

¿Qué son la Cobalamina G y E?

Estas son condiciones genéticas raras que ocurren cuando el cuerpo no puede procesar ciertos aminoácidos (bloques de construcción de proteínas) adecuadamente. Provocan una acumulación de homocisteína (HCY) y una deficiencia del aminoácido metionina. Estos también se denominan trastornos de la metilcobalamina.

¿Qué son los trastornos de la metilcobalamina?

CblG y CblE son dos trastornos genéticos raros que ocurren cuando el cuerpo no puede procesar la vitamina B12 en metilcobalamina, que se necesita para sintetizar metionina, un componente importante para el cuerpo. CblG y CblE son formas de homocistinurias (HCU). Los niños con CblG/CblE tienen niveles elevados de homocisteína y metionina baja en la sangre.



¿Qué sucede?

Normalmente, ocurre un proceso metabólico en el cuerpo donde la homocisteína (HCY) se convierte en otro aminoácido, metionina. Una mutación genética impide este proceso, lo que da como resultado una acumulación peligrosa de HCY. Se necesitan suplementos y medicamentos para ayudar en este proceso y mantener niveles relativamente normales de HCY y metionina. Vitamina B12 (a veces por inyección) y otros medicamentos son necesarios para reducir el nivel de HCY, aumentar la metionina, y evitar daño. Los niveles altos de HCY y bajos de metionina son perjudiciales para los ojos, los huesos, los vasos sanguíneos y el sistema nervioso.

Los niveles altos de HCY pueden causar:

Dificultades de Alimentación	Retraso en el desarrollo
Problemas con la visión	Discapacidad intelectual
Convulsiones	Microcefalia
Falta de coordinación y tono muscular	Atrofia Cerebral
Problemas de movimiento	Desórdenes neurológicos
	Coágulos de sangre o derrame cerebral

¿Cómo puedo ayudar?

Enseñe a su estudiante como lo haría con cualquier otra persona. Los niveles de HCY pueden fluctuar. Su estudiante con CblG o CblE puede necesitar más tiempo o atención para seguir el ritmo de la clase.

Ayude a asegurar que su estudiante tome sus medicamentos. Presión social puede hacer que los niños sean difíciles de tomar medicación, o evitarla.

Comuníquese con los padres y haga preguntas. Dado que pasa una buena cantidad de tiempo con su estudiante, puede ser el primero en notar problemas relacionados con CblG o CblE. El manejo exitoso de HCU dependerá de la comunicación entre los padres y el personal de la escuela.

Posibles efectos secundarios de los medicamentos

Moretones
Enrojecimiento circular en el lugar de la inyección
Malestar de estómago
Olor corporal/aliento desagradable (a menudo descrito como a pescado)
Náusea

Consejos útiles

Tráelo igual que a sus otros estudiantes. Su estudiante no está enfermo y no debe ser tratado como tal. Si sigue su régimen de medicación, puede tener tanto éxito como sus compañeros de clase.

No permita que CblG o CblE definan a su estudiante. Establecer un sentido de sí mismo fuera de su trastorno es una parte crucial de la autoaceptación.

Los pacientes no pueden sentir cuando sus niveles de HCY son altos (a diferencia de un diabético que puede sentir cuando su insulina es baja/alta). Se requieren extracciones de sangre periódicas para controlar la medicación y mitigar los efectos negativos. Los síntomas generalmente ocurren después de un período prolongado de niveles altos de homocisteína. Los niveles aumentan gradualmente, no aumentan repentinamente.

Las personas con CblG y CblE pueden sufrir accidentes cerebrovasculares. Si le preocupa que su estudiante esté teniendo un derrame cerebral (los síntomas incluyen, entre otros, confusión repentina, pérdida de habilidades, dificultad para comunicarse, debilidad en un lado o caída de la cara), busque atención médica de inmediato. Si cree que su estudiante ha tenido un derrame cerebral (recientemente o en el pasado), discútalos de inmediato con sus padres.

Adaptaciones educativas

Los niños con CbIG o CblE pueden experimentar desafíos en la escuela. Estos planes están disponibles para asegurar que tengan la mejor oportunidad de tener éxito en el salón de clases.

Plan de Sección 504:

Un Plan de la Sección 504 establece adaptaciones que ayudan a asegurar y garantizar que un niño con CblG o CblE tenga las mismas oportunidades que otros estudiantes en la clase.

Plan de Educación Individual (IEP):

Un IEP es una declaración escrita de un programa educativo diseñado para satisfacer las necesidades individuales de un niño. Un IEP establece oportunidades de aprendizaje como objetivos de aprendizaje razonables y alcanzables para un niño con CblG o CblE.

Las adaptaciones pueden incluir:

- Asiento preferencial
- Libros de texto o materiales audiovisuales modificados
- Prueba oral y ayudas visuales
- Adaptaciones para visión baja
- Acceso fácil al baño y / o enfermera
- Adaptaciones para las actividades motoras finas
- Ayudar con habilidades de autoayuda
- Acceso a tecnología de asistencia



Servicios Adicionales

Debido al impacto que CblG o CblE puede tener en todo el cuerpo, algunos estudiantes pueden necesitar servicios adicionales:

- Maestra Itinerante (de visión)
- Apoyo a la lectura
- Terapia del lenguaje
- Terapia ocupacional
- Terapia física
- Consejería, grupos de amistad, ayuda con habilidades sociales (si es necesario)
- Protección contra el acoso/bullying



Esta información no pretende reemplazar el consejo médico o la atención que recibe de su profesional de la salud y tiene únicamente fines informativos.

Para obtener más información sobre CblE y Cbl G, visite: <https://hcunetworkamerica.org>

Recursos adicionales:

NIH | Genetics Home Reference: <https://ghr.nlm.nih.gov/gene/MTR#E-HOD>: http://www.e-hod.org/file/4146/remethylation_EN_final.pdf