

¿CÓMO SE DIAGNOSTICA LA HCU?

En los Estados Unidos, la homocistinuria clásica se detecta mediante el cribado neonatal, pero los análisis de detección no detectan todos los casos.

Si no se diagnostica mediante el cribado neonatal, puede llevar un promedio de 4,5 años obtener un diagnóstico preciso de la HCU.

El diagnóstico y el tratamiento tempranos pueden marcar una diferencia real en los resultados de los pacientes.

El CblC, el D-tHCY y el F pueden detectarse mediante el cribado neonatal en algunos estados, pero no todos pueden detectar G, E y MTHFR.

4,5 AÑOS

Tiempo promedio para un diagnóstico preciso de la HCU

La información proporcionada es solo para fines educativos. Consulte a su médico acerca de cualquier síntoma que pueda estar experimentando.

CONÉCTESE CON NOSOTROS



**HCU
NETWORK
AMERICA**

-  www.hcunetworkamerica.org
-  info@hcunetworkamerica.org
-  (630) 360-2087
-  @HCU Network America
-  @HCU_Network_America
-  @HCU Network America
-  @HCU America

HCU Network America es una organización sin fines de lucro registrada en el registro 501c3 dedicada a ayudar a los pacientes y sus familias afectados por la homocistinuria (HCU), la metilentetra hidrofolato reductasa (MTHFR) y determinadas deficiencias de cobalamina.

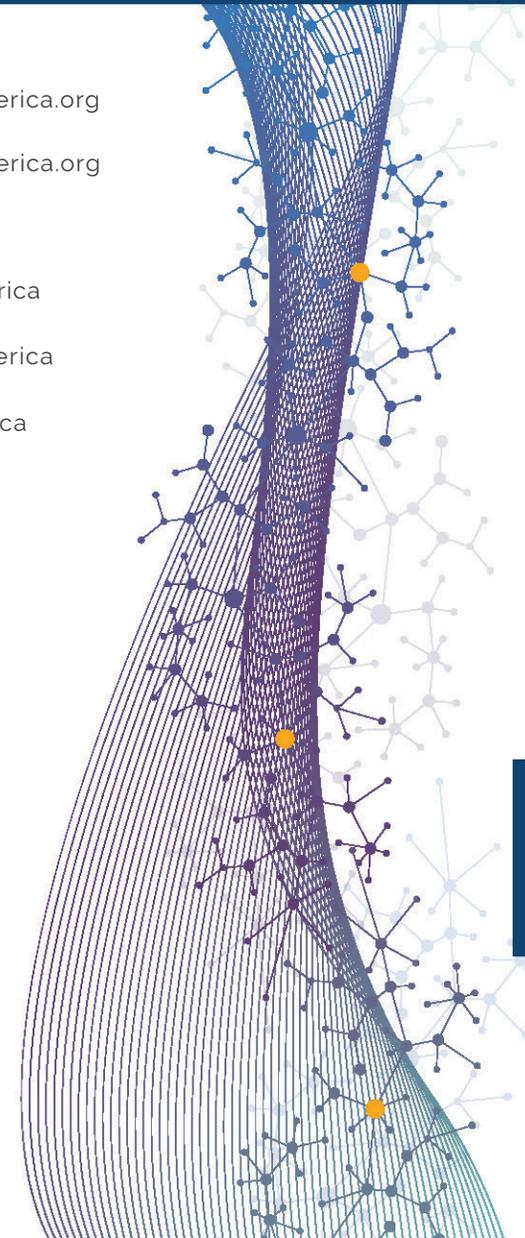
¿Qué es?

¿Cómo se diagnostica?

¿Cuáles son los síntomas?

¿Cómo se trata?

HCU



¿QUÉ ES 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.

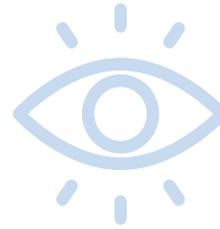
Se cree que la homocistinuria clásica (HCU) es el tipo más común de estos trastornos, causada por la deficiencia de la enzima conocida como cistationina beta-sintasa (CBS). La deficiencia de cobalamina (Cbl) C, la D-HCY, E, F, G, J, X y la deficiencia severa de MTHFR también forman parte del grupo de las homocistinurias.

Hay otros trastornos que causan niveles altos de homocisteína y, por lo tanto, se denominan homocistinurias, se sabe poco sobre ellos, pero aún estamos aprendiendo.

CUÁLES SON LOS SÍNTOMAS?

OCULAR (OJOS)

- > Miopía grave y progresiva
- > Luxación del cristalino



SISTEMA NERVIOSO CENTRAL

- > Déficits cognitivos y del desarrollo
- > Convulsiones
- > Torpeza
- > Trastornos psiquiátricos
- > Problemas de conducta



ESQUELÉTICO

- > Crecimiento excesivo de los huesos
- > Pecho protuberante o hundido
- > Pies muy arqueados



VASCULAR

- > Coágulos de sangre
- > Derrame

Los individuos levemente afectados pueden luego presentar síntomas en la adultez como coágulos sanguíneos como único problema.

La naturaleza inespecífica de los signos y síntomas puede llevar a un diagnóstico insuficiente.

HCU ES UN TRASTORNO TRATABLE

No se ha identificado ninguna cura para las formas clásicas o de otro tipo de HCU

HCU CLÁSICA

Hay dos formas de tratamiento:

B6 receptivo

Los pacientes que responden a la vitamina B6 responden bien a dosis altas de vitamina B6 y la mayoría también recibirán suplementos de ácido fólico. Este puede ser todo el tratamiento que necesitan.

B6 no receptivo

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

Cobalamina

Los pacientes con cobalamina deben evitar una dieta baja en proteínas y se les debe recetar hidroxocobalamina (OHCbl) y betaina, y también se les puede recetar 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 betaina y se les puede recetar una combinación de ácido folónico, 5-metilfolato, L-metionina y L-carnitina. Los pacientes con MTHFR más leve a menudo no reciben tratamiento a menos que tengan niveles altos de homocisteína.