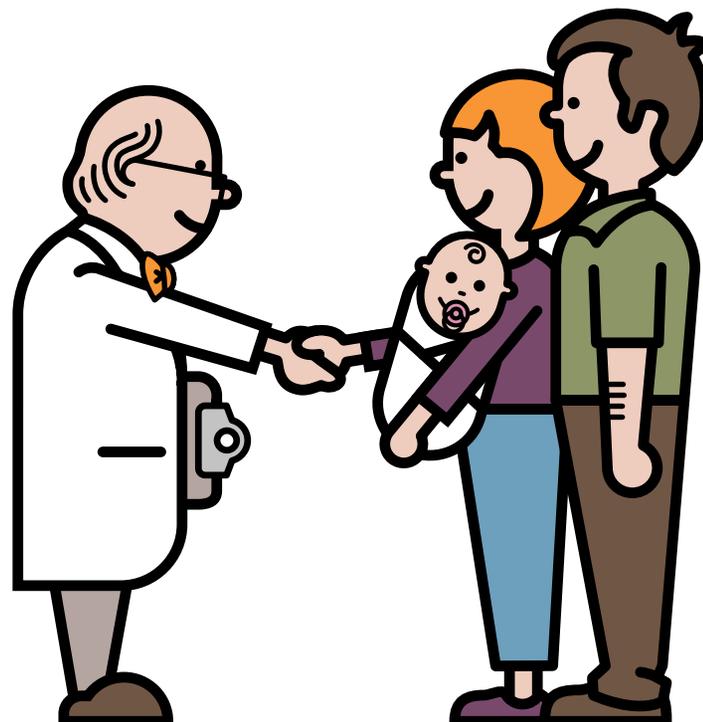


# Tirosinemia tipo 1

# HT-1

Información para familias luego de una prueba de detección con resultado positivo para recién nacidos



Adaptada por el grupo de dietistas de BIMDG

**BIMDG**

British Inherited Metabolic Diseases Group



BASADA EN LA TEMPLE ORIGINAL ESCRITA POR BURGARD Y WENDEL

Esta versión de la herramienta TEMPLE, originalmente adaptada por el grupo de dietistas de BIMDG para el uso dentro del Reino Unido e Irlanda se ha adaptado adicionalmente por parte de Nutricia North America para el uso dentro de los Estados Unidos y Canadá. Esta versión ya no representa la práctica clínica ni dietética en el Reino Unido e Irlanda.

**TEMPLE**



Tools Enabling Metabolic Parents Learning  
(Herramientas que permiten la capacitación sobre metabolismo de los padres)

© 2019 Nutricia North America.

Con el respaldo de **NUTRICIA**  
como servicio para la medicina metabólica

Para obtener más herramientas educativas, visite [MedicalFood.com](http://MedicalFood.com)



**NUTRICIA**

# ¿Qué es la HT-1?

HT-1 significa tirosinemia hereditaria tipo 1.

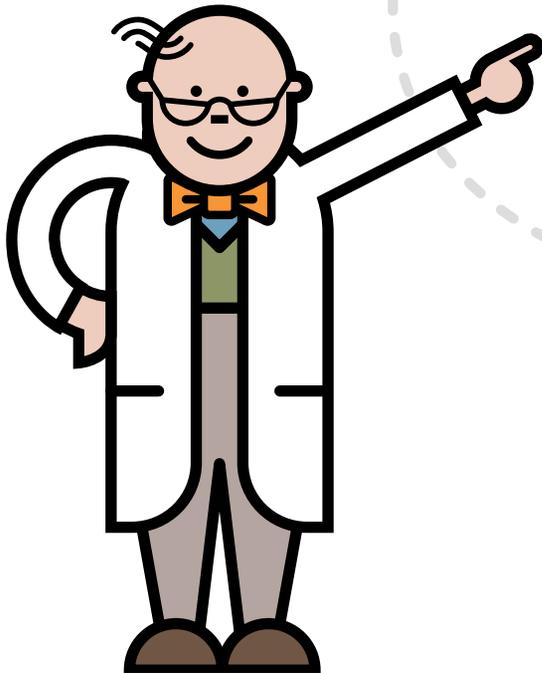
Se pronuncia ti-ro-si-ne-mia.

Es una afección metabólica hereditaria.

**Hereditary Tyrosinemia Type 1**

(Tirosinemia hereditaria tipo 1)

**HT-1**



# ¿Qué es la HT-1?



Demasiada  
succinilacetona  
y tirosina en la  
sangre

# ¿Cómo la HT-1 afecta el cuerpo?

La HT-1 afecta la manera en que el cuerpo separa las proteínas.

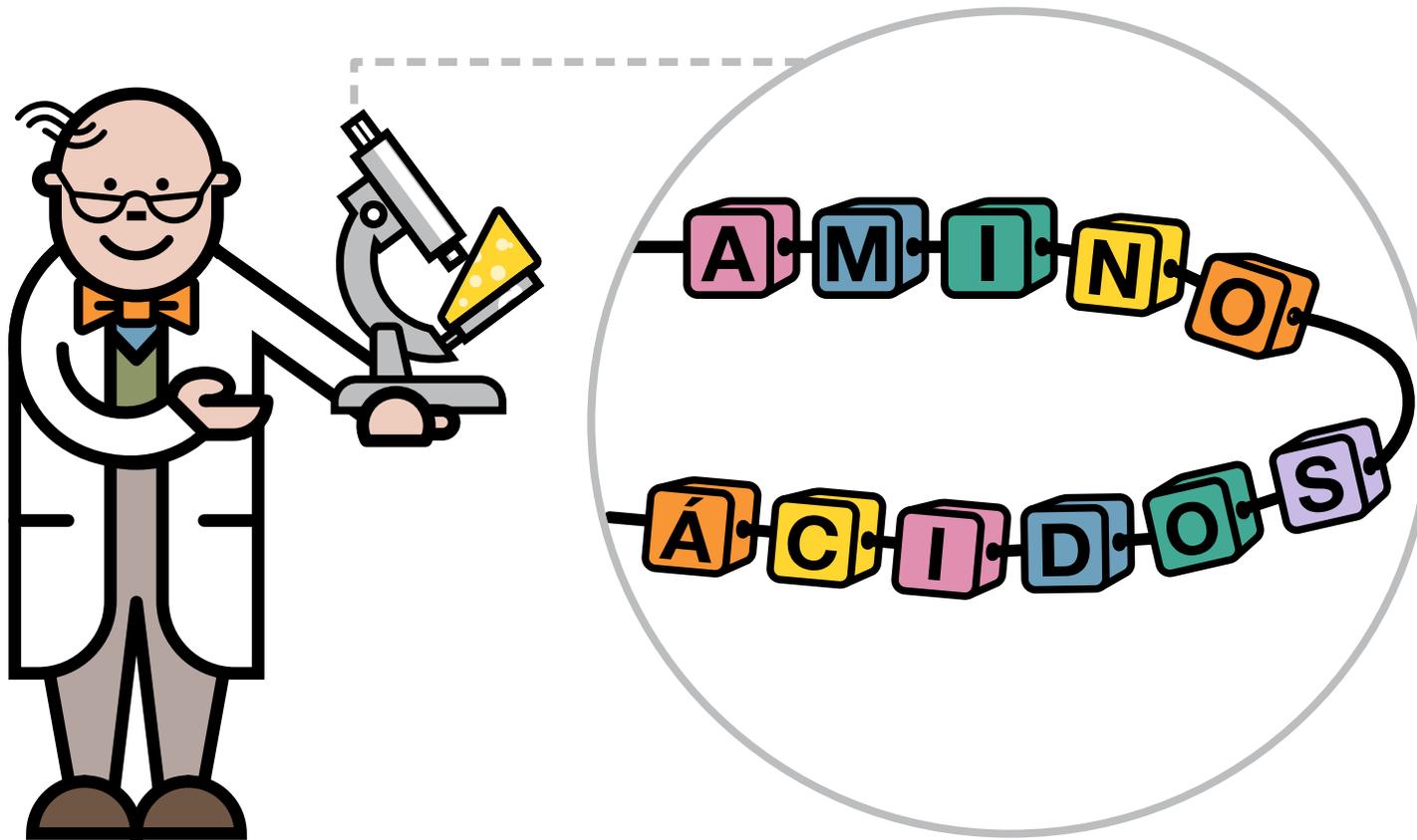
La proteína se encuentra en nuestros cuerpos y en muchos alimentos. El cuerpo necesita las proteínas para el crecimiento y la reparación.



# ¿Qué es la proteína?

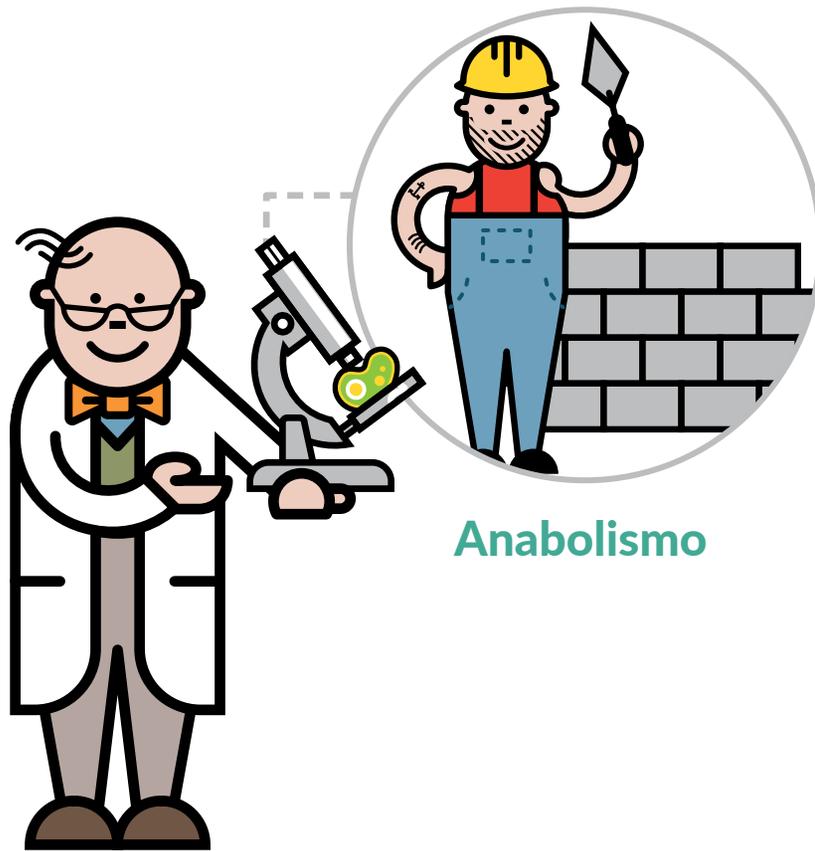
La proteína consiste en cadenas de unidades más pequeñas llamadas aminoácidos.

La tirosina (*Tyrosine*, TYR) y la fenilalanina (*Phenylalanine*, PHE) son dos aminoácidos.

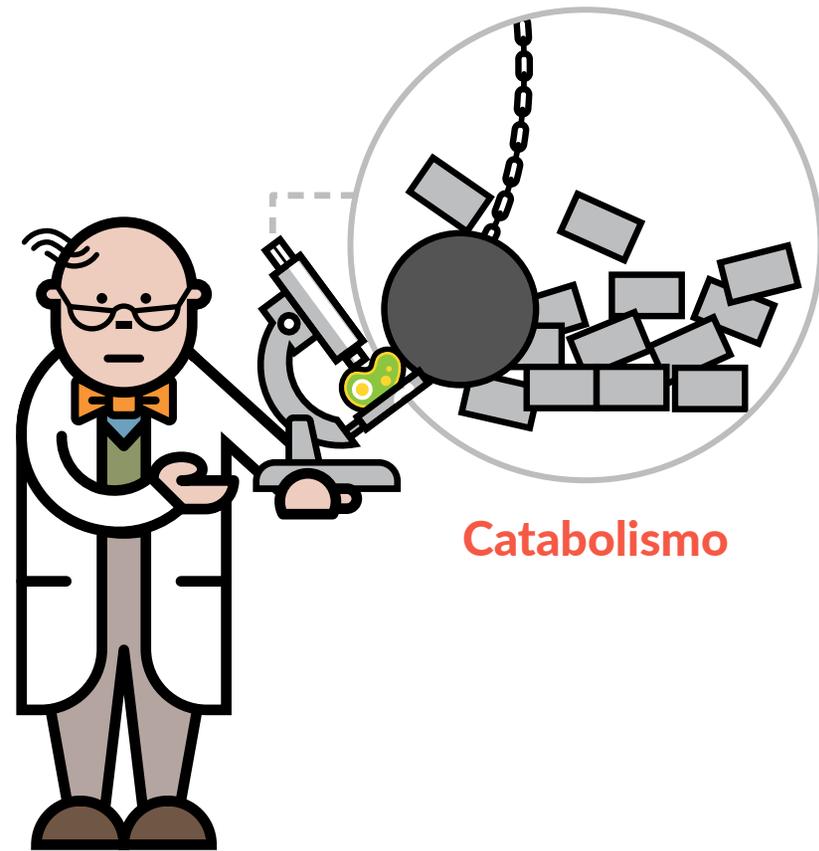


# Metabolismo de la proteína

El **metabolismo** se refiere a los procesos que se producen en el interior de las células del cuerpo.



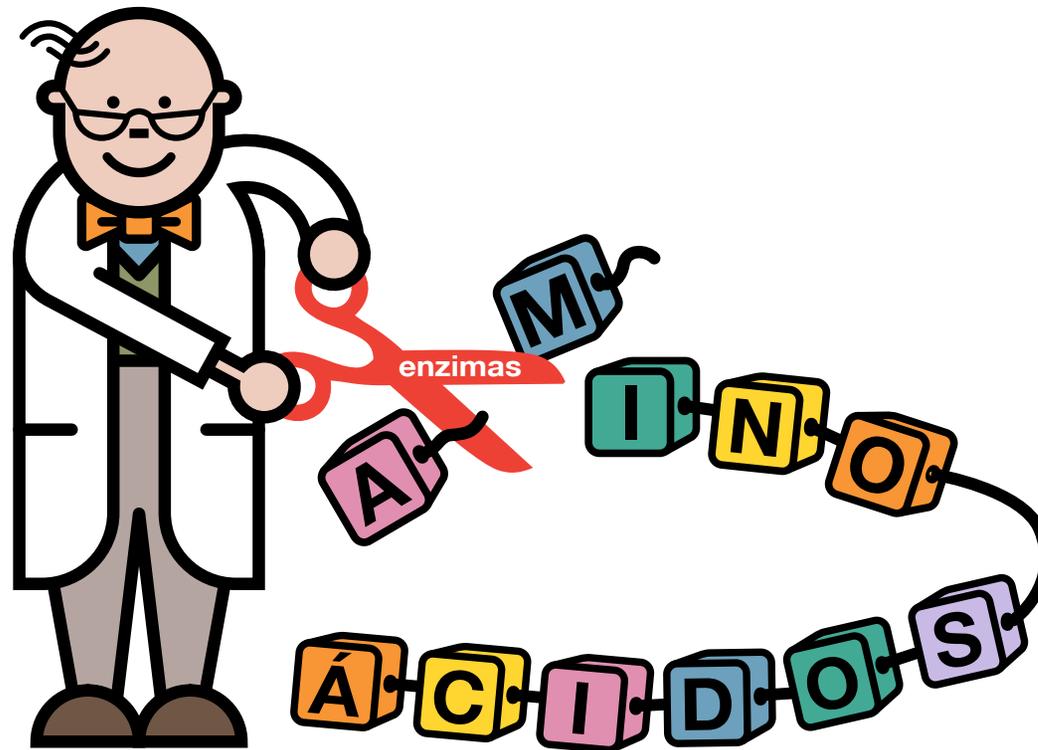
Anabolismo



Catabolismo

# ¿Qué hacen las enzimas?

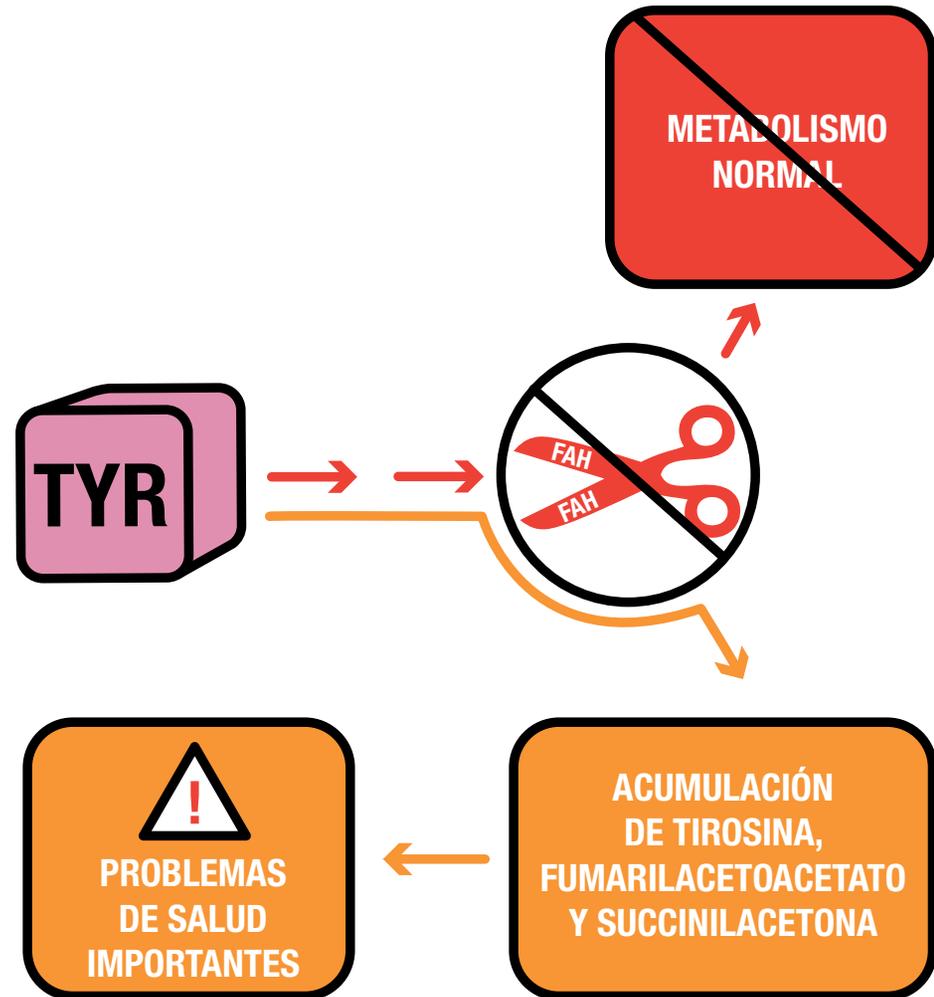
Las enzimas ayudan al metabolismo al funcionar como tijeras. Separan las proteínas en partes más pequeñas, incluidos los aminoácidos.



# ¿Qué sucede con la HT-1?

La HT-1 se produce por una deficiencia de una enzima llamada **fumarilacetoacetato hidrolasa** o **FAH**.

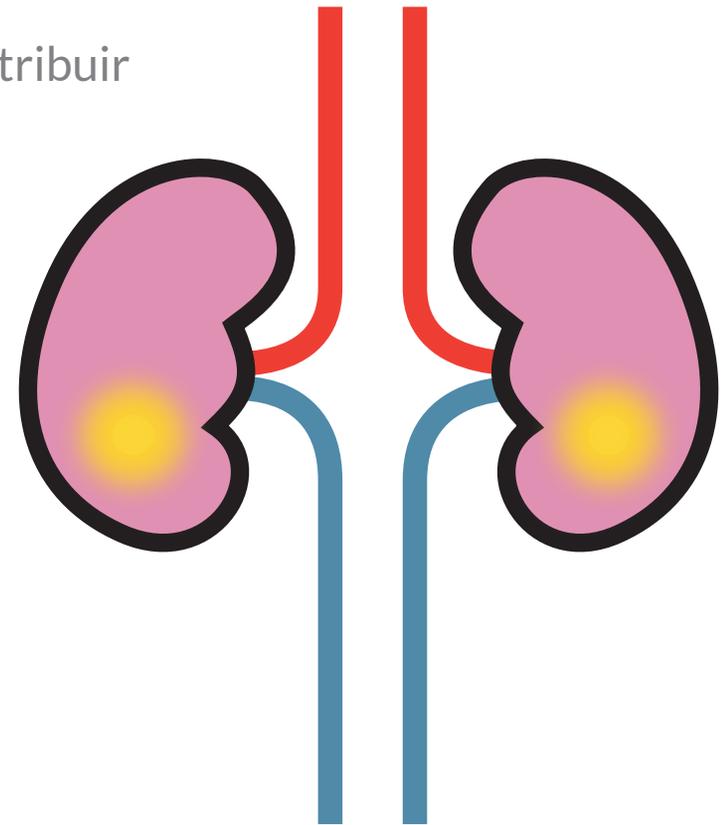
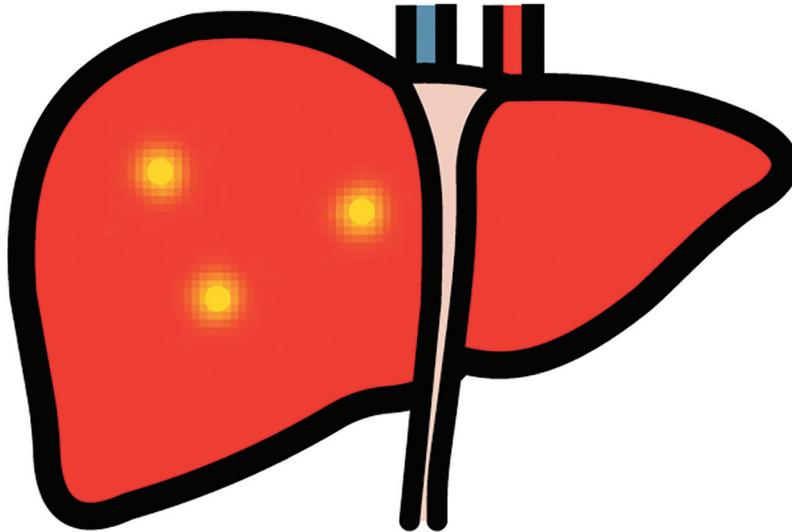
El aminoácido tirosina no se puede separar de manera habitual y en su lugar se crean sustancias tóxicas. Estas sustancias tóxicas se llaman fumarilacetoacetato y succinilacetona.



# ¿Qué puede salir mal con una HT-1 sin tratar?

La acumulación de estas toxinas con el tiempo provoca insuficiencia hepática y pueda causar cáncer de hígado y problemas renales.

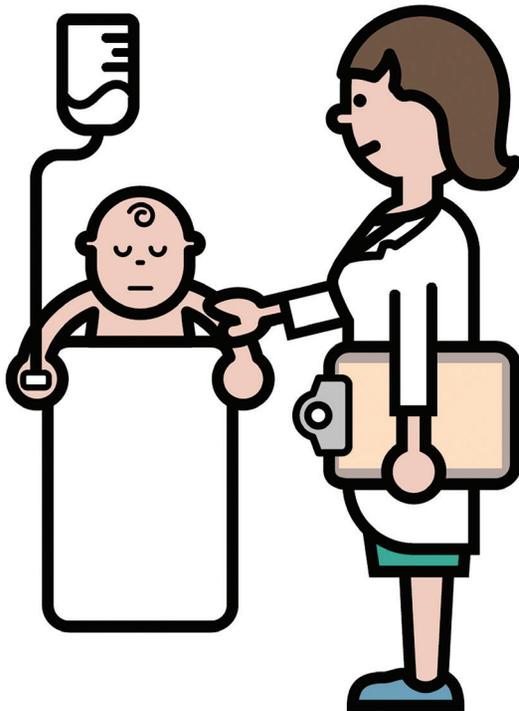
Con un control médico y nutricional adecuado, se puede regular la acumulación de toxinas para contribuir al crecimiento y desarrollo normales de su hijo.



# ¿Cuáles son los síntomas de la HT-1?

La mayoría de los bebés comienzan a sentirse mal en los primeros meses de vida. Los síntomas incluyen los siguientes:

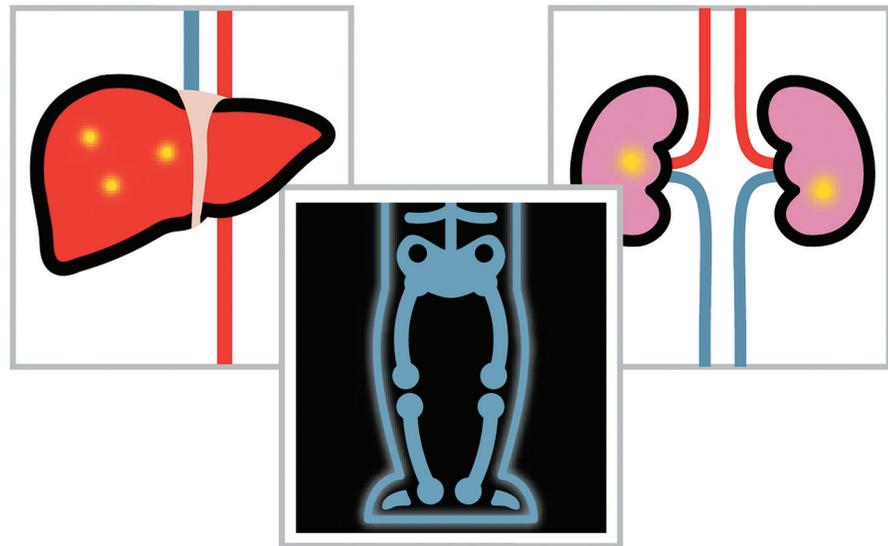
- Aumento de peso deficiente
- Insuficiencia hepática



Otros niños tienen un inicio gradual de síntomas como los siguientes:

- Hígado agrandado
- Raquitismo
- Problemas renales

Algunos niños pueden presentar cáncer de hígado.



# ¿Cómo se diagnostica la HT-1?

Como parte de una prueba de detección para recién nacidos, se obtienen unas gotas de sangre.

Luego, la muestra de sangre se analiza para detectar la succinilacetona o la tirosina.

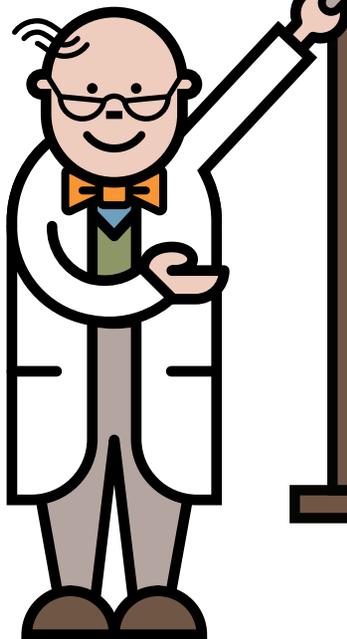
Los resultados anormales podrían implicar que su hijo tiene HT-1, lo cual motivará a su médico a que haga más pruebas para confirmar el diagnóstico.



# ¿Cómo se controla la HT-1 cotidianamente?

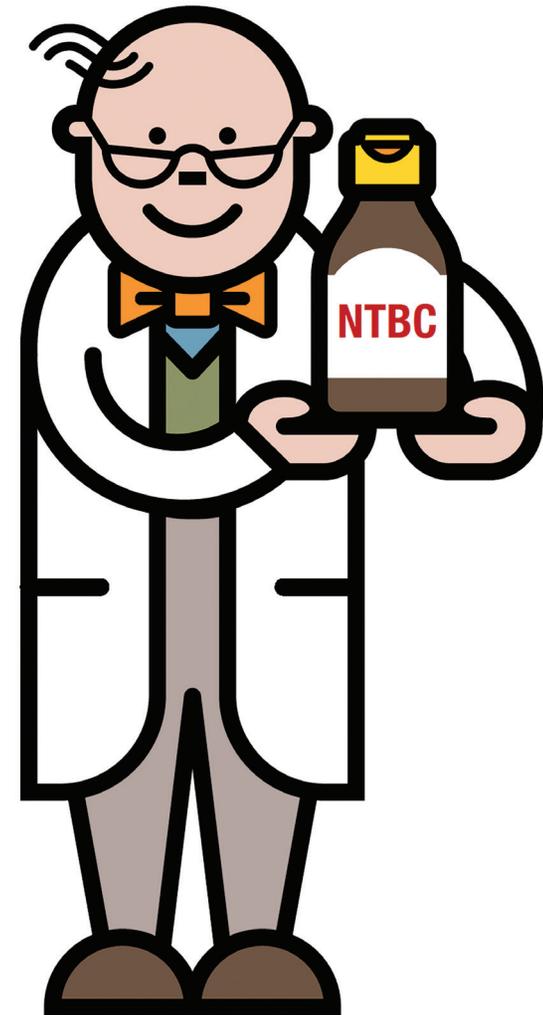
La HT-1 se controla con medicamentos y una dieta especial.

- ✓ Medicamento llamado nitisinona (o NTBC).
- ✓ Evite los alimentos con alto contenido de proteínas.
- ✓ Cantidades controladas de alimentos que contienen fenilalanina y tirosina (proteína).
- ✓ Fórmula metabólica, recetada por su clínica. A veces se necesita fenilalanina extra.
- ✓ Alimentos bajos en proteínas.



# ¿Por qué es importante tomar NTBC?

La NTBC ayuda a prevenir la acumulación de toxinas. También ayuda a prevenir el daño al hígado y a los riñones y ayuda a disminuir el riesgo de cáncer de hígado. Su hijo comenzará a tomar la NTBC lo antes posible.



# Evite los alimentos con alto contenido de proteínas

Tomar el medicamento llamado NTBC es importante, pero tiene efectos metabólicos como la acumulación de tirosina.

Por lo tanto, la otra parte importante del control de la HT-1 es una dieta especial con restricción de proteínas completas para limitar el consumo de tirosina y fenilalanina. Los alimentos altos en proteínas incluyen **carne, pescado, huevos, queso, leche, pan, pasta, nueces, soya y tofu.**



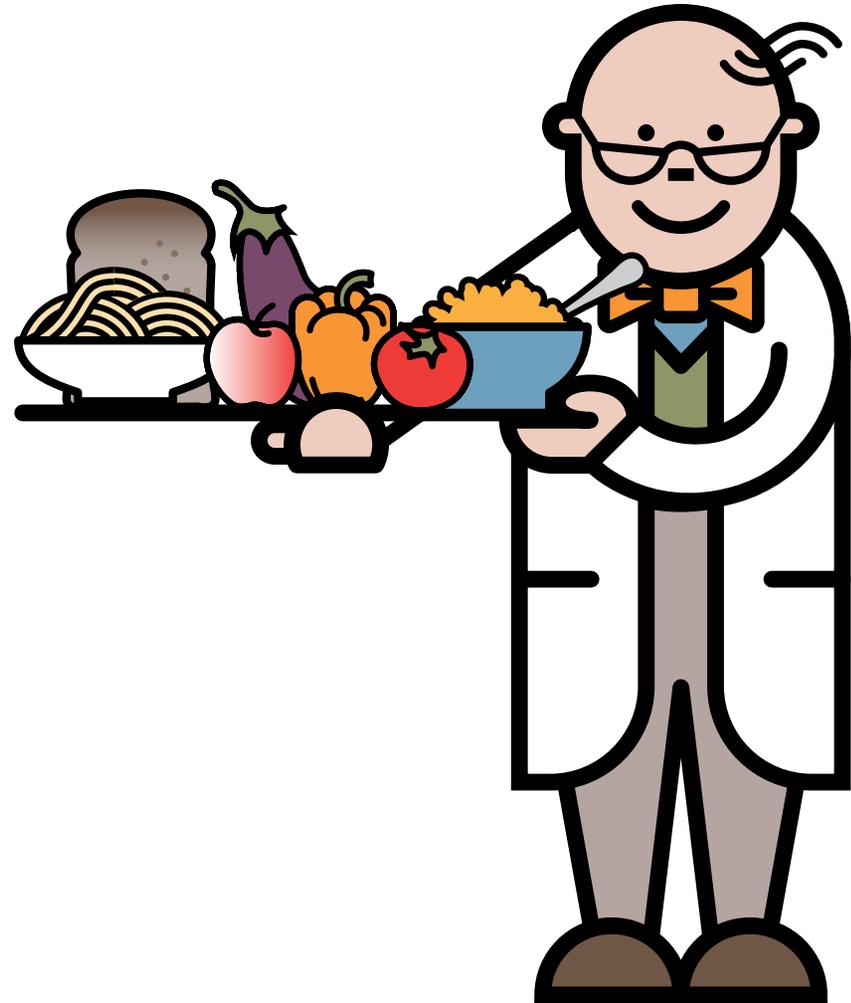
# Incluya alimentos bajos en proteínas

Estos son alimentos que contienen pequeñas cantidades de tirosina y fenilalanina que se pueden usar en cantidades normales.

Incluyen muchas frutas y verduras y alimentos bajos en proteínas especialmente formulados.

Brindan lo siguiente:

- Una fuente de energía importante
- Variedad en la dieta



# Cómo cocinar comidas bajas en proteínas

Las comidas bajas en proteínas que cocine para su hijo pueden seguir siendo atractivas y tener buen sabor.

Existen muchos libros de cocina de comidas bajas en proteínas para elegir. El dietista puede recomendarle sus libros de cocina favoritos.



# Cómo alimentar a su bebé con fórmula metabólica

La tirosina y la fenilalanina son esenciales para el desarrollo normal y, por lo tanto, se debe tomar diariamente una cantidad limitada y controlada.

La leche materna y la fórmula para bebés estándar brindan la tirosina y la fenilalanina que necesita su bebé antes de introducir alimentos sólidos, generalmente, entre los 4 y los 6 meses de edad.

Su bebé también necesitará una fórmula metabólica especial para proporcionar proteína sin tirosina ni fenilalanina.

Su dietista determinará cuánta leche materna o fórmula para bebés estándar y fórmula metabólica se debe ofrecer.



# Fórmula metabólica sin tirosina ni fenilalanina

La fórmula metabólica sin tirosina ni fenilalanina es una parte esencial del cumplimiento de los requisitos nutricionales de su bebé.

Como la leche materna o la fórmula para bebés estándar, la fórmula metabólica tiene carbohidratos, grasas, vitaminas y minerales, mientras que la proteína se presenta como aminoácidos sin tirosina ni fenilalanina.

La fórmula metabólica, más las cantidades recetadas de tirosina y fenilalanina, posibilita a su bebé recibir todos los nutrientes que necesita para crecer.



# Seguimiento de la tirosina y la fenilalanina

A medida que su bebé comience a comer alimentos sólidos, su clínica trabajará con usted para hacer un seguimiento de la tirosina y la fenilalanina.

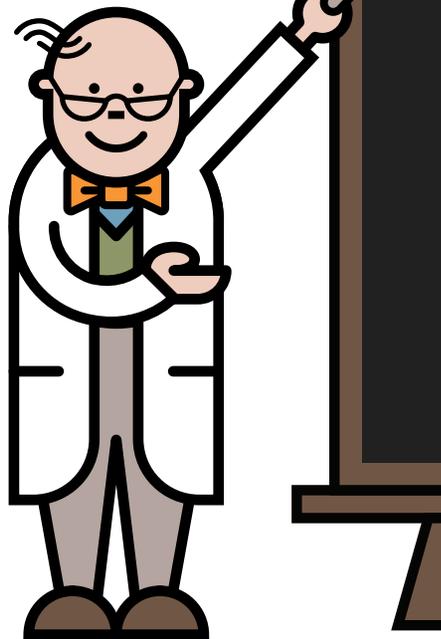
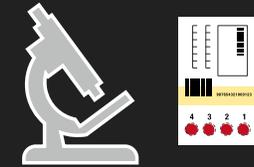
Los alimentos se deben pesar o medir con medidas caseras (1 taza, 1 cucharada, etc.) para determinar el contenido de tirosina y fenilalanina.

Su clínica puede ayudarlo a encontrar las mejores herramientas para ayudar a determinar el contenido de tirosina y fenilalanina de los alimentos.



# ¿Qué se controla en la HT-1?

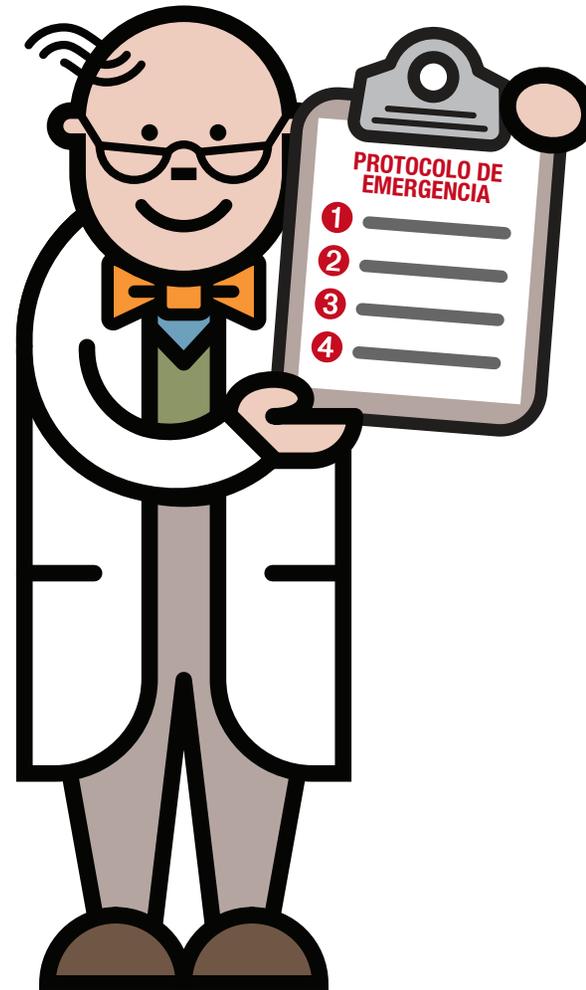
- ✓ Análisis de sangre para detectar aminoácidos, otros nutrientes y succinilacetona
- ✓ Altura y peso
- ✓ Se ajustan los medicamentos y la dieta de acuerdo con el crecimiento y los análisis de sangre
- ✓ Control del desarrollo
- ✓ Otros análisis para asegurarse de que su bebé se mantenga saludable



# ¿Cómo se controla la HT-1 durante una enfermedad?

Durante cualquier enfermedad, nuestros cuerpos necesitan energía extra. El cuerpo comenzará a separar las proteínas de las células, lo que provocará una acumulación de tirosina y succinilacetona y otras sustancias tóxicas.

Es extremadamente importante iniciar el protocolo de día de enfermedad que su equipo metabólico ha desarrollado para usted y comunicarse con este.

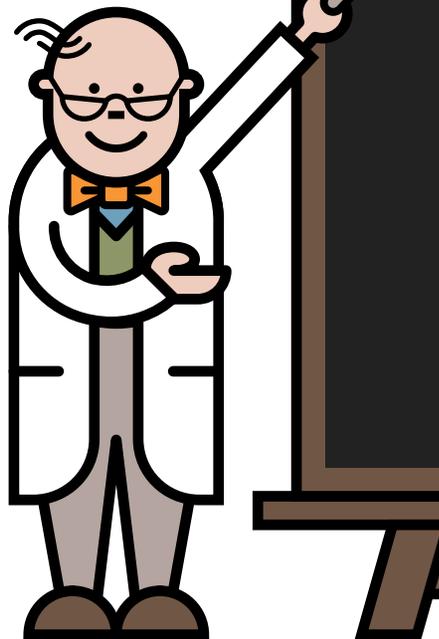


# ¿Cómo se controla la HT-1 durante una enfermedad?

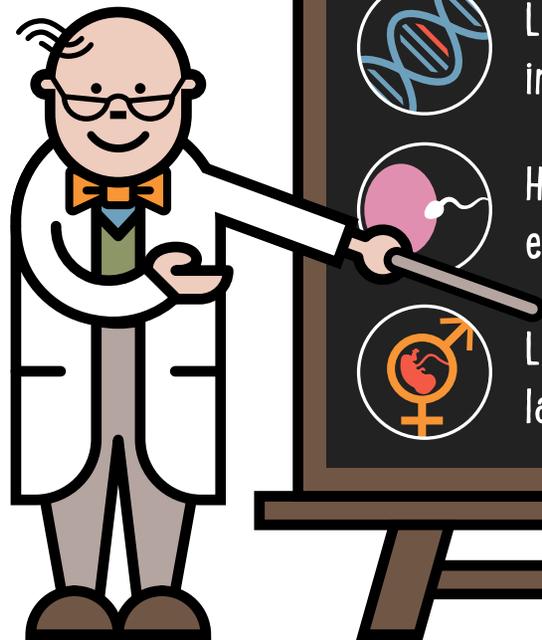
Siempre siga las indicaciones de su equipo médico.

Comuníquese con el equipo médico ante los primeros signos de enfermedad. Es posible que le pidan que inicie el protocolo de emergencia que puede incluir lo siguiente:

- ✓ Continuar el medicamento llamado NTBC
- ✓ Fórmula metabólica según las indicaciones del dietista
- ✓ Alimentos regulares en la mayor cantidad posible



# ¿Qué sucede en la genética humana?



Los seres humanos tienen cromosomas compuestos de ADN.



Los genes son partes de ADN que llevan la instrucción genética. Cada cromosoma puede contener miles de genes.



La palabra "mutación" significa un cambio o un error en la instrucción genética.

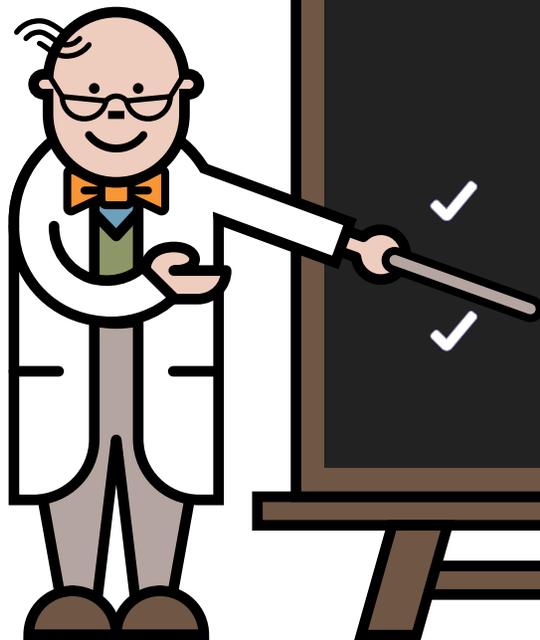


Heredamos cromosomas particulares del óvulo de la madre y del espermatozoides del padre.



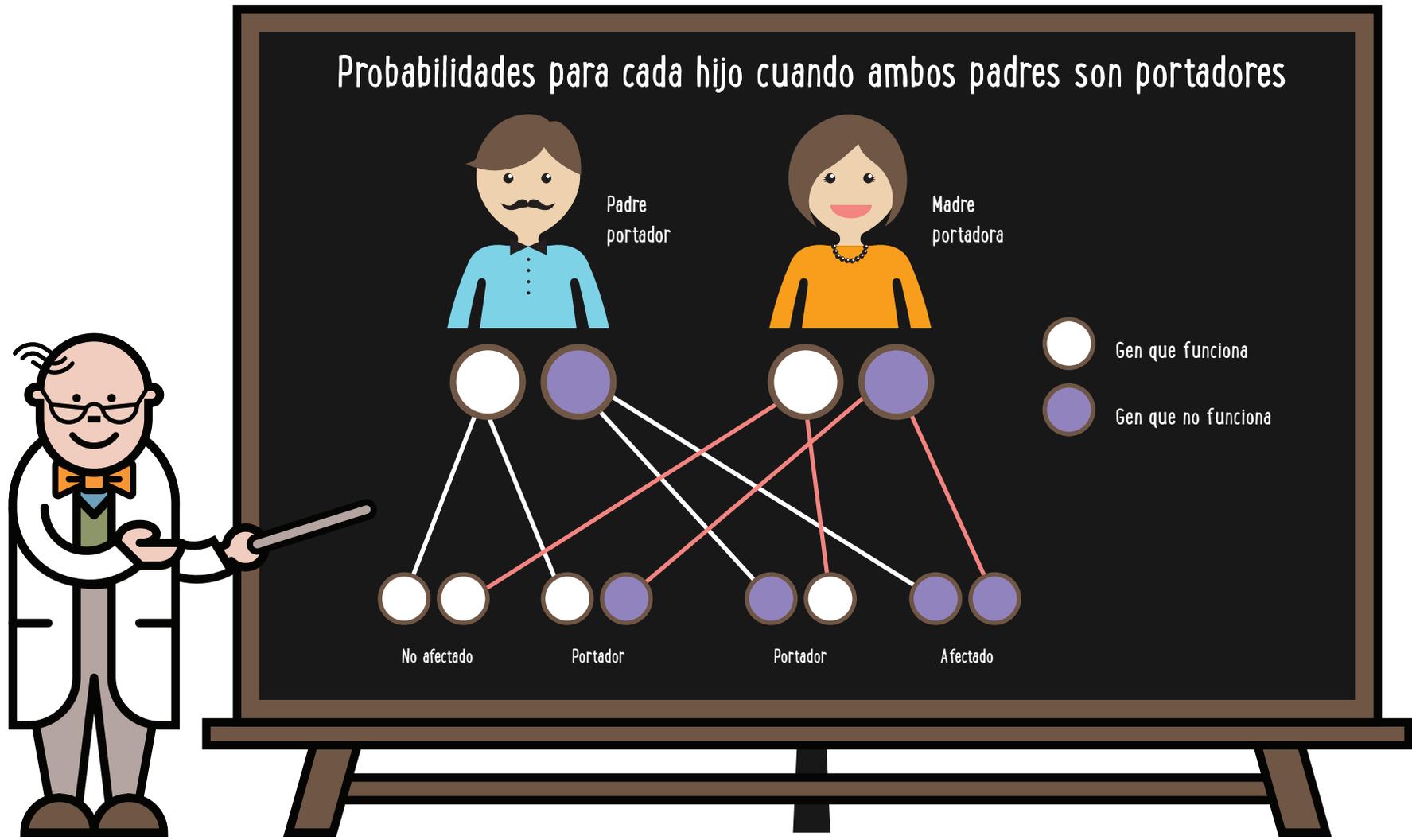
Los genes en esos cromosomas llevan la instrucción que determina las características, que son una combinación de los padres.

# ¿Cómo se hereda la HT-1?



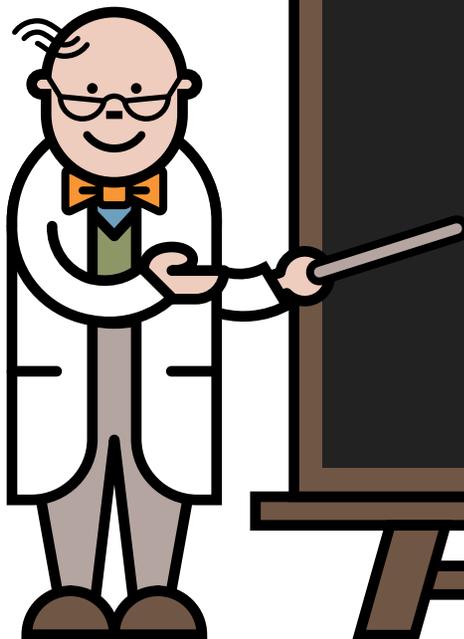
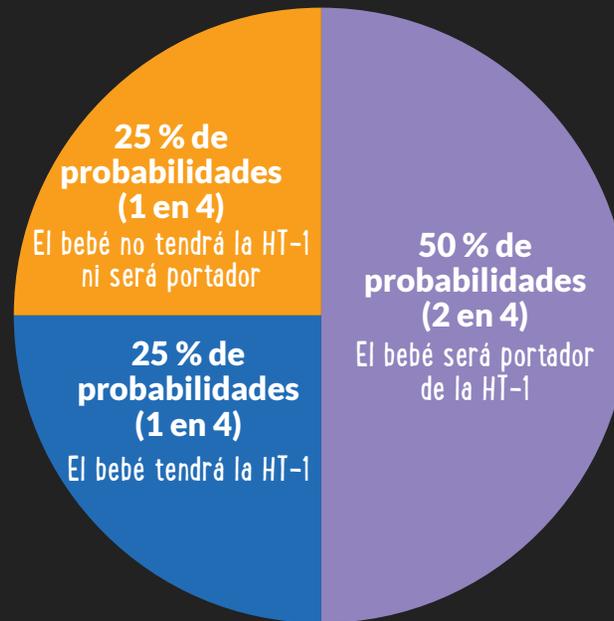
- ✓ La HT-1 es una afección hereditaria. No hay nada que se pudiera haber hecho para evitar que el niño tenga HT-1.
- ✓ Todos tenemos un par de genes que elaboran la enzima fumarilacetoacetato hidrolasa. En niños con HT-1, ninguno de estos genes funciona correctamente. Estos niños heredan un gen de HT-1 que no funciona de cada uno de los padres.
- ✓ Los padres de los niños con HT-1 son portadores de la afección.
- ✓ Los portadores no tienen HT-1 debido a que el otro gen de este par funciona correctamente.

# Herencia: posibles combinaciones autosómicas recesivas

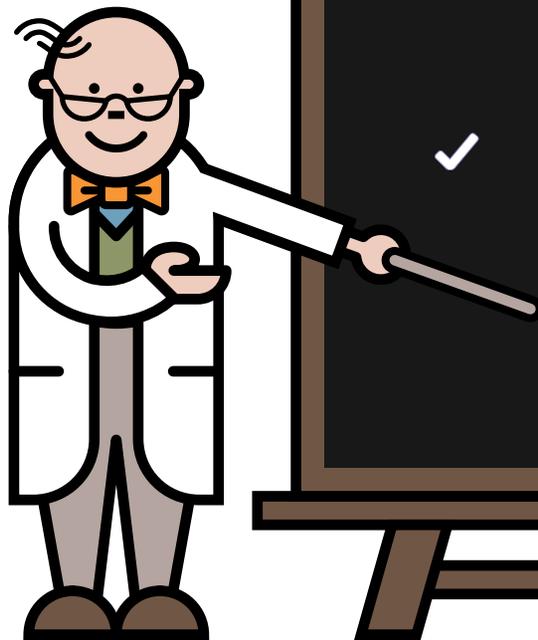


# Embarazos futuros

Cuando ambos padres son portadores, *en cada embarazo*,  
el riesgo para el bebé es el siguiente:



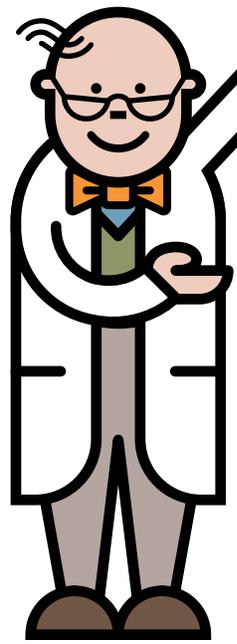
# Puntos destacados



- ✓ La HT-1 es un trastorno metabólico hereditario grave que puede provocar problemas de hígado y riñones importantes.
- ✓ Los daños se pueden prevenir con un medicamento llamado NTBC, una dieta con restricción de tirosina y fenilalanina y una fórmula metabólica especial.
- ✓ Los análisis regulares son esenciales para controlar los niveles de succinilacetona y tirosina en la sangre.

Además, recuerde que, cuando se controla correctamente, su hijo puede disfrutar de un crecimiento y desarrollo normales.

# Datos útiles



- ✓ Asegúrese siempre de tener un buen suministro de medicamentos, fórmula metabólica y alimentos bajos en proteínas y de que no estén vencidos.
- ✓ Su clínica metabólica le recetará productos dietéticos especiales y la fórmula metabólica.
- ✓ No deje de ir a las citas médicas con su equipo metabólico.
- ✓ Siga el protocolo de día de enfermedad mientras esta dure.

# Quién es quién (información de contacto)

## Mi dietista

Nombre: .....

Número de teléfono: .....

Correo electrónico: .....

## Mi enfermero

Nombre: .....

Número de teléfono: .....

Correo electrónico: .....

## Mi médico

Nombre: .....

Número de teléfono: .....

Correo electrónico: .....



# TEMPLE



**T**ools **E**nabling **M**etabolic **P**arents **L**Earning  
(Herramientas que permiten la capacitación sobre metabolismo de los padres)

**BIMDG**

British Inherited Metabolic Diseases Group



BASADA EN LA TEMPLE ORIGINAL ESCRITA POR  
BURGARD Y WENDEL

Esta versión de la herramienta TEMPLE, originalmente adaptada por el grupo de dietistas de BIMDG para el uso dentro del Reino Unido e Irlanda se ha adaptado adicionalmente por parte de Nutricia North America para el uso dentro de los Estados Unidos y Canadá. Esta versión ya no representa la práctica clínica ni dietética en el Reino Unido e Irlanda.

Para obtener más información, visite [MedicalFood.com](https://www.MedicalFood.com)

ZTYRTBSP 11/19

©2019 Nutricia North America

Con el respaldo de **NUTRICIA**  
como servicio para la medicina metabólica