

DOENÇAS DO CICLO DA UREIA

O QUE É UMA DOENÇA DO CICLO DA UREIA?

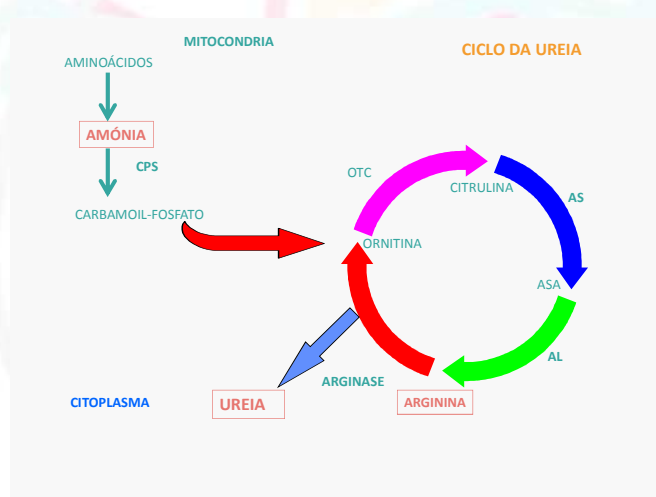
Uma doença do ciclo da ureia é um erro congénito do metabolismo dos aminoácidos.

O QUE É O CICLO DA UREIA?



As proteínas são formadas por uma cadeia muito grande de aminoácidos que, ao serem degradadas, libertam amónia, um composto muito tóxico para o cérebro.

O nosso organismo elimina a amónia através do ciclo da ureia, uma série de reacções enzimáticas cíclicas que convertem a amónia tóxica, em ureia que é facilmente eliminada na urina. Neste ciclo é também sintetizada a arginina, um aminoácido que integra todas as proteínas.



QUANDO OCORRE UMA DOENÇA DO CICLO DA UREIA?

Quando existe um erro metabólico, algumas destas reacções não se produzem com a devida eficácia: os compostos anteriores à reacção acumulam-se e os posteriores não se sintetizam correctamente. No caso do ciclo da ureia, qualquer uma das suas reacções pode estar deficiente, causando uma acumulação de amónia no sangue e cérebro, o que se denomina de hiperamoniémia. Para além da amónia, também se acumulam outros compostos anteriores ao defeito que podem ser tóxicos e não se sintetizam os posteriores, especificamente a arginina, que se converte assim num aminoácido essencial para a síntese das proteínas.

PORQUE ACONTECE UMA DOENÇA DO CICLO DA UREIA?

Cada reacção do metabolismo está determinada geneticamente (codificada). Todos herdamos dos nossos pais a informação correcta ou alterada que determina a realização de cada reacção metabólica. Os defeitos do ciclo da ureia produzem-se devido a mutações (alterações estáveis e hereditárias) nos genes que codificam as enzimas implicadas neste ciclo. Com excepção da deficiência da ornitina transcarbamilase (OTC), que se transmite ligada ao cromossoma X (hereditariedade materna), os outros defeitos do ciclo da ureia são doenças genéticas de hereditariedade recessiva, ou seja, os pais são portadores de mutações ainda que não sofram os efeitos da deficiência enzimática.

O QUE OCORRE SE UMA CRIANÇA NASCE COM UMA DOENÇA DO CICLO DA UREIA?

O bebé nasce sem problemas, uma vez que até ao momento do parto é a sua mãe que metaboliza as proteínas e elimina adequadamente a amónia. Quando o bebé começa a alimentar-se, as proteínas do leite degradam-se e libertam todos os aminoácidos, que por sua vez produzem amónia. A via de eliminação da amónia (transformação em ureia) está bloqueada e começará a acumular-se. A arginina não se formará em quantidade suficiente para permitir a síntese proteica necessária para o crescimento. O bebé intoxica-se com

amónia, apresenta recusa alimentar, vómitos, letargia e mesmo coma.

Existem, contudo, formas de apresentação tardia, que podem manifestar-se na infância, adolescência ou idade adulta. Podem apresentar-se como intoxicações agudas graves semelhantes às do período neonatal ou como formas crónicas, com sintomas neurológicos (atraso mental, ataxia, irritabilidade, agressividade, confusão, alucinações), digestivos (anorexia, intolerância a proteínas) e hepáticos.

COMO SE DIAGNOSTICA UMA DOENÇA DO CICLO DA UREIA?

Perante a suspeita clínica, a determinação de amónia, aminoácidos e ácido orótico permitem o diagnóstico. A confirmação realiza-se mediante o estudo enzimático e genético, que permitirão o aconselhamento genético e o diagnóstico pré-natal.

COMO EVITAR AS CONSEQUÊNCIAS DE UMA DOENÇA DO CICLO DA UREIA?

É necessário actuar o mais precocemente possível, instituindo um tratamento que consiste em evitar a intoxicação pela hiperamoniémia, eliminando a amónia acumulada e evitando a sua produção através da restrição de proteínas naturais da dieta.

Para evitar a acumulação crónica de amónia podem ser usados compostos quelantes como o benzoato e o fenilbutirato.

Os defeitos do ciclo da ureia são doenças hereditárias que, não tratadas, podem provocar graves consequências. Contudo, o diagnóstico e tratamento precoces melhoram o prognóstico e qualidade de vida dos doentes.

Tradução

Esmeralda Rodrigues - Hospital de S. João do Porto

Coordenação de Tradução

Associação Portuguesa CDG e outras Doenças Metabólicas Raras



Passeig Sant Joan de Déu, 2
08950 Esplugues de Llobregat
Barcelona, Espanha
Tel: +34 93 203 39 59

www.hsjdbcn.org / www.guiametabolica.org
© Hospital Sant Joan de Déu. Os direitos reservados.

Bases do tratamento dos ↓CU

Reduzir a ingestão de proteínas naturais

aminoácidos
essenciais +
Arginina

para a síntese
correcta de
PROTEÍNAS



suplementar

vitaminas
minerais
antioxidantes



Fórmula especial CU

Contudo os aminoácidos são indispensáveis para o crescimento, devendo ser fornecidos através de uma fórmula especial que contém apenas aminoácidos essenciais (que não são formados no nosso corpo) ou através de proteínas de alto valor biológico (leite ou derivados, carne, peixe ou ovo) numa quantidade muito bem controlada. A arginina que nestas doenças se converteu num aminoácido essencial, tem de ser adicionada ao tratamento.