

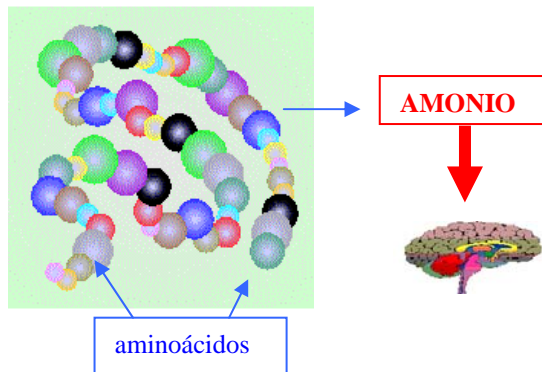
CICLO DE LA UREA

1. ¿Qué es un defecto del ciclo de la urea?

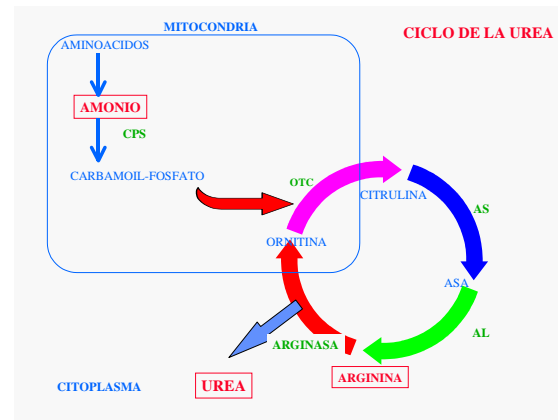
Un defecto del ciclo de la urea es un **trastorno de la degradación de las proteínas**.

2. ¿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 amoníaco tóxico en urea, que no es tóxica y se elimina fácilmente por la orina. Además, este ciclo sirve para sintetizar un **aminoácido muy importante, la arginina**.

3. ¿Qué significa un error metabólico?

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 amoníaco** en sangre y en el cerebro, que se conoce como **hiperamonemia**. Además del amoníaco 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.

4. ¿Por qué decimos que este error es congénito?

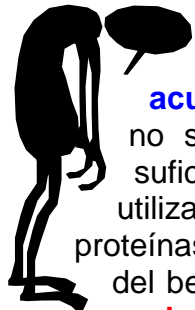
Decimos que este error es **congénito**, porque nacemos con él, ya que es hereditario. Cada una de las reacciones del metabolismo que van a dar lugar a los compuestos que forman nuestro cuerpo está determinada **genéticamente (codificada)**. Todos heredamos de nuestros padres la información correcta o alterada que determina que se realice cada una de las reacciones del metabolismo. Si heredamos una información errónea o parcialmente alterada, aquel punto concreto funcionará mal y se puede

llegar a producir una **enfermedad metabólica congénita**.

5. ¿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, letargia e incluso coma.

6. ¿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 simplemente 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 constituirán el cuerpo del recién nacido, por lo que se aportan mediante una **fórmula especial** que contiene solamente los aminoácidos esenciales, que nuestro cuerpo no sabe formar. Se añade también **arginina** al tratamiento, ya que se ha convertido en un aminoácido esencial en estos niños.

Los defectos del ciclo de la urea son enfermedades hereditarias que, no tratadas, puede conllevar graves consecuencias. Sin embargo, si se

modifican los factores ambientales: **DIETA Y EDUCACIÓN** de padres e hijos (es decir, el conocimiento de los mismos), lograremos que nuestros niños puedan llevar una **VIDA NORMAL** en todos los sentidos con mínimas limitaciones, sólo alimentarias.



**Unidad de Seguimiento de la PKU y otros Trastornos Metabólicos
Hospital Sant Joan de Déu**