

Tirosinemia

(TYR1, las siglas corresponden a nombres en inglés)

¿Qué es la TYR1?

La TYR1 es una alteración de los aminoácidos. Las personas con TYR1 no pueden degradar el aminoácido tirosina de los alimentos que ingieren. Esto causa graves problemas hepáticos y otros problemas de salud, si no se trata.

¿Cuál es la causa de la TYR1?

Las enzimas ayudan a iniciar las reacciones químicas en el cuerpo. La TYR1 ocurre cuando la enzima fumarilacetatoacetasa (FAH) está ausente o no funciona. Cuando la FAH no funciona, no puede degradar la tirosina, por lo que ésta y otras sustancias dañinas se acumulan en la sangre. Una de ellas es la succinilacetona. Ésta causa graves daños al hígado y a los riñones. También puede ocasionar períodos de debilidad o dolor.

¿Qué síntomas o problemas produce la TYR1?

[Un síntoma es algo que los niños manifiestan cuando están enfermos y que es fácil de notar por los padres.]

Los bebés generalmente muestran síntomas en los primeros meses de vida. Algunos de los primeros indicios son:

- ♦ diarrea y heces con sangre
- ♦ vómitos
- ♦ poco aumento de peso
- ♦ demasiado sueño
- ♦ irritabilidad
- ♦ olor “a repollo” en la piel o la orina

Los problemas hepáticos son comunes. Estos pueden causar:

- ♦ agrandamiento del hígado
- ♦ piel amarillenta
- ♦ sangrado y aparición de moretones con facilidad
- ♦ hinchazón de piernas y estómago

También ocurren problemas renales, que pueden causar:

- ♦ raquitismo (una enfermedad que causa adelgazamiento de los huesos)
- ♦ demoras para aprender a caminar

Los bebés con problemas hepáticos y renales graves generalmente mueren si no se les trata rápidamente.

¿Cuál es el tratamiento para la TYR1?

Los médicos utilizan estos tratamientos para los niños con TYR1:

- 1. Medicamentos:** el médico puede recetarle nitisinona (Orfadin®). Este medicamento evita que se produzcan daños en el hígado y los riñones. También detiene la debilidad y el dolor y puede disminuir el riesgo de contraer un cáncer de hígado. Su hijo debe tomar nitisinona inmediatamente.
- 2. Fórmula médica:** el médico puede recetarle una fórmula médica especial con la cantidad correcta de aminoácidos. Él le dirá cuál es mejor y cuánto usar.
- 3. Dieta baja en tirosina:** a la mayoría de los niños con TYR1 se les deben limitar los alimentos como la leche de vaca y la fórmula común para biberón. Su médico y su dietista decidirán cuál es el mejor plan de comidas para su hijo. Los dietistas saben cuáles son los alimentos y fórmulas correctas para cada caso.
- 4. Análisis de sangre, orina y otros:** los análisis de sangre y orina realizados con regularidad mostrarán si la dieta y los medicamentos de su hijo son adecuados o deben modificarse.
- 5. Transplante de hígado:** el transplante de hígado es una forma de evitar el cáncer de hígado.

Cosas para recordar

El tratamiento temprano puede evitar los síntomas graves de problemas hepáticos y renales, así como la debilidad y el dolor. Los niños que reciben tratamiento desde la aparición de la enfermedad, generalmente tienen un crecimiento y una inteligencia normales. Si el tratamiento no se inicia de inmediato, pueden sufrir daños hepáticos o renales. El raquitismo puede ser un problema y necesita tratamiento. También es posible que haya retraso en el crecimiento y en el desarrollo.