


Título del Proyecto	Hiperamoniemias secundarias: de la investigación al paciente
Nº de expediente asignado	F.inocente_Hiperamoniemia
Abstract	Este proyecto busca mejorar y basar en la evidencia el tratamiento de las hiperamoniemias secundarias de la infancia. El amonio se produce al degradar ("catabolizar") las proteínas, y es muy tóxico para el cerebro. El hígado, convierte el amonio en urea mediante un proceso llamado ciclo de la urea. La urea, que es mucho menos tóxica que el amonio, se exporta desde el hígado y es excretada en la orina. Cuando fallan las reacciones del ciclo de la urea se produce hiperamoniemia, lo que en los niños se caracteriza por la llamada encefalopatía hiperamoniémica, una urgencia que pone en riesgo gravísimo la vida o la capacidad intelectual. Los fallos de las reacciones del ciclo de la urea pueden ser primarios, cuando está estropeada o no se produce alguna de las enzimas que aceleran muchísimo ("catalizan") los pasos del ciclo de la urea, o secundarios, debidos a mal funcionamiento del ciclo secundariamente a elementos externos al ciclo mismo.
Entidad Financiadora	Fundación Inocente Inocente
Convocatoria:	Ayudas 2017 para Proyectos de Investigación en Enfermedades Raras Infantiles
Importe de la ayuda	30.000€
Fechas de ejecución del proyecto	30/11/2017-31/12/2018
	

Enlaces:

<https://www.ciberisciii.es/areas-tematicas/grupo-de-investigacion?id=17129>