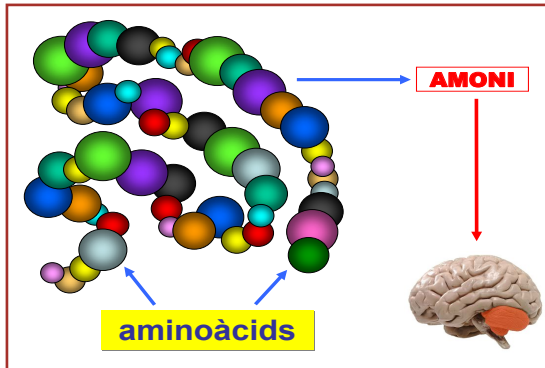


DEFECTES DEL CICLE DE LA UREA

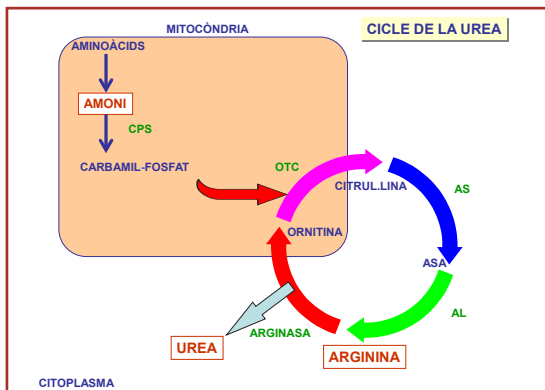
QUÈ ÉS UN DEFECTE DEL CICLE DE LA UREA?

Un defecte del cicle de la urea és un error congènit del metabolisme dels aminoàcids.

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 transformen l'amoni tòxic en urea, que no és tòxica i s'elimina fàcilment per l'orina. A més a més,



DEFECTES DEL CICLE DE LA UREA

aquest cicle serveix per sintetitzar un aminoàcid que forma part de totes les proteïnes, l'arginina.

QUAN ES PRODUUEIX UN DEFECTE DEL CICLE DE LA UREA?

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 es sintetitzen correctament. Qualsevol de les reaccions del cicle de la urea pot fallar, causant una acumulació d'amoni a la sang i al cervell, anomenada hiperamonèmia. A més a més de l'amoni, s'acumulen altres compostos anteriors al defecte que poden també ser tòxics, i no es sintetitzen els posteriors, com l'arginina, que es converteix així en un aminoàcid essencial per a la síntesi de proteïnes.

PER QUÈ ES PRODUUEIX UN DEFECTE DEL CICLE DE LA UREA?

Cada una 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. Els defectes del cicle de la urea es produeixen degut a mutacions (canvis estables i hereditaris) en els gens que codifiquen els enzims implicats en aquest cicle. A excepció d'un d'aquests defectes, la deficiència d'ornitina transcarbamilasa (OTC), que s'hereta de forma lligada al cromosoma X (herència materna), els altres són trastorns genètics d'herència autosòmica recessiva, és a dir, els pares són portadors de mutacions en aquests gens tot i que no pateixen els efectes de la deficiència enzimàtica.

DEFECTES DEL CICLE DE LA UREA

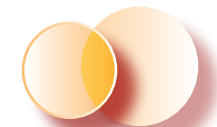
QUÈ PASSA QUAN UN NEN/A NEIX AMB UN DEFECTE DEL CICLE DE LA UREA?

El nen 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 al degradar-se alliberen amoni. L'amoni té bloquejada la seva via de transformació en urea, és 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, fins i tot, pot arribar al coma.

Hi ha, però, formes de presentació tardana, que poden manifestar-se en la infància, l'adolescència o l'edat adulta. Poden presentar-se com a intoxicacions agudes greus, semblants a les del període neonatal o com a formes cròniques, amb símptomes neurològics (retard mental, atàxia, irritabilitat, agressivitat, confusió, al·lucinacions), digestius (anorèxia, intolerància a proteïnes) i hepàtics.

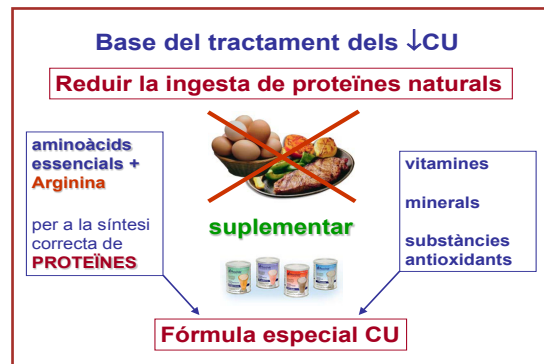
COM ES DIAGNOSTICA UN DEFECTE DEL CICLE DE LA UREA?

Basant-se en la sospita clínica, la determinació d'amoni, aminoàcids i àcid oròtic permeten el diagnòstic. La confirmació es realitza mitjançant l'estudi enzimàtic i genètic, que permeten el consell genètic i el diagnòstic prenatal.

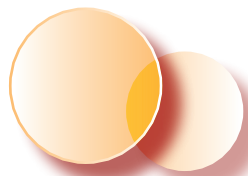


QUÈ CAL PER EVITAR LES CONSEQÜÈNCIES D'UN DEFECTE DEL CICLE DE LA UREA?

Cal actuar el més ràpidament possible i instaurar un tractament. Aquest es basa 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 indispensables per a la formació de les proteïnes que constituiran 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) o mitjançant proteïnes d'alt valor biològic (llet o derivats làctics, carn, peix o ou) en una quantitat molt controlada. S'afegeix també arginina al tractament, perquè aquest aminoàcid s'ha convertit en essencial per a aquests nens.



Per evitar l'acumulació crònica d'amoni es poden utilitzar compostos quelants com el benzoat o el fenilbutirat.

Els defectes del cicle de la urea són malalties hereditàries que, si no són tractades, poden implicar greus conseqüències. No obstant, el diagnòstic i tractament precoç poden millorar el pronòstic i la qualitat de vida dels nens afectats.



DEFECTES DEL CICLE DE LA UREA

