Hoja informativa sobre las pruebas de detección temprana a recién nacidos

Tirosinemia tipo III (TYR III)

¿Qué es la TYR III?

La tirosinemia tipo III (TYR III) es una afección en la que el cuerpo no tiene la capacidad de descomponer ciertos componentes básicos de las proteínas, conocidos como aminoácidos. Se considera un trastorno de los aminoácidos porque las personas que lo padecen no pueden descomponer el aminoácido tirosina. La TYR III puede causar problemas de aprendizaje, convulsiones y pérdida del equilibrio. Sin embargo, la detección temprana de la TYR III y su tratamiento puede prevenir algunos de los problemas graves de esta afección. La tirosinemia es una afección con múltiples formas, cada una de las cuales tiene resultados y tratamientos diferentes. La TYR III es solo una de las formas de esta enfermedad.

¿Qué causa la TYR III?

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 III, la 4-hidroxifenilpiruvato dioxigenasa (HPD) no funciona correctamente.

La función de la HPD es descomponer el aminoácido tirosina. Los bebés con TYR III no producen suficiente HPD. Cuando la HPD 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. Cuando la HPD no puede descomponer la tirosina correctamente, esta puede convertirse en un ácido perjudicial llamado ácido homogentísico. Si el ácido homogentísico se acumula en el cuerpo, puede ser peligroso. Todo el mundo tiene cierto nivel de acidez y aminoácidos en la sangre, pero los altos niveles asociados a la TYR III pueden ser tóxicos.

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

[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 III es el tipo menos común, con menos de veinte casos reportados.

Los signos de la TYR III son muy variables y poco conocidos.

Los signos de la TYR III pueden incluir:

- Falta de coordinación y equilibrio
- Convulsiones

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 III?

Aunque los signos y síntomas de la TYR III no se conocen bien, se recomienda un tratamiento para intentar evitar cualquier posible problema de la salud de su hijo.

¿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 III 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.

Existen alimentos y fórmulas especiales para niños con TYR III. Es probable que tenga que seguir tomando estas fórmulas hasta la edad adulta.

¿Qué debemos recordar?

Los bebés que reciben tratamiento temprano para la TYR III quizás nunca desarrollen ningún signo. Por eso es tan importante la prueba de detección temprana de TYR III a recién nacidos. Los niños con TYR III corren el riesgo de padecer una discapacidad intelectual, pero este riesgo es menor cuando el niño recibe tratamiento.