



Hoja informativa sobre las pruebas de detección temprana a recién nacidos

Tirosinemia tipo II (TYR II)

¿Qué es la TYR II?

La tirosinemia tipo II (TYR II) es una enfermedad que puede afectar los ojos, la piel y el desarrollo intelectual. Se considera que es un trastorno de los aminoácidos, ya que las personas afectadas por TYR II no pueden descomponer un aminoácido (pequeña molécula que forma parte de las proteínas) conocido como tirosina. Detectar la TYR II a tiempo y comenzar su tratamiento puede prevenir algunos de los problemas graves de la enfermedad.

¿Qué causa la TYR II?

Cuando ingerimos un alimento, las enzimas ayudan a descomponerlo. Algunas enzimas ayudan a descomponer las proteínas en sus elementos básicos, llamados aminoácidos. Otras enzimas descomponen estos aminoácidos. Cuando se trata de la TYR II, la enzima tirosina aminotransferasa (TAT) no funciona correctamente. La función de la TAT es descomponer el aminoácido tirosina. Los bebés con TYR II no producen TAT o no la producen en cantidades suficientes. Cuando la TAT no funciona correctamente, el cuerpo no puede descomponer la tirosina. Esto hace que la tirosina y otros aminoácidos (metionina y fenilalanina) se acumulen en el cuerpo, lo que puede ser tóxico.

¿Qué síntomas o problemas se presentan con la TYR II?

[Los síntomas son señales fuera de lo normal que un padre observa en su hijo.]

Existen tres tipos de tirosinemia (I, II y III). La TYR II suele afectar la piel y los ojos. Los signos de la TYR II suelen comenzar en el primer año de vida. Estos signos incluyen:

- Sensibilidad a la luz (llamada fotofobia)
- Enrojecimiento de los ojos
- Lesiones cutáneas en manos y pies
- Cambios del comportamiento
- Mala coordinación

Muchos de estos signos pueden presentarse cuando el bebé ingiere alimentos que su cuerpo no puede descomponer. Estos signos podrían desencadenarse cuando el bebé pasa largos periodos sin comer, se enferma o tiene alguna infección.

Si su bebé manifiesta alguno de estos signos, asegúrese de contactar a su pediatra inmediatamente.

¿Cuál es el tratamiento para la TYR II?

Tratamientos dietéticos

Su bebé quizá necesite seguir una dieta restringida a fin de evitar aquellas proteínas que su cuerpo no puede descomponer. Es posible que los bebés con TYR II necesiten limitar ciertos aminoácidos (fenilalanina, tirosina y metionina) en su dieta. Los aminoácidos son los componentes básicos de las proteínas. Todos ellos se encuentran en muchas proteínas, y la fenilalanina también se encuentra en los edulcorantes artificiales.

Medicamentos

Algunos medicamentos pueden estar disponibles.

¿Qué debemos recordar?

Los niños que reciben tratamiento temprano y continuo para la TYR II pueden crecer y desarrollarse de manera sana. Por eso es tan importante la prueba de detección temprana de TYR II a recién nacidos.

Aproximadamente la mitad de las personas diagnosticadas con TYR II padecen de una discapacidad intelectual. Un tratamiento temprano puede reducir el riesgo de desarrollar discapacidades intelectuales.