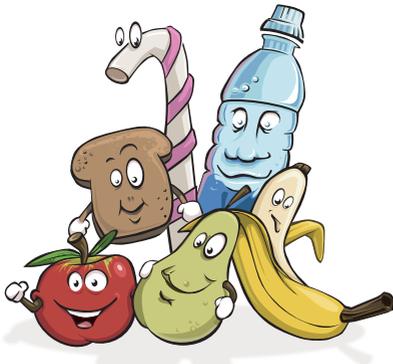




***Trastornos del ciclo de la urea y acidemias
orgánicas para los más jóvenes***

¿Qué es un trastorno del ciclo de la urea o acidemia orgánica?

Nuestro cuerpo descompone la comida que comemos con la ayuda de miles de reacciones químicas. Así produce energía y nos ayuda a crecer y permanecer saludables. Quizás recuerdes que los alimentos que comemos se componen de hidratos de carbono, grasas y proteínas. Los carbohidratos y las grasas nos dan energía y las proteínas nos ayudan a crecer, formar nuestro cuerpo y mantenernos sanos.

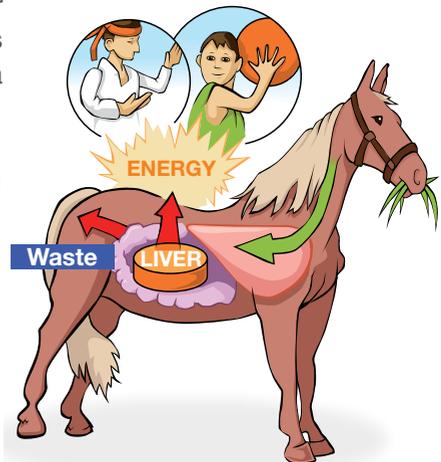


*Proteínas, carbohidratos, grasas
(y vitaminas, minerales y agua)*

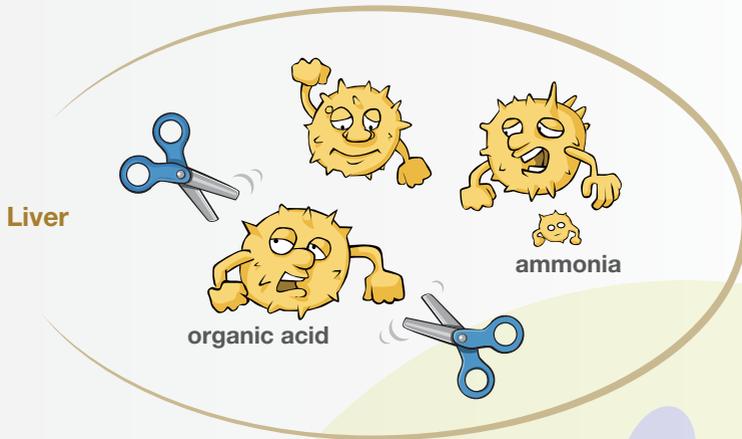
Tu cuerpo los necesita a todos

Las personas con un trastorno del ciclo de la urea o una acidemia (también llamada “aciduria”) orgánica pueden enfermarse si comen demasiada proteína de ciertos tipos de alimentos (por eso se necesita una dieta especial).

Algunos ejemplos de alimentos que nos dan proteínas son la leche, los huevos, la carne, el pescado, las legumbres y los frutos secos. Las proteínas de los alimentos que comemos se descomponen en sus partes esenciales y se envían al hígado para que las procese. El hígado es quien decide cuánto necesita el cuerpo y de cuánto debe deshacerse como residuo.



Tu hígado también elimina las toxinas (sustancias perjudiciales) de tu cuerpo. El exceso de proteína que el cuerpo no necesita se descompone en dos sustancias dañinas, llamadas “amonio” y “ácidos orgánicos”. El hígado se deshace rápidamente de ellos con la ayuda de varias reacciones químicas. Estas reacciones se efectúan con la ayuda de proteínas especiales llamadas enzimas, que son como tijeras, ya que ayudan a “cortar” los productos químicos para formar otros productos químicos distintos.



- así, el amonio se convierte en una sustancia inofensiva, la urea, que se elimina por la orina
- los ácidos orgánicos se reciclan para dar energía u otras proteínas que pueden ser utilizadas por el cuerpo

Cuando algo funciona mal en estas reacciones químicas, se produce como un bloqueo en el sistema y el amonio los ácidos orgánicos se acumulan y desbordan del hígado al resto del cuerpo, en particular al cerebro, donde causan daños y te hacen enfermar.

Te puedes imaginar, por ejemplo, que tu bañera es tu hígado y que el agua es el amonio o los ácidos orgánicos: si llenas la bañera con agua, y la sigues llenando, pero no quitas el tapón, se desbordará...



Esto es lo que sucede en un trastorno del ciclo de la urea o acidemia orgánica. Tu dieta especial y los medicamentos te ayudarán a deshacerte del exceso de amonio y ácidos orgánicos para mantenerte saludable.

¿Por qué tiene un nombre tan raro?

Según en qué parte exacta del proceso se bloqueen las reacciones químicas, se le da un nombre especial a los trastornos del ciclo de la urea y a las acidemias orgánicas. ¡A los médicos les gusta hacer que las cosas parezcan más complicadas de lo que son!



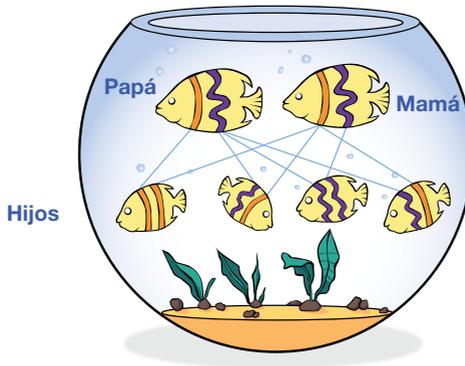
Estos nombres sencillamente nos dicen qué reacción está bloqueada o qué productos químicos desbordan del hígado hacia el resto del cuerpo y la orina. ¡Realmente no significa que haya una gran diferencia para ti o para tu tratamiento!

¿Cómo he contraído esta enfermedad?

No es culpa de nadie. Un trastorno del ciclo de la urea o acidemia orgánica es lo que llamamos una alteración genética; esto significa que es algo con lo que tú has nacido.

Información sobre los genes y las enfermedades genéticas

Cuando se concibe un hijo, un óvulo de la mamá y un espermatozoide del papá se juntan para formar el bebé. No hay forma de saber qué espermatozoide y qué óvulo se unirán para formar el bebé. El óvulo de la mamá y el espermatozoide del papá llevan información o datos (“genes”) que son los responsables del color de tu pelo y ojos, etc., y también llevan información que se puede vincular a una enfermedad genética.



 Gen normal  Gen con un trastorno

 No tiene un trastorno

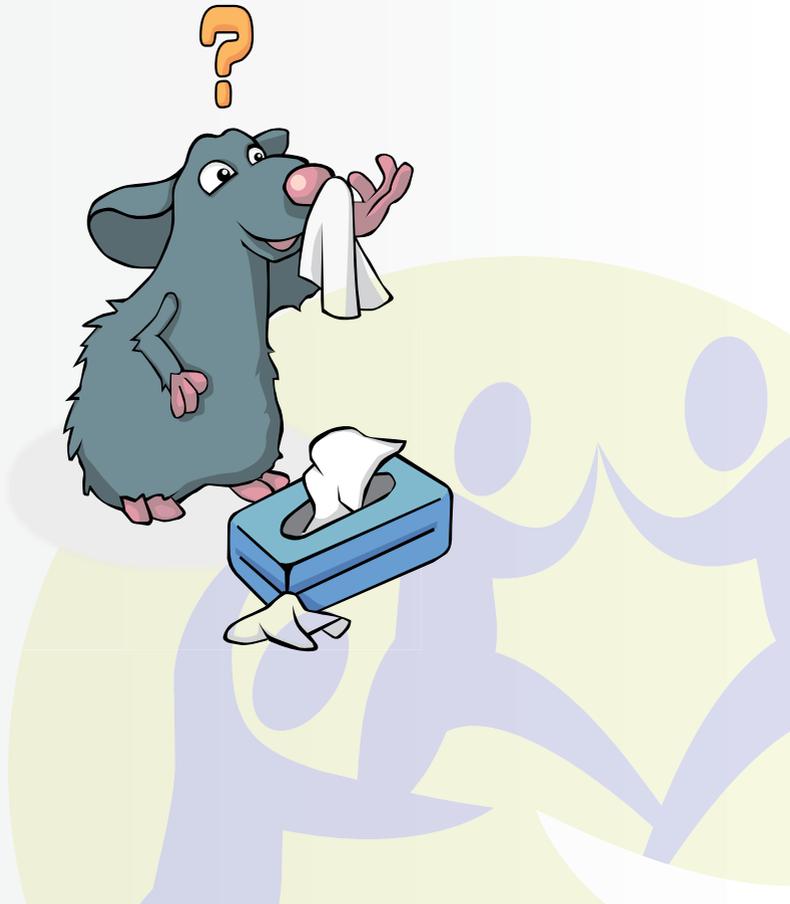
 No tiene un trastorno, pero lleva un gen defectuoso, como mamá y papá

 Lleva dos genes defectuosos y tiene un trastorno

La mayoría de las enfermedades del ciclo de la urea y las acidemias orgánicas se producen cuando tanto el óvulo como el espermatozoide llevan un fallo genético que se transmite al bebé.

¿Es contagioso?

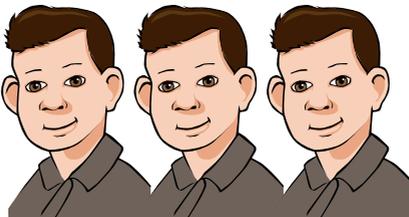
No, no es contagioso. No se debe a un virus o a un microbio; es por un error en los genes .



¿Soy diferente de los demás?



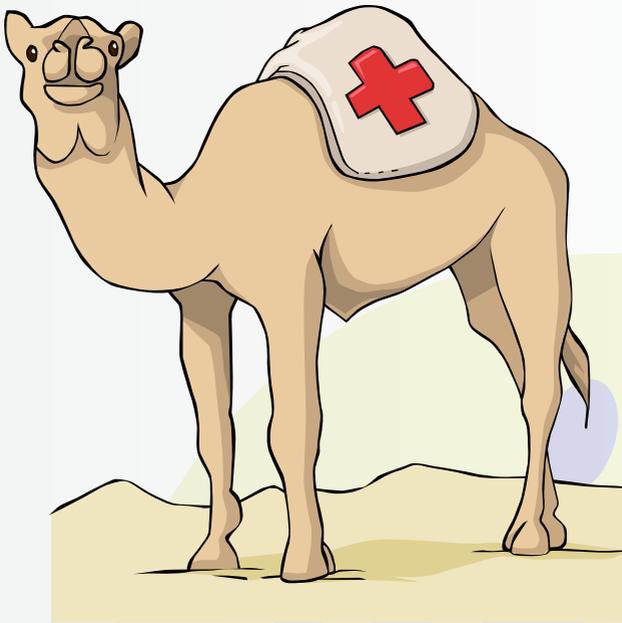
Cada persona es diferente. Algunos de nosotros somos altos y otros bajos, algunos inteligentes para el trabajo escolar, otros son inteligentes en otras cosas. Una persona con una enfermedad de este tipo solo tiene un problema médico que necesita tratamiento.



¡Imagínate si todos fuéramos iguales!

¿Por qué tengo que hacer una dieta especial? ¿Por qué tengo que estar tomando medicamentos?

La dieta especial controla la cantidad de sustancias nocivas en el cuerpo y te ayuda a mantenerte bien. Puede ser difícil ajustarse a la dieta especial y seguir tomando los medicamentos, pero si no los tomas te sentirás mal .



¿Cuánto tiempo tengo que seguir haciendo la dieta y tomando los medicamentos?

Deberás mantener la dieta y tomar los medicamentos para siempre. Esto suena como una mala noticia... pero es mejor que sentirte enfermo, ¿verdad?



¿Qué pasará si hago mi dieta y tomo el medicamento todos los días?

Te sentirás mucho mejor y serás capaz de hacer mucho más y de divertirte mucho más.

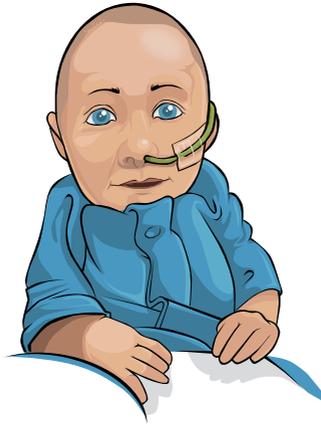


¿Qué pasará si dejo de hacer la dieta y de tomar los medicamentos y como cosas que no debería?

Los niveles de amonio y ácidos orgánicos de tu cuerpo se acumularán, y empezarás a sentirte muy, muy mal. Podrías necesitar ir al hospital para que te apliquen medicamentos especiales. ¡No dejes de tomar el medicamento y de mantener tu dieta!

¿Por qué algunas personas con este tipo de trastornos necesita una sonda de alimentación?

Las personas con desórdenes del ciclo de la urea y acidemias orgánicas suelen no querer comer, y la cantidad que comen puede no ser suficiente para mantenerse saludables y crecer bien. El tubo también puede ser útil si no te gusta el sabor de los medicamentos. La sonda también es muy útil para dar alimentos y medicinas cuando la persona se siente muy mal.



Una sonda de alimentación envía alimentos o medicinas directamente al estómago.

El uso de una sonda de alimentación es diferente para cada persona y debes conversarlo con tu equipo de medicina metabólica.

¿Mi problema mejorará o empeorará?

El problema se debe a un error en los genes, así que permanecerá durante toda la vida. Los medicamentos y tu dieta especial pueden ayudarte a mejorarlo para que te sientas bien. Puede haber algunas ocasiones en que el cuerpo produce más amoníaco o ácidos orgánicos de lo habitual. Esto ocurre generalmente cuando tienes otra enfermedad, como un resfriado, fiebre u otra infección. Esto ocurre por un corto tiempo y es posible que no se sientas bien durante este tiempo.



¿Qué debo hacer?

Cuando tienes un resfriado, fiebre o alguna infección, necesitarás una dieta especial llamada “régimen de emergencia” para ayudarte a sentirte mejor más rápidamente. A veces puedes caer muy enfermo y necesitarás venir al hospital por unos días para que te apliquemos unos medicamentos especiales para que mejores.

¿Es doloroso?

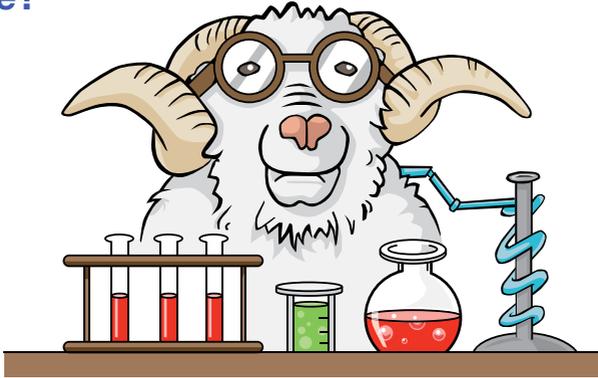
No, no es doloroso, pero puedes sentirte mareado y descompuesto.

¿Ocurrirá esto cada vez que me enfermo?

Cada persona es distinta, cada enfermedad es distinta y el modo en que el cuerpo maneja las enfermedades es siempre distinto. Algunas enfermedades

pueden hacer que sientas más malestar que otras, mientras que algunas pueden no hacerte sentir mal. Como es imposible saberlo, debes tomarte en serio cualquier enfermedad y seguir el “régimen de emergencia”.

¿Por qué mi médico continúa haciéndome análisis de sangre?



Los análisis de sangre son necesarios para verificar si tu su cuerpo está funcionando bien y si el tratamiento es eficaz.

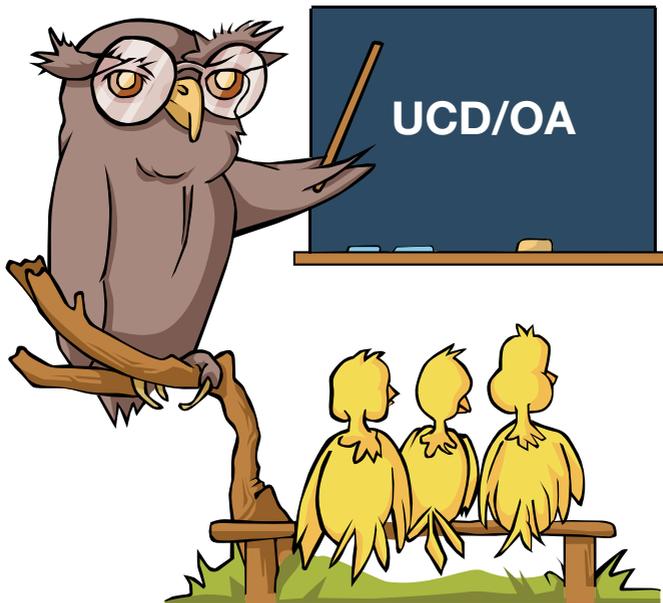
¿Se me permite...?

- ¿jugar con un ordenador? **SÍ**
- ¿jugar juegos? **SÍ**
- ¿ir a fiestas? **SÍ**
- ¿ir de vacaciones? **SÍ**
- ¿ir a la universidad? **SÍ**



¿Es necesario que otras personas se enteren?

Es probablemente mejor que tus profesores sepan que tienes este problema y tus padres probablemente les hablarán sobre esto.



¿Mis amigos necesitan saberlo?

Depende de ti decírselo o no a tus amigos. Por lo general, lo mejor es contar a tus mejores amigos que tienes un problema médico, para que comprendan por qué tú necesitas una dieta especial y medicamentos.



Para más información y contactos de organizaciones de pacientes,
visita www.e-imd.org !