокоят изменения в жизни – например, переезд в новый дом или адаптация к детскому саду. Плохое настроение и раздражительность могут служить способом для привлечения внимания, а также быть признаком усталости, голода или плохого самочувствия. Когда вы тревожны или подавлены, ребенок копирует ваши эмоции и ведет себя нехарактерным образом».

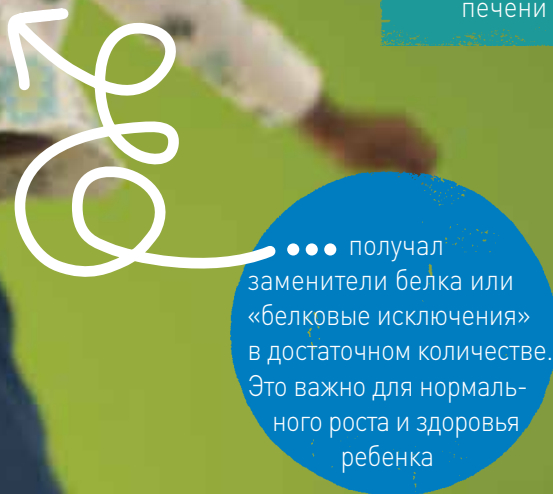
Если что-то в поведении и развитии ребенка беспокоит вас или вам трудно справляться с возрастными трудностями, поговорите с вашим врачом и детским психологом: они могут дать полезные советы.



Очень важно,
чтобы ребенок...



... избегал пищи,
богатой белком. Она
может привести
к образованию
вредных веществ
в крови



... получал
заменители белка или
«белковые исключения»
в достаточном количестве.
Это важно для нормаль-
ного роста и здоровья
ребенка

... принимал
Орфадин. Этот
препарат блокирует
образование
вредных веществ,
повреждающих
печень, почки
и головной мозг.
Прием Орфадина
также уменьшает
риск развития рака
печени



ЗАПИСЫВАЙТЕ ДАТУ И ВРЕМЯ КАЖДОГО ВИЗИТА
Специалисты будут тщательно следить за состоянием вашего ребенка в течение всей его жизни. Отмечайте в календаре даты каждого визита в больницу или к окулисту, выделяйте их одинаковыми цветами – так, чтобы ничего не пропустить.

Записывайте следующее:

* **Анализ крови:** каждую неделю, каждые две недели или каждый месяц (в зависимости от возраста ребенка и от того, насколько стабилен уровень тирозина) необходимо брать анализ крови. Цель – поддерживать уровень тирозина в пределах 200-400 мкмоль/л, а фенилаланина – 40-100 мкмоль/л.

* **Беседы с врачом:** после каждого анализа крови вам сообщат его результаты, то есть концентрацию тирозина и фенилаланина в крови ребенка. В зависимости от них врач решит, следует ли изменять диету.

* **Советы окулиста:** высокие уровни тирозина в крови могут привести к проблемам со зрением. Поэтому при тирозинемии ребенку необходимо посещать окулиста два раза в год.

* **Посещения больницы:** ваш ребенок будет проходить полное обследование в больнице не реже чем раз в полгода. После этого врач может изменить лечение. Во время обследования берутся анализы крови – врач проверяет, насколько хорошо лечение подходит вашему ребенку, нет ли побочных эффектов. Кроме того, он убеждается, что ребенок получает все необходимые питательные вещества. Также в больнице выполняют ультразвуковое исследование или МРТ, чтобы исключить поражение печени.



Простые советы
о том, как планировать
встречи с врачами.
на стр. 29



Как измерять уровень белка

Каждый день ваш ребенок может есть немного белковой пищи. Врач объяснит вам, какие продукты считаются «белковыми исключениями» и какого размера должны быть порции. Ведите пищевой дневник и записывайте в него все белковые продукты, которые ел ребенок.

Иногда Закийя не сразу соглашается принять лекарство (мы смешиваем порошок с водой и даем его в ложечке) и заменитель белка – это похожая на молоко жидкость, которую нужно пить три раза в день. Если Закийя отказывается, я стараюсь не сердиться и просто даю ей еще немного времени. Мы сидим на диване, разговариваем или читаем книжки. В конце концов Закийя всегда принимает лекарство

Фазилат, мама Закийи (3 года)

Помните, что доза изменится

С ростом ребенка доза Орфадина увеличивается. Чтобы рассчитать ее, нужно знать рост и вес. Поэтому не реже чем раз в полгода ребенка взвешивают и измеряют его рост. Когда рост замедляется (обычно это происходит в старшем подростковом возрасте), контроль будет происходить реже. Врач скажет вам, как часто нужно приходить на прием.

Обычно суточная доза Орфадина составляет от 1 до 2 мг на килограмм массы тела. Суточную дозу делят на два приема (один раз утром и один раз вечером). В зависимости от потребностей ребенка врач может изменить дозу Орфадина.

Новорожденный
(масса тела 7 кг)

Ребенок
(5–6 лет)

Старший ребенок
(около 11 лет)

7 кг – 7 мг



20 кг – 20 мг



35 кг – 35 мг



Врач внесет в рецепт нужные изменения и скажет вам, нужно ли увеличивать дозу. Ребенок будет по-прежнему принимать лекарство два раза в день – изменится лишь количество препарата. Если у вас появились вопросы, обязательно обратитесь к врачу.



О низкобелковой диете



Во время приема Орфадина ребенок должен соблюдать специальную диету с низким содержанием тирозина и фенилаланина. Она необходима, чтобы поддерживать оптимальный уровень тирозина в плазме крови.

ЧЕТЫРЕ ПРАВИЛА НИЗКОБЕЛКОВОЙ ДИЕТЫ

1. Исключить продукты с высоким содержанием белка.
2. Ежедневно принимать заменители белка, необходимые для здорового роста и развития.
3. Употреблять определенное количество «белковых исключений» в день.
4. Включать в рацион достаточно продуктов с низким содержанием белка.

КАКИЕ ПРОДУКТЫ СОДЕРЖАТ МНОГО БЕЛКА?

Вашему ребенку нельзя употреблять высокобелковые продукты, поскольку в них содержится слишком много тирозина и фенилаланина. К таким продуктам относятся:

- **мясо**
- **рыба**
- **сыр**
- **яйца**
- **молоко**
- **орехи**
- **соя**
- **обычный хлеб, пирожные, печенье и шоколад**
- **семечки**
(например, подсолнечника или тыквы)
- **бобовые** (например, чечевица и фасоль).

«Если есть эти продукты в обычном количестве, уровень тирозина в крови станет высоким. Это может вызвать проблемы со здоровьем», – говорит педиатр Патрик МакКиерман.

ЧТО ТАКОЕ ЗАМЕНИТЕЛИ БЕЛКА?

Заменители белка, или белковые добавки, содержат все компоненты белков (их называют аминокислотами), кроме тирозина и фенилаланина. Маленьким детям заменители белка дают вместе со специальными смесями при каждом кормлении. Белковые добавки для более старших детей выглядят как паста или напиток. Дневную порцию обычно поровну делят на 3–4 приема. Заменители белка очень важны для нормального роста ребенка и помогают контролировать уровень тирозина в крови. Кроме того, в них содержатся необходимые витамины и минералы, такие как железо, кальций и цинк. В лаборатории измеряют не только уровень тирозина, но и уровень фенилаланина в крови. Если он слишком низкий, фенилаланин назначают в форме специального порошка. Его добавляют в смесь для искусственного вскармливания или в заменители белка.

КАКИЕ ПРОДУКТЫ РАЗРЕШЕНЫ?

Некоторые продукты содержат очень мало белка или не содержат его совсем. Их называют «разрешенными». Ребенок может есть такую пищу тогда, когда ему хочется. К «разрешенным» продуктам относятся большинство фруктов (яблоки, бананы, груши) и овощей (грибы, помидоры, огурцы), растительное и сливочное масло, соусы (например, томатный соус), некоторые сладости, варенье и мед (чтобы узнать больше о «разрешенных» продуктах, изучите список в конце книги и поговорите со специалистами).

Кроме того, существуют компании, которые производят специальные низкобелковые продукты. Таких продуктов больше 100, и ваш ребенок может есть их без ограничений. Поговорите со специалистами о том, как приобрести их. Тогда, заказав низкобелковую еду, вы сможете заменить многие продукты из супермаркета, противопоказанные вашему ребенку, – например, макароны, печенье, молоко, хлеб и шоколад. Специальные низкобелковые продукты могут составлять 50–75% рациона.



«Белковое
исключение» – это
порция, эквивалентная
1 г белка.

«Когда Грейс была маленькой, ей разрешали семь «белковых исключений» в день. Сейчас – уже десять»
Лаура, мама Грейс (5 лет)

ЧТО ТАКОЕ «БЕЛКОВЫЕ ИСКЛЮЧЕНИЯ»?

Для нормального роста ребенку нужно немного тирозина и фенилаланина, но в высокобелковых продуктах (мясо, рыба, молочные продукты и бобовые) этих аминокислот содержится слишком много. Разрешенное количество продуктов, содержащих белок, измеряется в «белковых исключениях».

Врач может изменять количество «белковых исключений» в зависимости от уровня тирозина в крови. «Белковые исключения» нужно тщательно взвешивать и отмерять.

КАКИЕ ПРОДУКТЫ МОГУТ СТАТЬ «БЕЛКОВЫМИ ИСКЛЮЧЕНИЯМИ»?

«Белковыми исключениями» становятся продукты с низким содержанием белка: крупы или мюсли, картофель, рис, горох и кукуруза. Диетолог даст вам большой список с примерами таких исключений и научит читать этикетки. «Сначала это все кажется сложным, – говорит Анне. – Но скоро вы с ребенком привыкните к «белковым исключениям» и сможете взаимно заменять их».

КАК УБЕДИТЬСЯ, ЧТО СОСТОЯНИЕ РЕБЕНКА НЕ ИЗМЕНИЛОСЬ

«При длительной болезни любой человек может отчаяться и ощутить, как сильно он отличается от других», – говорит клинический психолог-консультант Шауна Керней. Есть несколько способов помочь ребенку справиться с этими чувствами:

* Скажите ребенку, что он всегда может поговорить с вами – и это лучше, чем молчать. Напомните, что, если ему трудно обсуждать проблему с родителями или близкими родственниками, он всегда может обратиться к специалистам.

* Готовьте низкобелковые продукты так, чтобы блюдо не отличалось от еды для остальных членов семьи. Используйте обычные рецепты, заменяя «запрещенные» ингредиенты низкобелковыми (например, вы можете взять специальную муку или яичный порошок).

* Расскажите ребенку о том, что особой диеты придерживаются многие люди. Возможно, в вашей школе есть ребята, которые не переносят лактозу или пшеницу, либо страдают аллергией на орехи. Может быть, кто-то вынужден соблюдать диету из-за диабета, а кто-то – вегетарианец или ограничивает себя в пище по религиозным причинам.

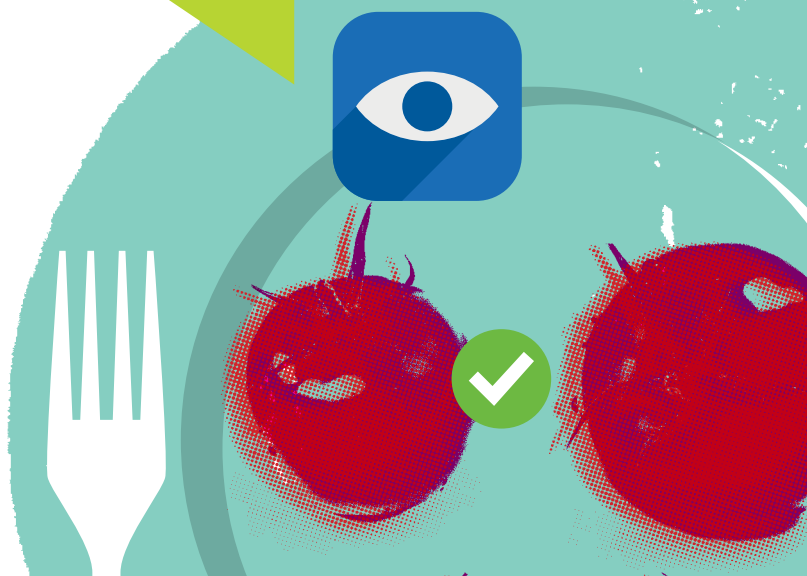
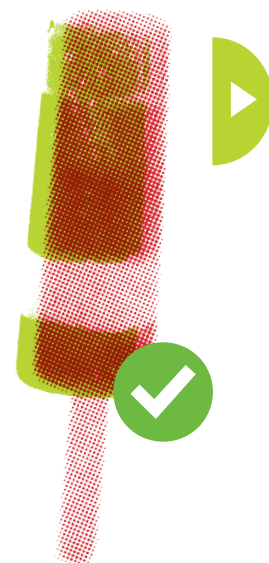
Примеры «белковых исключений»

1 белковое исключение – рис 45 г

1 белковое исключение – кукуруза 35 г

1 белковое исключение – печенья из зерновых 10 г

Специалисты расскажут вам, как правильно дозировать готовые продукты (например, мюсли или хлебцы для завтрака). Попросите, чтобы вам дали список «белковых исключений».



« Не думаю, что Грейс переживает из-за своей особенности. Она спокойно соблюдает диету »

Сара, мама Грейс (11 лет)

КОГДА РЕБЕНОК ОТКАЗЫВАЕТСЯ ОТ ЕДЫ

Важно, чтобы ребенок получал достаточно «белковых исключений» и заменителей белка. Это необходимо для нормального роста.

Что же делать, если ребенок отказывается от еды? Медицинская сестра-специалист Ники Мамфорд советует:

- * Не волнуйтесь. Помните, что ребенок может чувствовать ваши эмоции.
- * Будьте тверды. Не позволяйте ребенку выйти из-за стола, пока он не доел «белковые исключения». Если ребенок не хочет есть их прямо сейчас, посидите за столом вместе и поговорите.
- * После еды предложите вознаграждение – книжку с картинками или любимую телепрограмму.
- * С раннего возраста приучайте ребенка к разнообразным «разрешенным» продуктам, которые содержат мало белка или не содержат его вообще. Знакомьте ребенка с разными формами и вкусами.
- * Планируйте меню и покупайте продукты вместе с ребенком. Придя в магазин, обсудите рецепты и возможные «белковые исключения». Дети охотнее едят блюда, в планировании которых они участвовали.
- * Позвольте ребенку помогать на кухне – взвешивать и соединять ингредиенты, резать и помешивать. Это поможет создать вокруг еды положительную атмосферу.

Рецепты блюд с низким содержанием белка, кулинарные советы и информацию о низкобелковых продуктах вы можете найти в интернете

Дневное меню

Если ребенку разрешены десять белковых исключений в день, лучше всего разделить их на несколько приемов пищи – например, три на завтрак, три на обед, одно на полдник и три на ужин.

Например:

Завтрак: 45 г мюсли (три белковых исключения) и низкобелковый заменитель молока

Обед: 135 г риса (три белковых исключения) и овощной соус с карри

Полдник: Кусочки моркови и один пакетик хлебцев (одно исключение). Чтобы количество белка было оптимальным, обсудите со специалистами, какие хлебцы лучше использовать и какой должна быть порция.

Ужин: 105 г сладкой кукурузы (три исключения) на низкобелковой основе для пиццы, посыпанной низкобелковым заменителем сыра и политой «разрешенным» томатным соусом. Или низкобелковая пицца с помидорами, перцами, грибами, низкобелковым сыром и картофелем фри (три белковых исключения).

Или:

Завтрак: 30 г печений из зерновых (три белковых исключения) и низкобелковый заменитель молока

Обед: 60 г тушеной фасоли с низкобелковым хлебом и маслом. Или картофель в мундире (три исключения) и низкобелковый сыр с салатом.

Полдник: один банан и один пакетик хлебцев (одно исключение).

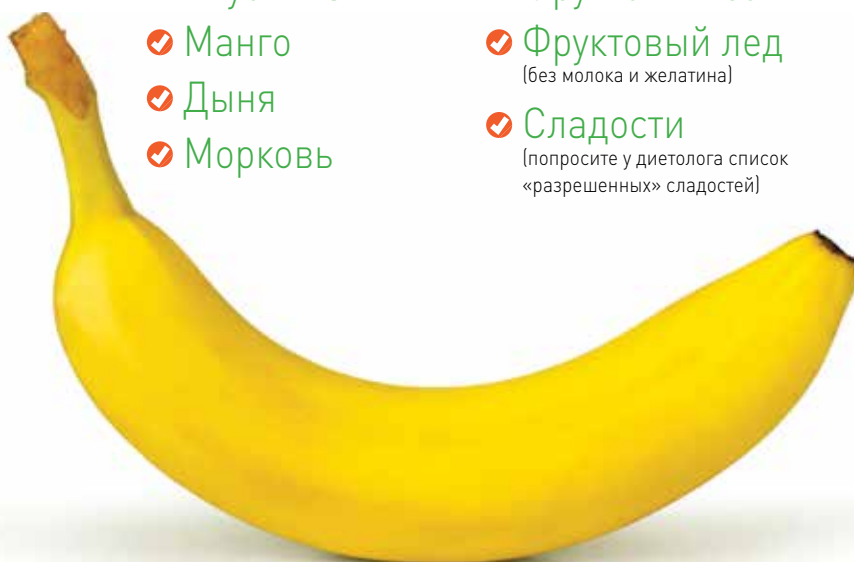
Ужин: две низкобелковых сосиски, шесть луковых колец (три исключения) и салат.



Еда в радость!

Эти **«разрешенные»** продукты ваш ребенок может есть без ограничений. Как видите, это – обычная еда, от которой не откажутся и другие дети.

- ✓ Яблоки
- ✓ Банан
- ✓ Груша
- ✓ Виноград
- ✓ Клубника
- ✓ Манго
- ✓ Дыня
- ✓ Морковь
- ✓ Огурцы
- ✓ Помидоры
- ✓ Сладкие перцы
- ✓ Брокколи
- ✓ Фруктовый сок
- ✓ Фруктовый лед
(без молока и желатина)
- ✓ Сладости
(попросите у диетолога список «разрешенных» сладостей)



Более полный список **«разрешенных»** и **«запрещенных»** продуктов, а также «белковых исключений» приведен **на стр. 38**

Разговор с окружающими



Все, кто участвует в жизни вашего ребенка – другие члены семьи, друзья, няни и учителя – должны знать о тирозинемии и понимать потребности ребенка. Коллетт Стайнфорт, специализированная медицинская сестра, рассказывает, как лучше говорить о болезни вашего ребенка с окружающими людьми.

СОВЕТЫ

*Отведите на разговор достаточно времени

Вы хотите поговорить с кем-то о состоянии вашего ребенка? Отведите на разговор достаточно времени. Например, говорить о болезни вашего ребенка за семейным ужином – не лучшая идея. Договоритесь с другими членами семьи, когда и где вы сможете встретиться, чтобы спокойно все обсудить. Если вы хотите, чтобы кто-то присматривал за ребенком в ваше отсутствие, организуйте встречу с этим человеком. Если ваш ребенок начал ходить в школу, сходите и поговорите с учителями. С кем бы вы ни разговаривали, убедитесь, что у вас достаточно времени для беседы.

*Составьте список

Заранее составьте список основных моментов, которые нужно обсудить. Во время разговора зачеркивайте их – так вы ничего не забудете.

*Обратитесь за помощью к профессионалам

Иногда трудно самому объяснить людям, которые будут помогать вам следить за питанием ребенка, что такое тирозинемия. Попросите врача о помощи. Если же никто из специалистов не сможет прийти на вашу встречу, сначала поговорите с ними сами и спросите совета.

*Попросите узнать больше

После разговора попросите человека, который будет присматривать за вашим ребенком, почитать о тирозинемии на специальных сайтах (или попросите врача посоветовать такие сайты). Предложите ему/ей специальные брошюры или дайте копию этой книги. Чем больше информации вы предоставите, тем лучше вас поймут.

*Будьте терпеливы

Помните, что большинство людей никогда не слышали о тирозинемии и им нужно время, чтобы понять вас. Будьте готовы повторить разговор, отвечайте на вопросы. Убедитесь, что человек, который присматривает за ребенком, всегда может позвонить вам.

Как начать разговор

Вам сложно решить, что сказать?

Попробуйте эти варианты...

«Я понимаю, что слово «тирозинемия» звучит немного сложно. Может быть, мы обсудим, какие продукты ребенок может есть, а какие – нет? Тогда вы сможете больше не думать об этом, а просто наслаждаться общением друг с другом»

«У моего ребенка редкое заболевание, и ему необходима специальная диета. Во всем остальном он ничем не отличается от других детей. Давайте немного подробнее поговорим о диете и о том, почему она так важна»

«Моему ребенку очень важно соблюдать диету. Постарайтесь не волноваться – я расскажу вам, какие продукты он может есть. Важно, чтобы ребенок не ел ничего другого. Может быть, вы хотите узнать немного подробнее, зачем нужны эти ограничения?»





Ребенок может превысить дневную норму белка и тирозина, даже просто попробовав некоторые «запрещенные» продукты.

ШЕСТЬ ФАКТОВ, КОТОРЫЕ НУЖНО ЗНАТЬ ОКРУЖАЮЩИМ

Важно говорить просто, чтобы люди поняли главное



Вот основные факты:

1 У вашего ребенка наследственное заболевание.

Оно называется наследственная тирозинемия 1 типа (НТ1), или просто тирозинемия. Этой болезнью нельзя заразиться, она передается от родственников. При тирозинемии организм не может расщеплять вещество тирозин, которое содержится в белках (а белки входят в состав очень многих продуктов). Если ребенок ест белковую пищу, в его организме образуются вредные вещества.

2 Лекарства позволяют ребенку оставаться здоровым.

Ребенок принимает лекарство под названием Орфадин (нитизинон). Оно помогает избежать осложнений в будущем (например, предотвращает поражение печени и почек).

3 Вашему ребенку нужна специальная диета.

Чтобы контролировать уровень тирозина в организме, ребенку нужно соблюдать специальную низкобелковую диету. Иначе могут возникнуть осложнения – например, нарушение зрения или проблемы с учебой.

4 Продукты бывают «запрещенными» и «разрешенными».

Основные безопасные продукты для вашего ребенка – это фрукты и овощи (покажите собеседнику список в конце

книги). Кроме того, ребенок может есть специальные низкобелковые продукты. К «запрещенным» продуктам относятся мясо, рыба, яйца, молочные продукты (молоко, сыр, йогурт), орехи, фасоль и соя.

5 Вашему ребенку нужны заменители белка.

Заменители белка очень важны для ребенка. Они содержат все аминокислоты, кроме тирозина и фенилаланина, необходимые для нормального роста. Кроме того, заменители белка обеспечивают организм витаминами и минералами (например, железом и кальцием), необходимыми для здоровья кровеносной системы и костей. Также они помогают контролировать уровень тирозина.

6 Вам необходимо знать, что ел ребенок.

Ребенок должен есть только ту еду, которую вы ему дали. Но если вдруг он съел «запрещенный» продукт, вам должны сообщить об этом. Самочувствие ребенка не ухудшится сразу после того, как он съел что-то «запрещенное», но вам важно знать, что это произошло, – тогда вы сможете обратиться к диетологу за советом. Кроме того, вас должны предупредить, если ребенок принял не всю порцию заменителей белка.



ДОПОЛНИТЕЛЬНЫЕ СОВЕТЫ ДЛЯ...

...няни или воспитателя

Расскажите об особых привычках своего ребенка (например, если он отбирает еду у других детей). Тогда взрослые будут знать, на что обратить внимание.

...членов семьи

Чтобы после визита к родственникам ваш ребенок был веселым и бодрым, расскажите, какие низкобелковые продукты он особенно любит.

...учителя

Некоторые дети, страдающие тирозинемией, имеют особые потребности – например, у них могут быть проблемы с учебой. Если ваш ребенок недавно пошел в школу, попросите учителя обратить особое внимание на чтение и концентрацию внимания. Договоритесь с учителем, что он будет сообщать вам о любых возникающих проблемах.

Как говорить о тирозинемии с другими детьми?

«Лучше всего быть честным. Рассказывайте о болезни и о ее влиянии на вашего ребенка как можно проще, понятными словами, – говорит Шауна Керней, клинический психолог-консультант. – Спросите детей, все ли им понятно. Не переживайте, если дети зададут вам вопрос, на который вы не знаете ответа, – это совершенно нормально. Пообещайте, что обязательно спросите об этом знающего человека».



Обратитесь к стр. 30 и узнайте, как родственники и друзья могут помочь вам



«Когда мы собирались с Закийей домой после госпитализации, медсестра, которая помогала нам в больнице, предложила приехать к нам домой и поговорить о тирозинемии с другими членами семьи. Мы отказались, но потом пожалели об этом. Наши родственники задавали огромное количество вопросов, хотели понять, как они могут помочь»

Фазилат, мама Закийи (3 года)

Как справиться с перепадами настроения

Быть родителем – это всегда непросто, но тирозинемия может внести в вашу жизнь дополнительные трудности. «Испытывать множество разных чувств, связанных с болезнью вашего ребенка, абсолютно нормально, – говорит Шауна Керней, клинический психолог-консультант. В хорошие дни вы будете радоваться, что ваш ребенок практически не ограничен в своих возможностях. Но иногда вы можете думать, что жизнь несправедлива, и чувствовать опустошение, злость или отчаяние».

Если вам трудно справиться со своими чувствами, Шауна рекомендует сделать следующее:

- 1 Попросите о помощи.
- 2 Уделите время себе. «Если вы позаботитесь о себе, у вас будет больше сил на то, чтобы позаботиться о своем ребенке», – говорит Шауна. Попробуйте воспользоваться следующими советами:

Научитесь расслабляться: «Если раньше вы не уделяли особого внимания отдыху, попробуйте каждый день выделять немного времени и заниматься тем, что доставляет вам удовольствие. Умение расслабиться – это такой же навык, как и другие, и он требует тренировки, – говорит специалист по клинической психологии Сумайра Малик. – Спокойно почитать журнал, послушать любимую музыку или встретиться с друзьями – вот лишь несколько способов расслабиться».

Бывайте на природе: Чаще бывайте на воздухе – это поможет улучшить настроение. Исследования показали, что уровень стресса снижается, даже если проводить наедине с природой лишь несколько минут в день. Так, вы можете:

- прогуляться с другом или подругой
- посидеть у реки или под деревом
- немного поработать в саду.



Ваша команда специалистов

Воспитывая ребенка с тирозинемией, вы всегда можете рассчитывать на помощь – как в практических вопросах, так и в том, что касается эмоций и чувств.

1

Участковый врач

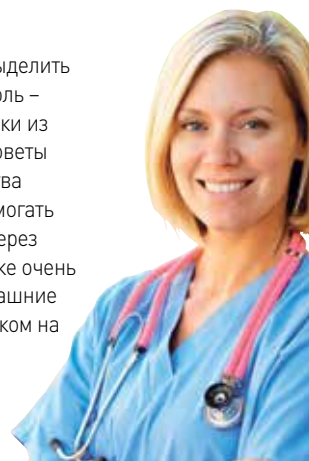
Участковый врач следит за общим состоянием ребенка. Он по-прежнему остается первым специалистом, к которому вы обращаетесь за помощью.



3

Медицинская сестра

Ребенку с диагнозом «тирозинемия» могут выделить личную медицинскую сестру. Ее роль – поддерживать семью после выписки из больницы, давать практические советы (например, как принимать лекарства и выполнять «пяточный тест»), помогать при эмоциональных трудностях. Через несколько лет такой специалист уже очень хорошо знает семью, наносит домашние визиты и приходит вместе с ребенком на приемы. Вы можете позвонить медицинской сестре, если у вас есть вопросы.



2

Врачи, работающие в больнице (узкие специалисты)

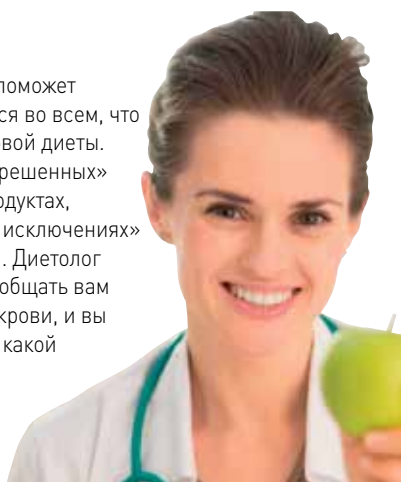
После того как диагноз тирозинемии установлен, ребенка направляют в больницу к врачу-специалисту. Это может быть врач, который лечит болезни печени у детей (его называют детским гепатологом). Кроме того, в больнице ребенка осмотрят другие специалисты по метаболическим болезням. Они подтвердят диагноз тирозинемии, разработают схему лечения и будут следить за состоянием ребенка с помощью различных исследований и тестов. По мере роста ребенка врачи будут корректировать дозу Орфадина и регулировать количество заменителей белка и белковых исключений. Обычно полное обследование в больнице проводится раз в полгода; тогда же корректируется схема лечения.



4

Диетолог

Диетолог поможет разобраться во всем, что касается низкобелковой диеты. Он расскажет о «разрешенных» и низкобелковых продуктах, а также о «белковых исключениях» и заменителях белка. Диетолог будет каждый раз сообщать вам результаты анализа крови, и вы всегда будете знать, какой у ребенка уровень тирозина.



5

Психолог/консультант

Если вы или ваш ребенок чувствуете беспокойство, вам трудно справиться с заболеванием, поговорите с консультантом или со специализированной медицинской сестрой. Они могут направить вас или ребенка к клиническому психологу (консультанту). «Многие люди отмечали, как помог им разговор о своих чувствах», – добавляет специалист по клинической психологии Сумайра Малик.



Нужна ли вашему ребенку консультация психолога?

«Все дети с тирозинемией разные, – говорит Коллетт Стайнфорт, специализированная медицинская сестра. – Одним совсем не нужна дополнительная помощь в школе, а у других могут быть проблемы с учебой – от легких до серьезных. При любых проблемах учителя могут обратиться к нам. Иногда мы сами во время плановых визитов замечаем, что что-то не так, и направляем ребенка к клиническому психологу. Мы делаем все, чтобы ваш ребенок получил необходимую помощь»



Общайтесь со специалистами максимально эффективно



Важно, чтобы вы могли свободно разговаривать с врачами и специалистами. «Если вы доверяете им и понимаете, что вас действительно слушают, в борьбе с болезнью вы будете чувствовать себя гораздо увереннее», – говорит Сумайра Малик, специалист по клинической психологии. – Кроме того, вам будет легче следовать их советам». Узнайте, как эффективно общаться со специалистами.

ЗАДАВАЙТЕ ВОПРОСЫ

«Многие родители шокированы диагнозом «тирозиномия», поэтому при первой встрече им сложно запомнить всю информацию», – говорит клинический психолог-консультант Шауна Керней. Специалисты знают это, и они готовы к вашим вопросам. Не стесняйтесь спросить об одном и том же несколько раз. Ники Мамфорд, специализированная медицинская сестра, говорит: «Мы отвечаем на одни и те же вопросы снова и снова. Ребенок растет, и у вас появляется все больше вопросов. Не беспокойтесь! Нам нравится отвечать на них. Объяснить – это наша работа».

ПРОВЕРЬТЕ, ЧТО ВЫ ВСЕ ПРАВИЛЬНО ПОНЯЛИ

«Важно понять все, что сказали вам специалисты о тирозинемии и ее лечении. Если вам что-то не ясно, скажите об этом», – говорит Шауна. – Запомните полезную фразу: «Не уверена, что это мне понятно. Не могли бы вы объяснить немного иначе?». Когда ребенок станет старше, он тоже может задавать вопросы – помогайте ему в этом».

«Мой девиз – «нет глупых вопросов». Если мне нужно что-то узнать, я просто спрашиваю»

Брайн, папа Грейс (11 лет)

Узнать больше о том, как справиться с тревогами и страхами, вы сможете на стр. 34

ПРИВЛЕКАЙТЕ К РАЗГОВОРАМ РЕБЕНКА

Постепенно ребенок хорошо узнает всю команду специалистов, а затем, когда он станет старше, начнет ходить на прием без вас. Важно, чтобы ребенок мог обсудить со специалистами все, что его волнует или беспокоит. Если он видит, что вы общаетесь со специалистами открыто, ему будет проще быть откровенным. «Мне нравится знакомиться с семьями и видеть, что у детей, растущих с тирозинемией, все в порядке», – говорит Ники. – Если у вас появились проблемы, если вас что-то волнует – пожалуйста, скажите мне об этом. Помочь вам найти выход – моя обязанность». Когда ребенок достаточно подрастет, предложите ему записать свой вопрос и задать его на приеме.

БУДЬТЕ ЧЕСТНЫ

Специалисты не смогут заботиться о вашем ребенке наилучшим образом, если вы будете недостаточно честны. Говорите настолько подробно, насколько можете, даже если вы переживаете, что ошиблись в чем-то, касающемся белковых заменителей или продуктов-исключений. Это поможет справиться с проблемой в самом начале, пока она не стала серьезной. Попробуйте начать с фразы:

«Специализированная медицинская сестра очень помогла мне. К ней первой я обращалась с вопросами, и наши разговоры сильно поддерживали меня. Не знаю, как благодарить ее!»

Лаура, мама Грейс (5 лет)



«Мне немного стыдно говорить вам это». Увидите, что большинство специалистов приободрят вас. «Может быть, у вас выдалась сложная неделя, когда было трудно организовать все, что связано с лекарствами, белковыми заменителями, продуктами-исключениями и анализами крови, – говорит старший диетолог Анне Дэли. – Мы поможем вам найти решение, если что-то пошло не так, и подскажем, как спланировать день».

ФИКСИРУЙТЕ ИНФОРМАЦИЮ

Хорошая идея – попросить врача записать рекомендации по лечению. Тогда дома вы будете точно знать, какие лекарства нужно дать ребенку и чем его лучше кормить. Спросите врача или медицинскую сестру, есть ли у них информационные брошюры. Может быть, они посоветуют вам сайты, где вы сможете прочесть о тирозинемии и ее лечении.

ТРИ ВЕЩИ, КОТОРЫЕ НУЖНО СДЕЛАТЬ ПЕРЕД ПРИЕМОМ

1 Записывайте вопросы

«Записывайте вопросы, которые у вас возникают. Возьмите получившийся список с собой на прием», – советует специалист по клинической психологии Сумайра Малик. Шанс, что вы не забудете задать записанные вопросы, намного больше. Расположите вопросы в порядке их важности – так вы будете знать, с чего начать.

2 Ведите дневник

Если уровень тирозина в крови вашего ребенка нестабилен, записывайте в дневник, какие препараты, заменители белка и белковые исключения вы давали ребенку. Это

поможет вам и врачу понять, как организм ребенка справляется с тирозином.

3 Попросите друга или родственника пойти с вами

«Многие замечают, что на приеме у врача им трудно усвоить много новой информации, – говорит клинический психолог-консультант Шауна Керней. – Это может быть связано с нервозностью или непониманием медицинских терминов. Кому-то просто сложно сконцентрироваться». Попросите друга или родственника пойти с вами – тогда после приема вы сможете еще раз все обсудить.

Кто еще может вам помочь?

ГРУППЫ ПОМОЩИ

Попросите специалистов познакомить вас с другими семьями, где дети страдают тирозинемией. «Тирозинемия встречается настолько редко, что семьи часто ощущают себя в изоляции. Одна из наиболее полезных вещей, которую мы можем сделать, – организовать встречу таких семей, чтобы они могли познакомиться и в дальнейшем поддерживать друг друга, – говорит Коллетт Стайнфорт, специализированная медицинская сестра. – Родители, братья и сестры, сами дети, страдающие тирозинемией, знают, как это ободряет – встретить тех, кто действительно понимает их трудности. Кроме того, они видят более старших детей, которые успешно развиваются, ходят в школу и просто живут полноценной жизнью. Это позволяет смотреть в будущее с оптимизмом». Вы также можете расспросить специалистов о национальных пациентских организациях, которые они могли бы порекомендовать вам.

«Вам могут помочь не только специалисты, но и окружающие, – говорит специалист по клинической психологии, доктор Сумайра Малик. –

ДРУЗЬЯ

«Возможно, ваши друзья не до конца представляют себе, что это значит – растить ребенка с тирозинемией. Но если у вас плохое настроение, они могут просто выслушать вас, подбодрить и хотя бы ненадолго отвлечь от мыслей о болезни», – говорит Шауна. Если вы сможете сконцентрироваться на других вещах, ваше настроение улучшится и болезнь будет не так сильно влиять на жизнь вашей семьи. Итак, вы можете:

- * Пригласить друзей поужинать, побыть вместе и просто пообщаться.
- * Вместе заниматься спортом, гулять, кататься на велосипеде, бегать или ходить на занятия по фитнесу.
- * Собраться вечером и посмотреть фильм или спортивный матч с командой, за которую вы болеете.
- * Вместе записаться на творческие или языковые курсы, занятия по рукоделию или литературному мастерству.





Так, они могут предложить помощь в каких-либо делах, например, забрать лекарства из аптеки, или просто выслушать вас, когда вы чувствуете тревогу и беспокойство

СЕМЬЯ

«Когда другие члены семьи тоже знают все о тирозинемии и о диете, вы чувствуете себя спокойнее, – говорит доктор. – Вам может помочь разговор по душам, когда вы делитесь своими чувствами или рассказываете о своих потребностях». Родственники могут купить лекарства и приготовить еду или же пойти вместе с вами на прием к врачу. Бабушки и дедушки, дяди и тети, взрослые братья и сестры лучше всего присмотрят за вашим ребенком, если вы слишком подавлены или утомлены. Приготовьте всю еду (вместе с «перекусками») и лекарства, которые понадобятся ребенку, и запишите важную информацию на бумажке. Начните с малого – пойдите в другую комнату, чтобы отдохнуть, примите ванну или посвятите час чтению книги. Следующий шаг – уйти из дома на пару часов, чтобы выпить кофе с друзьями, прогуляться или пройтись по магазинам. Если все идет хорошо, то скоро вы сможете позволить себе иногда провести вечер вне дома или уехать на выходные. «Выделяя время для себя, вы становитесь энергичнее и начинаете смотреть на вещи более оптимистично. Когда «батарейки» заряжены, вам легче ухаживать за ребенком, страдающим тирозинемией», – подчеркивает клинический психолог Шауна Керней.

ИНТЕРНЕТ-ФОРУМЫ

Это отличный способ познакомиться с другими родителями, которые воспитывают ребенка с тирозинемией. Просмотрите чаты и обсуждения или присоединитесь к ним. «Родители детей, страдающих одним и тем же заболеванием, обычно хорошо понимают друг друга и могут дать полезные советы», – замечает Корней. «Такое общение прекрасно дополняет помощь специалистов, но оно ни в коем случае не должно заменять ее. Другие родители могут поделиться своим мнением, но они не имеют медицинского образования и знают о здоровье вашего ребенка меньше, чем специалисты». Попросите своего врача посоветовать вам такие форумы. Кроме того, в сети Facebook есть специальные группы, которые тоже могут стать для вас источником информации и поддержки.



О чем следует помнить, собираясь в путешествие

Когда ребенок страдает хроническим заболеванием, у вас возникает множество сомнений по поводу путешествий. Но каникулы и визиты к родственникам – важная часть жизни ребенка, и если вы подготовитесь, то путешествие не обязательно будет трудным. Воспользуйтесь нашими советами, чтобы спланировать поездку.

Перед поездкой

* Планируйте свое путешествие

Подумайте, какие плюсы и минусы имеют разные варианты размещения. Если вы останавливаетесь не в гостинице, а в апартаментах или у друзей и родственников, вам будет проще ухаживать за ребенком. Проверьте, чтобы там было место для хранения еды и лекарств, необходимых ребенку.

* Поговорите с врачом

Поговорите с лечащим врачом вашего ребенка. Попросите его проверить, насколько ребенок готов к путешествию.

* Подготовьте документы

Попросите врача составить письмо, в котором объяснено состояние вашего ребенка и описано его лечение: оно потребуется вам, если вы отправляетесь за границу, чтобы провезти лекарства, заменители белка и специальные продукты через пограничный контроль. Положите копию рецепта, а также копии всех других документов в чемодан (на случай, если ваша ручная кладь потеряется).

* Позаботьтесь о еде для ребенка

Если вам предстоит дальняя дорога, свяжитесь с перевозчиком или авиакомпанией и спросите совета по поводу лекарств, заменителей белка и специальных продуктов. Убедитесь, что еды для ребенка хватит на всю дорогу. Возьмите с собой небольшой запас продуктов на случай задержек в пути. Проверьте, чтобы по возвращении у вас дома было достаточно низкобелковых продуктов.

* Запаситесь контейнерами

Купите специальные контейнеры, чтобы хранить в них еду для ребенка. Напишите на контейнерах его имя. Уточните у врача, как перевозить и хранить лекарства и белковые заменители (особенно если вы собираетесь в жаркие страны): возможно, вам понадобится специальная сумка-холодильник, в которой поддерживается нужная температура.

* Купите страховку

Проверьте, что страховая компания покрывает страховые случаи, связанные с болезнью вашего ребенка.

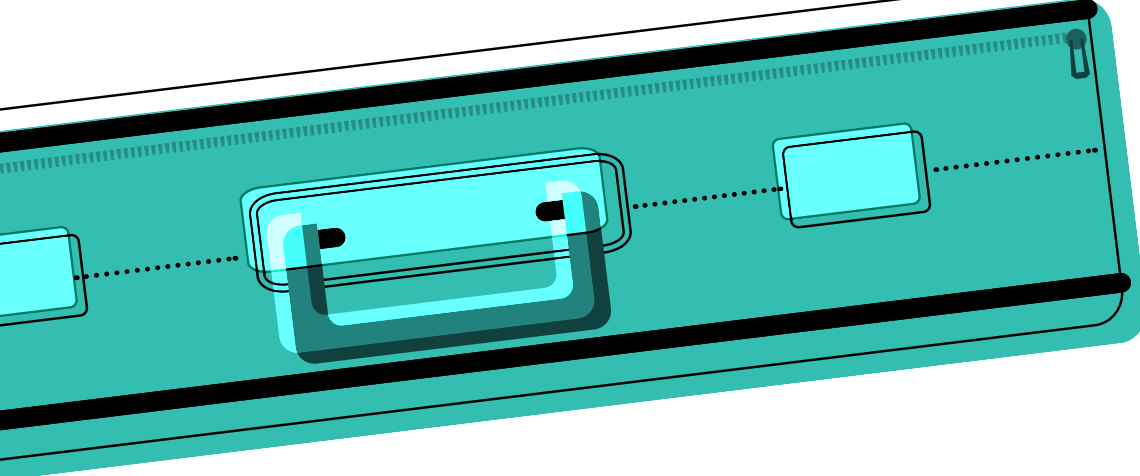
* Проверьте расписание врачебных приемов

Если дата очередного приема или исследования совпадает с датами поездки, свяжитесь с больницей и спросите, можно ли отложить прием до вашего возвращения. Если это нежелательно, возможно, вам придется вернуться раньше.

* Поговорите с родственниками и друзьями

Если вы путешествуете с компанией или останавливаетесь у других людей, расскажите им немного о болезни вашего ребенка и о лечении. На стр. 22 даны советы о том, как разговаривать с окружающими.





В пути

* Правильно храните лекарства

Храните лекарства и заменители белка в оригинальной упаковке, положите их в ручную кладь. На случай если ручная кладь потеряется, положите запасные лекарства и белковые заменители в чемодан. Орфадин нужно хранить в холодильнике при температуре от 2 до 8 °C, но в течение двух месяцев он может храниться при температуре не выше 25 °C (например, во время поездки). Запишите дату, когда вы вынули Орфадин из холодильника, чтобы использовать упаковку в течение двух месяцев. После этого срока препарат нужно утилизировать.

* Подготовьте безопасную еду

Возьмите с собой достаточно еды, перекусов и заменителей белка, чтобы их хватило на всю дорогу. Убедитесь, что у вас есть небольшой запас продуктов (на случай задержек в пути).

* Не забывайте о приеме лекарств

«В путешествии, в непривычной обстановке сложнее помнить о приеме лекарств», – предупреждает специалист по клинической психологии Сумайра Малик. Установите на часах или на мобильном телефоне сигнал, который напомним вам, что ребенку пора принимать заменители белка или лекарства.

По приезде

* Организуйте запасы продуктов

Найдите безопасное место для хранения специальных продуктов и заменителей белка. Подумайте, как оградить ребенка от «запрещенной» еды, – например, если вы остановились у родственников, попросите их хранить такие продукты в высоких шкафах.

* Храните лекарства в холодном месте

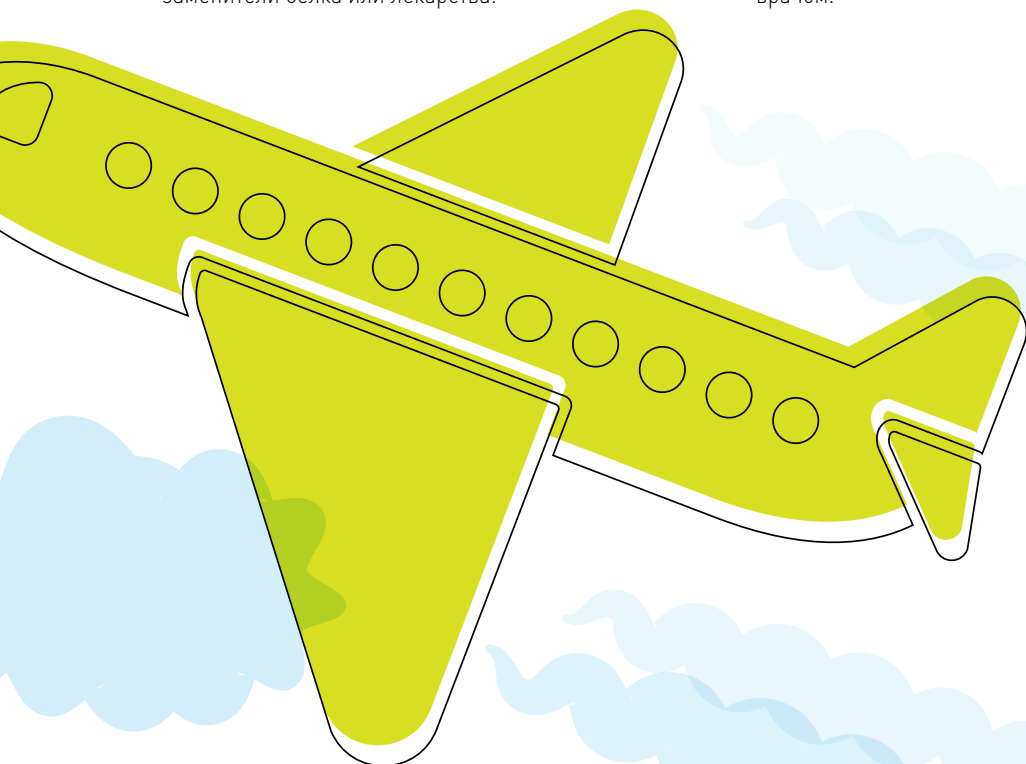
Храните лекарственные препараты в холодильнике, при температуре от 2 до 8 °C. Если холодильника нет, Орфадин можно хранить при комнатной температуре в течение двух месяцев. После этого препарат нужно утилизировать.

* Планируйте «дни выхода»

Убедитесь, что вы берете с собой достаточно низкобелковых продуктов для ребенка. Если нужно, положите еду в сумку-холодильник. Не забудьте про заменители белка и лекарства, если их придется принимать вне дома. Когда на улице жарко (выше 25 °C), используйте сумку-холодильник, чтобы поддерживать нужную температуру.

* Не нарушайте план лечения

Не забывайте соблюдать схему лечения в отпуске. Установите на часах или на мобильном телефоне сигнал, который напомним вам, что ребенку пора принимать заменители белка или лекарства. Повесьте на видном месте (например, в ванной) напоминание. Если вы пропустили одну дозу, примите следующую дозу как обычно и по возможности проконсультируйтесь с лечащим врачом.



Как справиться с тревогой?

Когда ребенок страдает тирозинемией, родителей волнует множество вопросов. Мы перечислили лишь несколько самых распространенных. Возможно, наши советы помогут вам справиться с ними...

Мы чувствуем себя виноватыми в болезни ребенка

«Тирозинемия – это наследственное заболевание, и родители часто считают себя виноватыми в болезни ребенка, – говорит клинический психолог-консультант Шауна Керней. – Если вас мучает чувство вины, поговорите со специалистами. Они объяснят, что вы не должны корить себя, и при необходимости направят на дополнительную консультацию».

«Это моя вина, мой ребенок страдает из-за меня...» – вот мои первые мысли. Но мне объяснили, что это – природа, и ничьей вины здесь нет. После этого я перестала обвинять себя

Лаура, мама Грейс (5 лет)

В первые два года после рождения Грейс я мучилась чувством вины. Познакомившись с другими семьями, где есть дети с тирозинемией, я поняла, что всех нас не в чем упрекнуть

Сара, мама Грейс (11 лет)



Грейс делает то же самое, что и ее ровесники. Она очень любит проводить время на воздухе и увлекается верховой ездой. Грейс даже участвует в школьных поездках

Брайан, папа Грейс (11 лет)

Тирозинемия не стала «второй натурой» Закийи. Да, из-за диеты и лекарств болезнь – это значительная часть ее жизни, но сначала всегда идет она сама, и только потом – ее состояние. Если я не мучаюсь чувством вины, то и Закийя не чувствует себя жалкой или виноватой. Мое чувство вины только мешает ей

Фазилат, мама Закийи (3 года)

Я боюсь, что окружающие дадут ребенку «запрещенную» еду

«Чтобы не бояться этого, разговаривайте с окружающими – расскажите о тирозинемии не только своему ребенку, но и родственникам, друзьям, работникам детского сада и школы. Это лучший способ избежать «запрещенных» продуктов. Да, возможны ошибки, но они не будут фатальными, а диету ребенка всегда можно скорректировать, – говорит диетолог Анне Дейли. – Может быть, вашему диетологу удастся посетить школу или детский сад, чтобы рассказать сотрудникам о специальной диете».

«Когда Грейс начала ходить в школу, я встретила с учителями и объяснила им, почему так важно, чтобы Грейс не менялась едой с одноклассниками и чтобы то, что она не доела, оставалось в контейнере для ланча»

Лаура, мама Грейс (5 лет)

Как рассказать
о тирозинемии
окружающим?
Возможно, вам
помогут советы
со стр. 22

«Я отправила Закийю в детский сад и дала ей с собой молока и фруктов. Весь персонал знает о ее диете. Когда дети делают печенье, Закийя лепит печенье вместе со всеми, и она не чувствует себя «изгоем». Как мы и договаривались, никому из детей нельзя есть это печенье в детском саду. Дома я даю Закийе крохотный кусочек печенья и заменитель белка, и она счастлива»

Фазилат, мама Закийи (3 года)

Я боюсь, что у моего ребенка могут быть проблемы с обучением

«Все дети с тирозинемией разные, – говорит Коллетт Стайнфорт, специализированная медицинская сестра. – Кому-то нужна дополнительная помощь, а у кого-то возникают проблемы с чтением или с длительной концентрацией внимания. Если вас что-то беспокоит, поговорите со специалистами. Они успокоят вас или, если ребенку действительно нужно помочь, помогут найти выход».

«Джейку было трудно в школе, но это не помешало ему в жизни. Сейчас Джейк начал профессиональное обучение как художник-декоратор и он по-настоящему счастлив»

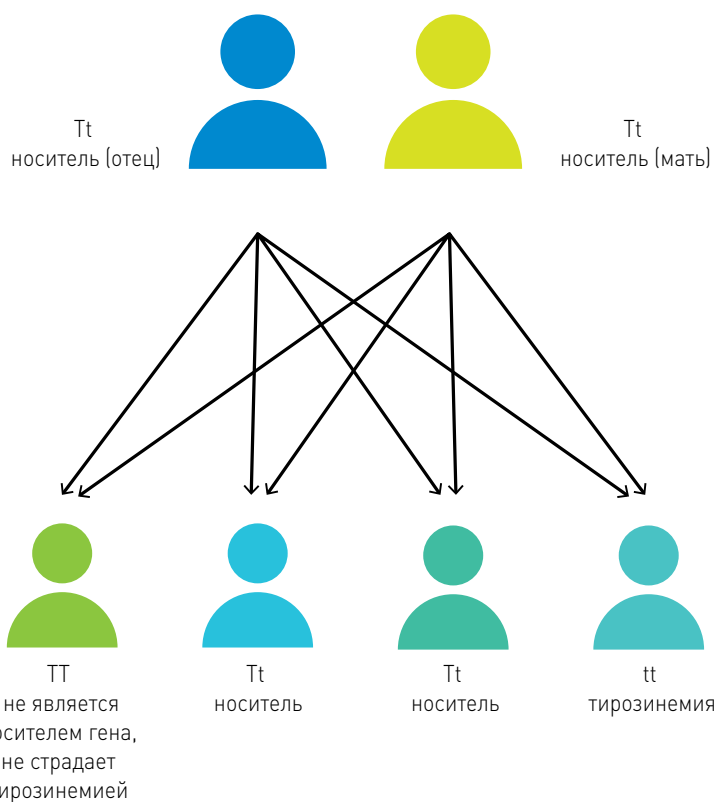
Сара Флауэрс, мама Джейка (16 лет)

«Грейс дополнительно занимается дома, но это ее не беспокоит – то же самое делают несколько ее друзей. Мы довольны, что она получает необходимую помощь»

Сара Тэйлор, мама Грейс (11 лет)

КАКОВА ВЕРОЯТНОСТЬ, ЧТО У СЛЕДУЮЩЕГО РЕБЕНКА ТОЖЕ БУДЕТ ТИРОЗИНЕМИЯ?

Если оба родителя – носители неправильно работающего гена, то шанс тирозинемии у ребенка – 25%. Кроме того, с вероятностью 50% ребенок будет носителем этого гена. Носители не имеют симптомов болезни, но могут передать тирозинемию своим детям. Есть 25%-ный шанс того, что ребенок вообще не получит дефектный ген.



КЛЮЧ: Т – дефектный ген, отвечающий за метаболизм тирозина; t – нормальный ген, отвечающий за метаболизм тирозина

Два простых «перекуса»

Два простых и быстрых блюда с низким содержанием белка (от старшего диетолога Анне Дейли).

Хотя блюда, приготовленные по этим рецептам, содержат мало белка, внимательно изучите этикетки. Необходимо уточнить количество белка, а также взвесить «белковые исключения».

Пицца

Ингредиенты:

Для основы:

- 225 г низкобелковой муки
- соль на кончике ножа
- 2 чайные ложки разрыхлителя
- 50 г маргарина
- 150 мл воды

Для начинки

- баночка соуса «пассата»
- сушеные травы
- 1 зубчик чеснока, мелко порезанный
- 50 г грибов, порезать ломтиками
- 50 г запеченного сладкого перца
- 60-90 г низкобелкового сыра

Способ приготовления:

- 1 Смешайте муку, соль и разрыхлитель.
- 2 Вотрите маргарин в сухую смесь кончиками пальцев, добавьте воду, замесите мягкое тесто.
- 3 Вымесите тесто на гладкой поверхности, присыпанной мукой. Раскатайте в круг диаметром 20 см и положите на смазанный противень.
- 4 Смажьте основу соусом и выложите начинку, посыпьте пиццу сыром.
- 5 Запекайте пиццу при температуре 180 °C в течение 30-35 минут, пока тесто не пропечется, а начинка не станет коричневатой.



Имбирные пряничные человечки

Ингредиенты:

- 300 г низкобелковой муки
- 1 чайная ложка сушеного имбиря
- 100 г коричневого сахара
- 100 г маргарина
- 1 чайная ложка заменителя яиц
- 90 г светлой патоки

Способ приготовления:

- 1 Разогрейте духовку до 200 °C.
- 2 Смешайте в большой миске муку, имбирь, коричневый сахар и маргарин. Разотрите смесь пальцами до состояния крошки.
- 3 Добавьте заменитель яиц и патоку, замесите тесто. Вымешивайте 1-2 минуты, затем раскатайте тесто в пласт толщиной 5 мм.
- 4 Вырежьте пряники с помощью формочек, положите на смазанный противень и выпекайте в течение 15 минут (или пока печенье не зарумянится).



Ваш карманный справочник по продуктам

Длинные списки «запрещенных» и «разрешенных» продуктов нелегко запомнить. Надеемся, что этот справочник поможет вам. Конечно, он не полный, но вы сможете посмотреть, какие продукты относятся к «разрешенным», а какие – к «запрещенным», и облегчить покупки и готовку. Помните, что диету вашего ребенка нужно обязательно обсудить со специалистами. Разрешенное количество белка различно для разных детей. Кроме того, оно будет меняться с возрастом.



Разрешенные продукты

Вот примеры продуктов, которые содержат мало белка или не содержат его совсем. Их можно есть без ограничений (но в разумных количествах).



ОВОЩИ

- ✓ Морковь
- ✓ Сельдерей
- ✓ Огурцы
- ✓ Помидоры
- ✓ Баклажан
- ✓ Кабачок (цуккини)
- ✓ Салат-латук
- ✓ Грибы
- ✓ Сладкий перец

ФРУКТЫ

- ✓ Яблоки
- ✓ Бананы
- ✓ Груши
- ✓ Виноград
- ✓ Клубника
- ✓ Манго
- ✓ Дыня

НАПИТКИ

- ✓ Фруктовый сок
- ✓ Вода
- ✓ Чай и кофе
- ✓ Травяной чай
- ✓ Рисовое молоко
- ✓ Газированные напитки

СЛАДОСТИ И ДЕСЕРТЫ

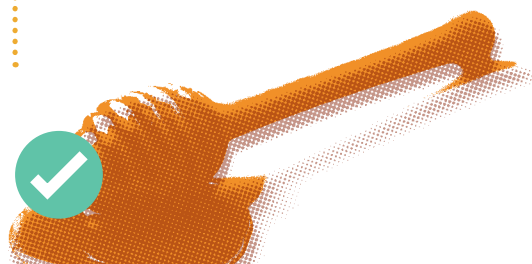
- ✓ Сахар
- ✓ Варенье
- ✓ Мед
- ✓ Кленовый сироп
- ✓ Желе (загущенное с помощью растительной камеди, а не желатина)
- ✓ Сладости, которые не содержат шоколада, молока, желатина или орехов (например, мармелад-горошек)
- ✓ Фруктовый лед, который не содержит сухого молока или орехов
- ✓ Печенья и пирожные, изготовленные из заменителя яиц и низкобелковой муки

ХЛЕБ, МАКАРОНЫ И РИС

- ✓ Низкобелковый хлеб, рис и макароны

МАСЛА, ТРАВЫ, ПРИПРАВЫ И СПЕЦИИ

- ✓ Сушеные травы и специи
- ✓ Лимонный сок
- ✓ Оливковое масло
- ✓ Уксус
- ✓ Острый перец



Запрещенные продукты

Эти продукты содержат много белка, и они противопоказаны вашему ребенку.



МЯСО

- ✗ Баранина
- ✗ Говядина
- ✗ Свинина
- ✗ Птица (например, курица или индейка)
- ✗ Кролик
- ✗ Субпродукты (почки, печень)
- ✗ Продукты из мяса (салами, сосиски, бекон и ветчина)

РЫБА

- ✗ Моллюски (например, креветки и устрицы)
- ✗ Белая рыба (треска)
- ✗ Жирная рыба (лосось, тунец и морской окунь)

ФАСОЛЬ И БОБОВЫЕ

- ✗ Чечевица
- ✗ Нут
- ✗ Соя
- ✗ Фасоль

ОРЕХИ И ЗЕРНОВЫЕ

- ✗ Орехи кешью
- ✗ Бразильский орех
- ✗ Пекан
- ✗ Лесной орех (фундук)
- ✗ Арахис
- ✗ Миндаль
- ✗ Кедровые орешки
- ✗ Кунжут
- ✗ Семя подсолнечника
- ✗ Халва
- ✗ Ореховая паста

МОЛОЧНЫЕ ПРОДУКТЫ, СОЯ И ЯЙЦА

- ✗ Молоко
- ✗ Соевое молоко
- ✗ Йогурт
- ✗ Сыр
- ✗ Мороженое
- ✗ Яйца



Продукты-исключения

Хотя эти продукты содержат белок, они разрешены в ограниченных количествах (как «белковые исключения»).

ОВОЩИ

- ✓ Картофель (жареный картофель и чипсы, запеченный картофель, пюре, вареный картофель)
- ✓ Сладкая кукуруза
- ✓ Горох

ГОТОВЫЕ СОУСЫ

- ✓ Соусы для пасты, соусы карри и китайские соусы
- Совет: если соус содержит менее 1,5 г белка на 100 г, его можно использовать без ограничений.



СОЛЕНЬЯ

- ✓ Например, корнишоны или лук

ЗЕРНОВЫЕ И КРУПЫ

- ✓ Смесь для завтрака
- ✓ Овсяная крупа

Ужин для всей семьи – это просто



Вот некоторые блюда, которые вы сможете есть всей семьей. Вам потребуются лишь внести небольшие изменения для ребенка.

- * Овощной стир-фрай с кисло-сладким соусом – замените лапшу или рис низкобелковыми аналогами.
- * Овощное карри с рисом – для ребенка возьмите низкобелковый рис.
- * Вегетарианский кебаб в низкобелковой пите
- * Фаршированные перцы – фаршируйте низкобелковым рисом и смесью овощей
- * Фруктовый салат
- * Кольца ананасов на гриле
- * Низкобелковый крамбл и заварной крем
- * Низкобелковые маффины



Российские пациентские организации, помогающие пациентам с редкими заболеваниями:

2. Всероссийское общество орфанных заболеваний

Телефон для связи: **+7 903 972 05 79**

Найти в Интернете: <http://www.rare-diseases.ru/rare-diseases.html>

1. Межрегиональная благотворительная общественная организация инвалидов «Союз пациентов и пациентских организаций по редким заболеваниям»

Телефон для связи: **+7 499 270 35 20**

Найти в Интернете: <http://spiporz.ru/services>

3. Центр «Геном»

Некоммерческая организация

Телефон для связи: **+7 499 270 35 20**

Найти в Интернете:

<https://www.facebook.com/pages/Центр-Геном/123689127800464>

4. Международный день редких болезней

Найти в Интернете: <http://www.rarediseaseday.ru>

[illegible]



A large green rectangular frame with a textured border, containing a white area with horizontal lines for writing. The frame is positioned on the left side of the page, and the writing area is on the right side.



Список литературы:

The National Organization for Rare Disorders Physician's Guide to Tyrosinemia Type 1
(http://www.rarediseases.org.docs/Tyrosinemia2_3_11.pdf)

Инструкция по медицинскому применению препарата Орфадин

New Parents' Guide to Tyrosinemia
(http://depts.washington.edu/tyros/pdfs/New_Parents_Guide_to_Tyrosinemia.pdf)

Introduction to Tyrosinaemia Type 1
(<http://tyrosinemia-uk.net/Content/Documents/Tyrosinemia%20Booklet.pdf>)

University of Washington Biochemical Genetics Clinic, Tyrosinaemia FAQs
(http://depts.washington.edu/tyros/docs/about_faq.do)

De Laet C, Dionisi-Vici C, Leonard J et al. Recommendations for the management of tyrosinaemia type 1, Orphanet Journal of Rare Diseases, 2013, 8:8

University of Washington Biochemical Genetics Clinic
(<http://depts.washington.edu/tyros/abouttyr.htm>)

Wilson CG, Van Wyk KG, Leonard J et al. Phenylalanine supplementation improves the phenylalanine profile in tyrosinaemia, J. Inherit. Metab. Dis. 23 (2000) 677-683

Tyrosinaemia Low Protein Foods
(<http://tyrosinemia-uk.net/content/Documents/LPF.pdf>)

Sniderman King L, Trahms C and Scott CR. 2011. Tyrosinemia Type 1, GeneReviews
(<http://www.ncbi.nlm.nih.gov/books/NBK1515/>)

Pohorecka M, Biernacka M et al, Behavioral and intellectual functioning in patients with tyrosinaemia type 1, Pediatr Endocrinol Diabetes Metab. 2012; 18(3): 96-100

A Babysitter's Guide to Tyrosinaemia
(depts.washington.edu/tyros/pdfs/Babysitters_Guide_Tyrosinemia_03.pdf)

Barton J and Pretty J. 2010. What is the Best Dose of Nature and Green Exercise for Improving Mental Health? A Multi-Study Analysis

Environmental Science and Technology 44(10):3947-55
(<http://www.greenexercise.org/Abstracts.html>)

The ASIEM Low Protein Handbook for Tyrosinaemia
(<http://www.hgsa.org.au/documents/item/49>)



ООО «Сведиш Орфан Бивитрум»:
125047 Москва, Россия
4-й Лесной переулок, 4,
БЦ «Регус Лесная Плаза»
Тел.: +7 495 748 84 79

Данная брошюра предназначена для передачи медицинскими работниками родителям пациентов с подтвержденным диагнозом «наследственная тирозинемия 1-го типа».

0040RF-Ru-2015