

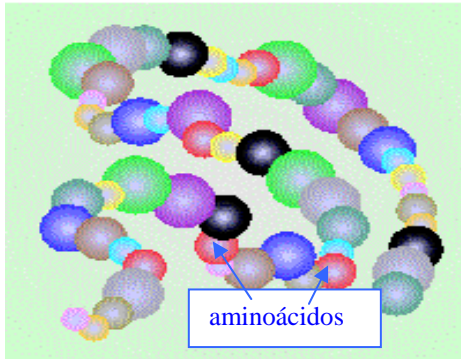
# TIROSINEMIA TIPO-I

## 1. ¿Qué es una Tirosinemia?

La tirosinemia es un **trastorno de la degradación de las proteínas**, que causa la acumulación en plasma, orina y tejidos de unos **productos potencialmente tóxicos**, especialmente uno de ellos, la **succinilacetona**.

## 2. ¿Como se degradan las proteínas?

Las proteínas están formadas por una



cadena muy larga de aminoácidos (entre ellos **la tirosina**) que se liberan al degradarse las proteínas. Los aminoácidos libres pueden utilizarse para formar otras proteínas nuevas de nuestro organismo o bien para generar energía. Cada aminoácido se degrada, a su vez,

mediante una serie de reacciones en cadena, formando **vías metabólicas**, de manera que cada aminoácido tiene su propia vía para formarse y para degradarse convirtiéndose en energía. Todas estas reacciones se realizan, gracias a la acción de unas proteínas, las enzimas, que las facilitan.

## 3. ¿Qué significa un error metabólico?



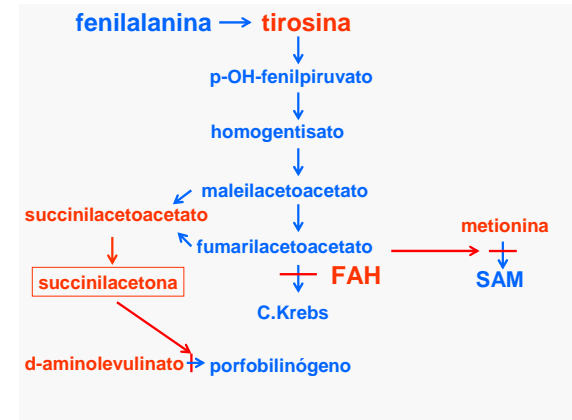
Cuando existe un error en el metabolismo,

alguna de estas reacciones no se produce con la debida eficacia y

los compuestos anteriores a la reacción se acumulan, mientras que los posteriores no se sintetizan correctamente.

## 4. ¿Qué ocurre en la tirosinemia?

La tirosinemia es un **error del metabolismo de la tirosina**, causado por la deficiencia de una enzima, la **fumaril acetoacetato hidrolasa (FAH)**. Debido a ello, se acumulan unos aminoácidos, como la **tirosina y la metionina**, y unas sustancias tóxicas, como la **succinilacetona**, que a su vez inhibe el metabolismo de las porfirinas.



## 5. ¿Por qué decimos que este error es congénito?

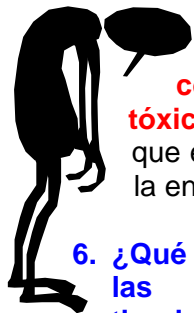
Decimos que este error es congénito, porque nacemos con él, ya que es hereditario. Cada una de las reacciones del metabolismo que van a dar lugar a los compuestos que forman nuestro cuerpo está determinada genéticamente (codificada). Todos heredamos de nuestros padres la información correcta o alterada que determina que se realice cada una de las reacciones del metabolismo. Si heredamos una información errónea o parcialmente alterada, aquel punto concreto funcionará mal y se puede llegar a producir una **enfermedad metabólica congénita**.

## 5. ¿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 bebé 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



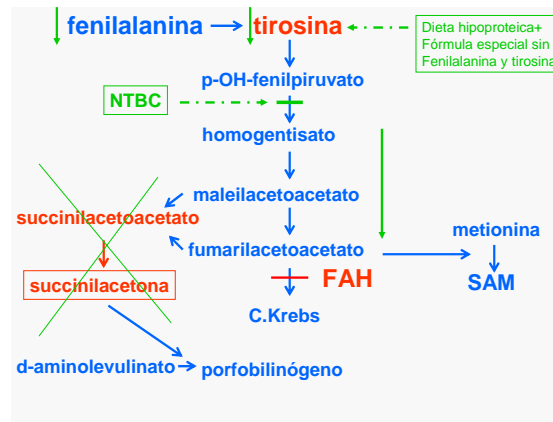
**riñón del niño se intoxican poco a poco con estos productos tóxicos,** y llega un momento en que el niño comienza a manifestar la enfermedad.



## 6. ¿Qué hay que hacer para evitar las consecuencias de una tirosinemia?

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

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 ya 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. 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, permitiendo su función correcta.

La tirosinemia tipo-I es una enfermedad hereditaria que, no tratada, puede conllevar graves consecuencias. Sin embargo, si se modifican los factores ambientales: **DIETA Y EDUCACIÓN** de padres e hijos (es decir, el conocimiento de los mismos), lograremos que nuestros niños puedan disfrutar de una **BUENA CALIDAD DE VIDA.**



Unidad de Seguimiento de la PKU y otros Trastornos Metabólicos Hospital Sant Joan de Déu