

¿Cómo debe ser una visita a la clínica?

Puede reunirse con:

Las personas que están ayudando a tratar la homocistinuria de usted o de su hijo/a deben trabajar en equipo. Cada uno de ellos juega un papel integral en la salud de los pacientes. No todas las clínicas tendrán disponible el personal médico mencionado a continuación, pero si lo tienen, cada uno de ellos desempeñará un papel muy importante. Comprender qué papel tiene cada persona lo ayudará a abogar por sí mismo a recibir mejor cuidado médico.



Genetista

- Realiza exámenes físicos
- Consulta con el paciente sobre asuntos familiares y médicos
- Confirma el diagnóstico
- Analiza los antecedentes médicos de la familia



Dietista

- Analiza la dieta
- Se asegura de que el paciente esté obteniendo suficientes nutrientes
- Responde preguntas relacionadas con la alimentación
- Puede proporcionar juegos relacionados con alimentos



Enfermera

- Hace un seguimiento o analiza el progreso del desarrollo
- Puede que organice y entrene a grupos educativos a organizar actividades educativas relacionadas con los alimentos y la capacitación



Trabajador social

- Ayuda a obtener acceso a alimentos bajos en proteínas, fórmulas y otras medicinas
- Ayuda con varias etapas del manejo de la dieta
- Ayuda con los recursos dietéticos relacionados con la escuela



Psicólogo clínico

- Conlleva evaluaciones del desarrollo cognitivo y social, se asegura de que el paciente vaya por buen camino a nivel social y cognitivo

Qué llevar:

- Una lista de su medicación y dosis actuales
- Traiga su diario de dieta
- Sea honesto sobre cómo está manejando la dieta
 - No pueden brindarle ayuda si no saben que tiene dificultades
 - Un registro de dieta falso junto con los resultados de laboratorio puede llevar a cambios en la dieta prescritos que podrían ser perjudiciales

Ellos pueden realizar:

- Chequeo de su altura y peso
- Medir la circunferencia de su cabeza
- Exámenes de laboratorio de rutina, como metionina, homocisteína, panel de aminoácidos plasmáticos, B12, folato y prealbúmina
- Evaluaciones cognitivas y sociales
- Exámenes de la vista anual
- Revisar la columna para detectar escoliosis
- Escáneres DEXA: cada 3-5 años

¿Cuál es un nivel seguro para mi homocisteína?

RESPUESTA: depende del trastorno que tenga. Sabemos que el riesgo de trombosis aumenta con la homocisteína total superior a 120-150 mcmol/L. Para la deficiencia clásica de CBS, las guías de Morris et al recomiendan menos de 80-100 mcmol/L. Algunos médicos recomiendan menos de 80 mcmol/L y algunos niveles tan bajos como menos de 30 mcmol/L para mantenerse seguros. Para los que responden a B6, la mayoría de los médicos recomiendan menos de 50 mmol/L.

¿Con qué frecuencia necesito hacerme análisis de sangre?

RESPUESTA: depende de su edad. Los bebés y los niños pequeños deben ser revisados con frecuencia (al principio cada semana, luego cada uno o dos meses). A medida que uno deje de tener un crecimiento rápido, estos se pueden extender; los niños generalmente cada 3 meses. Los adolescentes de mayor edad y los adultos, que llevan tiempo en una terapia estable sin otros problemas de salud (como cirugías), cambios de dieta o problemas con sus medicinas, muchos doctores le revisarán cada 4 a 6 meses.

¿Cambiarán o aumentarán los niveles de homocisteína si mi hijo o yo nos enfermamos?

RESPUESTA: Normalmente, sí. La homocisteína total suele aumentar cuando el cuerpo está bajo estrés, esto generalmente está relacionado con inflamación, por lo que la homocisteína de todos aumenta con la enfermedad, y más aún en individuos como los pacientes con CBS que tienen dificultades para procesar la homocisteína. Los niveles disminuirán gradualmente después de la enfermedad.

Si es así, ¿debemos nosotros como cuidadores ajustar la dieta para ayudar a contrarrestar esto?

RESPUESTA: Los médicos generalmente fomentan el aumento de líquidos y calorías, pero consulte con su metabolista y dietista metabólico. También es de mucha ayuda asegurarse de que sepan que usted está enfermo.

¿Dónde puedo encontrar alimentos bajos en proteínas?

RESPUESTA: Hable con su dietista metabólico para obtener ayuda. Diferentes lugares y áreas de la comunidad tienen diferentes recursos. Otros trucos incluyen cosas sin gluten. Las empresas de alimentos metabólicos como Cambrooke tienen recursos en línea. (Para ver una lista de vendedores de alimentos bajos en proteínas, visite <https://hcunetworkamerica.org/formula-and-medical-food-vendors/>)

Si sigo la dieta, ¿evitaré posibles síntomas?

RESPUESTA: Sí, ese es el objetivo, si es que usted tiene un trastorno que responde a llevar una dieta: los pacientes con HCU clásica necesitan la dieta. En la CBS clásica, sabemos que la dieta generalmente junto con medicamentos (como betaína) que conducen a una homocisteína menor a 100 mcmol/L en los primeros 4 años de vida, conduce a que los individuos tengan un intelecto y un crecimiento normales. Sin embargo, puede tener síntomas si, por ejemplo, necesita cirugía de emergencia.

Si ya tengo síntomas, ¿pueden ser reversibles bajando mis niveles?

RESPUESTA: Algunas veces. En las personas con deficiencia de CBS cuyos lentes oculares han comenzado a dislocarse, pero no se han dislocado por completo, la reducción de la homocisteína (rápidamente) puede prevenir la dislocación del cristalino. El crecimiento anormal se puede normalizar, si el individuo todavía está creciendo. Si tiene alguna pérdida intelectual, puede estabilizarse, pero no revertirse si el daño ya está hecho. Es posible que la pérdida ósea se pueda revertir. Pero es fundamental controlar los niveles para evitar más problemas.

A medida que mi hijo crezca, ¿podrá aumentar la cantidad de proteínas que puede ingerir a diario?

RESPUESTA: A medida que envejecemos, nos volvemos más pesados. La cantidad total de proteína que pueden consumir la mayoría de los niños aumenta a medida que crecen (ya que por lo general aumentan de peso). Irónicamente, aunque el total aumenta, la cantidad por kg de peso en realidad puede disminuir a medida que nos hacemos adultos.

¿Por qué evitamos los alimentos con alto contenido de metionina, si nos preocupan más los niveles de homocisteína?

RESPUESTA: La metionina es un aminoácido esencial (no elaborado a partir de otros aminoácidos) que obtenemos de las proteínas de los alimentos. Lo convertimos en homocisteína por lo que al disminuir la ingesta obtenemos menos homocisteína.

La hidratación es muy importante para las personas con HCU, ¿lo es aún más cuando practican deportes o cualquier tipo de actividad física?

RESPUESTA: Sí, la hidratación es muy importante. Sabemos que el riesgo de coágulos sanguíneos aumenta (para todos, pero más si tenemos HCU) cuando estamos deshidratados. Si ya tiene riesgo de coágulos de sangre, como aquellas personas con HCU, la recomendación es no deshidratarse nunca.

¿Por qué necesito beber mi fórmula dietética en combinación con una dieta baja en proteínas?

RESPUESTA: A pesar de llevar una dieta baja en metionina, su cuerpo aún necesita proteínas. Su fórmula le proporciona el tipo adecuado de proteína (es decir, aminoácidos distintos de la metionina) junto con vitaminas y otros elementos nutricionales importantes que le faltan con una dieta baja en proteína (metionina). Sin la proteína en su fórmula, su cuerpo descompondrá los músculos haciendo que sus niveles de metionina aumenten y luego, como resultado, aumente la homocisteína. Además, debido a que su fórmula proporciona las proteínas y los nutrientes adecuados, permite que su cuerpo se sienta lleno y satisfecho, lo que le ayuda a seguir la dieta baja en proteínas.