

Resumen Tirosinemia Hereditaria Tipo 1 (HT-1)

Deficiencia de la enzima: Fumarilacetoacetato Hidrolasa (FAH)

Metabolito tóxico: Succinilacetona y succinilacetoacetato

Aminoácidos a restringir: Tirosina y fenilalanina

Presentación clínica, sin tratamiento: retardo del crecimiento, raquitismo, insuficiencia hepática, insuficiencia renal, alteraciones neurológicas.

***Objetivos del tratamiento:**

Fenilalanina plasmática: 20-80 $\mu\text{mol/L}$

Tirosina plasmática: 200-600 $\mu\text{mol/L}$

*Chinsky JM, et al. Diagnosis and treatment of tyrosinemia type 1: a US and Canadian consensus group review and recommendations. Genetics in Medicine, Aug 2017.

Necesidades nutricionales por edad*

Edad	Fenilalanina + Tirosina mg/kg/d	Proteínas totales g/kg/d	Energía Kcal/kg/d
0-3 meses	65-155	3.0-3.5	120 (95-145)
3-6 meses	55-135	3.0-3.5	120 (95-145)
6-9 meses	50-120	2.5-3.0	110 (80-135)
9-12 meses	40-105	2.5-3.0	105 (80-135)
1 - 4 años	380-800mg/d	≥ 30 g/d	1300 (900-1800) Kcal/d

*Acosta PB. Nutrition Support Protocols: The Ross Metabolic Formula System. Abbot Laboratories, 2001

Implementación de la dieta *

1. Determinar los requerimientos de fenilalanina (mg) + Tirosina (mg), proteínas totales (g) y energía (Kcal). Utilice la conversión 50mg Phe = 1 gr de proteína para calcular los mg de fenilalanina
2. Calcular la cantidad de proteína intacta (leche materna, fórmula infantil, alimentos) necesaria para alcanzar los objetivos nutricionales de fenilalanina + Tirosina.
3. Calcular la cantidad de fórmula medicamentosa que se debe agregar a las proteínas intactas para alcanzar el objetivo proteico total.
4. Calcular el aporte calórico proveniente de las proteínas intactas y de la fórmula medicamentosa para garantizar que se cumplan las necesidades de calorías totales.

Tirosinemia Hereditaria Tipo 1 (HT-1) Productos nutroterápicos

	Abbott abbottnutrition.com	Cambrooke Cambrooke.com	Mead Johnson MeadJohnson.com pediatrics/us-en	Nutricia MedicalFood.com	Vitaflor Nestlehealthscience.us
Lactantes 0 – 1 año	Tyrex-1®		Tyros-1®	TYR Anamix® Early Years	
niños	Tyrex-1® Tyrex-2®	*Tylactin Complete™15 Bar Tylactin RTD™15 Tylactin ESTORE™10 Tylactin RESTORE™ Powder 5 Tylactin BUILD™ 20	Tyros-1® Tyros-2®	TYR Anamix Next® *TYP Lophlex GMP Mix-In®	TYR gel™ TYR express®15 TYR cooler® 15 *TYR sphere™20
Niños a adultos	Tyrex-2®	*Tylactin Complete™15Bar Tylactin RTD™ 15 Tylactin RESTORE™10 Tylactin RESTORE™ Powder 5 Tylactin BUILD™20	Tyros-2®	TYR Anamix Next® *TYP Lophlex GMP Mix-In® TYR Lophlex LQ®	TYR express®15, 20 TYR cooler® 15 *TYR sphere™20

*Productos que contienen GMP

Terapia farmacológica*:

Nitisinona (NTBC)

Orfadin® www.orfadin.com

NITYR™ www.cyclepharma.com

-Dosis inicial: 1 mg/kg/d, incrementar a 2 mg/kg/d en aquellos con insuficiencia hepática severa.

-Mantener la concentración en sangre de NTBC en - 40-60 µmol/L

**Chinsky JM, et al. Diagnosis and treatment of tyrosinemia type 1: a US and Canadian consensus group review and recommendations. Genetics in Medicine, Aug 2017.*

Controles de laboratorio*

Succinilacetona plasmática^{1'4'7} Concentración sérica de AFP^{1'5'7} BUN/Creatinina⁸ ALT/AST^{2'6}
 Aminoácidos plasmáticos^{1'4'7} PT/PTT^{1'6} Calcio⁸ hemograma completo^{2'6}
 Concentración de NTBC^{3'4'7} Bicarbonato⁸ Fósforo⁸

- 1 Al inicio del tratamiento, luego mensual durante el primer año de vida
- 2 Al inicio del tratamiento, luego cada 3 meses durante el primer año de vida
- 3 Mensualmente durante el primer año de vida
- 4 Cada 3 meses desde el primer año a los 5 años.
- 5 cada 6 meses desde el primer año a los 5 años
- 6 Anualmente luego de primer año de vida
- 7 Cada 6 meses luego de los 5 años
- 8 Al inicio y luego anualmente

BUN: nitrógeno ureico en sangre, **ALT:** alanina aminotransferasa, **AST:** aspartato aminotransferasa, **PT:** tiempo de la protrombina, **PTT:** tromboplastina parcial

**Chinsky JM, et al. Diagnosis and treatment of tyrosinemia type 1: a US and Canadian consensus group review and recommendations. Genetics in Medicine, Aug 2017.

Tirosinemia Hereditaria Tipo 1 (HT-1)

Productos nutroterápicos - LATAM

	Abbott abbottnutrition.com	Cambrooke Cambrooke.com	Mead Johnson Meadjohnson.com/pediatrics/us-en	Nutricia Medicalfood.com	Vitaflo Nestlehealthscience.us	Dr Schär https://www.comidamed.com/es/
Lactantes 0 – 1 año	Tyrex-1®		Tyros-1®	TYR Anamix® Infant		TYRo A Formula®
niños	Tyrex-1® Tyrex-2®	*Tylactin Complete®15 Bar Tylactin RTD®15 Tylactin BUILD® 20	Tyros-1® Tyros-2®	TYR Anamix Junior®	TYR gel® TYR express®15 TYR cooler® 15	TYRo B Formula®
Niños a adultos	Tyrex-2®	*Tylactin Complete®15Bar Tylactin RTD® 15 Tylactin BUILD®20	Tyros-2®	TYR Anamix Junior® XPhenTyr Maxamum®	TYR express®15, 20 TYR cooler® 15	TYRo B Formula®