

## Pruebas de Tamizaje, Enfermedades del ciclo de la Urea

### Integrantes

- ✓ Marco Villalta Q
- ✓ Juan López
- ✓ Génesis Ramírez A
- ✓ Paola Moya C

### Pruebas de tamizaje

- La organización mundial de la salud (OMS), define pruebas de tamizaje como “El uso de una prueba sencilla en una población saludable, para identificar a aquellos individuos que tienen alguna patología, pero que todavía no presentan síntomas”.
- Son pruebas que tienen la ventaja de ser rápidas, de un costo mínimo y fácilmente aplicadas por cualquier personal de salud no necesariamente médico.
- Sirven para la prevención de enfermedades crónicas como:
  - Diabetes
  - Cáncer Cérvico uterino
  - Cáncer de próstata
  - Enfermedades congénitas
- Y algunas transmisibles como:
  - Tuberculosis Pulmonar
  - Dengue
  - Hepatitis B
- Ejemplos de Pruebas de Tamizaje

Nombre de la prueba tamizadora	Enfermedades que detecta	Población Beneficiada	Tipo de muestra
Sangre Segura	Hepatitis B	Todas las edades	Suero de la sangre donada
	Sífilis		
	SIDA		
	Enfermedad de Chagas		
Tamizaje Metabólico	Hipotiroidismo Congénito	Recién Nacidos	Sangre del Talón
	Hiperplasia Suprarrenal Congénita		
	Fibrosis Quística		
Espirometría	Obstrucción de Vías aéreas	De 40 años o más	Estudio de Gabinete
Detección Oportuna de Cáncer	Cáncer Cervicouterino	Mujeres más de 25 años	Frotis de Cérvix uterino
Ecografía	Malformaciones Congénitas	Mujeres embarazadas entre 18 y 20 semanas	Ultrasonido

## Enfermedades del Ciclo de la Urea

- Se utilizan diversas pruebas para diagnosticar las enfermedades del ciclo de la urea.
- Una de esas pruebas son las pruebas de tamizaje en donde se utiliza la sangre del paciente para cuantificar la acumulación de un aminoácido o en algunos casos la enzima deficiente.
- También en algunas se valora el ADN para encontrar el problema en algún gen en caso de que sea genético.

## Argininemia

- Otros nombres que recibe:
  - argininemia
  - deficiencia de ARG1
  - hiperargininemia
- Arginasa es la última enzima del ciclo de la urea
- Cataliza el metabolismo del aminoácido llamado arginina y ayuda a eliminar el amoníaco del cuerpo.
- Cuando la arginasa no funciona, la arginina, junto con el amoníaco, pueden acumularse en la sangre.
- Trastorno autosómico recesivo, no ligado al sexo.
- Su deficiencia se debe a un gen recesivo en el cromosoma 6
- Se caracteriza por:
  - Aumento de la concentración de la arginina en sangre
  - Elevación de la concentración de amonio en sangre.  
... Como consecuencia de una deficiencia de arginasa en el hígado y los eritrocitos.
- Al no existir arginasa el amoníaco no puede metabolizarse para formar urea.
- Valores normales y anormales de amonio
  - Valores normales:  $<75 \mu\text{mol/L}$ 
    - Anormales: Amonio en plasma  $>150 \mu\text{mol/L}$  en neonatos
  - Valores normales:  $<35-50 \mu\text{mol/L}$ 
    - Anormales:  $>80 \mu\text{mol/L}$  en mayores de 28 días de vida
- Efectos de la argininemia

alimentos aprendizaje calor cerebro coma convulsiones  
crecimiento **debilidad** edema energía irritabilidad muerte  
muscular **problemas** proteínas rechazo  
respiratorios retraso retrasos **vomitos**

## Aciduria Arginosuccinica

- **¿Qué es la aciduria arginosuccinica?**
  - \* La aciduria arginosuccinica es un desorden hereditario que causa acumulo de amonio en la sangre. El amonio se forma cuando las proteínas son degradadas por el cuerpo y se vuelve tóxico si llega a niveles muy elevados. El sistema nervioso es especialmente sensible al exceso de amonio.
  - \* La aciduria arginosuccinica usualmente es evidente en los primeros días de nacido. El bebé puede tener falta de energía (letárgica) y falta de apetito, con pobre control sobre su respiración y sobre su temperatura corporal. Algunos bebés pueden presentar movimientos inusuales y hasta entrar en coma. Las complicaciones por esta enfermedad pueden ser desarrollo tardío y discapacidad intelectual, daño hepático, lesiones cutáneas, y un notable pelo delicado y quebradizo.
  - \* Ocasionalmente un individuo puede presentar una forma más pasiva de la enfermedad donde solo aparece durante periodos de estrés y otras enfermedades.
- **¿Qué tan común es la enfermedad?**
  - \* Aciduria arginosuccinica ocurre aproximadamente 1 de 70,000 nacimientos.
- **¿Cuales genes están relacionados con la aciduria arginosuccinica?**
  - \* Esta enfermedad pertenece a la clase genética de enfermedades relacionadas con el ciclo de la urea. El ciclo de la urea es una secuencia de reacciones que ocurren en las células de hígado, este procesa el exceso de nitrógeno generados cuando las proteínas son usadas por el cuerpo, para formar un compuesto llamado urea, que es excretado por los riñones.
  - \* En la aciduria arginosuccinica, la enzima que comienza la reacción específica en el ciclo de la urea está ausente. El ciclo de la urea entonces no puede producirse normalmente, y el nitrógeno se acumula en la sangre en forma de amonio.
  - \* El amonio es especialmente peligroso para el sistema nervioso, y es por eso que la enfermedad crea problemas neurológicos y daño en el hígado.
- **¿Cómo la gente hereda la enfermedad?**
  - \* Esta condición se hereda por un gen recesivo autosómico, lo que significa que las dos copias del gen han mutado. Ambos padres pueden portar la enfermedad y ser asintomáticos.

## Deficiencia de la Carbonil-P-Sintetasa I

- CFS-1 (Hígado)
  - Primera enzima metabolizadora de amoniaco.
  - Presente en el cambio de Amonio + bicarbonato+2ATPs
  - Enzima Alosterica: N-Acetilglutamato.
- Deficiencia de CFS-1
  - Es hereditaria, por un patrón autosómico recesivo.
  - 2 padres → presente
  - Aumento amoniaco en sangre
  - Disminución arginina.
- VALORES NORMALES Y ANORMALES
  - Valores normales: <75  $\mu\text{mol/L}$ 
    - Anormales: Amonio en plasma >150  $\mu\text{mol/L}$  en neonatos
  - Valores normales: <35-50 $\mu\text{mol/L}$ 
    - Anormales: >80  $\mu\text{mol/L}$  en mayores de 28 días de vida
- Consecuencias
  - Vomito.
  - Debilidad
  - Daño neurológico
  - Muerte.
- Tratamiento
  - Menos Proteínas en ingesta alimentaria.
  - Benzoato de sodio y Fenilacetato.
    - Reaccionan con amoniaco y se logra excretar más.