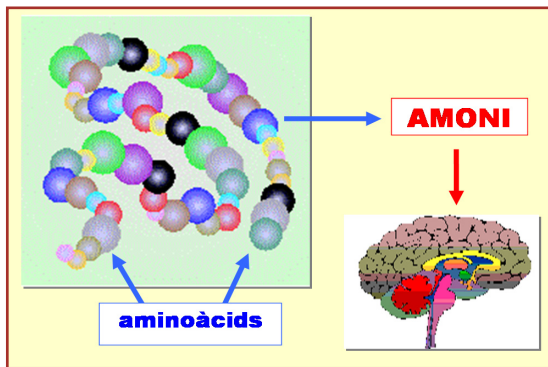


CICLE DE LA UREA

1. Què és un defecte del cicle de la urea?

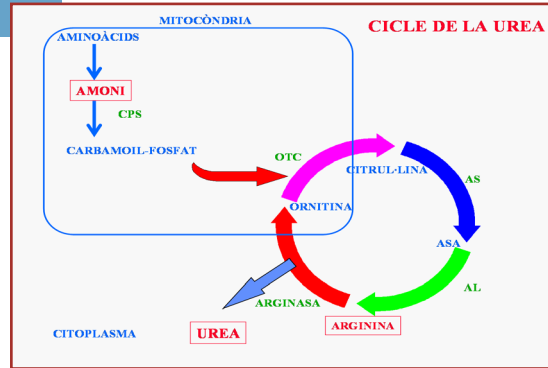
Un defecte del cicle de la urea és un **trastorn de la degradació de les proteïnes**.

2. Què és el cicle de la urea?



Les proteïnes estan formades per una cadena molt llarga d'aminoàcids que, al degradar-se, alliberen **amoni**, un **compost molt tòxic per al cervell**. El nostre organisme **l'elimina transformant-lo en urea**, mitjançant una sèrie de reaccions enzimàtiques cícliques, el **cicle de la urea**, que converteixen l'amoni tòxic en urea, que no és tòxica i s'elimina fàcilment per l'orina. A més a més, aquest cicle serveix per sintetitzar un **aminoàcid molt important**, **l'arginina**, que forma part de totes les proteïnes.

CICLE DE LA UREA



3. Què significa un error metabòlic?

Quan hi ha un **error** al metabolisme, alguna d'aquestes reaccions no es produeix amb l'eficàcia deguda, els compostos anteriors a la reacció s'acumulen, i els posteriors no se sintetitzen correctament. En el nostre cas, qualsevol de les reaccions del cicle de la urea pot fallar, causant una **acumulació d'amoni** a la sang i al cervell, anomenada **hiperamonièmia**. A més a més de l'amoni, s'acumulen altres compostos anteriors al defecte que poden també ser tòxics, i no se sintetitzen els posteriors, com **l'arginina**, que es converteix així en un aminoàcid essencial per a la síntesi de proteïnes.

CICLE DE LA UREA

4. Per què diem que aquest error és congènit?

Diem que aquest error és **congènit**, perquè naixem amb ell, degut a que és hereditari. Cadascuna de les reaccions del metabolisme que donaran lloc als compostos que formen el nostre cos està **determinada genèticament (codificada)**. Tots heretem dels nostres pares la informació correcta o alterada que determina que es realitzi cadascuna de les reaccions del metabolisme. Si heretem una informació errònia o parcialment alterada, aquell punt concret funcionarà malament i es pot arribar a produir una **malaltia metabòlica hereditària**.

5. Què passa quan un nen/a neix amb un defecte del cicle de la urea?

El nadó neix sense problemes, perquè fins al moment del part és la seva mare la que s'encarrega de metabolitzar les proteïnes i ella elimina l'amoni bé, encara que sigui portadora d'una informació errònia. Quan el nadó comença a alimentar-se, les proteïnes de la llet es degraden i alliberen tots els aminoàcids, que també es degraden

CICLE DE LA UREA

i alliberen amoni. L' amoni té bloquejada la seva via de transformació en urea, es a dir, el cicle de la urea, i per tant, comença a acumular-se. L'arginina no es forma en quantitat suficient per poder utilitzar-se en la síntesi de proteïnes que necessita el cos del nadó per créixer. El nen s' intoxica amb l'amoni, presenta un refús de l'aliment, vòmits, letàrgia i, fin i tot, pot arribar al coma.

6. Què cal per evitar les conseqüències d'un defecte del cicle de la urea?

Cal actuar el més ràpidament possible i instaurar un tractament. Aquest es basa simplement en evitar la intoxicació per hiperamonèmia, eliminant l'amoni acumulat i evitant la seva futura acumulació. Per aconseguir això s'han de restringir les proteïnes naturals de la dieta. No obstant, els aminoàcids són indispen-



sables per a la formació de les proteïnes que constituïran el cos del noutat, per la qual cosa s'han d'aportar mitjançant una fórmula especial que conté només els aminoàcids essencials, que el nostre organisme no sap sintetitzar. S'afegeix també arginina al tractament, perquè aquest aminoàcid s'ha convertit en essencial per a aquests nens.

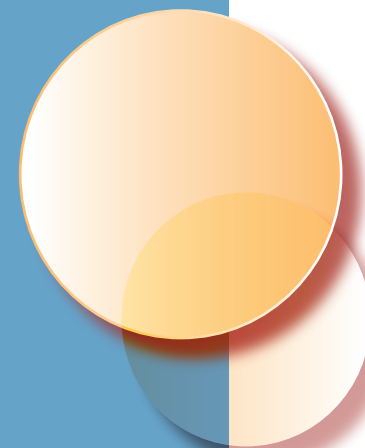
Els defectes del cicle de la urea són malalties hereditàries que, si no són tractades, poden implicar greus conseqüències. No obstant, si es modifiquen els factors ambientals: DIETA I EDUCACIÓ de pares i fills (és a dir, el coneixement de la malaltia i del tractament), aconseguirem que els nostres nens puguin fer una VIDA NORMAL en tots els sentits, amb mínimes limitacions, només alimentàries.



Passeig Sant Joan de Déu, 2
08950 Esplugues de Llobregat
Barcelona, Espanya
+34 93 253 21 00
Fax +34 93 203 39 59
www.hsjdbcn.org

© Hospital Sant Joan de Déu. Drets reservats.

CICLE DE LA UREA



UNITAT DE SEGUIMENT
DE LA PKU I ALTRES
TRASTORNS METABÒLICS
HOSPITAL SANT JOAN DE DÉU