

¿Qué es MMA+HCU?

MMA+HCU es un grupo de condiciones genéticas raras que causan acidemia metilmalónica (MMA) con homocistinuria (HCU). Por lo general, se las conoce como trastornos de cobalamina o trastornos del procesamiento de cobalamina. Todas estas condiciones hacen que el cuerpo no pueda utilizar la vitamina B12 (cobalamina) adecuadamente y por lo tanto el cuerpo no pueda procesar ciertas grasas y proteínas adecuadamente. Esto da como resultado la acumulación de niveles dañinos de homocisteína (HCY) y ácido metilmalónico (MMA) y una disminución del aminoácido metionina. Los trastornos más comunes son la deficiencia de cobalamina (Cbl) C y CblD. Los trastornos más raros incluyen CblF, CblJ, CblX y la deficiencia de transcobalamina II.

¿Qué sucede?

Normalmente, nuestro cuerpo utiliza la vitamina B12 (cobalamina) para dos procesos principales. Uno ocurre en el cuerpo en el que la homocisteína (HCY) se convierte en otro aminoácido, la metionina. El otro es donde algunos aminoácidos producen metilmalonil-CoA que luego se convierte en succinil-CoA. Si estos procesos no ocurren, HCY y MMA aumentan y pueden dañar los ojos, el esqueleto, los vasos sanguíneos y el sistema nervioso central. Una mutación genética impide que la cobalamina se procese adecuadamente, lo que provoca estos trastornos y una acumulación peligrosa de HCY y MMA. Se necesitan medicamentos para ayudar en este proceso y mantener niveles cercanos a los normales de HCY y MMA para disminuir/evitar los efectos dañinos.

Los niveles altos de HCY pueden causar:

| | |
|--|---------------------------------------|
| Dificultades de alimentación | Retraso en el desarrollo |
| Problemas con la visión | Discapacidad intelectual |
| Convulsiones | Desórdenes neurológicos |
| Falta de coordinación y tonicidad muscular | Coágulos de sangre o derrame cerebral |

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



¿Cómo puedo ayudar?

Enseñe a sus estudiantes como lo haría con cualquier otra persona. Los niveles de HCY y MMA pueden fluctuar. Su estudiante con MMA+HCU puede necesitar más tiempo o atención para seguir el ritmo de la clase. Algunos podrían tener discapacidad visual y por eso necesitarán apoyo visual.

Ayude a asegurar que su estudiante tome sus medicamentos. La presión social puede hacer que los niños tengan dificultades en tomar la medicación, o incluso 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 HCU. El manejo exitoso de HCU dependerá de la comunicación entre los padres y el personal de la escuela.

Consejos útiles

Trátelo 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 el trastorno defina 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 y MMA 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 HCY o MMA. Los niveles aumentan gradualmente, no aumentan repentinamente.

Las personas con MMA+HCU pueden sufrir derrames cerebrales. Si le preocupa que su estudiante esté teniendo un derrame cerebral (los síntomas incluyen, pero esta no es una lista extensa: confusión repentina, pérdida de habilidades, dificultad para comunicarse, debilidad de un lado o caída de la cara), busque atención médica de inmediato. Si cree que su estudiante ha tenido un derrame cerebral (en el pasado reciente o no tan reciente), discútalos de inmediato con sus padres.

Adaptaciones educativas

Los niños con MMA+HCU 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 MMA+HCU 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 MMA+HCU.

Las adaptaciones pueden incluir:

- Asiento preferencial
- Libros de texto o materiales audiovisuales modificados
- Adaptaciones para baja visión/ Prueba oral y ayudas visuales
- 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:

- Terapia de baja 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 MMA+HCU, visite: <https://hcunetworkamerica.org>

Recursos adicionales:

NIH | Genetics Home Reference: <https://ghr.nlm.nih.gov/condition/methylmalonic-acidemia-with-homocystinuria#>

E-HOD: https://e-hod.org/wp-content/uploads/2020/09/remethylation_EN_final.pdf