Guía para el educador sobre
trastornos del ciclo de la urea

Para maestros, personal de enfermería y padres de alumnos con UCD

Boston Children's Hospital
Until every child is well™

El Consorcio de Trastornos del Ciclo de la Urea (Urea Cycle Disorders Consortium) forma parte de la Red de Investigación Clínica de Enfermedades Raras (Rare Diseases Clinical Research Network, RDCRN) de los Institutos Nacionales de Salud (National Institutes of Health, NIH). El apoyo de financiación y/o programación de este proyecto fue proporcionado por U54HD061221 del Instituto Nacional de Salud Infantil y Desarrollo Humano (National Institute of Child Health and Human Development, NICHD) y la Oficina de Investigación de Enfermedades Raras (Office of Rare Diseases Research, ORDR) de los NIH.

Las opiniones expresadas en materiales o publicaciones escritas no reflejan necesariamente las políticas oficiales del Departamento de Salud y Servicios Humanos (Department of Health and Human Services); asimismo, la mención de nombres comerciales, prácticas de comercio u organizaciones no implica el respaldo del Gobierno de los EE. UU. El Consorcio de Trastornos del Ciclo de la Urea también recibe apoyo de O'Malley Foundation, Rotenberg Family Fund, Dietmar-Hopp Foundation y Kettering Fund.

Maestros, personal de enfermería y padres de alumnos que tienen trastornos del ciclo de la urea: ustedes pidieron información para ayudar a los alumnos a que prosperen, y nosotros hemos respondido; ¡esta guía es para ustedes!

Sabemos que puede ser difícil para los educadores y padres encontrar información fundamentada sobre cómo afectan los trastornos del ciclo de la urea (urea cycle disorder, UCD) la experiencia del alumno en el aula. Hemos creado una *Guía para el educador sobre trastornos del ciclo de la urea* para quienes trabajan más de cerca con estos alumnos.

Al preparar la guía, hemos entrevistado a padres y maestros, hemos evaluado datos de un estudio longitudinal establecido sobre UCD, y hemos recopilado comentarios de médicos, psicólogos, personal de enfermería, nutricionistas especializados en metabolismo y profesionales de la comunicación de la salud. En esta guía, encontrará información práctica y precisa sobre la mejor manera de brindar apoyo a los alumnos con UCD.

Sugerencias sobre cómo usar esta guía:

- Revise la guía en una reunión con los padres, maestros, personal de enfermería y otros integrantes del personal de la escuela involucrados en la educación y atención del niño con UCD. Muchos padres y maestros consideran útil reunirse al comienzo del año lectivo. A medida que lea la guía, anote cualquier pregunta que tenga.
- Utilice la sección “Plan de comunicación” a fin de colaborar con los padres en un plan personalizado para el alumno y para mejorar la comunicación entre el hogar y la escuela.
- Encuentre más información clínica detallada en la sección especial “Sección para personal de enfermería” y utilice el espacio para notas que se encuentra allí a fin de registrar la información de contacto para los proveedores de atención de la salud del alumno.

Con su ayuda, los alumnos con UCD pueden tener éxito en la escuela y en otros ámbitos. Esperamos que esta guía para el educador le sirva como recurso para ayudar a estos alumnos a desarrollar su potencial.

Rachel Miller, MA, Emerson College
Susan Waisbren, PhD, Boston Children’s Hospital

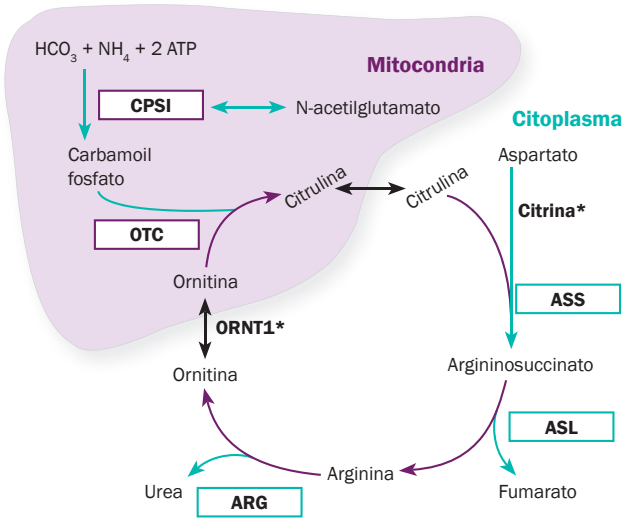
¿Qué son los UCD y cuáles son sus causas?

El ciclo de la urea es un proceso bioquímico que tiene lugar en el hígado y los riñones. Durante el ciclo, se metabolizan (se descomponen) proteínas y se libera nitrógeno como desecho. Cuando las enzimas metabólicas del ciclo de la urea funcionan correctamente, según se muestra en la siguiente figura, se elimina el nitrógeno residual de la sangre y se convierte en un compuesto denominado urea. La urea después pasa a la orina y se elimina del cuerpo.

En los trastornos del ciclo de la urea (UCD), hay una deficiencia de una de las enzimas del ciclo. Sin las enzimas apropiadas, el proceso no puede completarse, y el nitrógeno se acumula en la sangre en forma de amoníaco. Esta acumulación de amoníaco, conocida como hiperamonemia, es sumamente tóxica. La hiperamonemia puede causar una serie de síntomas de comportamiento y de otros tipos. Si se acumula una cantidad suficiente de amoníaco en la sangre, esto puede afectar el cerebro y posiblemente causar daño cerebral, coma o la muerte.

Los UCD son causados por una mutación genética. A algunas personas con UCD se las diagnostica desde la niñez porque comenzaron a mostrar síntomas. A otras se las diagnostica desde que son bebés por medio de una prueba de detección para recién nacidos, que es un análisis de sangre que se realiza a los recién nacidos. Los niños a quienes se les diagnostica un UCD mediante una prueba de detección pueden recibir tratamiento antes de experimentar los primeros síntomas.

El ciclo de la urea



Tipos de UCD

Existen seis tipos diferentes de UCD, uno para cada enzima del ciclo de la urea (la enzima se muestra entre paréntesis):

- Deficiencia de NAGS (N-acetil glutamato sintetasa).
- Deficiencia de CPS 1 (carbamoil fosfato sintetasa).
- Deficiencia de OTC (ornitina transcarbamilasa).
- Deficiencia de CTLN1, también conocida como citrulinemia tipo 1, ASD o ASL (argininosuccinato sintetasa).
- Deficiencia de ALD, también conocida como aciduria argininosuccínica, ASA, ASL o AL (argininosuccinasa).
- Deficiencia de ARG, también denominada hiperargininemia (arginasa).

También existen dos deficiencias de transportadores de enzimas, que con frecuencia se consideran UCD:

- Síndrome de HHH, también denominado deficiencia de ORNT (ornitina translocasa).
- Deficiencia de CTLN2, también conocida como citrulinemia tipo II (citrina).

"La comunicación es clave: es necesario alertar a los maestros sobre cualquier cambio".

– Terapeuta del habla y del lenguaje de escuela primaria

"Descubrí que la madre de mi alumno es un gran recurso; los estándares que tiene están muy bien definidos".

– Maestro de un niño de jardín de infantes

Hiperamonemia

La hiperamonemia, una acumulación de amoníaco en la sangre, es una preocupación importante para niños con UCD. Es una buena idea estar preparado y saber cómo responder ante un episodio hiperamonémico antes de que ocurra, incluso si su alumno nunca tuvo uno. Hable con los padres y el personal de enfermería de la escuela sobre a qué síntomas debe estar atento y qué hacer si piensa que un alumno puede estar teniendo un episodio.

Los síntomas de hiperamonemia pueden variar según el niño. Los padres de los niños que tienen episodios hiperamonémicos con frecuencia son capaces de darse cuenta con anticipación cuando el niño está comenzando a tener un episodio. Algunos síntomas frecuentes incluyen los siguientes:

- Sensación de fatiga o languidez.
- Mirada fija o "ensimismamiento".
- Náuseas o vómitos.
- Ojos en blanco.
- Mirada "vidriosa".
- Pérdida de contacto con la realidad, alucinaciones.
- Irritabilidad o falta de cooperación inusuales.

Si observa estos síntomas en su alumno, llame al 911 y comuníquese con los padres y el personal de enfermería de la escuela.

¿Cómo se tratan los UCD?

Por lo general, el tratamiento de los UCD incluye encontrar la cantidad adecuada de proteínas que el niño debe ingerir en la dieta, que sea suficiente para que tenga los aminoácidos necesarios para que su cuerpo crezca y se desarrolle, pero que no sea demasiado alta como para agobiar su ciclo de la urea debilitado. Es posible que los niños con UCD tengan que seguir una dieta especial y que algunos necesiten la ayuda de una sonda de alimentación (sonda gástrica) para garantizar que obtengan la nutrición que necesitan. En algunos niños, el uso de medicamentos puede ayudar a mantener los niveles de amoníaco bajos.

Las enfermedades, como resfríos, gripe u otras infecciones, pueden exigir al sistema metabólico, de modo que los alumnos con UCD deben evitar exponerse a personas que están enfermas. Si ellos mismos se enferman, deben tomar precauciones adicionales. Algunos niños con UCD se han realizado trasplantes de hígado o han recibido esa recomendación. Sin embargo, no todos los niños con UCD requieren tratamiento. La siguiente sección incluye detalles adicionales sobre el tratamiento de los UCD y su manejo.

“Que a mi hija le vaya bien en la escuela es un esfuerzo grupal. El maestro, el personal de enfermería de la escuela, el trabajador social, el asistente del maestro... todos desempeñan un papel importante”.

– Padre de una niña de 5.° grado

Medicamentos

Es posible que los niños con UCD tomen medicamentos especiales, conocidos como “medicamentos para eliminar el amoníaco”, para ayudar a expulsar el amoníaco del cuerpo. Algunos quizás necesiten tomar los medicamentos varias veces al día. Tal vez algunos padres quieran administrar los medicamentos a su hijo durante el horario escolar, o el personal de enfermería de la escuela puede encargarse de ello.

Pregunte a los padres si su hijo toma algún medicamento, y consulte con ellos y con el personal de enfermería de la escuela sobre cómo administrarlo.

Dieta

Es posible que los niños con UCD tengan que seguir una dieta especial para ayudar a limitar la cantidad de amoníaco que producen sus cuerpos. Tal vez haya que monitorearlos atentamente para asegurarse de que coman solo los alimentos indicados por el médico y en la cantidad correcta. La mayoría de los niños con UCD no deben consumir alimentos con alto contenido de proteínas, como carnes (de vaca, pollo, cordero, cerdo y pescado), productos lácteos, huevos, frutos secos, lentejas, frijoles y soja. Algunos niños tal vez tengan que tomar una fórmula especial creada específicamente para ellos.

Es importante preguntar a los padres si su hijo tiene alguna restricción en la dieta, o si debe consumir alimentos y bebidas indicadas por el médico, y cómo les gustaría administrar las comidas en la escuela.

Los padres quizás quieran preparar las comidas que sus hijos consumen en la escuela en vez de que participen en el programa de alimentación de la escuela.

Además, pregunte a los padres cómo querrían compartir la información sobre qué come el niño durante el horario escolar. Algunas de las opciones que pueden usar los padres y maestros son: correo electrónico, una breve llamada telefónica o una nota enviada al hogar por medio del niño.

La mayoría de los niños con UCD tienen una dieta tan específica que es importante que *no consuman alimentos del almuerzo de otro niño* ni *intercambien alimentos*. Hable con los compañeros de clase del alumno y los compañeros que almuerzan con él en la escuela sobre no compartir ni intercambiar alimentos.

En algunos estados, existen leyes que requieren que las escuelas se adapten a dietas médicas especiales. Para obtener más información, puede comunicarse con la Fundación Nacional de Trastornos del Ciclo de la Urea (National Urea Cycle Disorders Foundation). Consulte la sección “Recursos” de esta guía para obtener información de contacto.

Sondas de gastrostomía (sondas G)

Algunos niños con UCD tienen problemas para comer lo suficiente o no les gusta comer. Para ellos, una sonda de alimentación (denominada sonda de gastrostomía o sonda G) puede garantizar que obtengan la nutrición y los medicamentos que necesitan. Algunos niños con sondas G obtienen todo su alimento a través de la sonda, mientras que otros usan la alimentación por sonda para complementar los alimentos que comen por vía oral. Es posible que los padres de los niños con sondas de alimentación quieran administrar los alimentos y los medicamentos por sonda a su hijo en la escuela, o el personal de enfermería de la escuela puede encargarse de ello. Para la mayoría de los niños con sondas de alimentación, las sondas constituyen una parte normal de la vida diaria.

Pida a los padres del alumno, al alumno y al personal de enfermería de la escuela que le informen más sobre cómo usar una sonda de alimentación.

“Mis dos hijos tienen el mismo UCD, pero se presenta de distinta forma en cada uno. Si no lo supieras, creerías que tienen trastornos totalmente diferentes”.

– Padre de un niño de jardín de infantes y otro de 2.° grado

“Son simplemente niños normales con una dieta especial”.

– Maestro de un niño de jardín de infantes

Cómo mantenerse saludable

Es importante que los niños con UCD eviten las enfermedades que puedan exigir a su metabolismo. Tal vez los padres del niño con UCD le pidan que les notifique si otro alumno está enfermo para no mandar a su hijo a la escuela y así mantenerlo sano.

> *Pregunte a los padres si quieren recibir notificaciones, y de qué manera, en caso de que haya alumnos que estén enfermos.*

Trasplante de hígado

Algunos niños con UCD se han realizado trasplantes de hígado o es posible que reciban esa recomendación. Un trasplante de hígado puede prevenir futuros episodios hiperamonémicos. Un niño que se ha realizado un trasplante de hígado para tratar un UCD ya no necesita seguir una dieta de proteínas restringida. Sin embargo, el trasplante genera su propia serie de complicaciones.

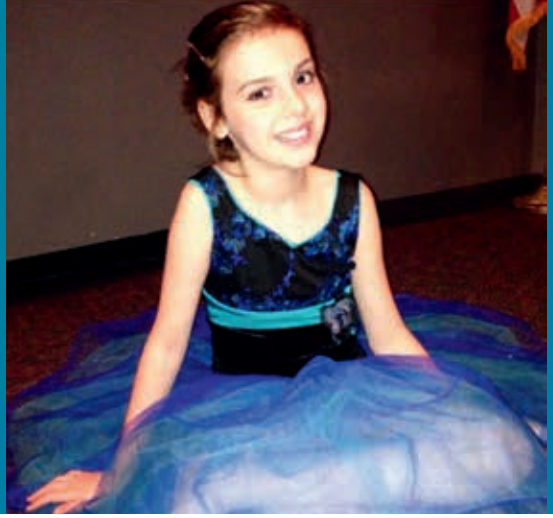
Si su alumno se ha realizado un trasplante de hígado, hable con sus padres o su médico sobre la atención del alumno durante el horario escolar.

Observación

No todos los alumnos con UCD tendrán necesidades especiales de atención de la salud. Gracias a los avances en el diagnóstico y el tratamiento, muchos niños no tienen que someterse a todas las intervenciones descritas en esta guía.

Con frecuencia, el médico monitoreará los niveles de amoníaco en sangre del niño, y los padres observarán su comportamiento en busca de síntomas de aumento de los niveles de amoníaco. En el caso de estos alumnos, usted puede desempeñar un papel importante para asegurarse de que se notifique rápidamente a padres y médicos de cualquier cambio cognitivo o de comportamiento.

Si su alumno no recibe ningún tratamiento, pregunte a los padres cómo puede ayudar a asegurarse de que el niño se mantenga saludable.



"Mi hija vuelve a casa con un 83 en una prueba de deletreo, y nosotros volamos de alegría. Tiene un sentido del trabajo que nunca antes vi en un niño".

– Padre de una niña de 1.er grado

Investigación actual de los UCD

Un niño con un UCD puede tener niveles de amoníaco en sangre elevados ocasionales o crónicos (hiperamonemia), lo cual expone al cerebro a niveles de amoníaco mayores que los normales. Como resultado, el alumno puede tener déficits cognitivos o del desarrollo. Esos déficits pueden hacerse más aparentes si los niveles de amoníaco del niño aumentan durante lo que se conoce como un *episodio hiperamonémico*. La mayoría de los niños recuperan los niveles fisiológicos anteriores después del episodio. Si nota que el alumno pierde capacidades o tiene un retroceso, es importante que hable con sus padres y el médico especialista en metabolismo.

Las investigaciones recientes han arrojado luz sobre aquellas áreas en las que los niños con UCD pueden tener problemas en la escuela. En general, estos alumnos experimentan déficits en la memoria de trabajo, la atención y la coordinación motriz fina. Muchos niños con UCD tardan más en desarrollar habilidades sociales y de cuidado propio. Sin embargo, es importante remarcar que muchos niños con UCD *no* experimentan estas dificultades.

Esta tabla resume las áreas en las que los niños con UCD generalmente tienen problemas. Es posible que los niños presenten uno, varios o ninguno de estos déficits:

- Entre el 43 % y el 55 % tiene dificultad para prestar atención.
- Entre el 40 % y el 49 % tiene dificultades con las habilidades de autodirección, como el establecimiento de objetivos y la planificación.
- Entre el 33 % y el 79 % tiene retrasos en el aprendizaje y problemas para adoptar habilidades de cuidado propio.
- Entre el 38 % y el 62 % presenta déficits en la memoria de trabajo.
- Entre el 30 % y el 54 % tiene dificultad con las habilidades sociales.
- Entre el 26 % y el 50 % tiene dificultades para evaluar su propio desempeño y el impacto que genera su comportamiento en otras personas.
- Entre el 33 % y el 35 % tarda en iniciar actividades o no las puede iniciar.
- Entre el 32 % y el 34 % tiene dificultad para organizarse.
- Entre el 27 % y el 33 % tiene dificultad para cambiar de una actividad a otra.
- Entre el 15 % y el 19 % tiene problemas para regular sus emociones (Nota: El 0 % de los niños con ASA presenta este déficit).

Estos porcentajes se obtuvieron de estudios en alumnos con OTC, CTLN1 y ASL. Aún no hay datos disponibles sobre alumnos con otros UCD. Sin embargo, nuestros expertos en metabolismo informan que los datos mencionados anteriormente pueden extenderse para incluir a niños con ARG, CPS1, ALD, HHH y CTLN2.

"Él es un recordatorio constante de que los niños aprenden de formas distintas, pero que siempre pueden aprender. Si podemos satisfacer sus necesidades, llegará lejos".

– Maestro de un niño de 1.er grado

También es posible que los niños con UCD tengan un cociente intelectual (intellectual quotient, IQ) por debajo del rango normal. El puntaje de IQ promedio es de 100. Alrededor de un tercio de la población general de alumnos tiene puntajes de IQ de entre 85 y 100, y un tercio tiene puntajes de entre 100 y 115.

La siguiente tabla muestra el porcentaje de niños con UCD que tienen un IQ menor de 85:

Tipo de UCD	IQ de la escala completa	IQ verbal	IQ de desempeño
ALD	76 %	70 %	84 %
ASD	48 %	42 %	53 %
OTC	24 %	19 %	27 %
Todos los UCD	38 %	33 %	43 %

El IQ de la escala completa es una medida de la capacidad intelectual general e incorpora puntajes de las subpruebas verbal y de desempeño. El IQ verbal refleja el razonamiento, la expresión y la comprensión verbales. El IQ de desempeño mide el razonamiento no verbal, la comprensión visual-espacial, y la velocidad de la motricidad fina y el procesamiento visual.

Los UCD afectan a diferentes niños de distintas maneras, y los puntajes de IQ son una de las muchas medidas de capacidades y habilidades. Si bien muchos niños con UCD experimentan problemas de aprendizaje o de comportamiento, muchos otros no los experimentan. Su alumno puede tener dificultad en áreas diferentes de las que se analizan aquí. Muchos maestros han considerado que los padres son una fuente excelente para identificar la mejor manera de apoyar a su alumno en lo académico.

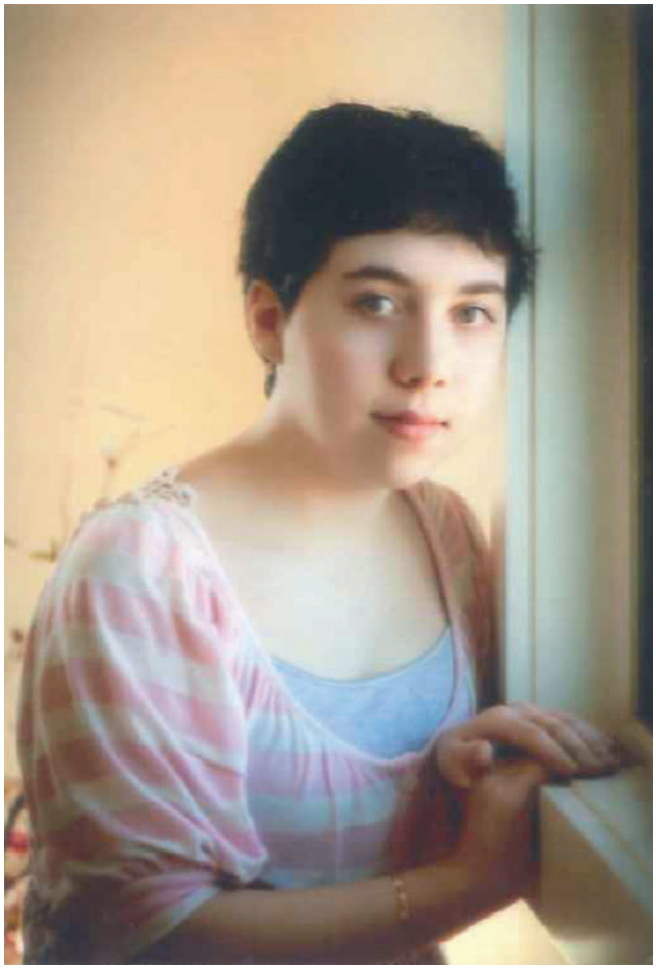
Pregunte a los padres del alumno si tienen alguna inquietud sobre el desempeño académico de su hijo.

Les presentamos a un niño con UCD

Hace catorce años, cuando Ashley era bebé, tenía hipo, no comía y su temperatura corporal era alarmantemente baja. Después de una serie de pruebas médicas y de un traslado de emergencia al Boston Children's Hospital, le diagnosticaron aciduria argininosuccínica (ASA), que es un trastorno del ciclo de la urea (UCD).

Al principio, como parte de su tratamiento, se le colocó una sonda nasogástrica de alimentación, luego una sonda de gastrostomía, llamada MIC-KEY®, para garantizar que Ashley recibiera la alimentación y los medicamentos apropiados. En ese momento, también presentó convulsiones.

A los 4 años, a Ashley se le realizó un trasplante de hígado. Hace poco festejó el 10.° aniversario del día en que recibió el hígado nuevo. Su salud ha mejorado notablemente desde el trasplante. Ashley es una adolescente encantadora y locuaz que "habla sin parar", según cuenta su madre, Dina.



Ashley a los 14

Como receptora de un trasplante, Ashley debe recibir una terapia con fármacos para suprimir su sistema inmunitario y evitar que su cuerpo rechace el hígado del donante. Por este motivo, puede enfermarse muy fácilmente. Por ejemplo, si pesca un resfrío común, puede llegar a faltar a la escuela durante 5 días. Para reducir su exposición a los gérmenes, Ashley va a una clase pequeña de séptimo grado. Su equipo y el personal de enfermería de la escuela la conocen bien y ayudan a comunicar de inmediato a Dina cualquier problema de salud, de manera de poder determinar los siguientes pasos.

Los maestros y la familia de Ashley le ayudan a que le vaya bien en la escuela, e incluso le ayudan a interpretar las señales sociales de las demás personas. Ella hace su tarea todas las noches, pero le gusta que su mamá se siente junto a ella cuando la hace. Recibe terapia del habla en la escuela para ayudarla a expresarse y a desarrollar habilidades sociales. Como parte de la preparación de Ashley para hacer la transición a un entorno escolar más independiente, su familia está considerando la posibilidad de cambiarla a clases más grandes. Ashley adora a los integrantes de su familia y también a los niños pequeños. Sus dos abuelas ocupan un lugar especial en su corazón.

El consejo de Dina para los padres es confiar en sus instintos y detectar los problemas en forma temprana. Dice que los maestros y los administradores de la escuela de Ashley han sido muy comprensivos con respecto a las necesidades médicas de Ashley y a sus inasistencias frecuentes.

Dina dice que Ashley ya no presenta ASA y que se identifican más con las familias de los niños que han tenido un trasplante de hígado. "Hemos transitado sin grandes dificultades los últimos 10 años desde el trasplante", cuenta Dina, ¡y este es un motivo maravilloso para celebrar el aniversario de esta jovencita!

Esta sección fue adaptada con autorización de Materiales de educación genética para tener éxito en la escuela (Genetics Education Materials for School Success).

Sección para el personal de enfermería

El ciclo de la urea involucra el metabolismo de las proteínas en el cuerpo y la generación de nitrógeno como producto de desecho. Los trastornos del ciclo de la urea (UCD) son el resultado de una ausencia o una deficiencia de una de las primeras cuatro enzimas del ciclo: carbamoil fosfato sintetasa I (CPSI), ornitina transcarbamilasa (OTC), argininosuccinato sintetasa (ASS) o argininosuccinato liasa (ASL). Los UCD también pueden producirse como resultado de la ausencia o del funcionamiento reducido de las enzimas reguladas por cofactores, N-acetil glutamato sintetasa (NAGS) o arginasa (ARG).

Estas anormalidades enzimáticas se relacionan con 8 UCD:

- Deficiencia de CPS 1 (carbamoil fosfato sintetasa).
- Deficiencia de OTC (ornitina transcarbamilasa).
- Deficiencia de CTLN1, también conocida como citrulinemia tipo 1, ASD o ASL (argininosuccinato sintetasa).
- Deficiencia de ALD, también conocida como aciduria argininosuccínica, ASA, ASL o AL (argininosuccinasa).
- Deficiencia de NAGS (N-acetil glutamato sintetasa).
- Deficiencia de ARG, también denominada hiperargininemia (arginasa).
- Síndrome de HHH, también denominado deficiencia de ORNT (ornitina translocasa).
- Deficiencia de CTLN2, también conocida como citrulinemia tipo II (citrina).

A excepción de la deficiencia de OTC, que es un trastorno relacionado con el cromosoma X, los trastornos del ciclo de la urea son trastornos autosómicos recesivos hereditarios.

Cuando se interrumpe el ciclo de la urea, se acumulan amoníaco y otros metabolitos precursores en la sangre y en el cerebro. En el recién nacido, esto puede provocar edema cerebral. La hiperamonemia está asociada con letargo, anorexia, hipotermia, convulsiones, coma y la muerte.

Hable con los padres y el equipo especializado en metabolismo del alumno para obtener más información sobre el tratamiento del niño y sobre cómo puede ayudar usted a satisfacer sus necesidades en la escuela.

Ayude a los maestros a comprender los tratamientos y procedimientos de emergencia.

Los sobrevivientes a menudo experimentan hiperamonemia recurrente, atrasos motrices y discapacidad intelectual. En las formas de UCD más leves y en la deficiencia de arginasa (ARG), los niveles altos de amoníaco pueden producirse por primera vez solo en momentos de enfermedad o esfuerzo físico extremo.

El tratamiento a largo plazo de los UCD abarca una dieta restringida en proteínas, alimentos médicos especiales (fórmulas) y medicamentos que eliminan el nitrógeno. Para prevenir un episodio hiperamonémico, se puede hospitalizar a las personas con UCD para monitorearles y brindarles tratamientos adicionales cuando contraen una enfermedad respiratoria o gastrointestinal. En muchos casos (pero no en todos), el trasplante de hígado "cura" la mayoría de los trastornos del ciclo de la urea, previene la hiperamonemia y da como resultado un mantenimiento o una mejora del funcionamiento neurocognitivo del niño.

Los resultados algo variados que se asocian con los diferentes trastornos y la heterogeneidad incluso dentro de una única categoría de diagnóstico impiden dar explicaciones simples en relación con el genotipo o la hiperamonemia. El resultado puede depender del nivel de bloqueo de la enzima, el momento en que se detectó el trastorno y se comenzó el tratamiento, la edad en que primero aparecieron los síntomas, la cantidad y gravedad de los episodios hiperamonémicos, las intervenciones educativas (p. ej., intervención temprana), las estrategias de tratamiento (que incluyen medicamentos, trasplante de hígado, uso de sonda de gastrostomía), el cumplimiento del tratamiento y otras variables psicosociales.

Los alumnos con UCD pueden necesitar cuidados especiales. Por ejemplo, es posible que uno de los padres tenga que traer fórmulas premezcladas para que su hijo beba en la escuela, o el niño puede necesitar que se le administren medicamentos por una sonda de gastrostomía.

Los maestros también pueden tener inquietudes o preguntas sobre el trastorno, el tratamiento y cómo responder ante una emergencia.

Plan de comunicación

Muchos padres y maestros consideran útil desarrollar juntos un plan de comunicación. Este plan detalla cómo los padres, maestros y el personal de enfermería se comunicarán entre ellos sobre problemas académicos, médicos o de comportamiento que el alumno pueda experimentar en la escuela. También es útil para organizar la información de contacto y aclarar cualquier pregunta que puedan tener los maestros para los padres.

Use el siguiente espacio para documentar la información de los padres o use una hoja aparte para crear su propio documento. Es posible que algunas preguntas no se apliquen a su alumno o que usted tenga otras preguntas. Use estas preguntas como guía para su conversación con los padres.

Solicitud de información y preguntas para padres de un alumno con UCD:

Información de contacto

Nombre del alumno: _____

Fecha de nacimiento: _____ Año/grado de la escuela: _____

Nombre del padre/madre/tutor: _____

Teléfono del hogar: _____

Teléfono del trabajo: _____

Teléfono celular: _____

Correo electrónico: _____

Nombre del padre/madre/tutor: _____

Teléfono del hogar: _____

Teléfono del trabajo: _____

Teléfono celular: _____

Correo electrónico: _____

Otro contacto de emergencia: _____

Teléfono del hogar: _____

Teléfono del trabajo: _____

Teléfono celular: _____

Correo electrónico: _____

Información de contacto para el personal de enfermería de la escuela

Los padres pueden complementar este plan con otros documentos, como una carta del médico, una nota médica, etc. Asegúrese de completar el formulario de divulgación de información de la escuela antes de comunicarse con la clínica.

Médico especialista en metabolismo del niño: _____

Tel.: _____

Ubicación: _____

Médico de cabecera del niño: _____

Tel.: _____

Ubicación: _____

Episodio hiperamonémico u otra emergencia médica

¿Qué puede desencadenar un episodio hiperamonémico en su hijo?

¿Existen signos o advertencias a los que debamos estar atentos que puedan ser signos tempranos de un episodio hiperamonémico?

¿Cómo debo responder si sospecho que el niño está teniendo un episodio hiperamonémico?

¿Con quién debo comunicarme si sospecho que el niño está teniendo un episodio hiperamonémico?

Otras preguntas o inquietudes de emergencias de salud:

Plan de comunicación (continuación)

Tratamiento

¿Su hijo recibe algún tratamiento para su UCD?

¿Tiene su hijo alguna restricción en la dieta?

¿Cómo debemos comunicarnos sobre cualquier inquietud en relación con la dieta que surja durante el horario escolar (por ejemplo, si su hijo come alimentos del almuerzo de otro alumno o si necesita que le insistan para que coma durante el día)?

¿Tiene su hijo una sonda de alimentación (sonda G)? ¿Qué debo saber sobre su sonda G?

¿Quiere recibir notificaciones cuando otros alumnos de la clase de su hijo estén enfermos? ¿Cómo debo notificarle?

¿Su hijo tendrá que tomar medicamentos en la escuela? Si responde que sí, ¿cómo se deben administrar los medicamentos?

Si su hijo no recibe ningún tratamiento, ¿qué puedo hacer para asegurarme de que se mantenga saludable?

Desarrollo académico y de habilidades

Proporcione información sobre los antecedentes académicos de su hijo. ¿Qué es importante que sepa?

¿Qué habilidades tiene su hijo?

¿En qué debe trabajar para mejorar?

¿Qué intervenciones o planes académicos existen para su hijo?

Otras ideas o inquietudes

Comuníqueme cualquier idea o inquietud adicionales que tenga sobre la experiencia de su hijo en la escuela:

Recursos adicionales

Consorcio de Programas sobre Metabolismo de Nueva Inglaterra (New England Consortium of Metabolic Programs)

El Consorcio brinda información y recursos desarrollados por un grupo de renombrados profesionales médicos y de la salud que trabajan juntos para proporcionar la mejor atención posible a personas con trastornos del metabolismo.

http://newenglandconsortium.org/

Fundación Nacional de Trastornos del Ciclo de la Urea (National Urea Cycle Disorder Foundation, NUCDF)

La Fundación Nacional de Trastornos del Ciclo de la Urea es una organización sin fines de lucro que se dedica a la identificación, el tratamiento y la cura de los trastornos del ciclo de la urea. La NUCDF es un recurso de información y educación reconocido a nivel nacional para familias y profesionales de la atención de la salud.

http://cureucd.org/

Material de educación genética para tener éxito en la escuela (Genetics Education Materials for School Success, GEMSS)

GEMSS brinda un gran corpus de información recopilada sobre afecciones genéticas, que incluyen los trastornos metabólicos. El sitio web proporciona información y recursos a los padres y maestros para ayudar a los niños con afecciones genéticas a tener éxito en la escuela.

http://gemssforschools.org/

Agradecimientos

Nos gustaría agradecer a la Fundación Nacional de Trastornos del Ciclo de la Urea (NUCDF) por proporcionar el apoyo de financiación, la orientación y la asistencia en el desarrollo de la *Guía para el educador sobre trastornos del ciclo de la urea*.

Agradecemos también a las familias y los educadores de la NUCDF y Boston Children's Hospital que amablemente aceptaron ser entrevistados y compartir sus perspectivas, hacer comentarios, dar sugerencias y revisar el contenido de este documento.

El apoyo de financiación y programación de este proyecto fue proporcionado por U54HD061221 del Instituto Nacional de Salud Infantil y Desarrollo Humano (NICHD) y la Oficina de Investigación de Enfermedades Raras (ORDR) de los NIH.

Por último, nos gustaría agradecer al equipo del Programa de metabolismo de Boston Children's Hospital, a GEMSS for Schools y a New England Genetics Collaborative por compartir su conocimiento, hacer comentarios y ayudar a crear esta guía.

Guía para el educador sobre trastornos del ciclo de la urea

Creada por:
Rachel Miller, MA
Emerson College, Programa de comunicación de la salud (Health Communication Program)
Supervisor: Timothy Edgar, PhD
Instructora: Susan Waisbren, PhD
Editor: Freedom Baird, MA

Este documento se creó en colaboración con el Programa de metabolismo de Boston Children's Hospital y la Fundación Nacional de Trastornos del Ciclo de la Urea.

Crédito por las fotografías: todas las fotografías son cortesía de los padres de niños con UCD, excepto las de la pág. 1, la pág. 3, la pág. 17 (imagen 2) y la pág. 18 (imagen 2) que son de iStock Photo.

Para obtener información adicional, comuníquese con:
Susan Waisbren, PhD
Programa de metabolismo, División de Genética
Boston Children's Hospital
1 Autumn Street
Boston, MA 02215
617-355-7346
childrenshospital.org

Boston Children's Hospital
Until every child is well™