

# TYROSINEMIA

## FOUNDATION

### Directives européennes Tyrosinémie type 1

#### Qu'est-ce que la Tyrosinémie type 1?

La Tyrosinémie type 1 est une maladie métabolique innée et rare. Les malades qui souffrent de Tyrosinémie type 1 ne peuvent pas dégrader efficacement l'acide aminé tyrosine, l'accumulation de cette matière toxique provoquant des troubles hépatiques, rénaux et mentaux et des dommages au cœur. Non traitée, la tyrosinémie peut être fatale. Un traitement insuffisant a de grandes chances de se traduire par une insuffisance hépatique et un cancer du foie. Ces derniers temps, on observe également davantage de cas de lésions cérébrales. Le traitement à vie des malades se compose de :

1. la prise de médicaments (à l'origine, cette médecine était un poison agricole),
2. un régime strict faible en protéines,
3. des compléments alimentaires avec des acides aminés et des vitamines.

#### Des traitements différents en Europe.

En Europe, il y a environ 500 malades qui souffrent de cette maladie. Comme cette affection est très rare, il y a peu de pédiatres métaboliques qui savent traiter ces enfants. A cause de cela, il y a de grandes différences entre les traitements en Europe (voire dans le monde). Il est donc très important de mettre en place un plan de traitement européen accessible à tous les médecins spécialistes du métabolisme, y compris ceux qui n'ont pas leur propre expertise, afin de traiter ces malades au mieux.

#### Qu'est-ce qui doit être inclus dans la directive européenne?

En établissant une directive européenne pour un plan de traitement, certains éléments de la thérapeutique peuvent ainsi être planifiés dans la mesure du possible. Comment "trouver" les malades ? Dans un pays donné, à quelle incidence de Tyrosinémie type 1 la piqûre au talon pour découvrir la Tyrosinémie type 1 peut-elle être considérée comme valable ? Suivant quelle dose et combien de fois par jour le médicament doit-il être pris ? Quelle est l'équipe médicale qui doit accompagner le patient afin qu'il observe aussi bien que possible son régime faible en protéines ? Quand tel examen doit-il être effectué ? Quelles concentrations de NTBC (nitisinone), succinylaceton, phenylalanine, tyrosine et possiblement encore d'autres paramètres semblent-ils donner les meilleurs résultats pour le moment ? Sur la base de quelles indications dans les paramètres est-ce que le cancer hépatique est tellement probable, qu'il ne restera qu'une transplantation du foie comme seule bonne option ?

#### Les directives Européennes sont nécessaires afin de pouvoir offrir de bons soins.

En mettant en place des directives européennes, nous espérons arriver à ce que les traitements dans les divers centres et pays seront (un peu) plus comparables dans le futur. En conséquence, on pourra plus efficacement trouver le traitement qui donne les meilleurs résultats et ensuite inclure ses résultats dans les directives. Les directives européennes mises en place, tous les thérapeutes auront la possibilité de prescrire les meilleurs soins. Les malades auront le meilleur traitement possible et ils seront moins susceptibles de développer des complications.

[www.tyrosinemiafoundation.org](http://www.tyrosinemiafoundation.org)

IBAN NL56 RABO 0102 0379 06

RABO NL 2U