

Nuestra Misión.

La Red de HCU en los Estados Unidos se esfuerza en informar y proporcionar recursos a pacientes y familias, establecer relaciones, influenciar políticas a nivel estatal y federal, además de apoyar avances para el diagnóstico de HCU y otros desórdenes relacionados.

Nuestros Objetivos

Apoyar la investigación que mejore el diagnóstico y tratamiento, incluyendo una cura para la enfermedad..

Proporcionar información y recursos para el mejor manejo de la enfermedad.

- * El tratamiento de HCU y enfoque dietético
- * Manejo de la enfermedad
- * Aumentar el acceso al tratamiento y medicamentos.
- * Investigar resultados y oportunidades para ensayos clínicos.

Crear conexiones dentro de la comunidad, facilitar el compartir de información y las mejores prácticas durante eventos y discusiones en vivo y virtual

Para asegurar que todos los pacientes sean diagnosticados tan pronto y eficazmente posible para posibilitar el acceso a cuidado de salud e impedir complicaciones.

Comuníquese con nosotros!

En línea: hcunetworkamerica.org

Correo electrónico:
hcunetworkamerica@gmail.com

Teléfono: (630) 360-2087

Facebook: HCU Network America

Twitter: @HCUAmerica

Acerca de Nosotros

La Red de HCU en América es una organización registrada 501c(3) sin fines de lucro dedicada a ayudar a los pacientes y a sus familias afectados por Homocistinuria (HCU), la metileno-tetrahidrofolato reductase (MTHFR) y las deficiencias seleccionadas de la cobalamina.



¿Qué es HCU?

La Homocistinuria es un grupo de trastornos **metabólicos heredados** que conducen a un aumento de homocisteína y trastornos metabólicos en la sangre y la orina. La **Homocistinuria Clásica** es el tipo más común de estos trastornos causado por una deficiencia en la enzima **cistationina beta-sintasa (CBS)**.

¿Cómo es diagnosticado?

En los Estados Unidos, la Homocistinuria es detectada mediante pruebas de detección en los recién nacidos, pero **estas pruebas no detectan todos los casos de Homocistinuria** y no está disponible en todos los países. Sin un diagnóstico basado en pruebas de detección para recién nacidos, se puede tomar un promedio de **4.5 años para llegar a un diagnóstico** preciso de HCU. Un diagnóstico y tratamiento temprano puede hacer una **gran diferencia** para los resultados de los pacientes.

Las otras formas de Homocystinuria no son discutidas aquí.

¿Cuáles son los síntomas?

Ocular (Ojos)

- * Miopía severa y progresiva
- * Dislocación de lentes

Sistema Nervioso Central

- * Desarrollo de deficiencias cognitivas
- * Convulsiones
- * Falta de coordinación/torpeza
- * Trastornos psiquiátricos
- * Problemas de comportamiento

El Esqueleto

- * Crecimiento excesivo de los huesos
- * Pecho sobresaliente o hundido
- * Pies altamente arqueados

Vascular

- * Coágulos sanguíneos
- * Derrames cerebrales

(Las personas levemente afectadas pueden presentarse como adultos con coágulos sanguíneos como su único problema).

Las indicaciones y síntomas no especificados pueden conducir a un diagnóstico insuficiente.

Un trastorno tratable.

No se ha encontrado cura para Homocistinuria. El tratamiento incluye una dieta estrictamente baja en proteínas en conjunto con suplementos. Hay dos formas de tratamiento.

Receptivo a B6:

Pacientes receptivos a B6 responden bien a altas dosis de la vitamina B6 y la mayoría tendrán que tomar suplementos de ácido fólico. Este tratamiento puede ser lo único que los pacientes necesiten.

B6 No-Receptivos:

Los pacientes No-Receptivos a B6 requieren un tratamiento que incluya una dieta baja en proteínas, fórmula médica, betaína, ácido fólico, y a veces B12.

La presente información es sólo para fines educacionales. Por favor consulte a su médico si padece de algún síntoma.