

Nuestra Misión

HCU Network America se esfuerza en proporcionar recursos e información para pacientes y familias creando conexiones e influyendo en la política a nivel estatal y federal, así como apoyar los avances de descubrimiento en tratamiento y diagnóstico de HCU y otros defectos relacionados.

Nuestras Metas

Apoyar la investigación clínica para mejorar el tratamiento y el diagnóstico, incluyendo la búsqueda de una cura para la enfermedad.

Brindar recursos e información para mejorar el manejo de la enfermedad.

- * Tratamiento de HCU y enfoques dietéticos
- * Manejo general de la enfermedad
- * Mayor acceso a tratamientos y suplementos
- * Hallazgos de investigación y oportunidades para participar en ensayos clínicos

Crear conexiones dentro de la comunidad de HCU que faciliten el intercambio de información y mejores prácticas a través de eventos de discusión, virtuales o en persona.

Asegurar que los pacientes sean diagnosticados lo más pronto y eficazmente posible para que estos tengan acceso médico y evitar complicaciones.

Comuníquese con nosotros

En línea: hcunetworkamerica.org

Correo electrónico:

info@hcunetworkamerica.org

Teléfono: (630) 360-2087

Facebook: HCU Network America

Instagram @HCU_Network_America

Twitter: @HCUAmerica

Acerca de nosotros

HCU Network America es una organización sin fines de lucro 501c3 registrada, dedicada a ayudar a los pacientes y sus familias que se ven afectados por la homocistinuria (HCU), deficiencia seleccionadas de metileno tetrahidrofolato reductasa (MTHFR) y de cobalamina.



¿Qué es la HCU?

Las homocistinurias son un grupo de **trastornos metabólicos hereditarios** que conducen a la acumulación de homocisteína y sus metabolitos en la sangre y la orina. Se cree que la **homocistinuria clásica** (HCU) es el tipo más común de estos trastornos, causada por la deficiencia de la enzima conocida como **cistationina beta-sintasa** (CBS). La **cobalamina** (Cbl) C, D-HCY, E, F, G, X y **MTHFR severa** también forman parte del grupo de la homocistinuria. Hay otros trastornos que provocan alta homocisteína y por eso se denominan homocistinurias, se sabe poco sobre ellos, pero aún estamos aprendiendo.

¿Cómo se diagnostica?

En Estados Unidos, la homocistinuria clásica se evalúa mediante pruebas de detección a los recién nacidos, pero **estas pruebas no detectan todos los casos**. Si no se diagnostica mediante una prueba de detección al recién nacido, la UHC puede tardar un promedio de **4.5 años para llegar a un diagnóstico preciso**. La detección, el diagnóstico y el **tratamiento** tempranos pueden marcar una **gran diferencia** en la vida de los pacientes. CblC, D-tHCY y F pueden detectarse mediante pruebas de detección de recién nacidos en algunos estados, pero no todos pueden detectar G, E y MTHFR

¿Cuáles son los síntomas?

Oculares (ojos)

- * Miopía severa y progresiva
- * Dislocación de la lente

Sistema nervioso central

- * Déficits cognitivos y del desarrollo
- * Convulsiones
- * Pesadez
- * Desórdenes psiquiátricos
- * Problemas de comportamiento

Esqueléticos

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

Vasculares

- * Coágulos de sangre
- * Accidente cerebrovascular

(Las personas levemente afectadas pueden presentarse como adultos con coágulos de sangre como único problema).

El carácter **no específico** de los signos y síntomas puede llevar a un **subdiagnóstico**.

Un trastorno **tratable**

No se ha descubierto una cura para la HCU clásica u otras formas de HCU.

HCU clásica:

Hay dos formas de tratamiento:

B6 receptivo:

Estos son pacientes que responden bien a altas dosis de B6; la mayoría también recibe tratamiento de suplemento de ácido fólico. Este puede ser el único tratamiento que necesiten.

B6 no receptivo:

Los pacientes que no responden a B6 requieren un tratamiento que incluya una dieta baja en proteínas, fórmula médica para complementar los aminoácidos, betaína, ácido fólico y, en ocasiones, B12.

Cobalamina:

Los pacientes con cobalamina deben evitar una dieta baja en proteínas y se les debe recetar hidroxocobalamina (OHCbl) /B12, betaina y también puede que se les recete una combinación de leucovorina, L-metionina y L-carnitina.

MTHFR grave:

Los pacientes con MTHFR grave también deben evitar una dieta baja en proteínas. Se les debe recetar betaína y también se les puede recetar una combinación de ácido folónico, 5-Metilfolato, L-metionina y L-carnitina.

Los pacientes con MTHFR más leve no suelen recibir tratamiento, a menos que presenten niveles elevados de homocisteína.

La información proporcionada es únicamente para fines educativos. Consulte a su médico sobre cualquier síntoma que pueda estar experimentando.