

Resumen Trastornos del ciclo de la urea (UCD)

Cinco enzimas catalíticas:

- NAGS- N-acetilglutamato sintetasa
- CPS- Carbamil Fosfato sintetasa
- OTC- Ornitina transcarbamilasa
- ASS (Citrulinemia I)- Ácido Argininosuccinato sintetasa
- ASL- Ácido Argininosuccinato liasa
- Argininemia- Arginasa

Metabolito tóxico: Amonio

Ácido Argininosuccínico - en deficiencia de ASL

Arginina- en deficiencia de arginasa

Tratamiento: Prevenir el catabolismo, limitar la ingesta de proteína intacta, fórmula medicamentosa para aporte de aminoácidos esenciales, suplementar citrulina o arginina (excepto en deficiencia de arginasa), aportar medicación quelante de nitrógeno.

Presentación clínica, sin tratamiento: neurotoxicidad causada por hiperamoniemia pérdida del apetito, retardo del crecimiento, vómitos, convulsiones, letargo, insuficiencia hepática, coma, muerte; diagnóstico tardío en adolescentes/adultos: síntomas neurológicos crónicos e historia dietética de auto restricción proteica

Objetivos del tratamiento*: Amonio: normal (<35 $\mu\text{mol/L}$; <60 mcg/dL)

Aminoácidos plasmáticos: mantenerlos dentro del rango normal

**Rohr, F (2015). 'Nutrition Management of Urea Cycle Disorders' in Bernstein LE, Rohr F, Helm J (ed.) Nutrition Management of Inherited Metabolic Diseases. Springer: pp 159-171.

Necesidades nutricionales por edad*

| Edad | Proteína natural g/kg/d | Aminoácidos esenciales (Fórmula medicamentosa g/kg/d) | Proteínas totales g/kg/d |
|-------------|----------------------------|---|-----------------------------|
| 0-1 año | 0.6-1.1 | 0.6-1.1 | 1.1-2.2 |
| 1 – 7 años | 0.4-0.5 | 0.6-0.7 | 1.0-1.2 |
| 7 – 19 años | 0.3-0.7 | 0.4-0.7 | 0.7-1.4 |
| >19 años | 0.2-0.5 | 0.3-0.5 | 0.5-1.0 |

*Singh RH. Nutritional management of urea cycle disorders. 2014: A practical reference for clinicians.

Implementación de la dieta *

1. Determinar los requerimientos de proteínas totales (g) y el porcentaje a aportar con proteína intacta Vs aminoácidos esenciales (fórmula medicamentosa). Considerar 30 – 50% como aminoácidos esenciales para el inicio de la dieta.
2. Calcular la cantidad de proteína intacta (leche materna, fórmula infantil, alimentos) y la cantidad de fórmula medicamentosa necesaria para cubrir los objetivos de proteínas totales.
3. Calcule el aporte calórico proveniente de las proteínas intactas y de la fórmula medicamentosa para asegurar que se cumplan los requerimientos diarios de energía. Considere la posibilidad de agregar un módulo calórico sin proteínas según sea necesario para satisfacer las necesidades energéticas.
4. Considere el soporte nutricional enteral en pacientes con anorexia, complicación común en estos pacientes.
5. Los pacientes con formas severas de UCD pueden requerir gastrostomía.

Trastornos del ciclo de la urea (UCD) Productos nutroterápicos

| | Abbott abbottnutrition.com | Mead Johnson Meadjohnson.com/pediatrics/us-en | Nutricia Medicalfood.com | Vitaflor Nestlehealthscience.us |
|----------------------------------|---|---|---|---|
| Lactantes 0 – 1 año | Cyclinex-1® | WND-1® | | |
| niños | Cyclinex-1® Cyclinex-2® | WND-1® WND-2® | UCD Anamix Jr® | UCD trio® EAA supplement® |
| Niños mayores a adultos | Cyclinex-2® | WND-2® | Essential Amino Acid Mix® | UCD trio® EAA supplement® |
| Módulo libre de proteínas | Pro-Phree® | PFD Toddler® PFD 2® | Duocal® Polycal® | S.O.S® 15, 20, 25 |

Suplementación*

L-Arginina (ASS y deficiencia de ASL): 0.4-0.7 g/kg/d (0.1 g/kg/d debería ser suficiente en ASL)

L-Citrulina (OTC y deficiencia de CPS): 170 mg/kg/d

*Rohr, F (2015). 'Nutrition Management of Urea Cycle Disorders' in Bernstein LE, Rohr F, Helm J (ed.) Nutrition Management of Inherited Metabolic Diseases. Springer: pp 159-171.

Terapia farmacológica*:

Medicación quelante de nitrógeno: utilice vías alternativas para eliminar el nitrógeno y evitar la hiperamoniemia al mismo tiempo que le permitirá una mayor tolerancia proteica. Monitorear los aminoácidos ramificados.

Benzoato de sodio: se une a la glicina para formar hipurato, elimina un átomo de nitrógeno y luego se excreta por orina.

Fenilacetato de sodio: se une a la glutamina y forma fenilacetilglutamina, remueve dos átomos de nitrógeno y luego se excreta por orina.

Buphenyl® (Horizon Pharma- www.horizonpharma.com)

Glycerol Fenilacetato: mismo mecanismo de acción que el fenilacetato de sodio.

Ravicti® (Horizon Pharma- www.horizonpharma.com)

Fenilacetato de sodio + Benzoato de sodio (solo IV)

Ammonul® (Ucyclyd Pharma, Inc- www.ucyclyd.com)

Ácido Carglúmico: una forma sintética de N-acetilglutamato sintasa usado para deficiencia de NAGS

CARBAGLU® (www.recordati.com)

*Rohr, F (2015). 'Nutrition Management of Urea Cycle Disorders' in Bernstein LE, Rohr F, Helm J (ed.) Nutrition Management of Inherited Metabolic Diseases. Springer: pp 159-171.

Controles de laboratorio*

Aminoácidos plasmáticos¹
(Especialmente glutamina)
Amonio¹

Prealbumina²
25-OH Vitamina D²
hemograma completo²

Ferritina, hierro, folatos, zinc²

1 semanalmente en lactantes, luego mensual
2 al menos una vez al año

*Rohr, F (2015). 'Nutrition Management of Urea Cycle Disorders' in Bernstein LE, Rohr F, Helm J (ed.) Nutrition Management of Inherited Metabolic Diseases. Springer: pp 159-171.

Trastornos del ciclo de la urea (UCD) Productos nutroterápicos LATAM

| | Abbott abbottnutrition.com | Mead Johnson MeadJohnson.com/pediatrics/us-en | Nutricia Medicalfood.com | Vitaflo Nestlehealthscience.us | Dr Schär https://www.comidamed.com/es/ |
|----------------------------------|---|---|---|--|--|
| Lactantes 0 – 1 año | Cyclinex-1® | WND-1® | | | UrC A Formula® |
| niños | Cyclinex-1® Cyclinex-2® | WND-1® WND-2® | UCD Anamix Junior® | EAA supplement® | UrC B Formula® |
| Niños mayores a adultos | Cyclinex-2® | WND-2® | UCD Anamix Junior® | EAA supplement® | UrC B Formula® |
| Módulo libre de proteínas | Pro-Phree® | PFD Toddler® PFD 2® | Duocal® | | |