

DEFICIENCIA DE LA ENZIMA CARBAMIL FOSFATO SINTETASA

Una Guía para los Padres



Patrocinado por el
Grupo de Genética Regional
Del Noroeste del Pacífico
(Pacific Northwest Regional Genetics Group, PacNoRGG)

Este folleto contiene información general sobre la acidemia isovalérica.

Debido a que cada niño con este trastorno es diferente, la información en este folleto podría no corresponder específicamente a su niño.

Por favor comparta este folleto con las personas que cuidan a su niño, tales como los proveedores de salud, nutricionista y cualquier otro trabajador de la salud, profesionales escolares, proveedores de cuidado infantil y miembros de su familia.

Siéntase en la libertad de hacer cualquier pregunta concerniente a la información de este folleto al proveedor de salud de su niño.

Como referencia, al final de este folleto se ha incluido un glosario de términos médicos.

Deficiencia de la Enzima Carbamil Fosfato Sintetasa

La deficiencia de la enzima carbamil fosfato sintetasa es un trastorno raro y hereditario.

Las personas con este trastorno carecen de una enzima llamada carbamil fosfato sintetasa. Una enzima es una sustancia en el cuerpo la cual permite que las reacciones químicas sucedan. Normalmente, esta enzima ayuda a metabolizar el amoniaco, el cual es tóxico para el organismo.

El amoniaco es un producto de deshecho normal de muchas reacciones químicas del organismo. Por ejemplo, cuando una persona come proteína, el cuerpo la descompone con muchos fines diferentes y como resultado se forma el amoniaco. Normalmente el amoniaco es convertido en una sustancia llamada urea y luego es excretada de manera segura por la orina (Ver Diagrama 1).

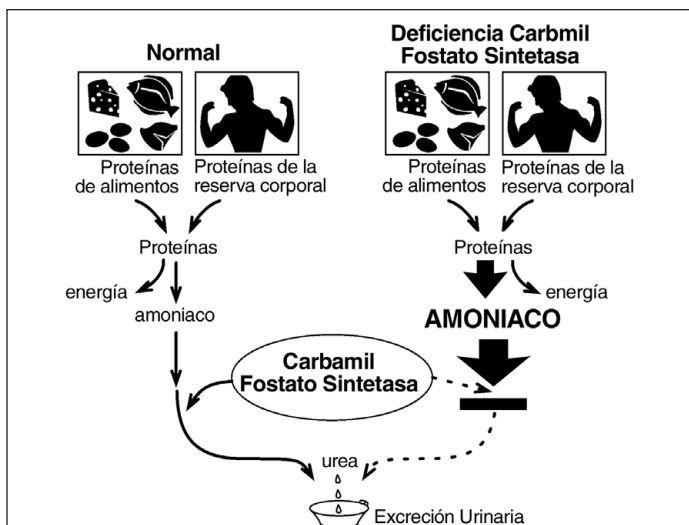
Síntomas de la Deficiencia de la Enzima Carbamil Fosfato Sintetasa

Si el amoniaco no es convertido en urea, comienza a acumularse en la sangre y puede ser muy perjudicial. Si los niveles de amoniaco permanecen altos por mucho tiempo, puede presentarse daño cerebral severo. Los altos niveles pueden causar vómito, debilidad, convulsiones o daño neurológico y puede aún llevar a coma o a la muerte.

Pero los efectos perjudiciales de este trastorno pueden disminuirse si el tratamiento comienza inmediatamente hecho el diagnóstico y si un patrón (otro término para dieta) bajo en proteína se comienza temprano y se mantiene durante toda la vida.

Diagrama 1.

El defecto metabólico de la deficiencia de la enzima carbamil fosfato sintetasa.



Las proteínas se descomponen por muchas razones diferentes y como resultado se forma el amoniaco. Normalmente el amoniaco metabolizado y excretado de manera segura por la orina. Para las personas con este trastorno, la enzima carbamil fosfato sintetasa no funciona adecuadamente, de manera que el amoniaco normal no se transforma en urea. Esto ocasiona que se concentre el amoniaco en la sangre en niveles que son dañinos para el organismo.

Tratamiento

Existen cuatro partes para el éxito en el tratamiento de la deficiencia de la enzima carbamil fosfato sintetasa:

1. Una dieta baja en proteína y/o una alimentación médica especializada (fórmula).

El cuerpo produce naturalmente pequeñas cantidades de amoniaco. Sin embargo si existe demasiado amoniaco, pueden presentarse problemas.

La manera para evitar que se siga formando mucho amoniaco es evitar alimentos altos en proteínas. Cuando la proteína se convierte en amoniaco en el cuerpo, este exceso de amoniaco no se puede eliminar debido a que su niño carece de la enzima necesaria para la descomposición del amoniaco

Se puede formular para su niño una alimentación médica especializada. Los alimentos médicos suplen las proteínas sin los aminoácidos que no son metabolizados debido a la deficiencia de la enzima carbamil fosfato sintetasa. Sin embargo estos aminoácidos son necesarios para el crecimiento, de manera que ellos son añadidos en pequeñas cantidades en la dieta del pequeño o en la leche de vaca.

Deberá notarse que esta no es una dieta libre de proteínas. Su niño necesita pequeñas cantidades de proteínas para un crecimiento y desarrollo normales. Todas las proteínas no serán completamente eliminadas de la dieta. Un nutricionista puede ayudarle a realizar una dieta específica para asegurar que su niño tenga una buena nutrición.

2. Previendo la concentración de amoniaco en la sangre por medio de medicamentos.

El cuerpo siempre está produciendo amoniaco, aun si se evitan las proteínas. Su niño necesita una manera para ayudar al cuerpo a eliminar el amoniaco. El benzoato de sodio y el fenilacetato son medicamentos orales los cuales se combinan con el amoniaco para hacerlo menos dañino y ayudar al cuerpo a eliminarlo. Su proveedor de salud puede comentarle si estos medicamentos son necesarios para su niño.

3. Formas suplementarias de arginina y/o carnitina.

Cada niño con deficiencia de la enzima carbamil fosfato sintetasa será afectado en grados diferentes. Para algunos, el sistema que normalmente elimina el amoniaco no funciona. Para otros, puede funcionar mejor. Dependiendo de su niño, su proveedor de salud puede prescribir arginina y/o carnitina.

La arginina es un aminoácido natural (una parte de la proteína) el cual ayuda al organismo a crecer y a reparar los tejidos.

Los niños con la deficiencia de la enzima carbamil fosfato sintetasa pueden estar bajos en arginina y pueden necesitar suplementos de arginina.

La carnitina es un químico natural y seguro el cual ayuda al organismo a producir energía muscular. También se combina con el amoniaco para hacerlo menos perjudicial.

4. Contacte inmediatamente al proveedor de salud tan pronto su niño tenga una enfermedad.

Todos los niños se enferman por épocas aún si tienen la deficiencia de la enzima carbamil fosfato sintetasa o no. Algunas veces contraen gripe, resfriados, o algo más severo. El niño con la deficiencia de la enzima carbamil fosfato sintetasa necesitará de precauciones especiales durante estas épocas. Las enfermedades típicas de la infancia pueden causar que el organismo descomponga sus propias fuentes de proteína, creando concentraciones excesivas de amoniaco

De a su niño líquidos y alimentos con energía extra pero no le dé proteína. Los alimentos con energía extra, como el azúcar, disminuirán la cantidad de proteína que el organismo descompone. Alimentar a un niño enfermo puede ser en ocasiones difícil, debido a que los niños enfermos tienen poco apetito. Muchos niños disfrutan las bebidas congeladas y luego picadas en trozos.

Siempre llame al proveedor de salud de su niño cuando su niño esté vomitando, tenga diarrea, tenga una infección o tenga una fiebre de más de 101 grados Fahrenheit.

Guía de Nutrición y Dieta

El tratamiento más efectivo para la deficiencia de la enzima carbamil fosfato sintetasa es una dieta baja en proteína. Muchos alimentos altos en proteína deben ser limitados para reducir las fuentes de aminoácidos. La leche y los productos derivados de la leche, la carne, el pescado, el pollo, los huevos, los frijoles, la mantequilla de maní y las nueces, todos son alimentos altos en proteínas y se deben limitar. Comer estos alimentos pueden producir la concentración de amoniaco y resultar en una enfermedad severa.

Recuerde, su niño necesita pequeñas cantidades de proteína para su desarrollo y crecimiento. La proteína no se debe eliminar completamente de la dieta. Su nutricionista puede ayudarle a crear una dieta especial para asegurar que su niño tenga una buena nutrición.

Muchos alimentos contienen diferentes cantidades de proteína. Algunos alimentos deben ser eliminados completamente porque contienen mucha proteína, mientras que otros pueden comerse en cantidades moderadas, y otros pueden comerse con libertad.

La Dieta Baja en Proteína

Los alimentos médicos (fórmula): Si se necesita un alimento médico, se prescribirá la cantidad adecuada de fórmula y se le dará una receta con su preparación. Esta receta puede cambiar frecuentemente de acuerdo al crecimiento de niño, desarrollo y a los niveles sanguíneos.

A. Alimentos bajos en proteína que pueden ser incluidos:

Cereales y Granos (porción de _ taza tiene aproximadamente 2 gramos de proteína)

cereales fríos	pan pita
cereales calientes	tortillas
bagels	galletas de animales
panes	galletas graham
pastas en fideos	galletas saladas
croutons	palomitas de maíz
muffins	maíz
arroz	papas
pan	papas dulces
pan alargado	camote (yams)
germen de trigo	

Vegetales (porción de _taza tiene aproximadamente 1 gramo de proteína)

brócoli	repollo
ejotes/chícharos	cebollas
espárragos	champiñones
coliflor	calabaza
jugos de vegetales	espinaca
zanahorias	rábanos
lechuga	

Frutas (porción de _ taza tiene muy poca proteína)

manzanas	peras
naranjas	jugo de frutas
coctail de frutas	uvas pasas
albaricoque	piña
uvas	Kiwi
bayas	tomates
cerezas	bananos
duraznos	

B. Alimentos ricos en proteína que se deben limitar:

(1 oz de carne, 1 huevo, 8 oz de leche, contiene cada una 7-10 gramos de proteína)

carnes	yogur
leche en todas formas	mantequilla de maní
nueces, semillas y sus productos	huevos
aves	productos lácteos
quesos	lentejas
pescado	frijoles y chícharos secos
	helados

C. Alimento SIN proteína que proveen energía extra.

gomitas	chupaletas
dulces	margarina
Kool-aid	aceites
mermelada y jaleas	panes y pastas bajos en proteína
azúcar	
paletas refrescos	

Usted puede tener preguntas acerca de las cantidades de proteína en cada alimento y los siguientes libros pueden ser una buena referencia para que usted tenga. Su nutricionista debe conocer dónde puede usted comprarlos.

List de Alimentos bajos en proteína para PKU

Por Virginia Schuett
Dietary Specialties, Inc.
PO 227, Rochester, NY
1-800-544-0099

Bowes & Church's Food Values of Portions Commonly Used, 17th ed.
by Jean AT Pennington
JB Lippincott

Su nutricionista puede presentarle una gran variedad de alimentos especialmente bajos en proteína los cuales le pueden ofrecer más opciones y añadir más variedad. Debido a que a su niño se le limitarán ciertos alimentos, la dieta no siempre tendrá las vitaminas y minerales suficientes para reunir las necesidades normales del crecimiento de su niño. **Es esencial un suplemento general con multivitaminas y minerales que contenga calcio y hierro.**

Duración del Tratamiento y Visitas Médicas

La deficiencia de la enzima carbamil fosfato sintetasa no desaparece. El tratamiento debe continuar durante toda la vida para mantener la salud.

Debido a que su niño posee una condición de por vida que puede alterar el crecimiento y el desarrollo, su niño debe ser controlado por su proveedor de salud y el nutricionista. Las visitas médicas ofrecen muchas

ventajas para los niños con la deficiencia de la enzima carbamil fosfato sintetasa tales como valoraciones físicas, neurológicas y del desarrollo.

El equipo médico deseará conocer como se está llevando con sus padres, hermanos y amigos y trabajará con ustedes para resolver problemas. Su meta es ayudar a su niño a desarrollar las habilidades necesarias para que se responsabilice del manejo de su propia condición. El equipo sabe que esto no es una tarea fácil y desea darle todo el apoyo posible a usted y su familia. Pero lo más importante, estas visitas le ofrecen la oportunidad de realizar preguntas y encontrar respuestas.

QUÉ ESPERAR:

CÓMO VA A AYUDAR:

Discusión de la historia médica desde la última cita.

Para determinar si el tratamiento está funcionando y para ver si se necesitan cambios;
Para hablar sobre las inquietudes en la casa, la escuela, con los amigos o con las personas que lo cuidan.

Examen físico.

Para mirar el estado neurológico y otras medidas del bienestar físico.

Registro de la altura, el peso y el tamaño de la cabeza.

Para controlar el crecimiento del niño y el tratamiento.

Registro de la alimentación.

Para observar las alternativas de alimentos, valorar la cantidad de grasa y proteína consumidas y ajustarlas si es necesario.

Examen del desarrollo.

Para valorar el aprendizaje y desarrollo del niño.

Examen de sangre.

Para medir los niveles de aminoácidos y otros componentes en la sangre.

Organizando Su Información

Usted querrá comprar un legajador de tres anillos con divisores para guardar información, preguntas y dietas. Aquí usted puede guardar los planes de tratamiento, registros de crecimiento y de medicamentos, preguntas, artículos, listas de alimentos, recetas y otra información que le pueda ser útil. Una sección podría ser para mantener los registros de alimentos y otra para una gráfica del desarrollo y crecimiento de su niño. Realice una lista de preguntas cuando usted las piense, de manera que las pueda recordar en la próxima visita médica.

Preocupaciones Sociales

La familia juega un papel muy importante en el tratamiento de su niño. Se les debe enseñar a los otros niños en la familia así como también al niño con el trastorno sobre la dieta baja en p roteína. Anime a los otros niños para que ayuden a su niño con el trastorno a que se familiarice con los alimentos que están y que no están permitidos. Explique la deficiencia de la enzima carbamil fosfato sintetasa a todas las personas que participen en el cuidado de su niño (parientes, maestros, pro v e d o res del cuidado del niño, amigos, niñeras, y otros). Ellos necesitan familiarizarse con los alimentos permitidos y los excluidos y deben entender la importancia de la estricta dieta para el c recimiento y el desarrollo. También enseñar a los hermanos y parientes a no compadecerse por el niño con el trastorno debido a que él o ella no puede comer ciertos alimentos.

Trate a su niño con la deficiencia de la enzima carbamil fosfato sintetasa lo más normalmente posible. A pesar de los esfuerz o s que haga para que su niño se sienta normal, va a llegar un momento en que su niño se va a dar cuenta de su condición y simplemente querrá ser como cualquier otra persona. Esté s e g u ro de ayudar a su niño a celebrar su individualidad y a darse cuenta de que cada persona es diferente de alguna forma.

Aún con el tratamiento más cuidadoso muchos niños con la deficiencia de la enzima carbamil fosfato sintetasa han tenido algún grado de daño a su cere b ro debido a los altos niveles de amoniaco en la sangre. Algunos niños son afectados más que o t ros. El grado de retraso mental y de desarrollo varía de un niño a otro dependiendo de la severidad del trastorno y que tanto ha subido la concentración de amoniaco. Existen recursos comunitarios disponibles que encontrará al final de este folleto para ayudarlo a afrontar los desafíos de criar un niño con necesidades especiales.

Genética

En cada niño existen dos copias de cada gene; una copia de la madre y la otra copia del padre. Usualmente los genes trabajan normalmente. Sin embargo, algunas veces, la forma original de un gene se cambia. Esto se llama una mutación. Generalmente las mutaciones ocasionan que los genes no funcionen correctamente.

El cambio del gene que causa la deficiencia de la enzima carbamil fosfato sintetasa es heredado, lo cual se llama un patrón autosómico recesivo. Esto significa que una copia del gene cambiado o del que no funciona

debe ser heredado de cada padre para que un niño sea afectado con el trastorno. La salud de los padres no se ve afectada debido a que la otra copia del gene trabaja correctamente.

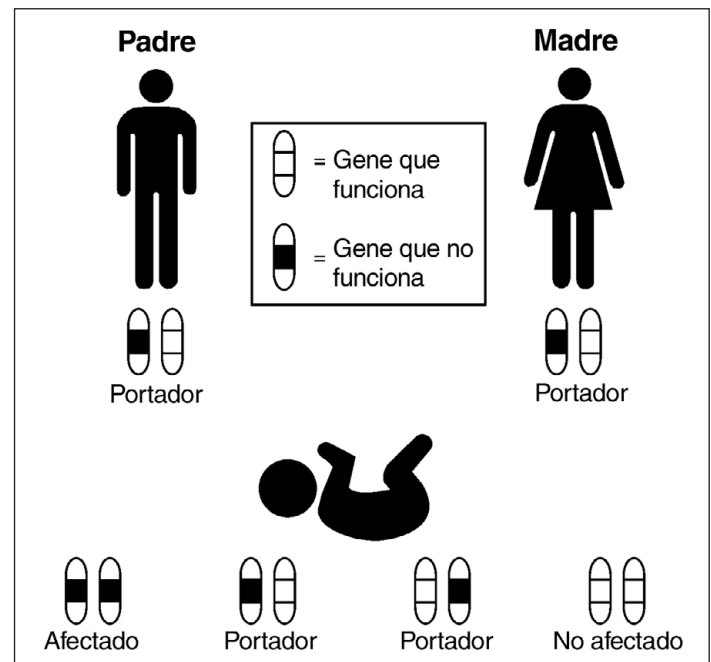
Por esto cada padre es llamado "portador" de un gene. Es importante recordar que todas las personas portan varios de estos genes recesivos "escondidos". Además que ninguno es culpable de que su niño haya nacido con la deficiencia de la enzima carbamil fosfato sintetasa, y que tanto niños como niñas pueden tener el trastorno.

La probabilidad de que dos padres quienes portan el mismo gene alterado tengan un niño con el trastorno es de una en cuatro, o del 25% en cada embarazo. La probabilidad de que estos padres tengan un niño saludable pero que sea portador es de una en dos o del 50% en cada embarazo. También existe la probabilidad de uno en cuatro o el 25% de que estos padres tengan un niño el cual no esté afectado y que tampoco sea portador. (Ver diagrama 2).

Para las personas afectadas que planeen tener niños se recomienda una consulta con un consejero en genética. El consejero en genética puede explicar las probabilidades y los riesgos de que algún niño por venir sea afectado con este trastorno y también puede explicar las opciones para las pruebas.

Diagrama 2.

Herencia Autosómica Recesiva



La probabilidad de que dos padres quienes portan el mismo gene alterado tengan un niño con el trastorno es una en cuatro, o el 25% con cada embarazo.

Recursos

La siguiente es una lista de agencias que le podrían ser de utilidad. Cada agencia se especializa en diferentes áreas tales como cuidado de la salud, desarrollo físico o mental, grupos de apoyo o información general. Debido a que cada niño está afectado de una manera diferente, no todas las agencias le pueden ser de utilidad.

NACIONAL

Alianza Genética (The Genetic Alliance)

4301 Connecticut Avenue NW #404
Washington DC 20008-2304
202/966-5557; Línea de Ayuda: 800 336 GENE
Fax: 202/ 966-8553
<http://www.geneticalliance.org>
info@geneticalliance.org

Centro Nacional sobre las Discapacidades en el Aprendizaje (National Center for Learning Disabilities)

381 Park Ave S Ste 1401
New York NY 10016
212/545-7510; 888/575-7373
Fax: 212/545-9665
<http://www.nclcd.org>

Fundación Nacional de los Trastornos del Ciclo de la Urea (National Urea Cycle Disorders Foundation)

4841 Hill Street
LaCanada, CA 91001
800/386-8233
info@nucdf.org
www.nucdf.org
Noticias, materiales, red de comunicación, conferencias, investigación de registros

NORD: Organización Nacional para Trastornos poco Comunes (NORD: National Organization for Rare Disorders)

PO Box 8923
New Fairfield, CT 06812
203/746-6518; 800/999-6673
Fax: 203/746-6481
orphan@rarediseases.org
<http://www.rarediseases.org>
Materiales, remisiones a grupos de apoyo locales.

Programa del Estado de Washington Padre a Padre (Washington State Parent-to-Parent Program)

4738 - 172nd Court SE
Bellevue, WA 98006
425/641-7504; 800/821-5927
statep2p@earthlink.net
<http://www.arcwa.org>
Materiales, contactos con grupos de apoyo.

Red de Información Metabólica (Metabolic Information Network)

PO 670847
Dallas, TX 75367-0847
214/696-2188; 800/945-2188
Fax: 214/696-3258
mizesg@ix.netcom.com
Noticias, materiales, referencias a recursos locales, conferencias, registro de investigaciones

Red Nacional de Padres sobre Discapacidades (NPND) (National Parent Network on Disabilities-NPND)

1130 - 17th Street NW Ste 400
Washington DC 20036
202/463-2299
Fax: 202/463-9405
npnd@mindspring.com
<http://www.npnd.org>
Proporciona entrenamiento e información para los padres de forma que participen con mayor eficacia con los profesionales en la satisfacción de las necesidades de los niños.

Sistema de Información y Apoyo Nacional Padre a Padre (MUMS National Parent to Parent Network)

150 Custer Court
Green Bay, WI 54301-1243
920/336-5333
Fax: 920/339-0995
mums@netnet.net
<http://www.netnet.net/mums>
Contactos con otras personas afectadas por trastornos poco comunes y con cuidados de salud especiales.

Sociedad Nacional de Consejeros en Genética (National Society of Genetic Counselors)

233 Canterbury Drive
Wallingford, PA 19086-6617
610/872-7608
nsgc@aol.com
<http://www.nsgc.org>

ALASKA

PADRES: Padres como Recurso Comprometidos en la Red de Trabajo y en Entrenamiento (Parents: Parents as Resources Engaged in Networking and Training)

4743 Northern Lights
Anchorage, AK 99508
907/337-7678
Fax: 907/337-7671
parents@parentsinc.org
<http://www.parentsinc.org>

IDAHO

Padres sin Restricción de Idaho (Idaho Parents Unlimited)

4696 Overland Rd, Ste 568
Boise, ID 83705
208/342-5884; 800/242-4785 (Solo ID)
Fax: 208/342-1408
ipul@rmci.net
<http://home.rmci.net/ipul>

MONTANA

PLUK: Padres, Unámonos por los Niños (PLUK: Parents, Let's Unite for Kids)

516 N 32nd Street
Billings, MT 59101
406/255-0540; 800/222-7585
Fax: 406/255-0523
plukinfo@pluk.org
<http://www.pluk.org>

OREGON

Proyecto COPE de Oregón (Oregon COPE Project)

999 Locust St. NE
Salem, OR 97303
503/581-8156; 888/505-COPE (2673)
Fax: 503/391-0429
orcope@open.org
<http://www.open.org/~orcope/index.htm>

WASHINGTON

PAVE de Washington (Washington PAVE)

6316 S 12th
Tacoma, WA 98465
253/565-2266; 800/572-7368 (Solo WA)
Fax: 253/566-8052
wapave9@washingtonpave.com
<http://www.washingtonpave.org>

Plan de Tratamiento

Dieta Prescrita:

Suplemento Vitamínico y/o Mineral: _____

Alimentos Específicos que se deben evitar:

Medicina _____ Dosis _____ Horario _____

Nombres importantes y números telefónicos

Proveedor de Salud:

Nutricionista:

Hospital:

Consejero Genético:

Citas Clínicas para Programar:

Enfermera de Salud Pública:

Recuerde

Criar a un hijo con un trastorno metabólico poco conocido puede ser un desafío y a menudo genera confusión. Los proveedores de la salud están disponibles para ayudarlo y pueden responder las preguntas que tenga con el transcurrir del tiempo. Por favor, no dude en llamarlos en cuanto las tenga para poder hacer los cambios necesarios con el fin de lograr el éxito del tratamiento del trastorno de su niño.

Glosario

Amoniaco - Un ácido el cual resulta de la descomposición normal de las proteínas, tanto de los alimentos como de la reserva corporal.

Carnitina - Un químico natural no tóxico, el cual ayuda a disminuir los productos perjudiciales derivados de la descomposición normal de las proteínas.

Portador - Una persona la cual porta un gene que no funciona (mutado) en un par de genes. Los portadores no poseen el trastorno, ellos simplemente portan el gene.

Enzima - Una sustancia en el cuerpo la cual permite que ocurran reacciones químicas.

Patrón de alimento - Otro término para dieta. Un patrón de alimento consiste de comidas y bebidas que se deben incluir o evitar diariamente.

Gene - La más pequeña unidad de material hereditario.

Genética - El estudio de la herencia.

Mutación - Ocurre cuando un gene es cambiado de su forma original.

Benzoato de Sodio - Una medicina formulada la cual se combina con el amoniaco y lo hace menos perjudicial.

Proteína - Los bloques que forman los tejidos corporales.

Referencias Cientificas:

1. Brusilow, SW y Horwich AL. "Ciclo Enzimático de la Urea" ("Urea Cycly Enzymes." In: Scriver CR, Beaudet AL, Sly WS, y Valle D, eds. *Metabolic and Molecular Bases of Inherited Disease* 1995, New York, McGraw Hill.
2. Trahms, C.M. "Cuidado Nutricional en los Trastornos Metabólicos" ("Nutritional Care in Metabolic Disorders.") In: Mahan, LK y Escott-Stump, S, eds., *Food, Nutrition, and Diet Therapy*, 9th edition, W.B. Saunders Co., Philadelphia, PA
3. Tuchman, M, Mauer, S., Holzknacht, R., Summar, M., y Vnencak-Jones, C., "Perspectiva Frente al Diagnóstico Clínico y Terapia de la Hyperamoniemia Neonatal Aguda en Dos Hermanas con la Deficiencia de la Enzima Carbamil Fosfato Sintetasa" ("Prospective Versus Clinical Diagnosis and Therapy of Acute Neonatal Hyperammonemia in Two Sisters with Carbamyl Phosphate Synthetase Deficiency," *Journal of Inherited Metabolic Disease*, Vol. 15, 1992, pp. 269-277.
4. Ampola, M.G., *Enfermedades Metabólicas in la Práctica Pediátrica (Metabolic Diseases in Pediatric Practice)*, Little, Brown and Co., 1982, Boston, pp. 144-145.
5. Brusilow, S.W., "Fenilacetilglutamina Puede Reemplazar a la Urea como Vehículo para la Excreción del Nitrógeno de Deshecho" ("Phenylacetylglutamine May Replace Urea as a Vehicle for Waste Nitrogen Excretion"), *Pediatric Research*, Vol. 29 (2), 1991, pp. 147-151.
6. Granot, E., "Deficiencia Parcial de la Carbamil Fosfato Sintetasa, Simulando el Síndrome de Reye en una niña de 9 años" ("Partial Carbamyl Phosphate Synthetase Deficiency, Simulating Reye's Syndrome, in a 9-year-old-girl," *Israel Journal of Medical SciencesK*, Vol. 22, 1986, pp. 463-465.
7. Jaeken, J., Devlieger, H., Bachmann, C., Van Aerde, J., Corbeel, L., and Eggermont, E., "Deficiencia de la Carbamil Fosfato Sintetasa con un resultado Neonatal Mortal" ("Carbamyl Phosphate Synthetase Deficiency with Lethal Neonatal Outcome," *European Journal o/Pediatrics*, Vol. 139, 1982, pp. 72-75.
8. Kline, J., Hug, G., Schubert, W., and Berry, H., "Síndrome de la Deficiencia de Arginina: Su aparición en la Deficiencia de la Carbamil Fosfato Sintetasa" ("Arginine Deficiency Syndrome: Its Occurrence in Carbamyl Phosphate Synthetase Deficiency," *American Journal of Diseases of Children*, Vol. 135, May, 1981, pp. 437-442.

Christine Cavanaugh, MS, RD

Cristine M. Trahms. MS, RD, FADA, Departamento de Pediatría Genética y Centro de Desarrollo Humano y Discapacidades Universidad de Washington, Seattle

Robin Bennett. MS, CGC, Departamento de Genética Universidad de Washington, Seattle

Y el Comité de Educación de PacNoRGG, con especial agradecimiento a Johanneke Smith, MS, CGC, Susie Ball, MS, CGC, Rebecca Zacharias, MS, CGC, y Diane Plumridge, MS, CGC

1997, 2002

Una institución que brinda igualdad de oportunidades.

Administrador del Proyecto Kerry Silvey, MA, CGC

Este proyecto fue patrocinado parcialmente por el proyecto #MCJ1411002-12 de la Oficina del Departamento Materno Infantil de los Servicios de Salud y Humanos.

Administrador del Proyecto y Coordinador Regional:
Kerry Silvey, MA, CGC

Director del Proyecto: Jonathan Zonana, MD

Asistente Administrativo: Denise Whitworth

Copias de este folleto pueden ser obtenidas en la página web de PacNoRGG:

<http://mchneighborhood.ichp.edu/pacnorgg>

Diseño y Gráficas: Northwest Media, Inc.

