

Madrid, lunes 25 de junio de 2012

## **Herramientas para salvar a los recién nacidos con fallos en el ciclo de la urea**

- **El CSIC ha participado en la elaboración de la primera guía europea para su diagnóstico y tratamiento**
- **Entre 20 y 40 niños nacen cada año en España con esta dolencia de los que aproximadamente fallece el 50%**
- **El trabajo pretende concienciar a los profesionales médicos sobre estos fallos metabólicos**

Un investigador del Consejo Superior de Investigaciones Científicas (CSIC) ha participado en el desarrollo de la primera guía clínica transeuropea para el diagnóstico y el tratamiento de los errores del ciclo de la urea. Se calcula que entre 20 y 40 niños nacen en España cada año con estos fallos metabólicos de los que aproximadamente el 50% fallece o sufre una pérdida cognitiva.

Los errores del ciclo de la urea alteran la eliminación de los desechos producidos por la degradación de proteínas. Estas moléculas contienen nitrógeno que se transforma en amonio, un compuesto tóxico que debe ser expulsado del organismo en una forma no tóxica, la urea. Las alteraciones de este proceso impiden la formación de la urea y la acumulación de amonio, que puede provocar la muerte en menos de una semana.

La guía incluye siete enfermedades que provocan errores del ciclo de la urea, las cuales afectan a uno entre cada 5.000 y 20.000 recién nacidos en España cada año y que, generalmente, no son detectadas a través de la prueba de la gota de sangre del talón que se efectúa a los neonatos. El investigador del Instituto de Biomedicina de Valencia de CSIC Vicente Rubio explica: “Al ser una dolencia relativamente rara, su sintomatología suele ser confundida con la de la sepsis neonatal [infección sanguínea de los recién nacidos]”.

Rubio considera que “la guía aumentará la concienciación de los médicos para tener en cuenta el error del ciclo de la urea entre los posibles diagnósticos”. Sus resultados, elaborados por investigadores de siete países europeos, han sido publicados en el último número de la revista *Orphanet Journal of Rare Diseases*.

La sintomatología de la hiperamoniemia (acumulación de amonio en el cuerpo) incluye somnolencia, vómitos, irritabilidad, fiebre y convulsiones y, en ausencia de tratamiento, un estado de coma y la muerte. El único remedio curativo para estas dolencias es el trasplante hepático. No obstante, debido a la urgencia con la que se debe actuar frente a ellas y a la dificultad de efectuar un trasplante en un neonato, existen una serie de alternativas que hacen posible mantener un buen estado del paciente hasta que pueda recibir un nuevo hígado. Además, aproximadamente la mitad de los casos pueden ser tratados sin trasplante.

Dado que es la degradación de proteínas la que desencadena la formación de amonio, la guía recomienda como primera medida la supresión inicial de proteínas en la dieta y el aporte de glucosa para que el organismo no tenga que consumir sus propias proteínas para obtener energía. Rubio explica que el siguiente paso es trasladar al paciente a un hospital preparado para atender este tipo de crisis metabólicas. Posteriormente, la aplicación de ciertos fármacos permite una degradación correcta del amonio que puede mantenerse hasta que, en los casos más graves, sea posible un trasplante. Asimismo, la guía repasa los tratamientos crónicos más adecuados para aquellos pacientes que no requieren un trasplante.

Rubio destaca la rapidez como “mejor estrategia” para enfrentarse a los errores en el ciclo de la urea ya que, aunque se consiga salvar al paciente, cuanto más se tarde en aplicar un remedio más posibilidades hay de sufrir un déficit cognitivo.

En lo relativo al diagnóstico, el investigador del CSIC insiste en la importancia de “tener en cuenta la enfermedad” ya que una simple medida del nivel de amonio en sangre revela la presencia de esta alteración. Según Rubio, “si se aplican estas pautas podrían salvarse muchos, incluso hasta el 100%, de los afectados por un fallo en el ciclo de la urea”.

Estos errores metabólicos pueden estar presentes en el organismo de forma parcial y no manifestarse hasta que tiene lugar una degradación masiva de proteínas, por ejemplo, durante episodios de fiebre, parto, y consumo masivo de proteínas. Rubio concluye: “El procedimiento en estos casos debe ser el mismo que el recomendado para fallos completos, ya que un episodio de hiperamoniemia puede acabar con la vida de un paciente aunque antes de la crisis no presentase ningún síntoma”.

Haeberle J, Boddaert N, Burlina A, Chakrapani A, Dixon M, Huemer M, Karall D, Martinelli D, Sanjurjo Crespo P, Santer R, Servais A, Valayannopoulos V, Lindner M, Rubio V, Dionisi-Vici C. **Suggested Guidelines for the Diagnosis and Management of Urea Cycle Disorders.** *Orphanet Journal of Rare Diseases*. DOI: 10.1186/1750-1172-7-32