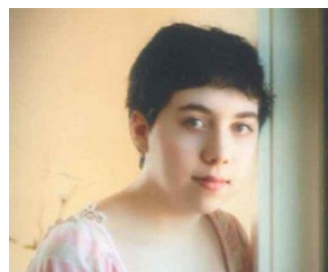


Un vistazo al ciclo de la urea (UCD)

Las condiciones del ciclo de la urea son un grupo de afecciones genéticas que pertenece a la amplia categoría de las condiciones metabólicas. El ciclo de la urea es un proceso bioquímico que ocurre en el hígado. A través de este proceso, los residuos corporales del metabolismo de las proteínas (en forma de nitrógeno) se eliminan de la sangre y se transforman en un compuesto llamado urea. Este proceso es llevado cabo por ocho enzimas; normalmente, la urea se transfiere a la orina y se elimina del cuerpo.



Conozca a Ashley en la página 7

Sin embargo, en las condiciones del ciclo de la urea, una de las enzimas del ciclo es deficiente. Sin las enzimas adecuadas, no es posible completar el proceso, y el nitrógeno se acumula en la sangre en forma de amonio, una sustancia altamente tóxica. La acumulación de amonio en la sangre se denomina hiperamonemia. La hiperamonemia es especialmente tóxica para el cerebro y puede causar daño cerebral, coma o la muerte.

Los UCD se producen a partir de una mutación genética. A algunos niños se les diagnostica la enfermedad durante la niñez porque presentan síntomas. Otros, reciben el diagnóstico cuando son bebés a través de una prueba para recién nacidos. Los niños a quienes se les diagnostica esta afección al nacer pueden recibir un tratamiento antes de que experimenten los primeros síntomas.

Conozca más sobre las características de los UCD (NOTA: No todas las personas con UCD desarrollan todas estas características).

Tipos de UCD

Existen seis tipos diferentes de UCD, uno para cada enzima del ciclo de la urea:

- NAGS (deficiencia de N-Acetilglutamato sintasa)
- CPS 1 (deficiencia de carbamoil fosfato sintetasa)
- OTC (deficiencia de ornitina transcarbamilasa)
- CTLN1 (Citrulinemia tipo 1, deficiencia de ASD o ASL)
- ALD (Aciduria arginosuccínica, deficiencia de ASA, ASL o AL)
- Deficiencia ARG (hiperargininemia)

También existen dos deficiencias del transporte de enzimas, que a menudo se consideran UCD:

- Síndrome HHH (deficiencia de ORNT)
- CTLN2 (citrulinemia tipo 2 o deficiencia de citrina)

Datos a tener en cuenta

1. Necesidades médicas y alimentarias

Lo que necesitas saber

El tratamiento de los UCD generalmente requiere encontrar el equilibrio correcto en el consumo de proteína: lo suficiente para que las células crezcan y se desarrollen, pero no tanto como para complicar el ciclo dañado de la urea.

- Es posible que deban mantener una dieta especial y algunos pueden requerir una sonda de alimentación para asegurarse de obtener la nutrición que necesitan.
- También existen medicamentos para mantener los niveles de amonio bajos.
- Además, debido a que esta afección puede tener un impacto sobre el sistema metabólico, se debe evitar exponer a los niños con UCD a personas que estén enfermas, y si se enferman, se deben tomar precauciones adicionales.
- En algunos casos, es necesario realizar un trasplante de hígado o bien se lo recomienda.
- **A menudo, estos niños ya no deben seguir una dieta especial, pero pueden necesitar medicamentos para su trasplante.**

No todos los niños con UCD requieren tratamiento.

Lo que puedes hacer

Los maestros de alumnos con UCD afirman que los padres son un excelente recurso para comprender el tratamiento de un niño.

- Pregunte a los padres si el niño toma medicamentos, y consulte a la enfermera y a los padres sobre cómo se deben administrar los medicamentos en la escuela.
- Pregunte a los padres si el alumno tiene restricciones en la alimentación y cómo desean manejar las comidas en la escuela.
- Si el alumno utiliza una sonda de alimentación, pida a los padres del alumno, al alumno y a la enfermera de la escuela que le informen cómo se utiliza.
- Pregunte a los padres si desean ser notificados, y mediante qué medios, si el niño se enferma.

Si el alumno no realiza un tratamiento, pregunte a los padres cómo puede ayudar para asegurarse de que se mantenga saludable.

2. Apoyos a la educación

Muchos niños con UCD no tienen discapacidades intelectuales. Es importante tener expectativas de aprendizaje altas para los niños que tienen UCD.

Lo que necesitas saber

- Un niño con UCD puede tener retrasos del desarrollo o déficits cognitivos debido a la concentración de amonio en el cerebro.
 - Pueden tener un episodio hiperamonémico en los primeros años de vida.
 - Pueden tener problemas debido a los altos niveles de amonio, ya sea de manera crónica u ocasional.
 - Los problemas de aprendizaje se pueden volver más evidentes si el nivel de amonio del niño se eleva.
 - La mayoría de los niños vuelve a los niveles de funcionamiento anteriores después de un episodio hiperamonémico.
- Áreas de problemas específicos
 - Déficit de la memoria funcional, la atención y la coordinación motriz fina.
 - Muchos niños con UCD requieren más tiempo para desarrollar las habilidades sociales y de cuidado personal.
 - Es posible que el alumno tenga dificultad en otras áreas además de las que se mencionan aquí.

Lo que puedes hacer

- Hable con los padres de las inquietudes sobre el rendimiento académico de su hijo.
- Asegúrese de que el niño reciba una evaluación del desarrollo cuando sea apropiado.
- Si hay una regresión en las capacidades del niño, hable con los padres.

3. Apoyo sensorial y al comportamiento

Lo que necesitas saber

Los UCD se manifiestan de diferente manera en cada niño. En algunos casos, no tienen un impacto sobre la conducta o las habilidades sensoriales, mientras que en otros se manifiestan comportamientos que pueden confundirse con el autismo o la afección por déficit de atención e hiperactividad (ADHD) que requieren un apoyo sensorial similar.

Lo que puedes hacer

Hable con los padres sobre las adaptaciones o necesidades especiales del niño.

4. Actividad física, excursiones y eventos

Lo que necesitas saber

Los alumnos con UCD pueden ir a las excursiones y participar en los eventos escolares junto con los otros alumnos. Tal vez necesiten apoyos o adaptaciones adicionales para hacerlo.

Es posible que los alumnos con UCD no sean tan activos o ágiles como el resto. Se recomienda alentar a los niños a que sean activos y realizar adaptaciones si la actividad física es difícil o incómoda.

Lo que puedes hacer

Hable con los padres del alumno sobre cómo les gustaría manejar las excursiones:

- Si el alumno tiene una dieta restringida, tal vez deba llevar alimentos adecuados. Se deberá supervisar que el niño no coma alimentos no permitidos.
- Si el niño utiliza una sonda de alimentación, tal vez uno de los padres o un asistente deba acompañar al niño.
- Asegúrese de que el personal de la escuela tenga una copia del plan de emergencia del niño a disposición en el evento.

5. Ausencias a la escuela y cansancio:

Lo que necesitas saber

Los niños con UCD deben evitar enfermarse, y tal vez deban permanecer en casa cuando otros alumnos estén enfermos. Si un alumno con UCD se contagia un virus, deberá permanecer en su hogar y tomar precauciones adicionales para recuperarse. Si un alumno experimenta un episodio hiperamonémico, deberá ser hospitalizado durante una o dos semanas.

Por todos estos motivos, es posible que los niños con UCD se ausenten con frecuencia o durante períodos prolongados.

Lo que puedes hacer

Mantener una buena comunicación con los padres es fundamental para ayudar a un niño con UCD que debe ausentarse de la escuela. Hable con los padres sobre qué puede hacer para apoyar al niño durante una ausencia. Tal vez resulte beneficioso que el maestro lo visite en casa, o el niño puede utilizar la tecnología en línea para estar presente en la clase desde el hogar.

6. Consideraciones del plan de emergencia:

Lo que necesitas saber

La hiperamonemia es una preocupación importante para los niños con UCD. Los síntomas de la hiperamonemia pueden variar según cada niño. Los padres a menudo pueden detectar con anticipación cuándo el niño está empezando a tener un episodio. Algunos síntomas comunes de la hiperamonemia incluyen:

- Cansancio o apatía
- Fijar la mirada o distraerse
- Náuseas o vómitos
- Voltar los ojos hacia adentro, mirada vidriosa
- Perder contacto con la realidad o alucinar
- Estar inusualmente irritable o poco colaborador

Si observa estos síntomas en el alumno, llame al 911 y comuníquese con los padres y la enfermera de la escuela.

Lo que puedes hacer

Es buena idea estar preparado y saber cómo responder a un episodio hiperamonémico antes de que ocurra, incluso si el alumno nunca ha tenido uno. Debido a que la hiperamonemia se presenta de manera diferente en cada niño, es importante hablar con los padres y el personal de enfermería de la escuela sobre los signos de alerta. Asegúrese de comprender lo que debe hacer si cree que un alumno puede estar teniendo un episodio hiperamonémico.

7. Recursos

An Educator's Guide to UCDs (Guía para educadores sobre los UCD)

An Educator's Guide to UCDs (Guía para educadores sobre los UCD), del New England Consortium of Metabolic Programs que fue creada para ayudar a los maestros a apoyar a los niños con UCD en la escuela. Esta guía incluye información sobre los UCD, nuevas investigaciones sobre los problemas de aprendizaje más comunes, asesoramiento para educadores sobre lo que pueden hacer para ayudar, y una guía para crear un plan de comunicación para padres y maestros.

The New England Metabolic Consortium

El New England Consortium of Metabolic Programs reúne a profesionales de la salud de todos los niveles que identifican y tratan a personas con trastornos metabólicos.

El objetivo del consorcio es difundir información, colaborar en el desarrollo de material educativo y programas de apoyo social, brindar apoyo a organizaciones para padres y adultos

con afecciones metabólicas, capacitar a alumnos de medicina y áreas relacionadas, desarrollar y llevar a cabo de manera conjunta proyectos de investigación, y establecer protocolos de tratamiento uniformes para las personas con afecciones metabólicas.

The National Urea Cycle Disorders Foundation (NUCDF)

La National Urea Cycle Disorders Foundation es una organización sin fines de lucro dedicada a la identificación, el tratamiento y la cura de las condiciones del ciclo de la urea. La NUCDF es un recurso reconocido a nivel nacional que brinda información y educación para familias y profesionales de la salud.

Nuestra organización fue formada en 1988 por un grupo de padres cuyos hijos tenían esta enfermedad. La fundación es administrada y respaldada por las iniciativas de voluntariado de las familias con niños que sufren UCD y es una red de apoyo de familias, amigos y profesionales médicos.

Genetics Home Reference

Información accesible para el consumidor sobre la genética humana de la U.S. National Library of Medicine (Biblioteca Nacional de Medicina de los Estados Unidos)

Si bien existen otras variaciones en este grupo, incluimos las más comunes:

NAGS (deficiencia de N-Acetilglutamato sintasa)

<https://ghr.nlm.nih.gov/condition/n-acetylglutamate-synthase-deficiency>

CPS 1 (deficiencia de carbamoil fosfato sintetasa)

<https://ghr.nlm.nih.gov/condition/carbamoyl-phosphate-synthetase-i-deficiency>

OTC (deficiencia de ornitina transcarbamilasa)

<https://ghr.nlm.nih.gov/condition/ornithine-transcarbamylase-deficiency>

CTLN1 (Citrulinemia tipo 1, deficiencia de ASD o ASL)

<https://ghr.nlm.nih.gov/condition/citrullinemia>

ALD (Aciduria arginosuccínica, deficiencia de ASA, ASL o AL)

<https://ghr.nlm.nih.gov/condition/argininosuccinic-aciduria>

Deficiencia ARG (hiperargininemia)

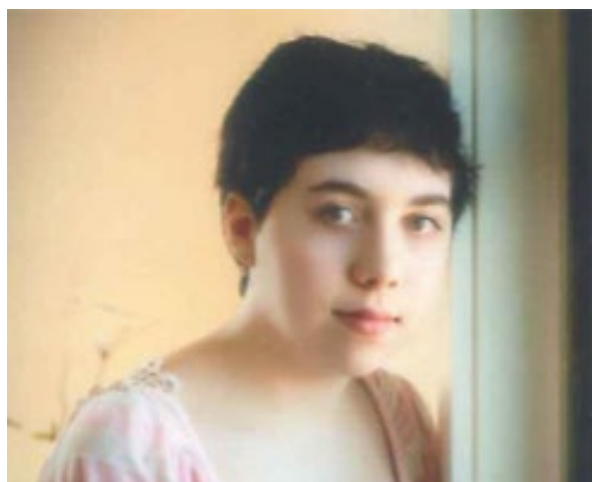
<https://ghr.nlm.nih.gov/condition/arginase-deficiency>

Nota: Esta versión impresa no incluye la información que se encuentra debajo del botón verde marcado como "Transiciones" en el sitio web. Esas páginas generales pueden estar impresas por separado.

8. Conozca a una niña con UCD

¡El aniversario de Ashley!

GEMSS quiere agradecer a Ashley y a su madre por su generosidad al compartir esta historia con nosotros. Han llenado de vida el sitio gracias a sus pensamientos y sentimientos. ¡Muchas gracias!



Hace catorce años, Ashley era una bebé que tenía ataques de hipo, no comía y cuya temperatura corporal disminuía de manera alarmante. Luego de un estudio y una hospitalización de emergencia en el Hospital de Niños de Boston, le diagnosticaron ASA (aciduria arginosuccínica), que es una condición del ciclo de la urea. Finalmente, a Ashley le colocaron una sonda de alimentación nasogástrica y luego un botón MIC-KEY (sonda de gastrostomía) para ayudarla con su alimentación especial. En esa

oportunidad, también tuvo convulsiones. Cuando tenía 4 años, se sometió a un trasplante de hígado y recientemente ha celebrado el décimo aniversario de su nuevo hígado. Su salud ha mejorado mucho desde el trasplante.

Ashley es una adolescente adorable y conversadora que "habla hasta por los codos", según su madre Dina. Dado que está inmunodeprimida y puede enfermarse con facilidad, Ashley asiste a una clase pequeña de séptimo grado para minimizar la exposición a los gérmenes. Por ejemplo, por un resfrío común, puede ausentarse de la escuela durante 5 días. Su equipo escolar y la enfermera de la escuela la conocen bien y comunican cualquier problema de salud de inmediato a Dina para determinar los próximos pasos a seguir.

Su familia y maestros la ayudan a aprender a interpretar las pistas sociales de otros, facilitando su desempeño académico ya que tiene problemas de aprendizaje. Hace su tarea todas las noches, pero le gusta que su madre se siente junto a ella cuando la hace. En vistas de su

transición al próximo grado, están evaluando la idea de pasarla a clases más grandes. Recibe terapia del habla en la escuela para desarrollar su capacidad de expresarse y sus habilidades sociales. Ashley adora a los miembros de su familia y también a los niños pequeños. Tiene un lugar especial en su corazón para sus dos abuelas.

El consejo de Dina para los padres es confiar en sus instintos y detectar los problemas de manera anticipada. Dice que los maestros y los administradores de la escuela son muy comprensivos en cuanto a las necesidades médicas de Ashley, e incluso sus frecuentes ausencias.

Dina dice que Ashley ya no tiene ASA y que se identifican más con los niños y familias que atravesaron un trasplante de hígado. “Hemos estado en calma durante los últimos 10 años, desde el trasplante”, afirma Dina, y ese es un motivo maravilloso para celebrar el aniversario de esta jovencita.