



**RED ANDALUZA DE TRABAJADORES
SOCIALES SOBRE ENFERMEDADES RARAS.**
ratser.andalucia@hotmail.com

FICHA-RESUMEN DE ENFERMEDAD RARA

CICLO DE LA UREA

DESCRIPCIÓN:

Es una afección hereditaria que puede causar problemas con la eliminación de desechos del cuerpo en la orina, y la acumulación excesiva de amoníaco. A las personas con un trastorno en el ciclo de la urea les falta un gen que produce las enzimas necesarias para descomponer el amoníaco en el cuerpo. Los niños resultan afectados con mayor frecuencia por la deficiencia de la ornitina-transcarbamilasa que las niñas. Estas últimas rara vez se ven afectadas. Las que sí tienen síntomas más leves y presentan la enfermedad más tarde en la vida. Para presentar los otros tipos de trastornos, es necesario recibir una copia defectuosa del gen de ambos padres. Algunas veces, los padres no saben que son portadores del gen hasta que su hijo padece el trastorno.

SÍNTOMAS:

Los síntomas abarcan: Confusión, pérdida de apetito, rechazo de proteínas, somnolencia, vómitos y náuseas, etc. La restricción de la proteína en la dieta puede ayudar al tratamiento de estos trastornos, reduciendo la cantidad de desechos nitrogenados que el cuerpo produce. Hay disponibilidad de leches maternizadas o fórmulas especiales bajas en proteínas para bebés y niños pequeños. Las personas con anomalías en el ciclo de la urea también deben tener mucho cuidado en momentos de estrés, como cuando tienen infecciones. El estrés, como una fiebre, puede hacer que el cuerpo descomponga sus propias proteínas. Estas proteínas extra pueden hacer que sea difícil para el ciclo anormal de la urea eliminar los subproductos

CONTACTO PARA AFECTADOS:

Asociación PKU y OTM de Andalucía

C/ Boquerón 7 (Mercado de Abastos S. Jerónimo, Puesto 7)
41015 Sevilla 954.235724 metabolicos@hotmail.es

Federación de Asociaciones de Fenilcetonuria y Otros Trastornos del Metabolismo

galiciapku@asfega.es y federación@metabolicos.es