

ACERCA DE LA FUNDACION

La **Fundación Nacional del Ciclo de la Urea** es una organización voluntaria dedicada a la identificación, tratamiento y cura de los desórdenes del ciclo de la urea. Provee una fuente de información y educación y es una red de apoyo para familias, amistades y profesionales.

Las metas de nuestra organización son:

- Proveer guía e información a las familias y otros afectados por desórdenes del ciclo de la urea.
- Educar al personal médico acerca del diagnóstico y tratamiento de los desórdenes del ciclo de la urea.
- Mantener una red de apoyo para familias.
- Aumentar el conocimiento de la existencia de estas enfermedades.
- Apoyar y estimular las actividades de investigación médica.
- Educar a los legisladores en cuanto a las necesidades de las familias afectadas por este raro desorden.

Beneficios para los miembros de **NUCDF** incluyen nuestra publicación, el programa de redes de apoyo y el archivo nacional de información de **NUCDF**.

Al compartir, tener interés y apoyar a nuestros miembros, podemos hacer una diferencia en las vidas de unos y otros.

FUNDACION NACIONAL DE DESORDENES DEL CICLO DE LA UREA

“LA FUNDACION DEDICADA A
SALVAR LA VIDA DE NINOS”



Uniendo familias, amistades y profesionales que se dedican a la identificación, tratamiento y cura de los desórdenes del ciclo de la urea.

75 South Grand Avenue
Pasadena, California
USA 91105
Teléfono 1-626-578-0833
www.nucdf.org

Los desórdenes del ciclo de la urea son enfermedades trágicas que se caracterizan por tener cantidades excesivas de amonía en la sangre. Sin tratamiento, estas enfermedades pueden causar trastornos del comportamiento, retraso mental, estado de coma y la posibilidad de muerte.

Arginase
AG

UNA DESCRIPCION DE LOS DESORDENES DEL CICLO DE LA UREA

Un desorden del ciclo de la urea es una condición genética causada por la deficiencia de una de las enzimas en el ciclo de la urea. El ciclo de la urea consiste de una serie de procesos bioquímicos en el hígado en el cual el nitrógeno, que es una parte de la proteína, es removido de la sangre y convertido en urea. Hay cinco etapas en el ciclo de la urea, en las cuales cada etapa requiere una enzima en particular. Cuando falta una de estas enzimas, se acumula el nitrógeno, el cual en vez de convertirse en urea, se convierte en una sustancia muy tóxica, la amonía. La amonía llega al cerebro a través de la sangre y puede causar daño cerebral irreversible y/o la muerte.

Hay seis desórdenes del ciclo de la urea. Cada uno conocido por las iniciales de la enzima deficiente:

<u>Deficiencia de enzima</u>	<u>Abreviatura</u>
Carbaryl Phosphate Synthetase	CPS
N-acetylglutamate Synthetase	NAGS
Ornithine Transcarbamilase	OTC
Argininosuccinic Acid Synthetase	ASD
Argininosuccinic Acid Lyase	ALD

Puede haber una deficiencia de enzimas parcial en individuos en los cuales la enfermedad se manifiesta en la niñez o cuando son adultos. Todos, menos uno de los desórdenes mencionados anteriormente son transmitidos por genes recesivos autosomales, lo cual significa que tanto el padre como la madre transmiten un gen defectivo al niño afectado. La Deficiencia de Ornithine Transcarbamilase es el desorden del ciclo de la urea que se hereda por un rasgo ligado al cromosoma X, de manera que las mujeres sin saberlo pueden ser portadoras de la enfermedad.

SINTOMAS PRECOCES

EN EL PERIODO NEONATAL: Niños con trastornos severos del ciclo de la urea, típicamente demuestran síntomas en las primeras 24 horas de vida. Al comienzo el bebé muestra irritabilidad, seguido por vómito y aletargamiento progresivo. Poco después demuestra convulsiones, hipotonía (tono muscular débil), disnea respiratoria y hasta estado de coma puede ocurrir. Sin tratamiento el niño puede morir. Estos síntomas son causados por el aumento de los niveles de amonía en la sangre. Los síntomas agudos neonatales se ven frecuentemente en varoncitos con Deficiencia OTC.

NINEZ: Síntomas en niños con deficiencias leves o moderadas de enzimas del ciclo de la urea podrían aparecer en los primeros años de edad. Estos síntomas precoces pueden incluir comportamiento hiperactivo, a veces acompañado por gritos y daño a sí mismo, rehuso de comer carne u otras comidas altas en proteínas. Más tarde, síntomas pueden incluir episodios frecuentes de vómito, especialmente después de una comida alta en proteínas;

alargamiento y delirios; y finalmente, estado de coma y muerte si la enfermedad no es diagnosticada y tratada. Niños con estas enfermedades pueden ser referidos a un psicólogo debido a su comportamiento y problemas con las comidas. Episodios de hiperamonemia (altos niveles de amonía en la sangre) en la niñez pueden ser iniciados por enfermedades virales incluyendo varicela, comidas altas en proteínas y también el cansancio. A veces se piensa que esta condición es el Síndrome de Reye. El comienzo de los síntomas se ve en ambos niños y niñas, pero es más frecuente en niñas con Deficiencia OTC.

EDAD ADULTA: Adultos con deficiencia leve de enzimas en el ciclo de la urea pueden tener síntomas parecidos a embolias, episodios de alargamiento y delirio. Es posible que estos adultos sean referidos a neurólogos y psiquiatras debido a los síntomas psiquiátricos que demuestran. Sin embargo sin diagnóstico correcto y tratamiento, estos individuos tienen el riesgo de daño permanente al cerebro, estado de coma y muerte. El comienzo de los síntomas se ha observado después de enfermedades virales, el dar alumbramiento y el uso de ácido valpróico (una droga para la epilepsia). El comienzo de los trastornos del ciclo de la urea en adultos son más frecuentes en mujeres con Deficiencia OTC.

TRATAMIENTO

El tratamiento para los desórdenes del ciclo de la urea es individualizado y depende de cual es la enzima deficiente y la severidad de los síntomas. Pero básicamente consiste de restricciones de la proteína en la dieta y el uso de medicinas que permiten vías alternativas para remover la amonía de la sangre.

Solicitud para Nuevos Miembros

Por favor escriba cuidadosamente la siguiente información y mándela a:
National Urea Cycle Disorders Foundation
75 South Grand Avenue
Pasadena, California USA 91105

Le agradecemos de antemano su apoyo. _____

Nombre: _____

Dirección:
Ciudad, Estado, Código Postal _____

País: _____

Teléfono: Código de Area () _____

_____ Miembro Personal - Tipo de Desórden

_____ Miembro Profesional

_____ Adjunto \$25.00 (US Dollars) para
cuotas de miembro.

_____ Incluyo una cantidad adicional de
_____ como contribución deducible
de los impuestos.

_____ Por favor deme más información de
como puedo participar en NUCDF

El cuestionario a continuación es opcional. Nos
asistirá en entender las necesidades de nuestros
miembros y nos ayudará para apoyarlo/a mejor.
Gracias.

(A) Tiene un hijo que tiene un Desórden
del Ciclo de la Urea? _____

Si su respuesta es "SI", por favor continúe
con la sección (B)

Si su respuesta es "NO", díganos por que se
ha hecho miembro de la NUCDF? _____

(B) Por favor complete la siguiente
información acerca de todos sus hijos/as.
(Si es necesario añada más hojas)

Hijo/a # 1 Varón hembra
Tipo de desórden: **AG AL AS CPS**
OTC Ninguno

Vive Edad cuando se hizo el
diagnóstico _____
Qué edad tiene ahora? _____

Muerto/a Edad cuando se hizo el
diagnóstico _____
Edad cuando murió _____
Año en el que murió _____

Causa de la muerte _____

Hijo/a # 2 Varón hembra
Tipo de desórden: **AG AL AS CPS**
OTC Ninguno

Vive Edad cuando se hizo el
diagnóstico _____
Qué edad tiene ahora? _____

Muerto/a Edad cuando se hizo el
diagnóstico _____
Edad cuando murió _____
Año en el que murió _____

Causa de la muerte _____