

# Homocistinuria

(HCY, las siglas corresponden a nombres en inglés)

## ¿Qué es la HCY?

La HCY es un tipo de alteración de los aminoácidos. Las personas con esta enfermedad no pueden degradar un aminoácido denominado metionina de los alimentos que ingieren.

## ¿Cuál es la causa de la HCY?

Las enzimas ayudan a iniciar las reacciones químicas en el cuerpo. La HCY ocurre cuando la enzima denominada “cistationina beta-sintasa” (CBS) está ausente o no funciona correctamente. Esta enzima degrada la metionina. Cuando la CBS no funciona correctamente, la metionina y la homocistina (otro aminoácido) se acumulan en la sangre y causan problemas.

## ¿Qué síntomas o problemas produce la HCY?

*[Un síntoma es algo que los niños manifiestan cuando están enfermos y que es fácil de notar por los padres.]*

Los bebés se ven saludables y normales al nacer. Si no se trata, la HCY puede causar retrasos en el crecimiento y en el aprendizaje. También puede afectar los ojos, los huesos, el corazón y los vasos sanguíneos.

**Crecimiento, aprendizaje y conducta:** entre el año y los tres años de edad, a menudo se observan retrasos en el crecimiento y en el aprendizaje. Algunos problemas comunes incluyen:

- ♦ retraso en el crecimiento
- ♦ dificultad para aumentar de peso
- ♦ retraso para gatear, caminar y hablar
- ♦ problemas de conducta y emocionales (por ej., llorar sin motivo)
- ♦ graves dificultades de aprendizaje o retraso mental

**Ojos:** los niños con HCY generalmente comienzan a padecer una miopía grave después de cumplir un año de edad. Si esto no se trata, el cristalino del ojo puede aflojarse y moverse fuera de lugar, lo que se denomina “dislocación del cristalino”. Esto suele suceder entre los dos y los ocho años de edad. El glaucoma es una enfermedad producida por el aumento de la presión ocular, que puede ocurrir con el correr del tiempo si la dislocación del cristalino no se trata. El glaucoma no tratado puede causar ceguera.

**Huesos y esqueleto:** los adolescentes y los adultos con HCY a menudo son altos y delgados. Pueden tener brazos, piernas y dedos muy largos. Aproximadamente la mitad sufren de un adelgazamiento de los huesos, llamado osteoporosis. Algunos niños tendrán músculos débiles, especialmente los de las piernas.

**Corazón y vasos sanguíneos:** si no se trata, la HCY puede causar coágulos sanguíneos, los que, a su vez, pueden causar una enfermedad cardíaca o un derrame cerebral. Estas dos últimas son las principales causas de muerte temprana en las personas con HCY no tratada.

**Otros:** los niños con HCY no tratada generalmente tienen cabello y piel muy claros. Algunos tienen períodos de pancreatitis (inflamación de la glándula pancreática), lo que es muy doloroso.

## ¿Cuál es el tratamiento para la HCY?

El médico de atención primaria de su bebé trabajará con un médico especialista en metabolismo y un dietista para atender a su hijo. Los dietistas saben cuáles son los alimentos correctos para cada caso. A menudo se usan los siguientes tratamientos para los niños con HCY:

- ♦ Dieta baja en metionina
- ♦ Leche especial medicinal
- ♦ Análisis de sangre y de orina
  - ♦ Vitamina B6
  - ♦ Betaína
  - ♦ Vitamina B12
  - ♦ Ácido fólico
  - ♦ L-cistina

## Cosas para recordar

Con un tratamiento de por vida, muchos niños tienen un crecimiento y una inteligencia normales. El tratamiento puede disminuir las probabilidades de tener coágulos sanguíneos, enfermedades cardíacas o un derrame cerebral. El tratamiento también disminuye las probabilidades de sufrir problemas oculares. Aun tratándose, algunas personas sufren una dislocación del cristalino de todas formas. Esto a menudo puede solucionarse con cirugía u otros métodos. Los niños que comienzan el tratamiento en una etapa posterior de su vida pueden tener retraso mental y problemas de conducta.