

## Argininemia (ARG)

### ¿Qué es la argininemia?

La argininemia (ARG) es un trastorno que ocasiona la acumulación en el cuerpo de cantidades peligrosas de arginina y amoníaco. Se considera que es un trastorno de los aminoácidos, ya que las personas afectadas por ARG no pueden descomponer un aminoácido (pequeña molécula que forma parte de las proteínas) conocido como arginina. Es probable que usted oiga también referirse a la ARG como un trastorno del ciclo de la urea. Este término se usa para describir enfermedades que ocasionan la acumulación de amoníaco en el cuerpo. Si se deja sin tratar, la argininemia puede ocasionar problemas musculares y retraso en el desarrollo. Sin embargo, si el trastorno se detecta a tiempo y se inicia el tratamiento adecuado, los individuos con argininemia a menudo pueden vivir con buena salud.

### ¿Cuál es la causa de la ARG?

Cuando ingerimos un alimento, las enzimas ayudan a descomponerlo. Algunas enzimas ayudan a descomponer las proteínas en sus elementos básicos, llamados aminoácidos. Otras enzimas descomponen estos aminoácidos. En el caso de la ARG, la enzima arginasa no funciona correctamente.

La función de la arginasa es descomponer el aminoácido llamado arginina y eliminar el amoníaco del cuerpo a través de la orina. Si un bebé tiene ARG, su cuerpo no produce una cantidad suficiente de la enzima arginasa o, si la produce, no funciona.

Cuando la arginasa no funciona correctamente, el cuerpo no puede descomponer la arginina de manera adecuada ni eliminar el amoníaco en la sangre. Esto ocasiona la acumulación de niveles altos de amoníaco y arginina en la sangre, lo cual puede ser peligroso. Todo el mundo tiene algunos niveles de amoníaco y arginina en la sangre, pero cuando esos niveles son demasiado altos, pueden ser tóxicos.

La ARG es un trastorno genético autosómico recesivo. Esto significa que un niño debe heredar dos copias del gen defectuoso responsable de la ARG, una del padre y otra de la madre, para que tenga este trastorno. Tanto el padre como la madre de un niño con un padecimiento autosómico recesivo son portadores de una copia del gen defectuoso, pero generalmente no muestran signos ni síntomas de la enfermedad. Si bien es raro tener un hijo con ARG, cuando ambos padres son portadores pueden tener más de un hijo con este trastorno.

### ¿Qué síntomas o problemas se presentan con la ARG?

*[Los síntomas son señales fuera de lo normal que un padre observa en su hijo.]*

Los signos de ARG pueden aparecer en cualquier momento entre los primeros meses de vida del bebé y los años de su niñez. En general, los signos empiezan a aparecer aproximadamente cuando el niño tiene entre uno y tres años de edad, e incluyen:

- retraso del crecimiento
- retrasos del desarrollo
- problemas del equilibrio
- tensión, rigidez muscular (conocida como espasticidad)
- irritabilidad
- falta de apetito
- dormir más de lo normal o más a menudo
- vómito
- debilidad del tono muscular (conocida como hipotonía)
- dificultad para regular la temperatura corporal (su bebé podría sentir frío fácilmente)
- tamaño pequeño de la cabeza
- hiperactividad

Muchos de estos signos pueden presentarse cuando el bebé toma alimentos que su cuerpo no puede descomponer. Podrían desencadenarse cuando el bebé pasa largos periodos sin comer, se enferma o tiene alguna infección.

Si su bebé manifiesta alguno de estos signos, asegúrese de contactar al proveedor médico de su bebé inmediatamente.

### ¿Cuál es el tratamiento para la ARG?

**1. Su bebé quizá necesite seguir una dieta restringida a fin de evitar aquellas proteínas que su cuerpo no puede descomponer.** Un dietista o un nutriólogo pueden ayudar a planear una dieta sana para su bebé. El doctor que atiende a su bebé quizá recomiende que él coma alimentos o fórmulas especiales para niños con ARG. Es probable que tenga que seguir tomando estas fórmulas hasta la edad adulta.

**2. Medicamentos.** El proveedor médico que atiende a su bebé quizá le recete medicamentos que ayuden a que el cuerpo de su bebé pueda eliminar el exceso de arginina y amoníaco.

**3. Análisis de sangre.** Se deben practicar con regularidad análisis de sangre para verificar los niveles de aminoácidos y amoníaco de su hijo.

**Lo que debe recordar**

Llame inmediatamente a su doctor cuando su hijo tenga alguno de los signos mencionados anteriormente.

Los niños con altos niveles de amoniaco deben recibir tratamiento en el hospital.