

Tytuł: Postępowanie terapeutyczne w hiperamonemii pierwotnej / Clinical management of inborn hyperammonemia

Słowa kluczowe: DEFICYT OTC PRZESZCZEPIENIE HEPATOCYTÓW PRZESZCZEPIENIE WĄTROBY HIPERAMONEMIA

Keywords: LIVER TRANSPLANTATION OTC DEFICIENCY PROGENITOR CELLS TRANSPLANTATION HYPERAMMONEMIA

Autorzy:

Edyta Szymańska - Klinika Pediatrii, Żywienia i Chorób Metabolicznych, Instytut „Pomnik – Centrum Zdrowia Dziecka”, Warszawa

Dariusz Rokicki - Klinika Pediatrii, Żywienia i Chorób Metabolicznych, Instytut „Pomnik – Centrum Zdrowia Dziecka”, Warszawa

Streszczenie:

Zaburzenia cyklu mocznikowego (ang. urea cycle disorders, UCD) to wrodzone wady metabolizmu aminokwasów i białka. W wyniku znacznego obniżenia lub całkowitego braku aktywności jednego z sześciu enzymów cyklu (CPS1, OTC, ASS1, ASL, ARG, NAGS) dochodzi do upośledzenia detoksykacji organizmu z toksycznego amoniaku, będącego produktem ich rozpadu, i w konsekwencji do stanu zwanego hiperamonemią pierwotną. Leczenie UCD obejmuje postępowanie dietetyczne, farmakologiczne oraz metody inwazyjne – przeszczepienie wątroby, które jest aktualnie jedyną metodą pozwalającą na wyleczenie wrodzonych deficytów cyklu mocznikowego.

Abstract:

The urea cycle disorders (UCD) are inborn errors of aminoacids and protein metabolism. Due to severe deficiency or total absence of activity of any of the six enzymes (CPS1, OTC, ASS1, ASL, ARG and NAGS) involved in the cycle, the process of elimination of nitrogen from the proteins breakdown is impaired, which results in accumulation of this toxic molecule and leads to hyperammonemia. The treatment of UCD includes both dietary and pharmacological management, as well as invasive therapies – liver transplantation, which currently is the sole treatment to cure inborn errors of urea cycle's enzymes.