

Trastornos de cobalamina

Guía para manejar y entender un nuevo diagnóstico



**HCU
NETWORK
AMERICA**

TRASTORNOS DE COBALAMINA
GUÍA PARA MANEJAR Y
ENTENDER UN NUEVO DIAGNÓSTICO

TABLA DE CONTENIDO

Carta de bienvenida	2
¿Qué son los trastornos de cobalamina?	3
¿Cuáles medicamentos se indican para tratar los trastornos de cobalamina?	4
Patrón hereditario y términos comunes	5
Síntomas y complicaciones	6
Recomendaciones para el monitoreo	7
¿Quiénes se involucrarán en la atención de mi hijo/a?	8
Trucos y consejos	9
Viajar con trastornos de cobalamina	10
Recursos adicionales	11
Maneras de participar	12
Plantilla de lista de medicamentos	13
Plantilla de resultados de laboratorio	

Declaración: “Trastornos de cobalamina: guía para manejar y entender un nuevo diagnóstico” contiene las opiniones de los autores y de la HCU Network America, y se proporciona exclusivamente con fines educativos e informativos. Este recurso no está destinado a ser utilizado como consejo médico y sustituir las recomendaciones de su.

Bienvenida

Nos gustaría darle la bienvenida al maravilloso mundo de HCU Network America. Si recibe esta carta, su hijo/a o alguien de su familia ha sido diagnosticado/a con un defecto de la cobalamina. Si el diagnóstico es reciente, puede ser un momento muy confuso, abrumador y atemorizante para usted y toda su familia; pero le aseguramos que no está solo/a en este nuevo camino de la vida. Soy padre de un niño diagnosticado con defecto de cobalamina C y estoy aquí para ayudarle junto con todos mis amigos de HCU Network America. HCU Network America está lleno de valiosos recursos e información que le ayudarán a recorrer este nuevo camino en su vida.

Nuestra misión en HCU Network America es ayudar a los pacientes con homocistinuria y trastornos relacionados a manejar sus síntomas y a mejorar su calidad de vida. Si revisa el “Kit de herramientas de cobalamina” en la sección “Recursos” en el sitio web, obtendrá una visión general de la información que proporcionamos sobre las etapas del desarrollo y las expectativas desde la infancia hasta la edad adulta. Este sitio además incluye información sobre el manejo, investigación, experiencias de pacientes, educación especial y mucho más.

Si bien muchas personas necesitan tiempo para asimilar toda esta nueva información, otras están ansiosas por aprender de inmediato sobre el defecto de cobalamina de su hijo/a. Independientemente de la etapa que esté atravesando, tiene que saber que no está solo/a y que estamos aquí para ayudarle. Los defectos de cobalamina se consideran una “enfermedad rara” y es posible que su hijo/a sea la única persona afectada en la comunidad donde vive. Gracias a la tecnología, a su alcance a las familias de HCU Network America que han estado en la misma situación que usted y desean ayudarle.

Habrá días difíciles en los que sentirá que nadie comprende lo que le está pasando. Sepa que no está solo/a. No pierda la esperanza. Muchas de las familias de HCU Network America han pasado por lo mismo que usted y quieren ayudar.

En estos momentos tan duros tiene que mantener una actitud positiva por su hijo/a y por el resto de la familia. También habrá otros días en los que su hijo/a hará algo verdaderamente increíble y que jamás pensó que fuera capaz de hacer.

Nunca subestime el poder del pensamiento positivo y aproveche sus nuevas amistades dentro de HCU Network America

Comité Directivo de Cobalamina
CBLSC@hcunetworkamerica.org



¿Qué son los trastornos de cobalamina?

La cobalamina (Cbl) también se conoce como vitamina B12. Los trastornos de cobalamina se presentan cuando el cuerpo no puede metabolizar o procesar completamente la vitamina B12 (un cofactor importante necesario para descomponer ciertos aminoácidos, que son los componentes básicos de las proteínas). Con frecuencia se produce una acumulación de ciertos compuestos, como la homocisteína y el ácido metilmalónico, en la sangre y la orina.

Según la etapa de la vía del metabolismo de la vitamina B12 que se encuentre alterada, los trastornos de cobalamina pueden presentar diferentes hallazgos: homocistinuria (HCU), acidemia metilmalónica (AMM) o un trastorno combinado (HCU + AMM).



La siguiente tabla muestra los diferentes trastornos de cobalamina clasificados por grupo. Los síntomas y el tratamiento pueden variar según el trastorno que le diagnostiquen a usted o a su hijo/a. Se utilizan diferentes letras para señalar en qué parte del proceso se produce el error.

Conocer qué trastorno se le ha diagnosticado a usted o a su hijo/a le ayudará a tomar medidas para garantizar que se le preste la atención adecuada.

Tipo	Trastorno asociado	Definición
cb1D-HCY, cb1E, cb1G	Homocistinuria (HCU)	Acumulación de homocisteína e incapacidad de convertir la homocisteína en metionina.
cb1A, cb1B, cb1D-AMM	Acidemia metilmalónica (AMM)	Incapacidad para descomponer ciertas proteínas y grasas, lo que causa la acumulación de ácido metilmalónico.
cb1C, cb1D, cb1F, cb1J, cb1K, cb1X,	Homocistinuria (HCU) y acidemia metilmalónica (AMM)	Acumulación de homocisteína y ácido metilmalónico, así como disminución de metionina.

¿Cuáles medicamentos se indican para tratar los trastornos de cobalamina?

Los siguientes medicamentos se recomiendan para el tratamiento de los trastornos de cobalamina. Colabore estrechamente con su profesional médico para confirmar el medicamento, la dosis y la frecuencia de administración.

***** Las directrices actuales recomiendan iniciar las inyecciones de hidroxocobalamina en cuanto se sospeche un defecto de la cobalamina, ¡ANTES de la confirmación del diagnóstico! (Heumer et al. 2017)**

Medicamento	Objetivo	Forma de administración	Información útil
Hidroxocobalamina (OHcbl) *** 	Ayuda a producir la metilcobalamina y adenosilcobalamina, las cuales ayudan a mantener bajos los niveles de homocisteína y ácido metilmalónico, así como normales los de metionina.	Inyección	Compuesto específicamente para concentraciones mayores a 1 mg/ml. Muchas compañías de seguros no cubren las formulaciones compuestas. Líquido rojo oscuro; puede necesitar refrigeración y estar protegido de la luz directa.
Betaína (Cystadane y genérico)	Proporciona una vía de remetilación alternativa para convertir el exceso de homocisteína en metionina.	Oral	Anovo Pharmacy distribuye Cystadane. Las versiones genéricas están disponibles tanto a través de Eton Pharmaceuticals como Cossette Pharmaceuticals.
Ácido folínico (Leucovorin)	Proporciona formas activas de ácido fólico para evitar el ciclo del folato y optimizar la conversión de homocisteína en metionina.	Oral	Se distribuye a través de su farmacia local. Los ácidos fólico y folínico son vitaminas (son químicamente diferentes entre sí, pero actúan de forma similar).
L-metionina	Aminoácido responsable del crecimiento y desarrollo del cerebro.	Oral	Se distribuye a través de un proveedor de suplementos de confianza.
L-carnitina	Previene la deficiencia de carnitina secundaria que puede producirse.	Oral	Se distribuye a través de su farmacia local o un proveedor de suplementos de confianza.

**** La cianocobalamina está contraindicada y la hidroxocobalamina oral es ineficaz para el tratamiento de los trastornos de cobalamina.**

**** Evitar el uso de óxido nitroso, restricción de proteínas o alimentos médicos para la AMM/AP.**

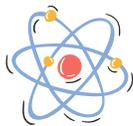
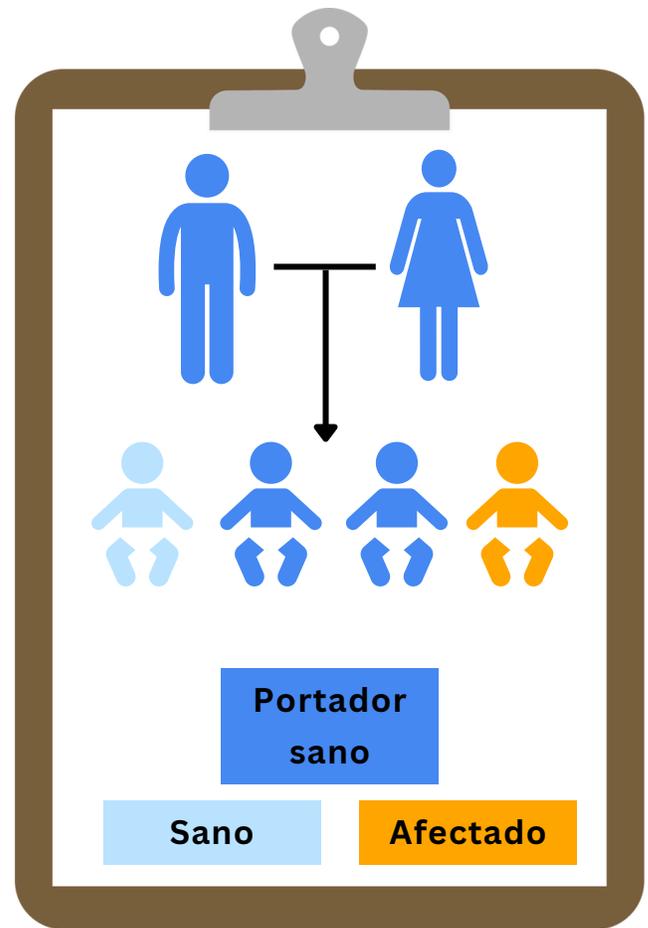
Para información adicional relacionada con los medicamentos:

<https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pmc/articles/PMC5203859/>



Factor hereditario

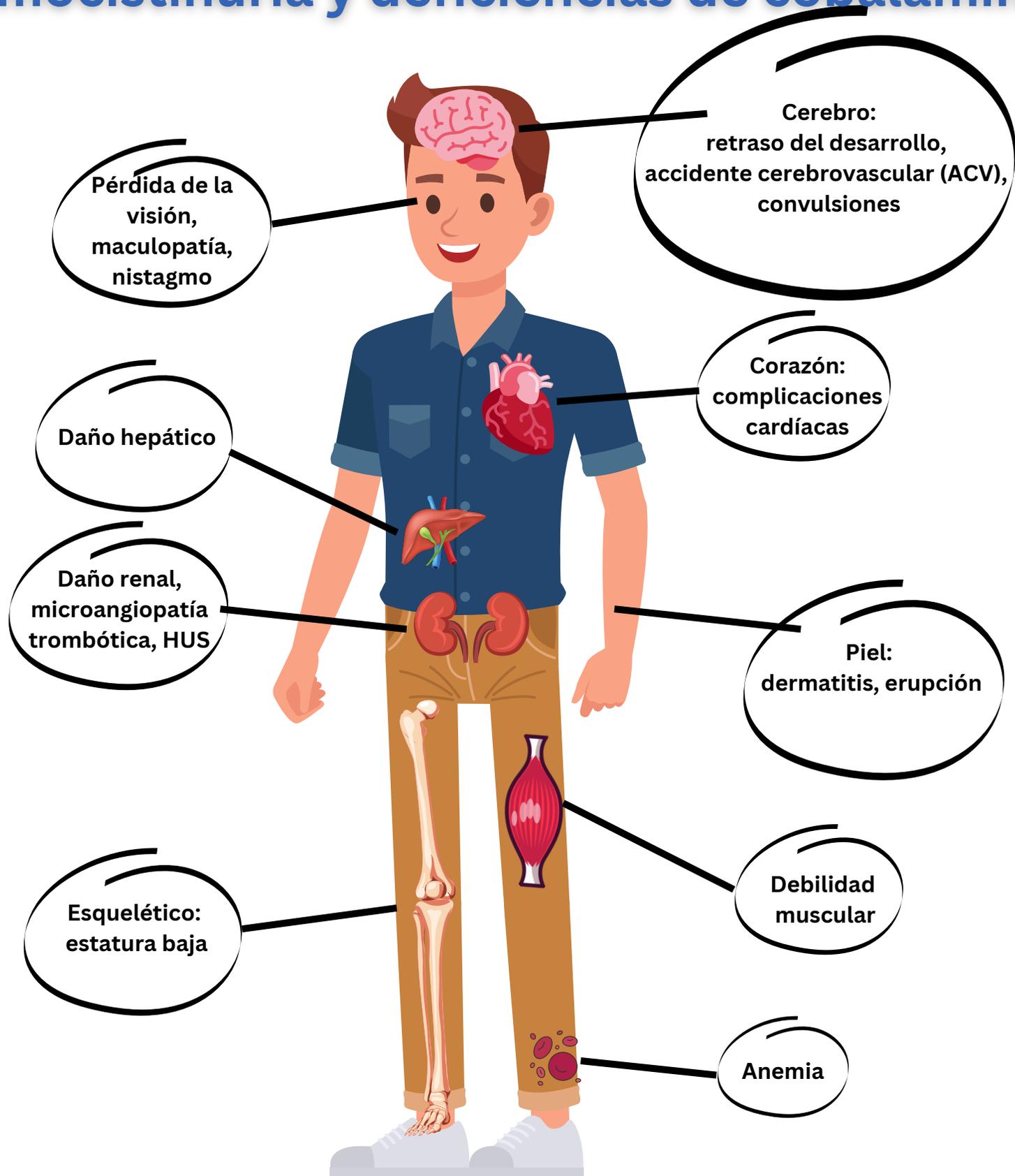
Los trastornos de cobalamina son consecuencia de variaciones genéticas en uno de los genes involucrados en el metabolismo de la vitamina B12. Los trastornos de cobalamina se heredan con mayor frecuencia en un patrón autosómico recesivo, lo que significa que ambos progenitores son portadores y existe un 25 % de riesgo de tener un hijo/a afectado. Los trastornos por cobalamina NO son lo mismo que la deficiencia de B12.



Términos comunes

- **Homocisteína:** un aminoácido usado para crear otras sustancias químicas que el cuerpo necesita.
- **Homocistinuria:** una acumulación perjudicial de homocisteína.
- **Metionina:** un aminoácido esencial que desempeña una función crítica en el metabolismo y la salud; especialmente importante para el crecimiento y el desarrollo del cerebro.
- **Remetilación:** proceso metabólico que tiene lugar cuando la homocisteína se convierte en metionina y suministra al organismo los elementos esenciales necesarios para el crecimiento y el desarrollo.
- **Proteína:** se forman con diferentes combinaciones de aminoácidos, y es responsable de todas las reacciones químicas del organismo.
- **Aminoácidos:** componentes básicos de la vida. El cuerpo los necesita para funcionar adecuadamente. Se combinan para formar diferentes proteínas; cada una de ellas es responsable de distintas funciones en el cuerpo.
- **Enzima:** facilita las reacciones bioquímicas en el cuerpo.
- **Cofactor:** “molécula auxiliar” que asiste a una enzima a completar una reacción química (convertir la homocisteína en metionina).

Síntomas y complicaciones de la homocistinuria y deficiencias de cobalamina



Las posibles complicaciones pueden minimizarse con la detección temprana y siguiendo el plan de tratamiento. Los síntomas también varían según el defecto de cobalamina.

Directrices de monitoreo

Consulta médica genética o metabólica

Fuente: Huemer et al. 2016 <https://doi.org/10.1007/s10545-016-9991-4>
Sloan et al. 2018 <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/books/NBK1328/>

 Primer año de vida
Una o dos veces por mes, sea necesario hasta que se establezca el crecimiento

 Edad preescolar
Edad escolar
Dos a cuatro veces al año

 Adolescente
Edad adulta
Una o dos veces al año

Monitorear en cada consulta clínica

Zona para monitorear: valores recomendados



Control bioquímico y metabólico:

Homocisteína en plasma total: <5 años <40 umol/l <12 años <60 umol/l Adultos <100 umol/l Enfermos <100 umol/l

Metionina: 20-50 umol/l

Ácido metilmalónico sérico: <10 umol/l

Antropometría

Estatura: retraso de crecimiento

Peso: malnutrición, ganancia de peso insuficiente

Circunferencia de la cabeza: microcefalia

Dieta

Registro de alimentos: alimentación deficiente, cumplir con las metas calóricas y de proteínas

Análisis de laboratorio

nutricionales y metabólicos

Monitorear anualmente

Zona para monitorear: problemas asociados

Vitamina B12

Aminoácidos plasmáticos: realizar seguimiento a la metionina para ajustar la betaína y la OHCBL

Hemograma completo: citopenia, anemia megaloblástica

Prealbúmina: malnutrición, funcionamiento hepático

Albumina/proteína total: malnutrición, funcionamiento hepático

Ácidos orgánicos en orina

ALT/AST

Electrolitos

Funcionamiento renal

Carnitina plasmática total y libre

Oftalmológicos

Examen ocular: maculopatía, retinopatía, detección y tratamiento del estrabismo (fotografía retiniana, tomografía de coherencia óptica, ERG (cada seis meses durante los dos primeros años):

Evaluación oftalmológica: derivación a recursos/servicios de baja visión para personas con deficiencia visual

Renales

Análisis de sangre: creatinina, nitrógeno ureico en sangre, cistatina C; enfermedad renal, microangiopatía trombótica, síndrome urémico hemolítico

Análisis de orina: uroanálisis

Neurológicos y del neurodesarrollo/neuropsicología

Examen clínico: hipotonía, convulsiones, neuropatía periférica, movimientos anormales, etapas del desarrollo, necesidad de servicios, programa de educación individualizada

Cardiovasculares

Revisión de factores de riesgo cardiovascular: complicaciones tromboembólicas

Ecocardiograma: ventrículo izquierdo no compactado

Presión arterial: hipertensión

Monitorear como se necesite

Zona para monitorear: problemas asociados

Análisis de

laboratorio nutricionales y metabólicos

Ferritina/hierro: evaluación nutricional periódica

25-hidroxivitamina D

Ácidos grasos esenciales

Neurodesarrollo/neuropsicología

Prueba de CI: alteración cognitiva, evaluación de autismo

Psicológicos

Psicología clínica o evaluación psiquiátrica: trastornos mentales y del comportamiento

Medicina de rehabilitación

Medicina física y rehabilitación, fisioterapia, terapia ocupacional y logopedia

Neurológicos

Resonancia magnética del cerebro y de la columna vertebral: hidrocefalia, convulsiones, trastornos del movimiento.

Degeneración combinada subaguda de la médula espinal

Electroencefalograma (EEG): convulsiones

Electromiograma/Estudios de conducción nerviosa: neuropatía

Salud hepática

Ecografía abdominal: hígado graso

Cada 3 a 5 años, comenzando en la adolescencia a menos que esté clínicamente indicado más temprano

Salud ósea

Densitometría: cada 5 años, comenzando en la adolescencia a menos que esté clínicamente indicado más temprano: salud ósea

¿Quiénes se involucrarán en la atención de mi hijo/a?



Encontrar un equipo sanitario que se adapte a todas las necesidades de su hijo/a será uno de los pasos más importantes para garantizar que reciba los cuidados adecuados. Es posible que no haya especialistas disponibles localmente, ya que se trata de un trastorno poco frecuente. Considere las siguientes opciones para satisfacer las necesidades de su hijo/a: viajar fuera del estado o del país, trasladarse más cerca de un centro de salud, telemedicina o poner en contacto a su médico actual con médicos especialistas para que le presten asistencia. Escoja la mejor opción para su familia y para las necesidades de su hijo/a. Estos profesionales serán parte integral de la salud de su hijo/a y acudirá con frecuencia a sus consultas a medida que él o ella crezca y se desarrolle. El equipo podría estar formado por:

Miembro del equipo	Función
Especialista en metabolismo, genetista, dietista y consejero genético	<ul style="list-style-type: none"> • Proporcionar las prescripciones de los medicamentos (dosis y frecuencia). • Solicitar análisis periódicos para controlar los niveles bioquímicos (ácido metilmalónico, homocisteína, aminoácidos). • Crear protocolos para los días de enfermedad. • Monitorear el crecimiento y el desarrollo.
Pediatra	<ul style="list-style-type: none"> • Mantener los controles periódicos de niño sano y la atención médica preventiva. • Proporcionar apoyo a la familia y derivaciones según sea necesario.
Servicios de laboratorio o flebotomía	<ul style="list-style-type: none"> • Dependiendo de la edad de su hijo/a, asegurarse de que el proveedor se siente cómodo extrayendo sangre de un recién nacido, niño en edad preescolar, etc. • Garantizar que los resultados de laboratorio se envíen al equipo de atención de su hijo/a.
Neurólogo	<ul style="list-style-type: none"> • Monitorear el desarrollo neurológico y el crecimiento del cerebro. • Apoyar a la familia y al niño si se presentan síntomas neurológicos (convulsiones, etc.). • Proporcionar prescripciones para tratar los síntomas neurológicos.
Oftalmólogo	<ul style="list-style-type: none"> • Monitorear el crecimiento y desarrollo visual. • Los síntomas comunes incluyen maculopatía/retinopatía progresiva, atrofia del nervio óptico y ceguera.
Cardiólogo	<ul style="list-style-type: none"> • Monitorear la salud cardíaca, la hiperlipidemia. • Hacer pruebas de detección y seguimiento de la miocardiopatía no compactada, riesgos crónicos relacionados con la hiperhomocisteinemia.
Nefrólogo	<ul style="list-style-type: none"> • Monitorear la función renal (solo en presencia de síntomas).
Terapeuta ocupacional, físico, logopédico y para baja visión	<ul style="list-style-type: none"> • Según la edad de su hijo/a, se ofrecen servicios afines para apoyar su desarrollo y a la familia cuando surgen problemas o inquietudes. • Los servicios están disponibles a través de Intervención Temprana, su distrito escolar local o de forma privada a través de su compañía de seguros.



Consejos y trucos

Ser cuidador puede provocar muchas emociones: alegría, tristeza, frustración, confusión... La lista es interminable. Estamos a su disposición para ayudarlo con cualquier sentimiento que experimente. Aquí tiene algunos consejos y trucos de padres que, como usted, han vivido la misma experiencia.

Si administrarle el medicamento o darle de comer es verdaderamente un problema, no dude en consultar a su médico sobre opciones como una sonda de gastrostomía.

Consulte con el pediatra de su hijo/a si necesita ayuda para orientarse en los servicios de apoyo de la comunidad. Hay instituciones creadas para ayudarlo con el seguro, la terapia, los recursos escolares, etc.

Tener un hijo o hija con un diagnóstico clínico complejo puede incrementar el estrés en las familias. ¡Busque ayuda profesional!

Pruebe formas divertidas de fomentar una experiencia positiva al administrar los medicamentos. Los sorbetes retorcidos o las tazas graciosas pueden marcar una gran diferencia.

¡No es egoísta cuidarse a sí mismo! Ser un cuidador a tiempo completo es difícil. Dedicar tiempo a cuidar de sí mismo le permitirá cuidar mejor de los demás.

¡No deje de hacer preguntas! Estos trastornos son complejos y lleva tiempo comprenderlos.

Está bien no sentirse bien algunas veces. Intente enfocarse en lo positivo y viva un día a la vez.

¡El conocimiento es poder! Infórmese sobre la enfermedad y el tratamiento de su hijo/a.

Sea sincero con el equipo médico de su hijo/a sobre sus dificultades o problemas.

¡Elija sus batallas! Si bien es cierto para la mayoría de los niños, es especialmente cierto para los niños con un trastorno médico complejo. ¡Se hará más fácil! Aprenderá y se adaptará a una nueva normalidad y rutina.

No se avergüence de pedir ayuda. La lucha es real y muchos de nosotros hemos enfrentado las mismas dificultades.

Cuando tenga la edad suficiente, pruebe mezclar betaína en bebidas ácidas como Sunny Delight. Ayuda a disimular el sabor amargo.



La exploración no debería verse limitada por un trastorno de cobalamina. Prepárese y tómese el tiempo necesario. Esto le ayudará a garantizar que su viaje transcurra sin problemas y sea placentero. A continuación, le ofrecemos algunos consejos que le ayudarán en su camino.

- 📍 Solicite un informe de necesidad médica a su médico especialista en metabolismo.
 - Esta nota debe explicar qué es la homocistinuria (y AMM, si corresponde) y qué medicamentos o suplementos puede llevar consigo durante el viaje.
- 📍 Lleve la mayor cantidad posible de sus medicamentos en su equipaje de mano. Algunas compañías aéreas permiten llevar un equipaje de mano adicional si es médicamente necesario. Consulte con su línea aérea para verificar si tienen esa política.
- 📍 Viaje con una hielera pequeña y bolsas de hielo si sus medicamentos necesitan mantenerse fríos.
- 📍 Llegue al aeropuerto con tiempo suficiente. Debido a la naturaleza de los suplementos y medicamentos, es probable que aparten y registren su equipaje. Sea paciente y muéstreles su informe de necesidad médica. De todos modos, ellos revisarán el contenido, pero facilitará el proceso.
- 📍 Conserve sus medicamentos o suplementos en sus frascos originales con sus etiquetas/receta adjunta.
- 📍 Tenga una carta por escrito de lo que debe ocurrir en caso de emergencia médica. Colabore con su equipo médico para completar esta información.

Historia de Adam:

Con su deseo de ser normal, de superarse y de no verse limitado por su afección, Adam quería intentarlo todo. Se lastimó en el camino, pero eso no lo detuvo. Sin importar cuántos tropiezos o golpes sufriera, Adam se recuperaba rápidamente y se alistaba para la siguiente nueva experiencia. Dios me lo dejó muy claro: Adam no debía encajonarse ni encerrarse en una burbuja. Él está aquí por un propósito, y necesitamos dejarlo ir.



-Annette Settle, madre de Adam Settle

Póngase en contacto con TSA Cares para solicitar adaptaciones especiales o asistencia en los controles al
(855)787-2227

<https://www.tsa.gov/travel/passenger-support>

Recursos adicionales

Sitio web principal:

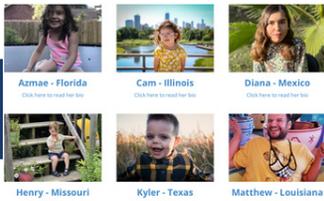


Infografía

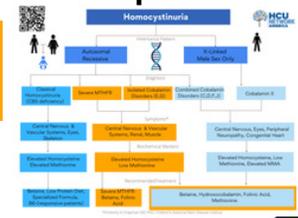
Vivir con un defecto en el metabolismo del cofactor cobalamina

Lo que debe saber sobre los defectos de cobalamina (cbl) que causan la homocistinuria

Historias de los pacientes



Kit de herramientas y listas de verificación para cobalamina



Historia social



También disponible en Amazon

Maneras de participar

Grupo familiar de trastornos de cobalamina con homocistinuria



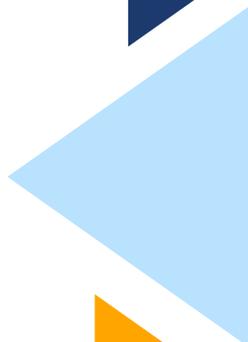
Registro de contacto de HCU Network America



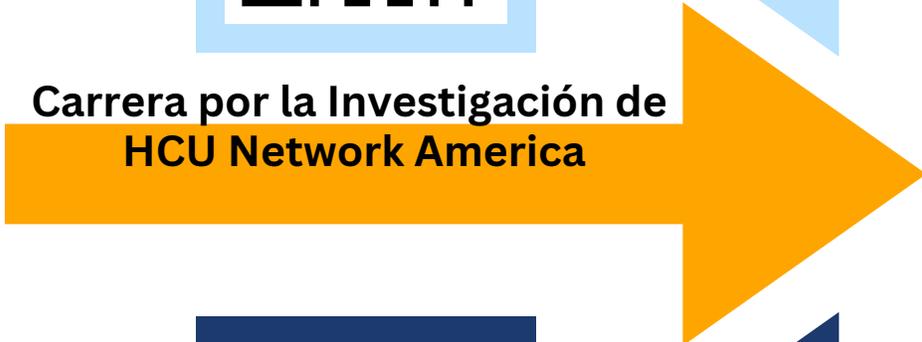
Comité Directivo de Cobalamina



Conferencia para Familias de HCU Network America



Carrera por la Investigación de HCU Network America



Programa de recopilación de datos

Análisis de laboratorio de homocisteína

Fecha	Resultados	Notas

Análisis de laboratorio de metionina

Fecha	Resultados	Notas

