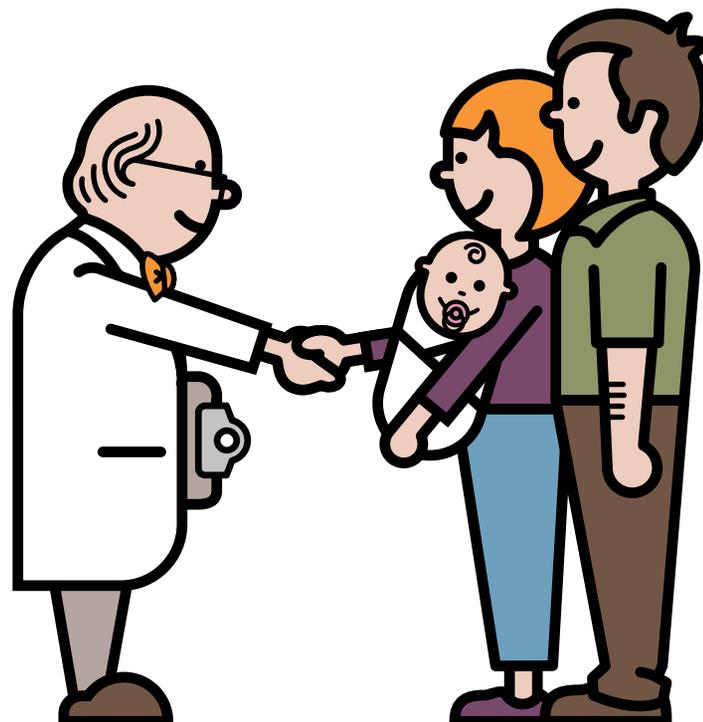


Homocistinuria

HCU

Información para familias luego de una prueba de detección con resultado positivo para recién nacidos



Adaptada por el grupo de dietistas de BIMDG

BIMDG

British Inherited Metabolic Diseases Group



BASADA EN LA TEMPLE ORIGINAL ESCRITA POR BURGARD Y WENDEL

Revisado y evaluado para Norteamérica por: A. Huber

Esta versión de la herramienta TEMPLE, originalmente adaptada por el grupo de dietistas de BIMDG para el uso dentro del Reino Unido e Irlanda se ha adaptado adicionalmente por parte de Nutricia North America para el uso dentro de los Estados Unidos y Canadá. Esta versión ya no representa la práctica clínica ni dietética en el Reino Unido e Irlanda.

TEMPLE



Tools Enabling Metabolic Parents Learning
(Herramientas que permiten la capacitación sobre metabolismo de los padres)

© 2019 Nutricia North America.

Con el respaldo de **NUTRICIA**
como servicio para la medicina metabólica

Para obtener más herramientas educativas, visite MedicalFood.com



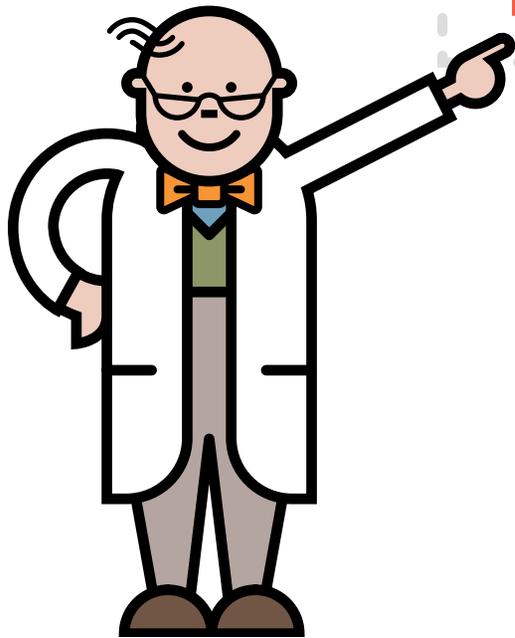
NUTRICIA

¿Qué es la HCU?

HCU significa homocistinuria.

Se pronuncia ho-mo-cis-ti-nu-ria.

Es una afección metabólica hereditaria.



Homo

cistin

uria

HCU

¿Qué es la HCU?



Demasiada
homocisteína
en la orina



Demasiada
homocisteína
en la sangre

¿Cómo la HCU afecta el cuerpo?

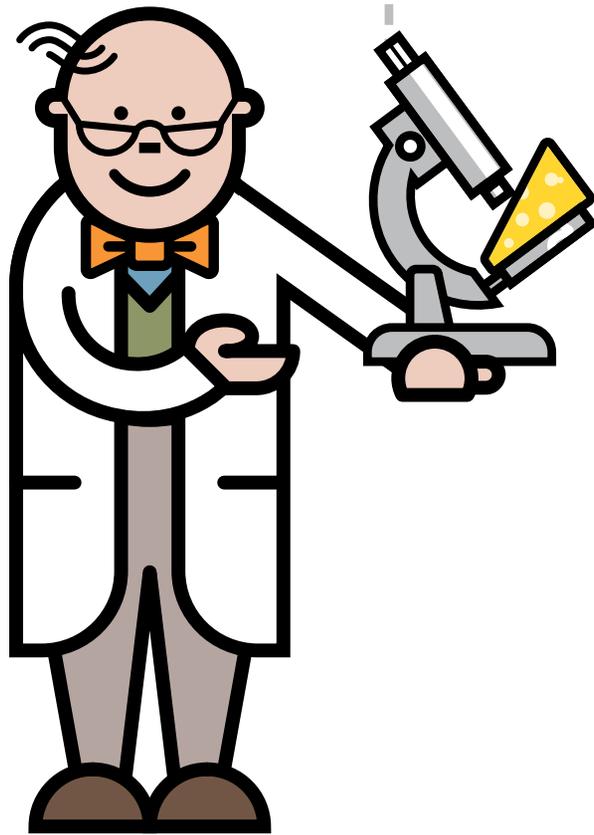
La HCU afecta la manera en que el cuerpo separa las proteínas.

La proteína se encuentra en nuestros cuerpos y en muchos alimentos. El cuerpo necesita las proteínas para el crecimiento y la reparación.



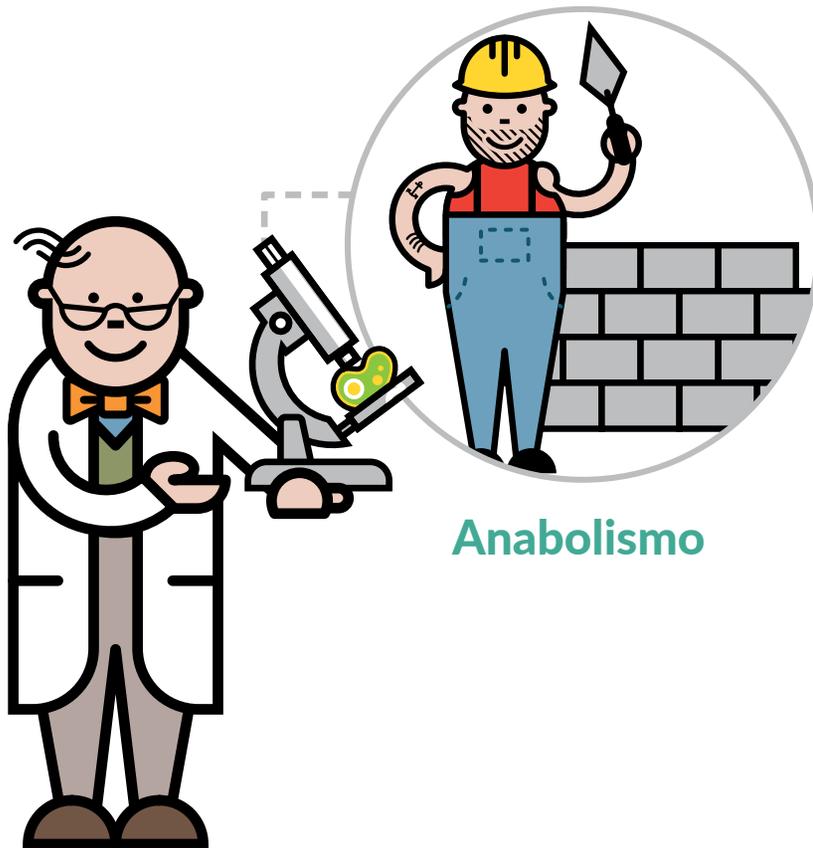
¿Qué es la proteína?

La proteína consiste en cadenas de unidades más pequeñas llamadas aminoácidos.

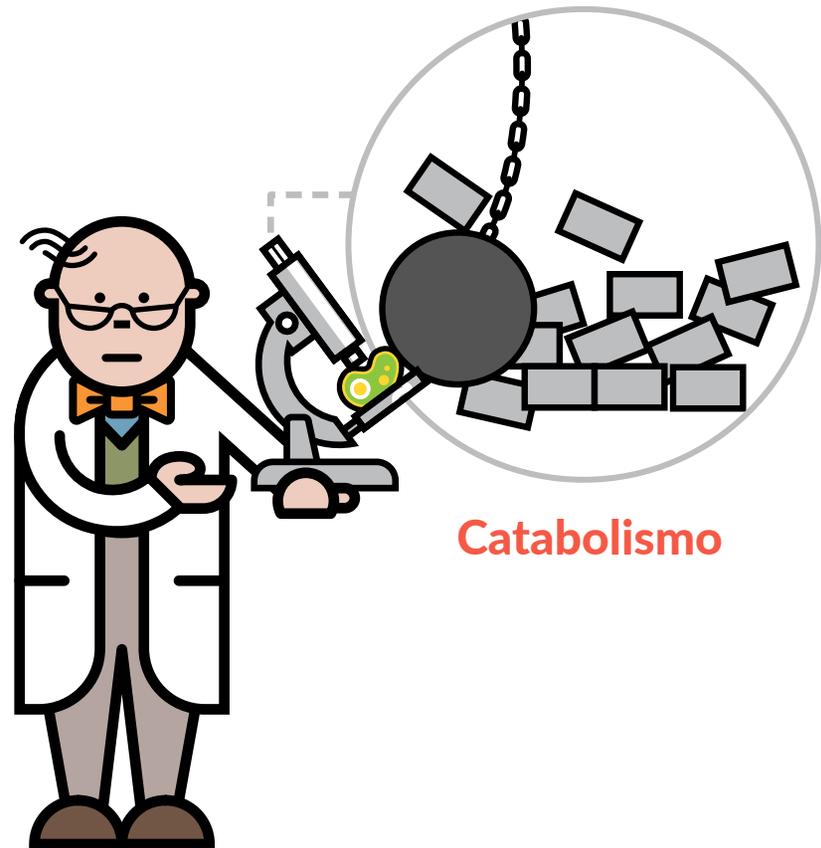


Metabolismo de la proteína

El **metabolismo** se refiere a los procesos que se producen en el interior de las células del cuerpo.



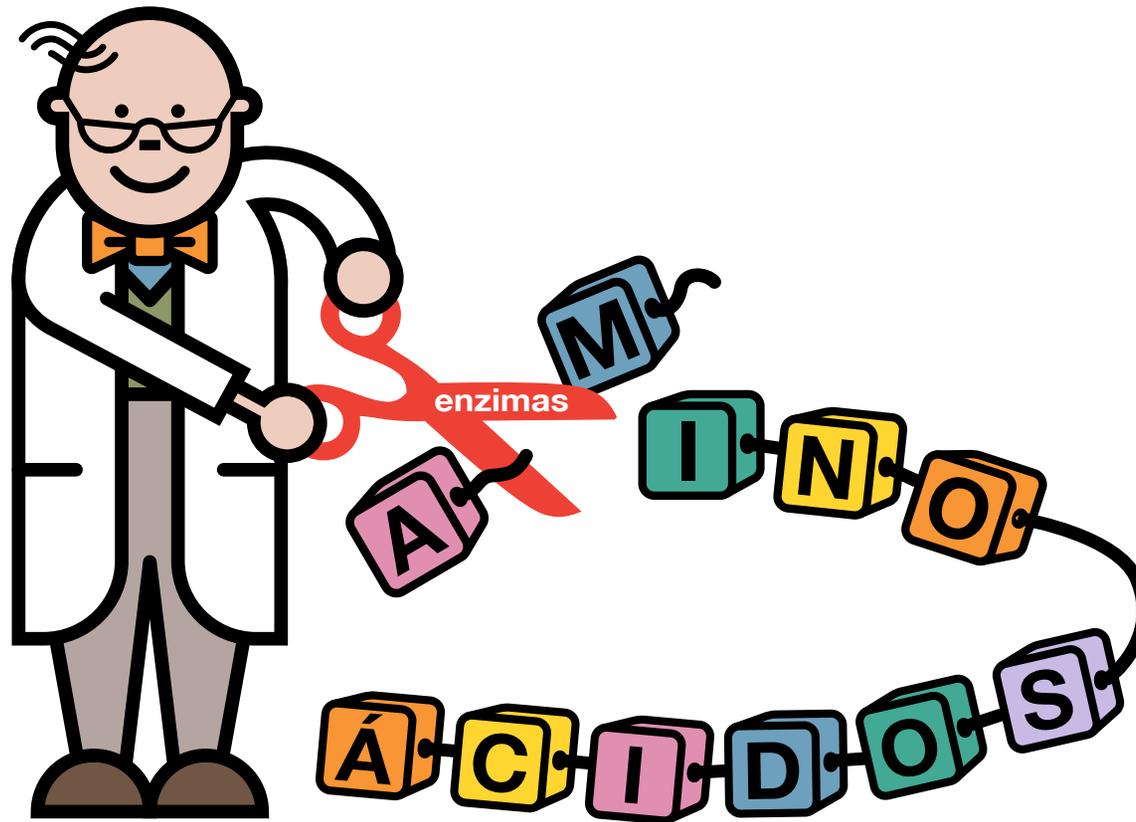
Anabolismo



Catabolismo

¿Qué hacen las enzimas?

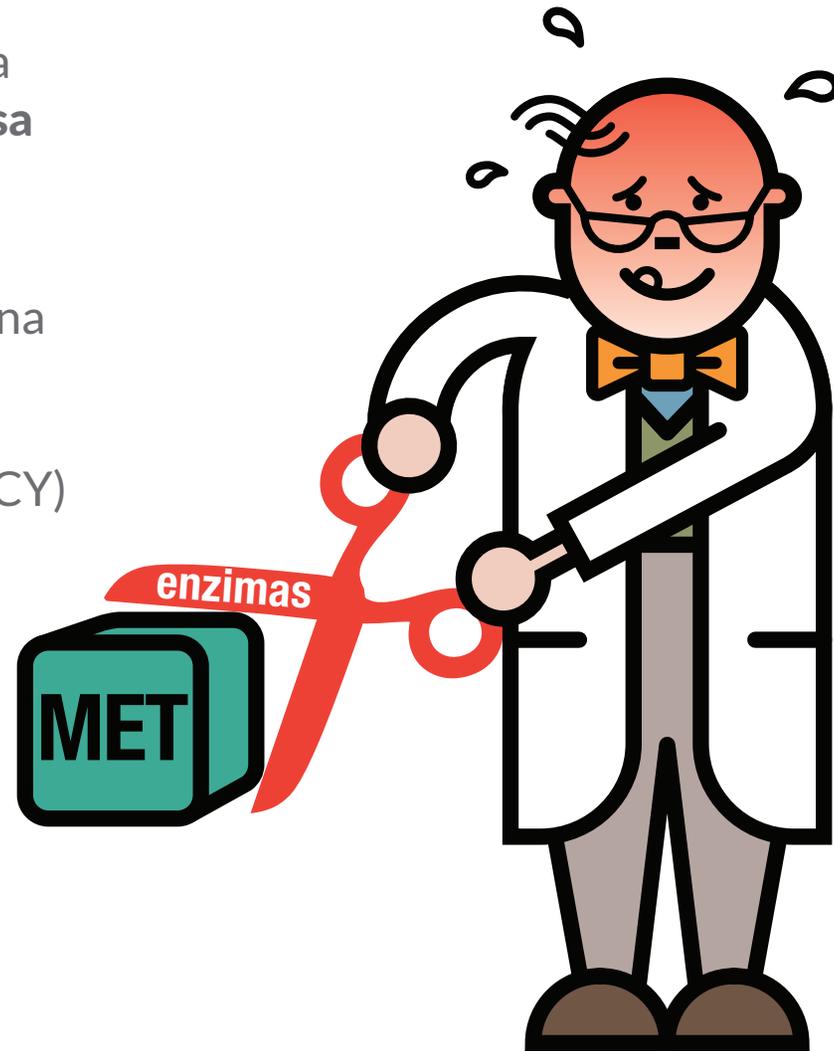
Las enzimas ayudan al metabolismo al funcionar como tijeras. Separan las proteínas en partes más pequeñas, incluidos los aminoácidos.



¿Qué sucede en la HCU?

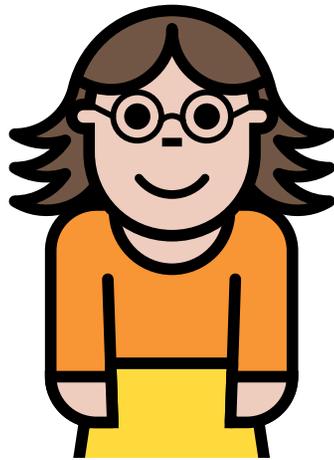
La HCU se debe a una deficiencia de una enzima llamada **cistationina beta-sintasa (CBS)**.

Esto provoca que el cuerpo no pueda separar un aminoácido llamado metionina (MET). Esto provoca una acumulación nociva de metionina y otra sustancia llamada homocisteína (*Homocysteine*, HCY) en la sangre.



¿Qué puede salir mal con la HCU?

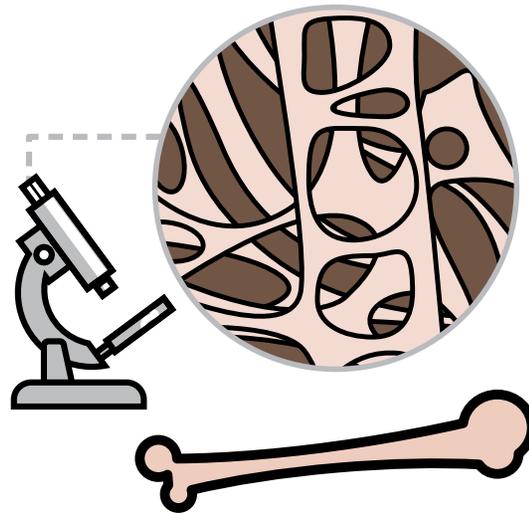
Miopía y estrabismo



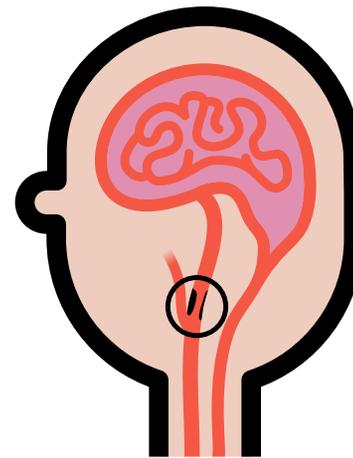
Dificultades con el aprendizaje y el comportamiento



Huesos largos y delgados



Coágulos de sangre y accidentes cerebrovasculares



¿Cómo se diagnostica la HCU?

Como parte de una prueba de detección para recién nacidos, se obtienen unas gotas de sangre.

Luego, se analiza la muestra de sangre.

Los niveles altos de metionina en el resultado de una prueba de detección para recién nacidos podrían implicar que su hijo tiene la HCU, lo cual motivará a su médico a realizar pruebas adicionales para confirmar el diagnóstico.



¿Cómo se controla la HCU cotidianamente?

Para algunas personas con la HCU, la enzima necesita la ayuda de una vitamina llamada B₆ o piridoxina, junto con ácido fólico para que funcione adecuadamente.



La vitamina B₆ ayuda a que la enzima funcione mejor y, si tiene éxito, la suplementación es el único control necesario. Aproximadamente el 50 % de las personas con la HCU responden total o parcialmente a la suplementación.



¿Cómo se controla la HCU cotidianamente?

Si la suplementación con vitamina B₆ no es suficiente, la HCU se controla con lo siguiente:

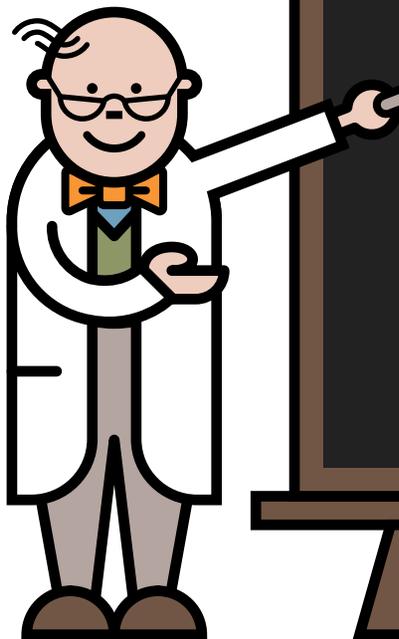
1. Una dieta con restricción de metionina
 - ✓ Evite los alimentos con alto contenido de proteínas.
 - ✓ Incluya alimentos bajos en proteínas.



2. Fórmula metabólica, recetada por su clínica



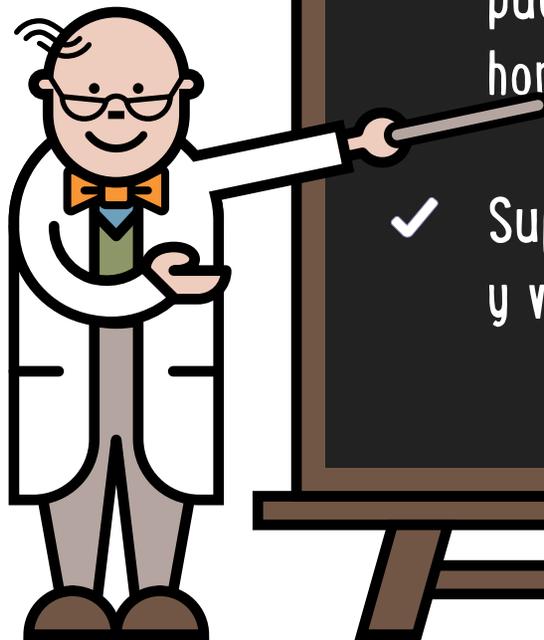
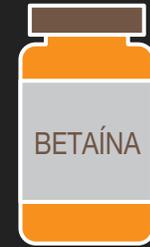
3. Cuando se recomienda, a veces es necesaria una suplementación de cistina (un aminoácido)



¿Cómo se controla la HCU cotidianamente?

Otras formas de control que se pueden ofrecer son las siguientes:

- ✓ Un medicamento llamado betaina. La betaina puede ayudar a disminuir la cantidad de homocisteína en la sangre.
- ✓ Suplementos de ácido fólico, vitamina C y vitamina B₁₂



Evite los alimentos con alto contenido de proteínas

Los alimentos ricos en proteínas también son ricos en metionina y, por consiguiente, se deben evitar. Esto incluye **carne, pescado, huevos, queso, leche, pan, pasta, nueces, soya y tofu.**



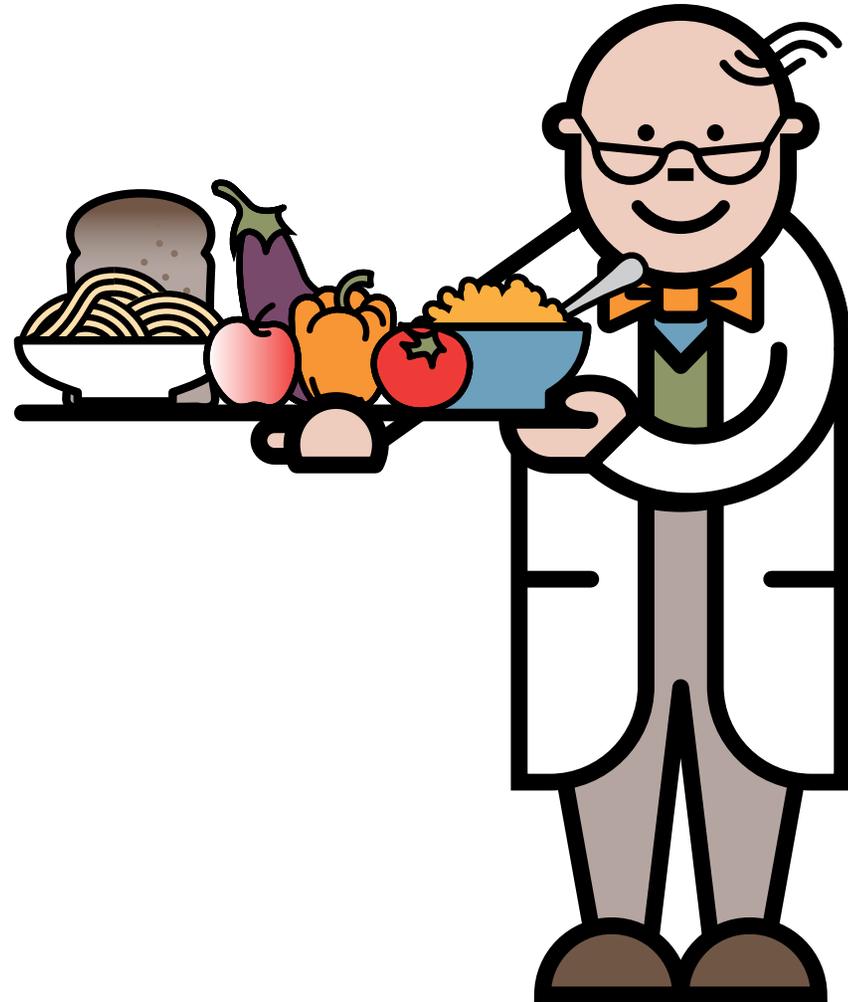
Incluya alimentos bajos en proteínas

Estos son alimentos que contienen pequeñas cantidades de metionina que se pueden usar en cantidades normales.

Incluyen muchas frutas y verduras y alimentos bajos en proteínas especialmente formulados.

Brindan lo siguiente:

- Una fuente de energía importante
- Variedad en la dieta



Cómo cocinar comidas bajas en proteínas

Las comidas bajas en proteínas que cocine para su hijo pueden seguir siendo atractivas y tener buen sabor.

Existen muchos libros de cocina de comidas bajas en proteínas para elegir. El dietista puede recomendarle sus libros de cocina favoritos.



Cómo alimentar a su bebé con fórmula metabólica

La metionina es esencial para el desarrollo normal y, por lo tanto, se debe tomar diariamente una cantidad limitada y controlada.

La leche materna y la fórmula para bebés estándar brindan la metionina que necesita su bebé antes de introducir alimentos sólidos, generalmente, entre los 4 y los 6 meses de edad.

Su bebé también necesitará una fórmula metabólica especial para proporcionar proteína sin metionina.

Su dietista determinará cuánta leche materna o fórmula para bebés estándar y fórmula metabólica se debe ofrecer.

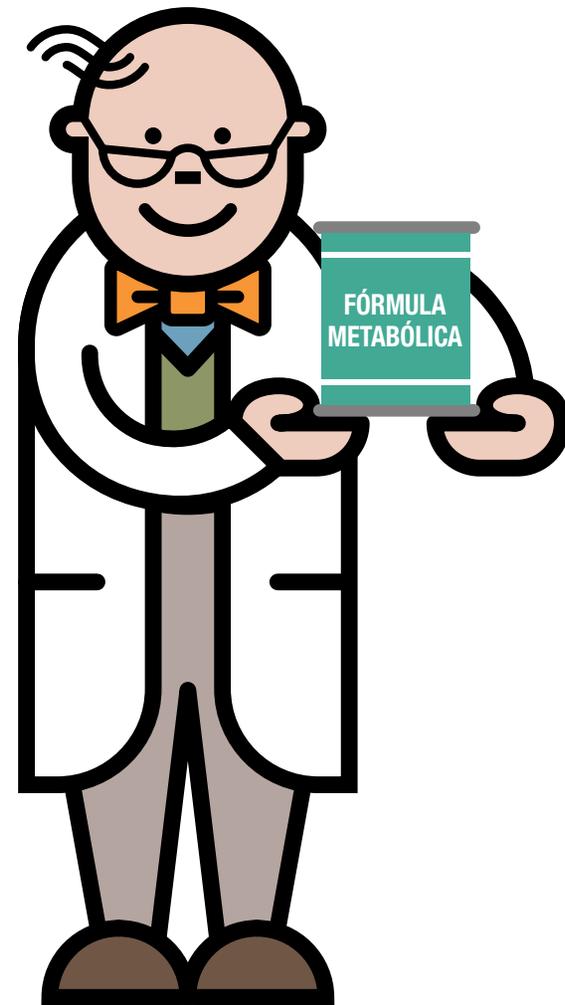


Fórmula metabólica sin metionina

La fórmula metabólica sin metionina es una parte esencial del cumplimiento de los requisitos nutricionales de su bebé.

Como la leche materna o la fórmula para bebés estándar, la fórmula metabólica tiene carbohidratos, grasas, vitaminas, minerales y proteína como aminoácidos sin metionina.

La fórmula metabólica, más las cantidades recetadas de metionina, permite a su bebé recibir todos los nutrientes que necesita para crecer.



Seguimiento de la metionina

A medida que su bebé comience a comer alimentos sólidos, su clínica trabajará con usted para hacer un seguimiento de la metionina.

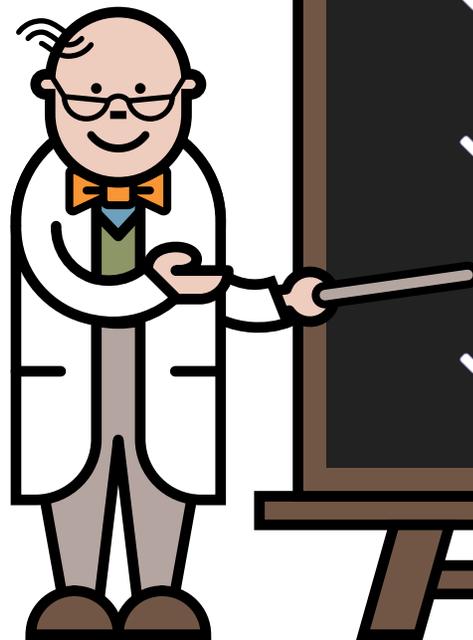
Los alimentos se deben pesar o medir con medidas caseras (1 taza, 1 cucharada, etc.) para determinar el contenido de metionina.

Su clínica puede ayudarlo a encontrar las mejores herramientas para ayudar a determinar el contenido de metionina de las comidas.



¿Qué sucede durante el chequeo de la clínica?

- ✓ Análisis de sangre para determinar los niveles de metionina, homocisteína y cistina
- ✓ Se miden la altura y el peso
- ✓ Se ajusta la dieta de acuerdo con el crecimiento y los análisis de sangre
- ✓ Control del desarrollo



¿Qué sucede en la genética humana?



Los seres humanos tienen cromosomas compuestos de ADN.



Los genes son partes de ADN que llevan la instrucción genética. Cada cromosoma puede contener miles de genes.



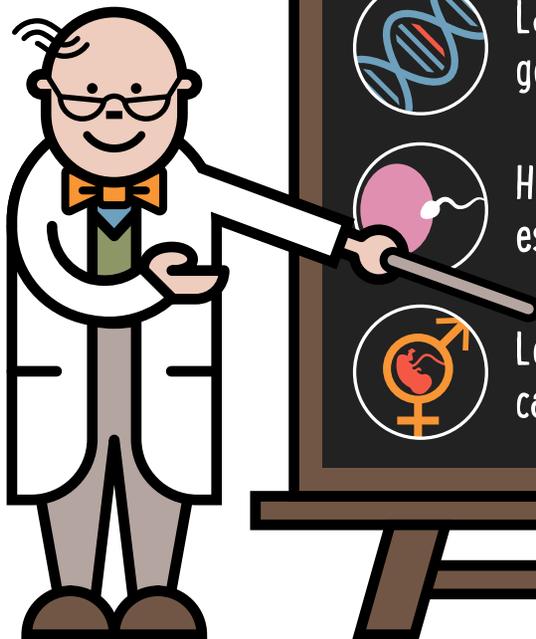
La palabra "mutación" significa un cambio o un error en la instrucción genética.



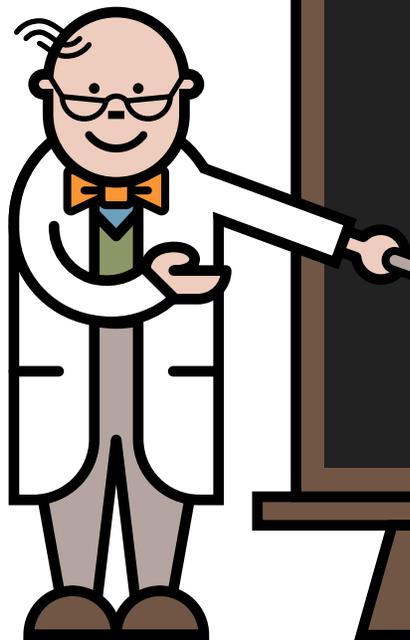
Heredamos cromosomas particulares del óvulo de la madre y del espermatozoide del padre.



Los genes en esos cromosomas llevan la instrucción que determina las características, que son una combinación de los padres.

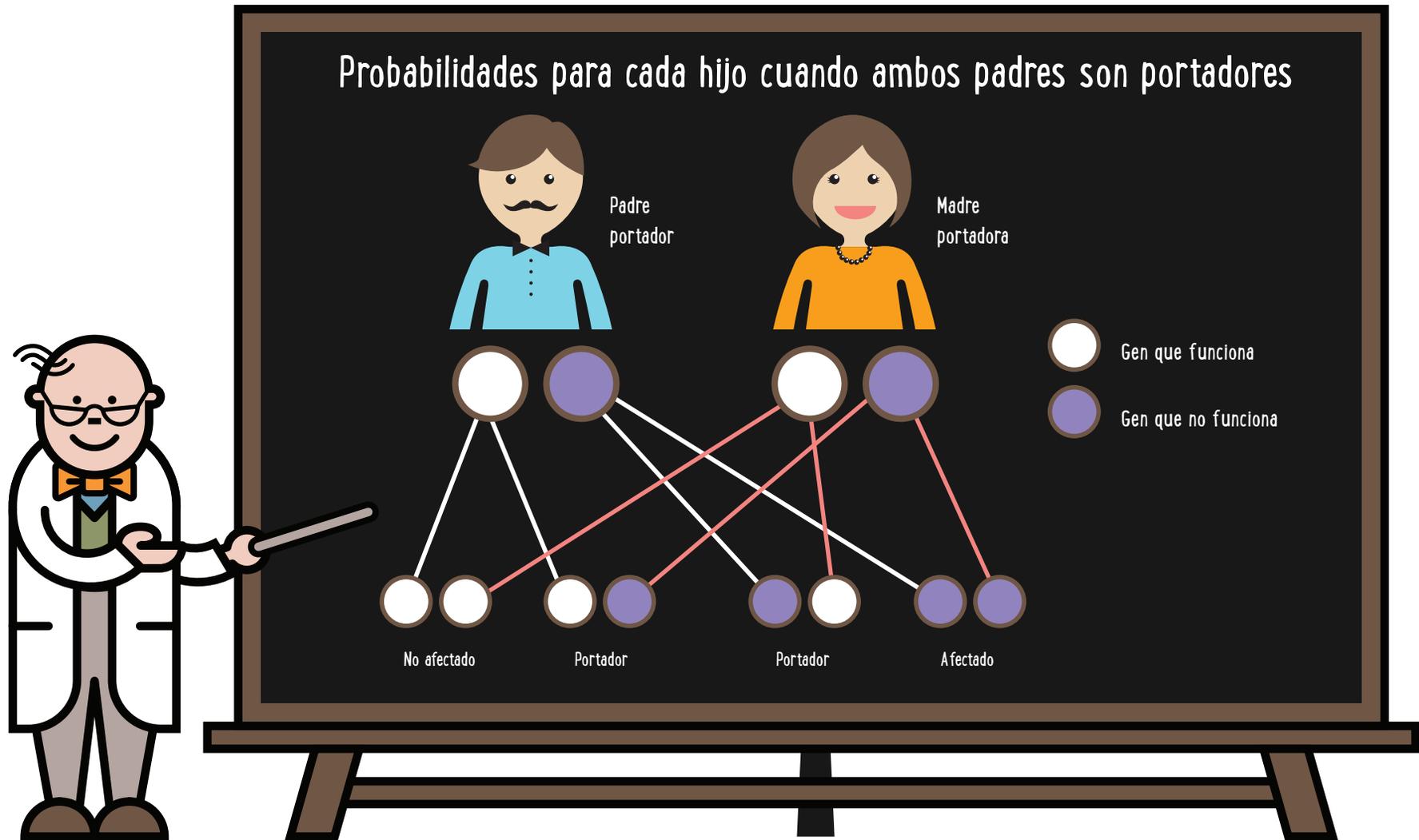


¿Cómo se hereda la HCU?



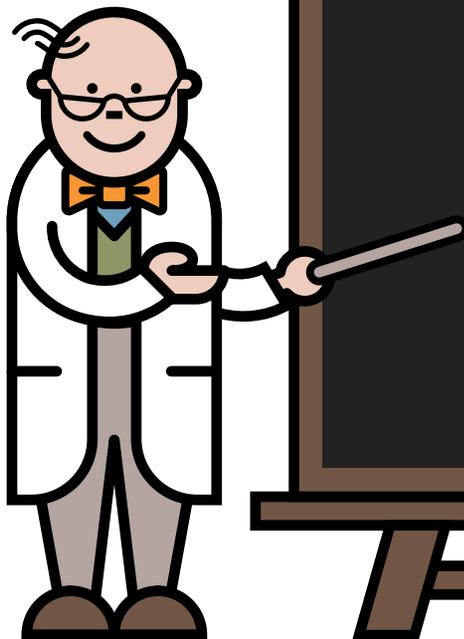
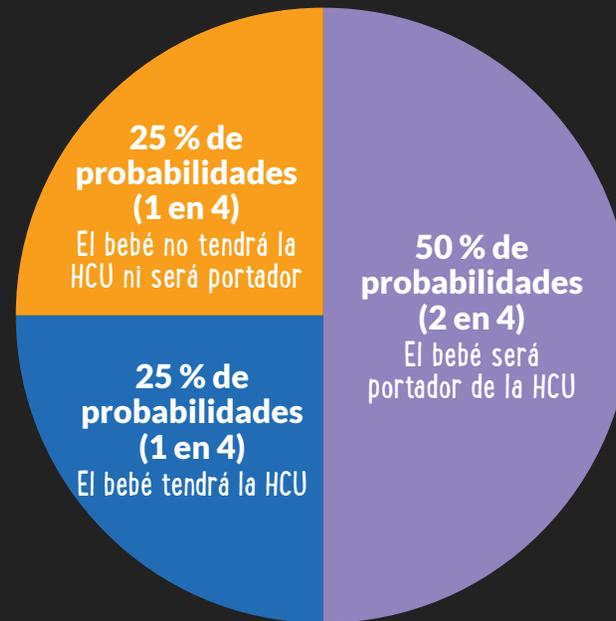
- ✓ La HCU es una afección hereditaria. No hay nada que se pudiera haber hecho para evitar que el niño tenga la HCU.
- ✓ Todos tenemos un par de genes que elaboran la enzima cistationina beta-sintasa. En niños con la HCU, ninguno de estos genes funciona correctamente. Estos niños heredan un gen de HCU que no funciona de cada uno de los padres.
- ✓ Los padres de los niños con la HCU son portadores de la afección.
- ✓ Los portadores no tienen la HCU debido a que el otro gen de este par funciona correctamente.

Herencia: posibles combinaciones autosómicas recesivas

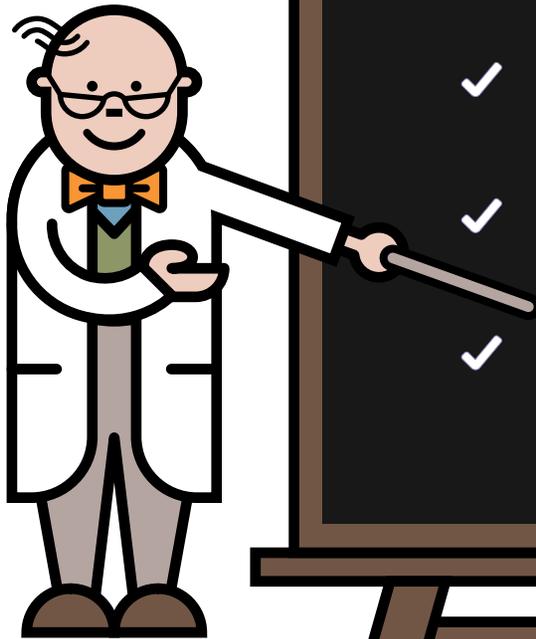


Embarazos futuros

Cuando ambos padres son portadores, *en cada embarazo* el riesgo para el bebé es el siguiente:

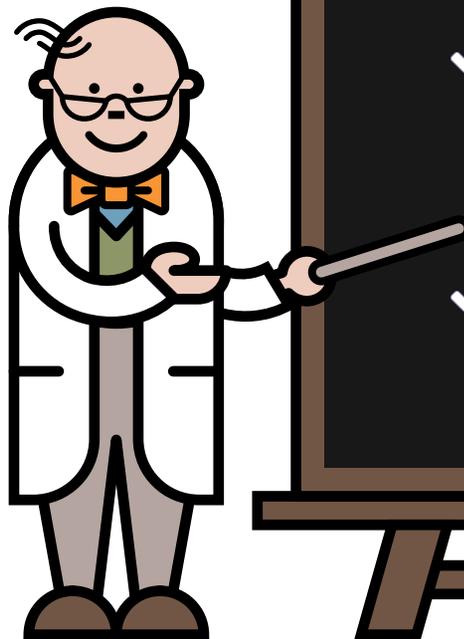


Puntos destacados



- ✓ La HCU es un trastorno metabólico hereditario grave que puede causar varios problemas si no se controla.
- ✓ Los daños se pueden prevenir con cualquiera de estas opciones:
 - Vitamina B₆ (aproximadamente el 50 % de los niños)
 - Una dieta con restricción de proteínas, con una fórmula metabólica especial
- ✓ Siga la recomendación de su equipo metabólico a fin de ofrecer a su hijo la mejor oportunidad para un crecimiento y desarrollo normales.
- ✓ El control también debería prevenir complicaciones a largo plazo, como osteoporosis (huesos delgados), coágulos de sangre y accidentes cerebrovasculares.
- ✓ El control iniciado al final de la infancia no puede revertir los problemas que ya existen, pero puede evitar coágulos de sangre y accidentes cerebrovasculares que ponen en riesgo la vida.

Datos útiles



- ✓ Asegúrese siempre de tener un buen suministro de productos dietarios especiales y medicamentos y de que no estén vencidos.
- ✓ Su clínica metabólica le recetará productos dietéticos especiales y la fórmula metabólica sin metionina.
- ✓ Es importante mantenerse hidratado, especialmente cuando esté enfermo, y evitar el estilo de vida sedentario.

Quién es quién (información de contacto)

Mi dietista

Nombre:

Número de teléfono:

Correo electrónico:

Mi enfermero

Nombre:

Número de teléfono:

Correo electrónico:

Mi médico

Nombre:

Número de teléfono:

Correo electrónico:

Notas

.....

.....

.....

.....

.....

.....

.....

.....

.....

.....

.....

.....

.....

.....

.....

.....

.....

.....

.....

.....

.....

.....

Notas

.....

.....

.....

.....

.....

.....

.....

.....

.....

.....

.....

.....

.....

.....

.....

.....

.....

.....

.....

.....

.....

.....

Notas

.....

.....

.....

.....

.....

.....

.....

.....

.....

.....

.....

.....

.....

.....

.....

.....

.....

.....

.....

.....

.....

.....

TEMPLE



Tools **E**nabling **M**etabolic **P**arents **L**earning
(Herramientas que permiten la capacitación sobre metabolismo de los padres)

BIMDG

British Inherited Metabolic Diseases Group



BASADA EN LA TEMPLE ORIGINAL ESCRITA POR
BURGARD Y WENDEL

Revisado y evaluado para Norteamérica por: A. Huber

Esta versión de la herramienta TEMPLE, originalmente adaptada por el grupo de dietistas de BIMDG para el uso dentro del Reino Unido e Irlanda se ha adaptado adicionalmente por parte de Nutricia North America para el uso dentro de los Estados Unidos y Canadá. Esta versión ya no representa la práctica clínica ni dietética en el Reino Unido e Irlanda.

Para obtener más información, visite [MedicalFood.com](https://www.MedicalFood.com)

ZHCUTBSP 11/19

©2019 Nutricia North America.

Con el respaldo de **NUTRICIA**
como servicio para la medicina metabólica