

# Comprender los trastornos del ciclo de la urea

Un trastorno del ciclo de la urea (UCD) es una enfermedad rara que afecta aproximadamente a 1 de cada 35,000 nacimientos en los Estados Unidos. El hecho de que sea raro no significa que no existe información para ayudarles a usted o a un ser querido que padece de UCD. Estos son algunos datos para ayudarle a entender mejor un UCD.

## ESTÁ EN LOS GENES

**Un UCD es un trastorno genético que se transmite a un hijo. Consulte a continuación para saber cómo sucede y lo que puede mostrar un análisis genético.**



Un UCD es algo con lo que una persona nace.



Todas las personas tienen  
2 copias de cada gen,  
1 de la madre y 1 del padre



Los UCD pueden transmitirse cuando cada padre pasa un gen de UCD al hijo. Un subtipo de UCD, la deficiencia de ornitina transcarbamilasa (OTC), también puede heredarse de una manera vinculada al cromosoma X, en la que el gen se transmite a través de la madre. Los UCD también pueden ser provocados por una mutación genética espontánea.

El subtipo de UCD por deficiencia de OTC es el más frecuente y se transmite con el cromosoma X a través de la madre, que podría desconocer que es portadora.

Las portadoras también pueden tener síntomas sutiles (dolores de cabeza, confusión o dificultades para concentrarse). Si presenta estos síntomas, la mujer debe hablar con el médico de su hijo para averiguar acerca del tratamiento. O bien, en casos poco frecuentes, un gen de UCD puede transmitirse del padre a su hija.

# OTC



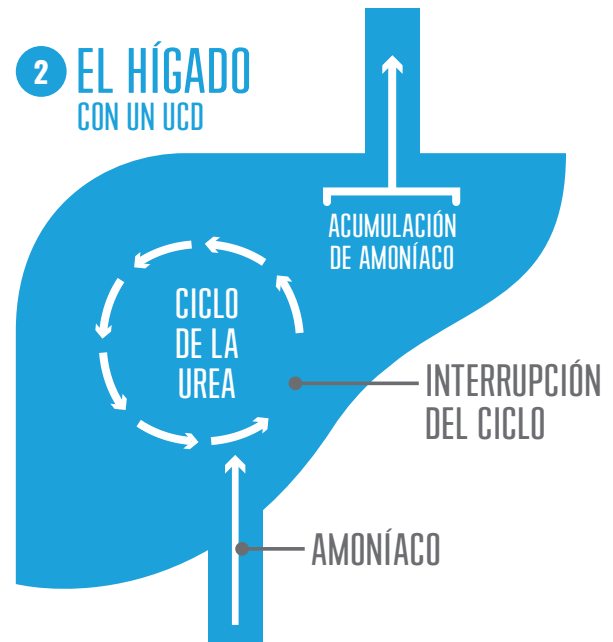
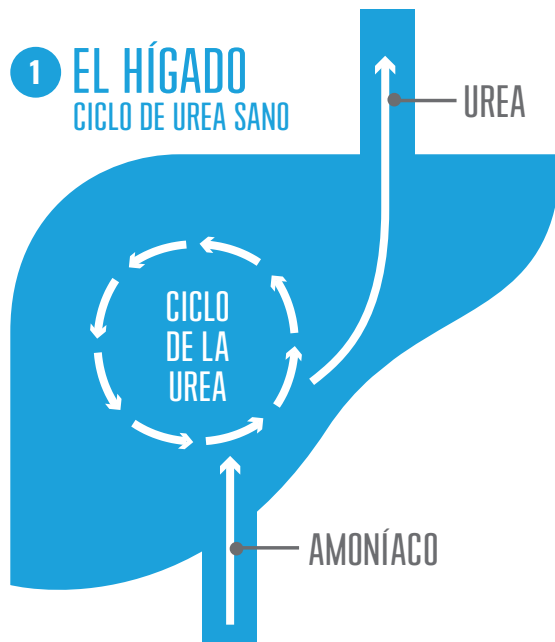
Un portador es una persona que tiene 1 copia normal de un gen y 1 copia anormal.



Los análisis genéticos pueden descubrir si una persona es o no portadora y pueden determinar las probabilidades de transmitir un gen de UCD



# EL CICLO DE LA UREA Y LOS UCD



## Ciclo de la urea sano

La proteína que se encuentra en los alimentos ingresa al cuerpo, donde las células la absorben para el crecimiento y desarrollo.



Nuestros cuerpos descomponen lo que comemos en aminoácidos que el cuerpo necesita para crecer y mantenerse saludable. La proteína adicional que nuestros cuerpos no necesitan se convierte en nitrógeno, y el nitrógeno se transforma en amoníaco.



Luego el amoníaco se elimina de la sangre, se convierte en urea y sale del cuerpo a través de la orina.

## Trastorno del ciclo de la urea

Cuando una persona tiene un trastorno del ciclo de la urea, el ciclo de la urea no puede convertir el amoníaco en urea de manera segura. El amoníaco se acumula porque el cuerpo no puede eliminarlo.



El amoníaco puede alcanzar niveles tóxicos en la sangre y desencadenar vómitos, confusión e hinchazón del cerebro.

## IDENTIFICAR LOS SÍNTOMAS DE UN UCD

Cosas normales de la vida, como enfermarse, estresarse y comer demasiados alimentos altos en proteína, pueden hacer que el amoníaco aumente a niveles tóxicos. Esto puede desencadenar una crisis de hiperamonemia, que requiere atención médica inmediata. Estos son síntomas frecuentes de niveles altos de amoníaco que podrían indicar una crisis.



**Sentirse muy cansado o perezoso**



**Tener la mirada perdida o "ensimismarse"**



**Náuseas o vómitos**



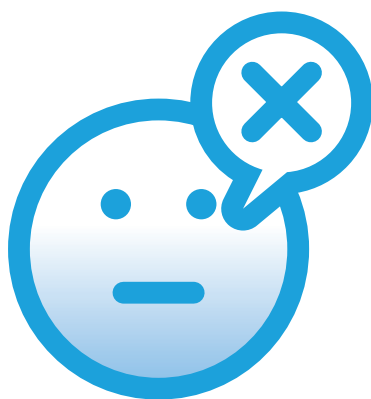
**Perder contacto con la realidad/alucinar**



**Sentirse inusualmente irritable o poco cooperativo**



**Dolores de cabeza**



**Falta de apetito**



**Arrastrar las palabras**



**Agresión**

# CÓMO CONTROLAR SU TRASTORNO DEL CICLO DE LA UREA

Existen algunas opciones para ayudar a controlar los niveles altos de amoníaco para las personas con UCD. Dado que las necesidades de cada persona son diferentes, es importante hablar con su médico para desarrollar un plan sobre cómo puede manejar mejor sus niveles de amoníaco.

## **Dieta baja en proteína**

Es importante limitar la proteína cuando se padece un UCD. Sin embargo, limitarla demasiado puede, al mismo tiempo, dañar su cuerpo porque necesitamos proteína para crecer. Los desencadenantes frecuentes, como estar estresado o enfermarse, pueden aumentar el amoníaco a niveles tóxicos a pesar de sus mejores esfuerzos por equilibrar la cantidad de proteína que consume.

## **Suplementos de aminoácidos**

Los aminoácidos son nutrientes esenciales necesarios para crecer y mantener su salud. El cuerpo genera aminoácidos cuando descompone proteínas. Si sigue una dieta baja en proteínas, los suplementos aminoácidos pueden cubrir la brecha de los nutrientes que el cuerpo no puede producir por sí solo. Un nutricionista, que forme parte de su equipo de atención médica, puede ayudar a decidir qué suplementos pueden ser adecuados para usted.

## **Eliminadores de nitrógeno (también denominados “eliminadores de amoníaco”)**

Cuando el ciclo de la urea no puede eliminar el amoníaco, es posible que sea necesario un tratamiento para eliminar el exceso de amoníaco. Los eliminadores de nitrógeno, a veces denominados “eliminadores de amoníaco”, ayudan a remover el amoníaco del torrente sanguíneo.

## **Trasplante de hígado**

Padecer un UCD significa que algunas enzimas del hígado no funcionan adecuadamente. Un trasplante de hígado puede curar un UCD para que las enzimas funcionen como deberían. El trasplante no puede curar los problemas de salud que se hayan producido con anterioridad, y el procedimiento tiene sus riesgos.