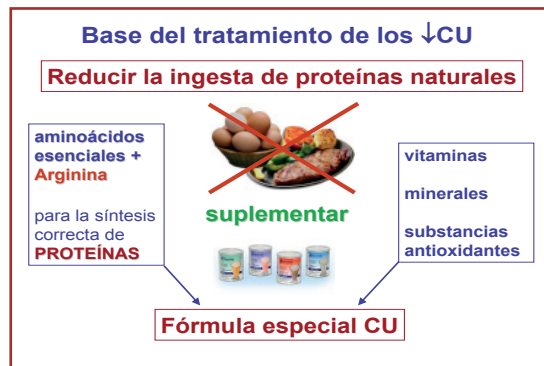


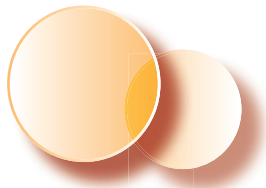
## DEFECTOS DEL CICLO DE LA UREA

### ¿QUÉ HAY QUE HACER PARA EVITAR LAS CONSECUENCIAS DE UN DEFECTO DEL CICLO DE LA UREA?

Hay que actuar lo más rápidamente posible e instaurar un tratamiento. Este se basa en evitar la intoxicación por hiperamonemia, eliminando el amonio acumulado y evitar su futura acumulación, restringiendo las proteínas naturales de la dieta.



No obstante, los aminoácidos son indispensables para la formación de proteínas que requiere el niño para crecer, por lo que se tienen que aportar mediante una fórmula especial que contiene sólo aminoácidos esenciales (que nuestro cuerpo no sabe formar) o mediante proteínas de alto valor biológico (leche o derivados lácteos, carne, pescado o huevo) en una cantidad muy controlada. Se añade también arginina al tratamiento, ya que se ha convertido en un aminoácido esencial en estos niños.



## DEFECTOS DEL CICLO DE LA UREA

Para evitar la acumulación crónica de amonio se pueden usar compuestos quelantes como el benzoato y el fenilbutirato.

Los defectos del ciclo de la urea son enfermedades hereditarias que, no tratadas, puede conllevar graves consecuencias. Sin embargo, el diagnóstico y tratamiento precoces pueden mejorar el pronóstico y la calidad de vida de los pacientes.



hospital  
sant joan de déu  
UNIVERSITAT DE BARCELONA

er ciberer  
CENTRO DE INVESTIGACIÓN BIOMÉDICA EN RED  
DE ENFERMEDADES RARAS

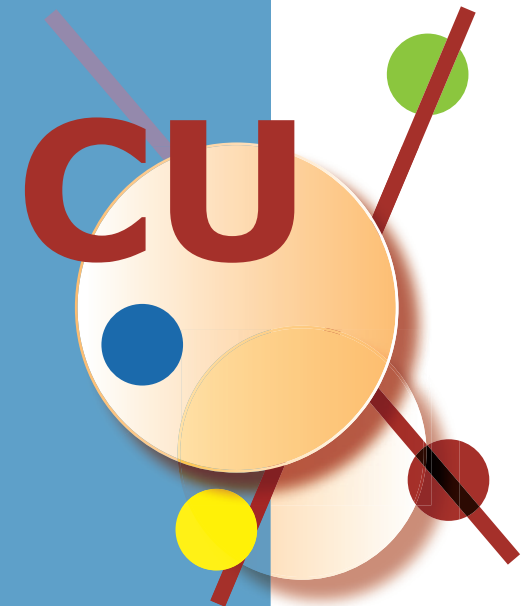
GOBIERNO DE ESPAÑA  
MINISTERIO DE CIENCIA E INNOVACION

ix Instituto de Salud Carlos III

[www.hsjdbcn.org](http://www.hsjdbcn.org)

© Hospital Sant Joan de Déu 2009.

# DEFECTOS DEL CICLO DE LA UREA



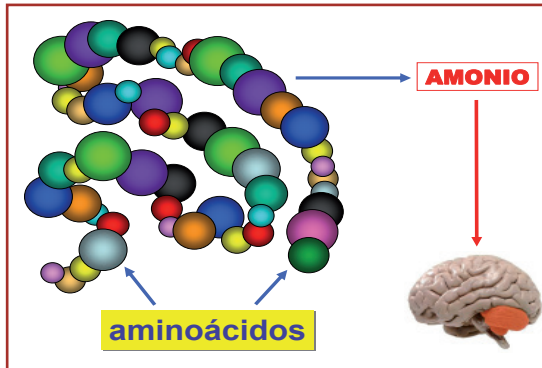
UNIDAD DE SEGUIMIENTO DE LA PKU Y OTROS TRASTORNOS METABÓLICOS  
HOSPITAL SANT JOAN DE DÉU

## DEFECTOS DEL CICLO DE LA UREA

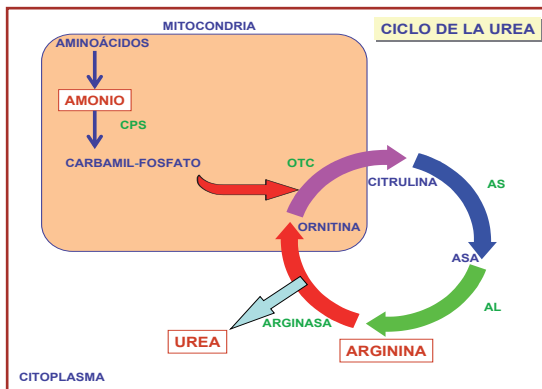
### ¿QUÉ ES UN DEFECTO DEL CICLO DE LA UREA?

Un defecto del ciclo de la urea es un error congénito del metabolismo de los aminoácidos.

### ¿QUÉ ES EL CICLO DE LA UREA?



Las proteínas están formadas por una cadena muy larga de aminoácidos que, al degradarse, liberan amonio, un compuesto muy tóxico para el cerebro. Nuestro organismo lo elimina convirtiéndolo en urea, mediante una serie de reacciones enzimáticas cíclicas, el ciclo de la urea, que convierten el amonio tóxico en urea, que no es tóxica y se elimina fácilmente por la orina. Además, este



## DEFECTOS DEL CICLO DE LA UREA

ciclo sirve para sintetizar un aminoácido que forma parte de todas las proteínas, la arginina.

### ¿CUÁNDO SE PRODUCE UN DEFECTO DEL CICLO DE LA UREA?

Cuando existe un error en el metabolismo, alguna de estas reacciones no se produce con la debida eficacia y los compuestos anteriores a la reacción se acumulan, mientras que los posteriores no se sintetizan correctamente. En nuestro caso, cualquiera de las reacciones del ciclo de la urea puede fallar, causando una acumulación de amonio en sangre y en el cerebro, que se conoce como hiperamonemia. Además del amonio se acumulan otros compuestos anteriores al defecto que pueden también ser tóxicos y no se sintetizan los posteriores: la arginina, que se convierte así en un aminoácido esencial para la síntesis de proteínas.

### ¿POR QUÉ SE PRODUCE UN DEFECTO DEL CICLO DE LA UREA?

Cada una de las reacciones del metabolismo que van a dar lugar a los compuestos que forman nuestro cuerpo está determinada genéticamente (codificada). Todos heredamos de nuestros padres la información correcta o alterada que determina que se realice cada una de las reacciones del metabolismo. Los defectos del ciclo de la urea se producen debido a mutaciones (cambios estables y hereditarios) en los genes que codifican las enzimas implicadas en este ciclo. A excepción de uno de estos defectos, la deficiencia de ornitina transcarbamilasa (OTC), que se hereda de forma ligada al cromosoma X (herencia materna), los otros son trastornos genéticos de herencia autosómica recesiva, es decir, los padres son portadores de mutaciones en estos genes aunque no sufren los efectos de la deficiencia enzimática.

## DEFECTOS DEL CICLO DE LA UREA

### ¿QUÉ OCURRE EN EL CASO DE UN NIÑO/A QUE NACE CON UN DEFECTO DEL CICLO DE LA UREA?

El bebé nace sin problemas, ya que hasta el momento del parto es su madre la que se encarga de metabolizar las proteínas y elimina el amonio bien, aunque sea portadora de una información errónea. Cuando el bebé comienza a alimentarse, las proteínas de la leche se degradarán y liberarán todos los aminoácidos, que a su vez liberarán amonio. El amonio tiene bloqueada su vía de transformación en urea, o sea el ciclo de la urea, y comenzará a acumularse. La arginina no se formará en cantidad suficiente para poder utilizarse en la síntesis de proteínas que necesita el cuerpo del bebé para crecer. El niño se intoxica con el amonio, presenta un rechazo del alimento, vómitos, hipotonía, letargia e incluso coma.

Existen, no obstante, formas de presentación tardía, que pueden manifestarse en la infancia, adolescencia o edad adulta. Pueden presentarse como intoxicaciones agudas graves semejantes a las del período neonatal o como formas crónicas, con síntomas neurológicos (retraso mental, ataxia, irritabilidad, agresividad, confusión, alucinaciones), digestivos (anorexia, intolerancia a proteínas) y hepáticos.

### ¿CÓMO SE DIAGNOSTICA UN DEFECTO DEL CICLO DE LA UREA?

En base a la sospecha clínica, la determinación de amonio, aminoácidos y ácido orótico permiten el diagnóstico. La confirmación se realiza mediante el estudio enzimático y genético, que permiten el consejo genético y el diagnóstico prenatal.

