

## Приложение В. Информация для пациента

*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.

После установления диагноза назначается патогенетическая терапия заболевания с использованием препарата нитизинон и диетотерапии, характеризующейся ограничением в рационе белка и применением специализированных смесей аминокислот. Лечение проводится под строгим контролем врача.

Учитывая аутосомно-рецессивный тип наследования и высокий риск повторного рождения в семье больного ребенка, показано медико-генетическое консультирование семей.