



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: 1

Fenilalanina plasmática: 20-80 µmol/L

Tirosina plasmática: 200-600 µmol/L

Necesidades nutricionales por edad²

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	380-800 mg/d	>= 30 g/d	1300 (900-1800) Kcal/d

Implementación de la dieta

1. Determinar los requerimientos de fenilalanina (mg) + Tirosina (mg), proteínas totales (g) y energía (Kcal). Utilice la conversión 50 mg 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 la recomendación de fenilalanina + Tirosina.
3. Calcular la cantidad de fórmula medicamentosa que se debe agregar a las proteínas intactas para alcanzar la recomendación de proteína total.
4. Calcular el aporte calórico proveniente de las proteínas intactas y de la fórmula medicamentosa para garantizar que se cumplan las necesidades energéticas.

Tirosinemia Hereditaria Tipo 1 (HT-1)

Comida medicamentosa

	Abbott abbottnutrition.com	Cambrooke Cambrooke.com	Mead Johnson hcp.meadjonson.com	Nutricia NutriciaMetabolics.com	VitaFlo www.vitaFloUSA.com
Lactantes (0-1 año)	Tyrex-1®		Tyros 1	TYR Anamix® Early Years	
Niños pequeños	Tyrex-1 Tyrex-2	*Ty lactin® Complete Ty lactin RTD 15 Ty lactin RESTORE Citrus Ty lactin RESTORE Powder Berry Ty lactin BUILD 20	Tyros 1 Tyros 2	TYR Anamix® Early Years TYR Anamix Next	TYR gel® TYR express™ plus 15,20 TYR cooler® 15 *TYR sphere® 20
Niños mayores y adultos		*Ty lactin® Complete Ty lactin RTD 15 Ty lactin RESTORE Citrus Ty lactin RESTORE Powder Berry Ty lactin BUILD 20	Tyros 2	TYR Anamix Next	TYR express™ plus 15,20 TYR cooler® 15 *TYR sphere® 20

*Producto contiene GMP

Terapia farmacológica ¹

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 - 30-70 µmol/L

Controles de laboratorio ¹

Succinilacetona plasmática ^{A,D,G}	Concentración sérica de AFP ^{A,E,G}	BUN/Creatinina ^H	ALT/AST ^{B,F}
Aminoácidos plasmáticos ^{A, D, G}	PT/PTT ^{A, F}	Calcio ^H	Hemograma completo ^{B, F}
Concentración de NTBC ^{C, D, G}	Bicarbonato ^H	Fósforo ^H	

^A Al inicio del tratamiento, luego mensual durante el primer año de vida

^B Al inicio del tratamiento, luego cada 3 meses durante el primer año de vida

^C Mensualmente durante el primer año de vida

^D Cada 3 meses desde el primer año a los 5 años.

^E Cada 6 meses desde el primer año a los 5 años

^F Anualmente luego de primer año de vida

^G Cada 6 meses luego de los 5 años

^H Al inicio y luego anualmente

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

References

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

Copyright MetEd Co. 2019, Revised 2021; 2025. Support provided by Abbott Nutrition, Cambrooke Therapeutics, Mead Johnson Nutrition, Nutricia NA, and Vitaflo USA

Tirosinemia Hereditaria Tipo 1 (HT-1) Productos nutroterápicos – LATAM

	Abbott abbottnutrition.com	Cambrooke cambrooke.com	Mead Johnson hcp.meadjohnson.com	Nutricia nutriciametabolics.com	Vitaflo nestlehealthscience.co.uk	Metax metax.org
Lactantes 0 – 1 año	Tyrex-1®		Tyros-1®	TYR Anamix® Infant	Tyr gel Tyr Explore 5 TYRoMed A (Comidamed)	
Niños pequeños	Tyrex-1® Tyrex-2®	Tylactin Complete®15 Bar* Tylactin RTD®15* Tylactin BUILD® 20*	Tyros-1® Tyros-2®	TYR Anamix Junior®	TYRoMed B (Comidamed) TYR gel® TYR express®15 TYR cooler® 15 Tyr Explore 5 Tyr Express 15 Tyr Sphere*	
Niños grandes- adultos	Tyrex-2®	Tylactin Complete®15Bar* Tylactin RTD® 15* Tylactin BUILD®20*	Tyros-2®	TYR Anamix Junior® XPhenTyr Maxamum®	TyroMed B (Comidamed) TYR express®15, 20 TYR cooler® 15 Tyr Sphere*	Zero TP Minis

*producto a base de glicomacropéptidos (GMP)

Consultar sobre disponibilidad de los productos nutroterápicos en cada país