



ASSOCIAÇÃO DOS FAMILIARES, AMIGOS
E PORTADORES DE DOENÇAS GRAVES

HIPERAMONEMIA POR DEFICIÊNCIA DE NAGS OU ACIDEMIAS ORGÂNICAS:

Hiperamonemias são doenças onde acontece um aumento anormal de amônia no sangue, em quantidades tóxicas para o cérebro. A amônia é produzida normalmente no corpo, como subproduto do uso das proteínas. Porém, por ser tóxica, o organismo humano a transforma em uréia, através de uma sequência de reações químicas, e elimina na urina. Doenças hereditárias que afetam essas reações, impedem a transformação da amônia em uréia, a qual se acumula no sangue e causa problemas no cérebro. Doenças graves do fígado, não hereditárias, também podem causar aumento da amônia.

O aumento repentino da amônia no sangue (hiperamonemia aguda) é uma emergência médica que requer tratamento imediato para baixar a amônia no sangue, a fim de evitar danos graves ao cérebro. Os sintomas incluem letargia (“moleza excessiva”), irritabilidade e coma, geralmente levando a paciente a um atendimento de urgência. O exame de sangue revela os níveis altos de amônia no sangue, e o tratamento para baixa-los é iniciado o mais rápido possível.

Quando os níveis de amônia permanecem acima do normal a longo prazo (hiperamoniemia crônica), sem causar sintomas agudos, como o coma, os pacientes também apresentam sintomas devidos ao sistema nervoso, como: dores de cabeça, tonteiras, confusão mental, comportamento agressivo e vômitos. O exame de sangue revela também níveis altos de amônia.

Uma vez constatado que o paciente tem hiperamoniemia e controlados os níveis de amônia, deve-se verificar a causa. Existem várias doenças hereditárias, todas raras, que afetam a transformação da amônia em uréia, e exames de sangue e urina devem ser realizados para descobrir qual é a doença específica: pode ser deficiência de NAGS (a mais rara de todas), enzimas do ciclo da uréia ou acidemias orgânicas, que são problemas diferentes, de causas diferentes. O objetivo do diagnóstico é estabelecer o tratamento adequado para cada doença, a fim de manter os níveis de amônia no sangue dentro de limites toleráveis, para evitar as complicações.

Se a causa for deficiência de NAGS ou Acidemia Orgânica (problemas causados pela deficiência de certas enzimas), a prevenção do aumento da amônia pode ser feito através do tratamento com ácido carglúmico. São comprimidos de 200mg de ácido carglúmico solúveis em água, tomados antes das refeições, em doses mais altas quando a amônia está alta, e em doses menores para manutenção do tratamento. O ácido carglúmico é uma substância parecida com outra que está deficiente (NAGS), e estimula que algumas reações químicas aconteçam, facilitando a transformação da amônia em uréia e assim prevenindo as complicações da doença.



ASSOCIAÇÃO DOS FAMILIARES, AMIGOS
E PORTADORES DE DOENÇAS GRAVES

www.afag.org.br

0800 777 2902

f /afagbrasil