



**RED ANDALUZA DE TRABAJADORES
SOCIALES SOBRE ENFERMEDADES RARAS.**
ratser.andalucia@hotmail.com

FICHA-RESUMEN DE ENFERMEDAD RARA

TIROSINEMIA

DESCRIPCIÓN:

Es una enfermedad autosómica recesiva causada por la deficiencia de la enzima fumarilacetoacetato hidrolasa (FAH), última enzima en la vía degradativa de la tirosina.

SÍNTOMAS:

Fallo hepático agudo
Cirrosis
Carcinoma hepatocelular (CHC)
Síndrome renal de Fanconi
Neuropatía periférica.

CONTACTO PARA AFECTADOS:

Asociación PKU y OTM de Andalucía

C/ Boquerón 7 (Mercado de Abastos S. Jerónimo, Puesto 7)
41015 Sevilla 954.235724 metabolicos@hotmail.es

Federación de Asociaciones de Fenilcetonuria y Otros Trastornos del Metabolismo

galiciapku@asfega.es y federación@metabolicos.es