

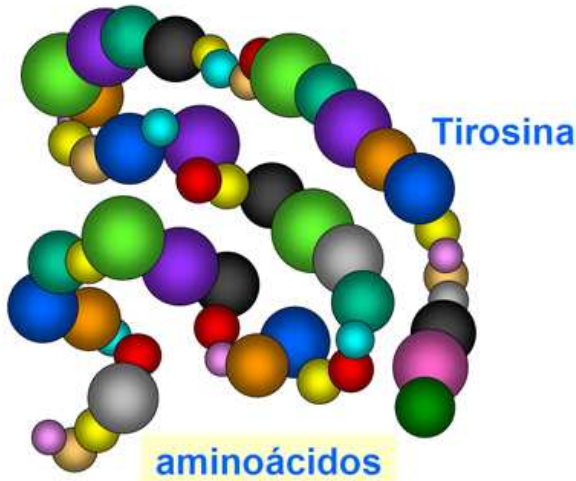
TIROSINEMIA TIPO 1

¿QUÉ ES UNA TIROSINEMIA TIPO-1?

La Tirosinemia tipo 1 es un **error congénito del metabolismo** de la tirosina, que causa la acumulación en plasma, orina y tejidos de este aminoácido y también de unos **productos potencialmente tóxicos**, especialmente la **succinilacetona**.

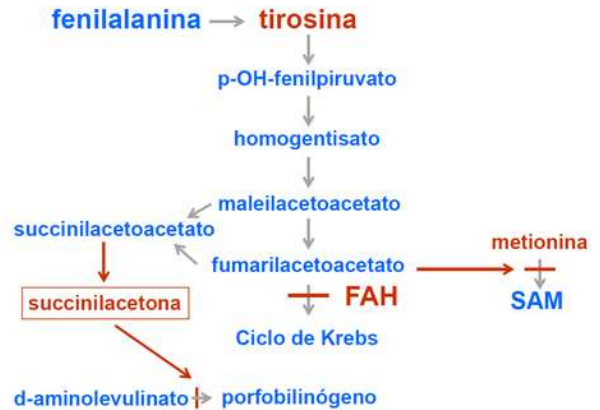
¿QUÉ ES LA TIROSINA?

La tirosina es un aminoácido que forma parte de las proteínas (largas cadenas de aminoácidos). Se sintetiza a partir de la fenilalanina y también se forma directamente por degradación de las proteínas de la dieta. En condiciones normales la tirosina se metaboliza mediante una serie de reacciones enzimáticas transformándose finalmente en energía en el ciclo de Krebs.



¿QUÉ OCURRE EN LA TIROSINEMIA?

La Tirosinemia tipo 1 está causada por la deficiencia de una enzima, la **fumarilacetoacetato hidrolasa (FAH)**. Debido a ello, se acumulan unos aminoácidos, como **la tirosina y la metionina**, y unas sustancias tóxicas, como la **succinilacetona y el succinilacetoacetato**, que a su vez inhiben el metabolismo de las porfirinas.



¿POR QUÉ SE PRODUCE UNA DEFICIENCIA DE FAH?

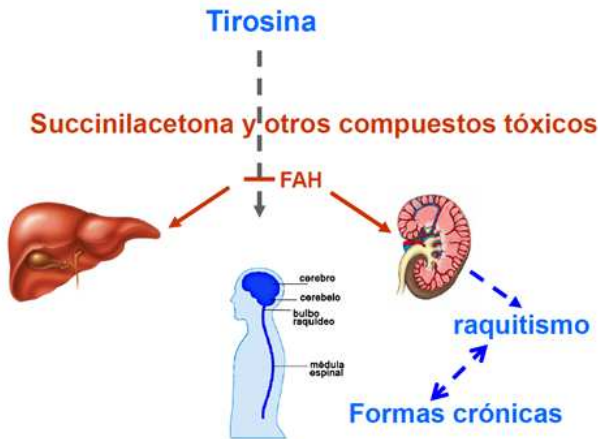
La deficiencia de FAH se produce debido a mutaciones (cambios estables y hereditarios) en el gen que codifica esta proteína enzimática, el **gen FAH**. La Tirosinemia se transmite de forma autosómica recesiva.

¿QUÉ OCURRE EN EL CASO DE UN NIÑO/A QUE NACE CON UNA TIROSINEMIA?

El bebé nace sin problemas, ya que hasta el momento del parto es su madre la que se encarga de metabolizar las proteínas y ella lo hace bien, aunque sea portadora de una información errónea. Cuando el niño comienza a alimentarse, las proteínas de la leche se degradan y liberan todos los aminoácidos. La tirosina no se degrada bien, debido al defecto enzimático y las sustancias tóxicas que hemos citado **comienzan a acumularse**. El **hígado y el riñón del niño se intoxican poco a poco con estos productos tóxicos**, y llega un momento en que el niño comienza a manifestar la enfermedad.

¿CÓMO SE MANIFIESTA LA TIROSINEMIA TIPO 1?

Puede presentarse de forma **muy temprana y aguda**, con un rápido deterioro de las funciones hepáticas y renales, o bien de **forma crónica**, con disfunción renal que puede causar un raquitismo y también cirrosis. Las formas crónicas pueden presentar también afectación del sistema nervioso periférico.



Diagnóstico de la tirosinemia tipo 1



¿CÓMO SE DIAGNOSTICA UNA TIROSINEMIA TIPO 1?

Se diagnostica en base a la sospecha clínica, por análisis de aminoácidos en plasma y orina y ácidos orgánicos en orina. En el perfil de aminoácidos en plasma destacan las elevaciones de tirosina y metionina y en orina la elevada excreción del ácido δ -amino-levulinico. En el perfil de ácidos orgánicos destaca la succinilacetona, que es el compuesto clave para el diagnóstico de esta enfermedad. Otros parámetros bioquímicos menos específicos alterados son la α -fetoproteína, las aminotransferasas y los factores de la coagulación. Estos hallazgos deben confirmarse mediante la demostración del defecto de actividad enzimática de FAH y/o de mutaciones en el gen **FAH** que codifica esta enzima.

¿QUÉ HAY QUE HACER PARA EVITAR LAS CONSECUENCIAS DE UNA TIROSINEMIA?

Hay que diagnosticar lo más rápidamente posible e instaurar un **TRATAMIENTO ESPECÍFICO**. Este se basa simplemente en **evitar la acumulación de los productos tóxicos, de diversas formas**.

- a) Por una parte se eliminan de la dieta los **precursores, evitando así su futura acumulación**. Esto se logrará, en primer lugar, **restringiendo las proteínas naturales de la dieta** que todas ellas contienen los aminoácidos precursores.

No obstante, los **aminoácidos son indispensables** para la formación de proteínas que constituirán el cuerpo del recién nacido, por lo que se aportan mediante una **FÓRMULA ESPECIAL** que no contiene tirosina ni fenilalanina.

- b) Además, se puede evitar la formación de productos tóxicos mediante un fármaco, el NTBC, que inhibe la ruta metabólica en un paso previo a la formación de los mismos. Esto preservará el hígado y riñón del niño de la acción tóxica de estos compuestos, permitiendo su función correcta.

La Tirosinemia tipo 1 es una enfermedad hereditaria que, no tratada, puede conllevar graves consecuencias. Sin embargo, si se diagnostica y se trata rápida y adecuadamente lograremos que nuestros niños puedan disfrutar de una **buena calidad de vida**.



Passeig Sant Joan de Déu, 2
08950 Esplugues de Llobregat
Barcelona, España
Tel: +34 93 203 39 59

www.hsjdbcn.org / www.guiametabolica.org

© Hospital Sant Joan de Déu. Todos los derechos reservados.