



Folleto informativo sobre genética para los padres

Enfermedades relacionadas con los aminoácidos

Screening, Technology, and Research in Genetics (Detección sistemática, técnicas e investigaciones genéticas) es un proyecto en el que participan varios estados cuyo objetivo es brindar mayor información sobre cuestiones financieras, éticas, legales y sociales respecto a la detección y las pruebas genéticas adicionales en el recién nacido: <http://www.newbornscreening.info>.

Nombre de la enfermedad: Homocistinuria

Sigla: CBS

- ¿Qué es la homocistinuria?
- ¿Qué causa la homocistinuria?
- Si no se trata la homocistinuria, ¿qué problemas puede causar?
- ¿Cuál es el tratamiento para la homocistinuria?
- ¿Qué pasa cuando un niño recibe tratamiento para la homocistinuria?
- ¿Por qué falta o no funciona bien la enzima cistationina beta-sintasa (CBS)?
- ¿Cómo se hereda la homocistinuria?
- ¿Se puede hacer alguna prueba genética?
- ¿Qué otras pruebas se pueden hacer?
- ¿Se puede realizar una prueba durante un futuro embarazo?
- ¿Es posible que otros miembros de la familia tengan homocistinuria o sean portadores?
- ¿Se puede hacer la prueba a otros miembros de la familia?
- ¿Cuántas personas tienen homocistinuria?
- ¿Hay algún grupo étnico que tenga mayor posibilidad de tener homocistinuria?
- ¿Hay otros nombres para la homocistinuria?
- ¿Dónde puedo obtener más información?

Este folleto contiene información general sobre la homocistinuria. Dado que cada niño es diferente, es posible que parte de esta información no sea aplicable a su hijo/a. Algunos tratamientos pueden recomendarse para algunos niños, pero no para otros. Además de su médico habitual, un doctor especialista en metabolismo debe atender a todos los niños que tengan esta enfermedad.

¿Qué es la homocistinuria?

Es un tipo de enfermedad relacionada con los aminoácidos. Las personas que tienen esta enfermedad tienen problemas para descomponer un aminoácido llamado metionina en los alimentos.

Enfermedades de los aminoácidos

Las enfermedades de los aminoácidos (AA, del inglés *Amino acid disorders*) son un grupo de enfermedades hereditarias poco usuales. Se originan debido a ciertas enzimas que no funcionan correctamente.

Las proteínas están formadas por componentes básicos más pequeños llamados aminoácidos. Se necesitan varias enzimas diferentes para procesar esos aminoácidos y que el cuerpo los **use**. Debido a **la ausencia de algunas enzimas o que no desempeñen** su función apropiadamente, las personas con este tipo de enfermedades no pueden procesar ciertos aminoácidos. Estos aminoácidos, junto con otras sustancias tóxicas, luego se acumulan en el cuerpo y causan problemas.

Los síntomas y el tratamiento varían de acuerdo con las diferentes enfermedades. También puede variar en diferentes personas con la misma enfermedad. Consulte los folletos informativos sobre cada AA en particular.

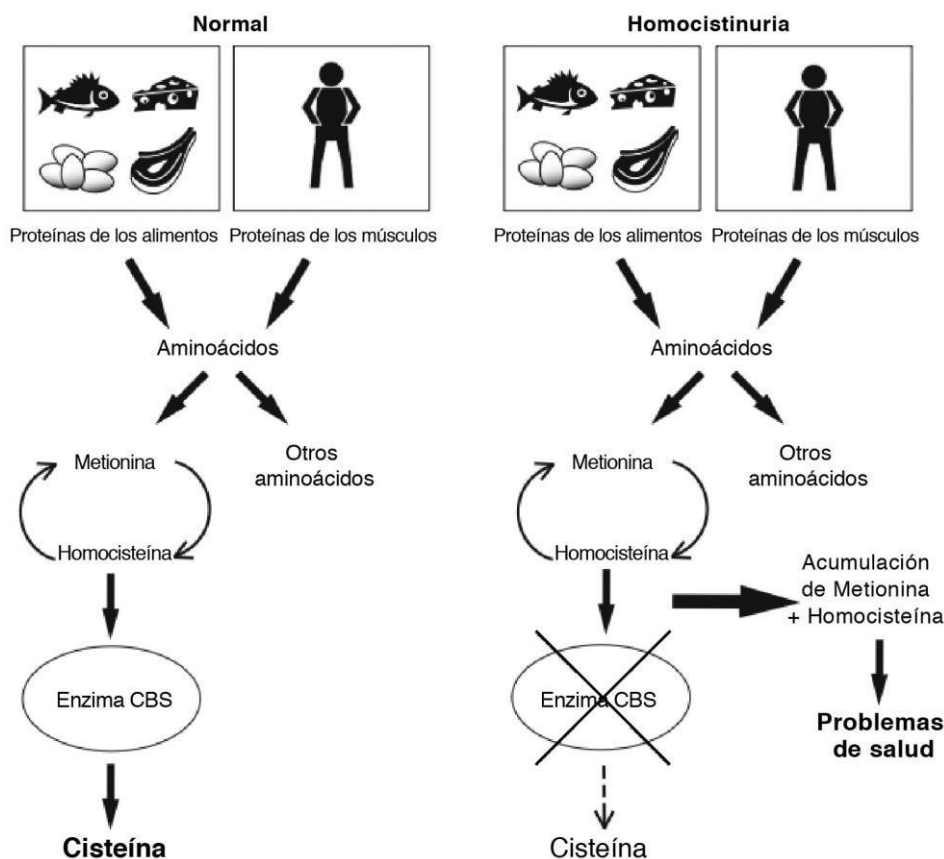
Las AA se heredan como un rasgo autosómico recesivo y afectan tanto a hombres como a mujeres.

¿Qué causa la homocistinuria?

Para poder utilizar las proteínas de los alimentos que comemos, el cuerpo las descompone en partes más pequeñas llamadas aminoácidos. Luego, unas enzimas especiales modifican a los aminoácidos para que el cuerpo los use.

La homocistinuria es causada por problemas con la enzima “cistationina beta-sintasa” (CBS). En las personas con homocistinuria, la enzima CBS falta o no funciona correctamente. La función de esta enzima es descomponer la metionina. Cuando la enzima CBS no funciona bien, la metionina y otro aminoácido, la homocisteína, se acumulan en la sangre y causan problemas.

Homocistinuria



Si no se trata la homocistinuria, ¿qué problemas puede causar?

Los bebés con homocistinuria se ven saludables y normales al nacer. Con el tiempo, si la enfermedad no se trata, puede causar retrasos en el crecimiento y en el aprendizaje. También puede afectar la visión, los huesos, el corazón y los vasos sanguíneos.

Existen dos tipos de homocistinuria. El tipo más leve puede tratarse con suplementos de vitamina B6. El otro tipo no responde al tratamiento con la vitamina B6. Los síntomas de ambos tipos varían ampliamente según cada persona.

Crecimiento, aprendizaje y comportamiento

Los retrasos en el crecimiento y en el aprendizaje se notan a menudo entre el primer y el tercer año de vida. Los efectos comunes incluyen:

- poco crecimiento;
- problemas para aumentar de peso;
- retrasos para gatear, caminar y hablar;
- problemas emocionales y de comportamiento;
- dificultades graves de aprendizaje o discapacidades intelectuales.

Ojos

Por lo general, los niños comienzan a desarrollar problemas en la visión después del primer año de vida. Desarrollan miopía grave y tienen dificultades para ver objetos que están lejos. Si esto no se trata, el cristalino del ojo puede aflojarse y moverse fuera de lugar. Esto se llama "luxación del cristalino." Ocurre a menudo entre los dos y los ocho años de edad. Con el tiempo, y si no se trata la luxación del cristalino, podría desarrollarse glaucoma, una afección causada por el aumento de la presión ocular. Si el glaucoma no se trata, puede provocar ceguera.

Huesos y esqueleto

Los adolescentes y los adultos con frecuencia son muy altos y delgados. Pueden tener brazos, piernas y dedos muy largos. En los años de la adolescencia, aproximadamente la mitad experimenta adelgazamiento de los huesos, lo que se llama osteoporosis.

La debilidad muscular, especialmente en las piernas, es un problema para algunos niños.

Corazón y vasos sanguíneos

Si no se realiza el tratamiento, la homocistinuria puede producir coágulos de sangre, lo que podría ocasionar problemas en el corazón y apoplejía o golpe cerebral. De hecho, el apoplejía o golpe cerebral y las enfermedades del corazón son las causas principales de muerte temprana en las personas que tienen homocistinuria y no reciben tratamiento.

Otros problemas

Los niños que no reciben tratamiento tienen, con frecuencia, la piel pálida y el cabello claro. Algunos tendrán episodios de pancreatitis, con dolores fuertes, y algunos pueden tener convulsiones. En algunos casos pueden desarrollar enfermedades psiquiátricas, como ansiedad, depresión, comportamiento obsesivo-compulsivo y episodios psicóticos.

¿Cuál es el tratamiento para la homocistinuria?

El médico de su bebé trabajará con un médico especialista en metabolismo y con un dietista para cuidar a su hijo/a.

Es necesario tratarlo cuanto antes para prevenir las discapacidades intelectuales y otros problemas graves de salud. La mayoría de los niños necesitan llevar una dieta especial baja en metionina, beber una fórmula especial y tomar suplementos a diario. Comience con el tratamiento tan pronto se entere de que su hijo/a tiene esta enfermedad. Generalmente, es necesario un tratamiento de por vida para prevenir o controlar los síntomas.

A continuación, se enumeran los tratamientos recomendados habitualmente para niños con homocistinuria:

1. Dieta baja en metionina

La dieta especial consiste en alimentos con un nivel muy bajo de metionina, presente en las proteínas. Esto significa que su hijo deberá seguir una dieta baja en proteínas y evitar

alimentos como la leche de vaca o la fórmula regular, carne roja, pescado, quesos y huevos, que son altos en proteínas. La harina común, los frijoles secos, los frutos secos y la manteca de cacahuete también contienen metionina y deben evitarse o limitarse de manera estricta.

Muchos vegetales y frutas contienen solo pequeñas cantidades de metionina y pueden comerse en porciones medidas cuidadosamente. Existen otros alimentos médicos, como harinas, panes y pastas especiales bajos en proteínas o en metionina, hechos especialmente para las personas que tienen homocistinuria.

Tanto el especialista en metabolismo como el nutricionista decidirán cuál es el mejor plan de alimentación para su hijo/a. La dieta de su hijo/a dependerá de muchos factores, como la edad, el peso y los resultados de los análisis de sangre. El especialista en nutrición ajustará la dieta del niño a medida que pase el tiempo. La dieta generalmente es necesaria de por vida.

2. Leches de fórmula y alimentos médicos

Además de la dieta baja en metionina, a algunos niños se les da fórmula médica especial que sustituye la leche. Este preparado le proporcionará a su hijo/a la cantidad correcta de nutrientes y proteínas y al mismo tiempo lo ayudará a mantener niveles saludables de metionina y homocisteína. El médico especialista en metabolismo y el nutricionista le indicará qué tipo de fórmula es la mejor para su hijo y qué cantidad debe usar.

Algunos estados ofrecen ayuda para pagar esta fórmula especial, pero otros exigen que el seguro privado cubra el costo de la fórmula y de otros alimentos médicos especiales.

3. Suplementos

Vitamina B6

Los suplementos de vitamina B6 son de gran ayuda para algunos niños. En los casos que se benefician gracias a este tratamiento, los suplementos de vitamina B6 ayudan a prevenir las discapacidades intelectuales y los problemas de comportamiento. La vitamina B6 también puede reducir el riesgo de formación de coágulos de sangre y de problemas en los ojos y en los huesos.

Pregúntele al especialista en metabolismo si su hijo/a necesita suplementos de vitamina B6. El podrá llevar a cabo pruebas especiales para saber si su hijo/a responderá a la vitamina B6.

Betaína

La betaína es una sustancia similar a las vitaminas que se encuentra en los granos y en otros alimentos. También puede comprarse en forma de pastillas como un suplemento. La betaína ayuda a disminuir la cantidad de homocisteína en la sangre. Puede reducir el riesgo de formación de coágulos de sangre.

El médico especialista en metabolismo decidirá si su hijo/a necesita betaína. A menos que se le indique otra cosa, solo use betaína si ha sido recetada por su médico.

Vitamina B12

Algunas personas con homocistinuria tienen niveles bajos de vitamina B12 en la sangre. Pueden necesitar darse inyecciones de vitamina B12. Pregúntele al médico si su hijo/a necesita vitamina B12 adicional.

Ácido fólico

Algunas personas tienen niveles bajos de ácido fólico, un tipo de vitamina B, en la sangre. Pueden necesitar tomar suplementos de ácido fólico por boca. Esta vitamina puede ayudar a disminuir el nivel de homocisteína en la sangre. Consulte al médico si su hijo/a necesita suplementos de ácido fólico.

L-cistina

Las personas con homocistinuria pueden tener niveles bajos de otro aminoácido llamado L-cistina. La L-cistina puede formar parte de la fórmula médica especial. Si no es así, puede tomarse por boca como suplemento. A menos que se le indique otra cosa, solo use L-cistina si ha sido recetada por su médico.

No utilice ningún suplemento sin antes consultar con el especialista en metabolismo.

4. Análisis de sangre y de orina

Su hijo/a deberá realizarse análisis regulares de sangre y de orina para controlar sus niveles de aminoácidos. La dieta o la fórmula de su hijo pueden necesitar ajustes según los resultados de las pruebas.

5. Embarazo

El embarazo aumenta el riesgo de formación de coágulos sanguíneos, apoplejía o golpe cerebral y enfermedades del corazón en las mujeres con homocistinuria. Con frecuencia, a estas mujeres se les administra un anticoagulante a partir de los últimos meses de embarazo hasta aproximadamente seis semanas después del parto.

Los tratamientos usuales para la homocistinuria deben continuar durante el embarazo. Además de los coágulos de sangre, las mujeres que no reciben tratamiento tienen un riesgo más alto de aborto espontáneo o de que el bebé nazca muerto.

¿Qué pasa cuando un niño recibe tratamiento para la homocistinuria?

Con un tratamiento de por vida, muchos niños gozan de un crecimiento y una inteligencia normales. El tratamiento puede disminuir las probabilidades de formación de coágulos de sangre, enfermedades del corazón y apoplejía o golpe cerebral. Además, reduce las probabilidades de problemas en la vista. Sin embargo, incluso si reciben tratamiento, algunas personas aún pueden experimentar luxación del cristalino. A menudo, esto puede corregirse con cirugía o con otros métodos.

Los niños que comienzan el tratamiento más tarde pueden tener discapacidades intelectuales y problemas de comportamiento.

¿Por qué falta o no funciona la enzima cistationina beta-sintasa (CBS)?

Los genes le indican al cuerpo cómo elaborar varias enzimas. El gen CBS da las instrucciones para que el cuerpo pueda producir la enzima CBS. Todas las personas tienen dos copias del gen CBS. Las personas con homocistinuria presentan cambios, también llamados variantes en ambas copias del gen CBS, lo que provoca que dichos genes no funcionen correctamente. Debido a las variantes en los genes CBS, la enzima CBS no funciona correctamente o no se produce en absoluto.

¿Cómo se hereda la homocistinuria?

La homocistinuria se hereda como un rasgo autosómico recesivo. Afecta a los niños y a las niñas por igual.

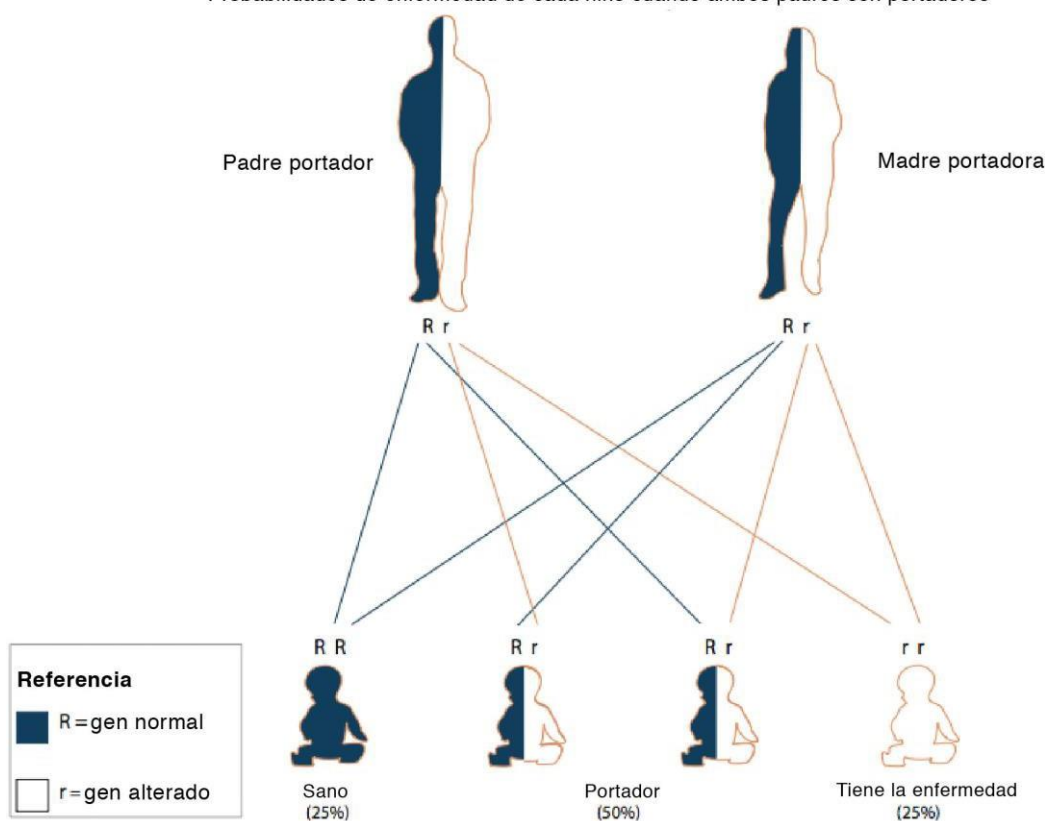
Todas las personas tienen dos copias del gen CBS que produce la enzima CBS. En los niños con homocistinuria, ninguno de estos genes funciona correctamente. Estos niños heredan un gen CBS defectuoso de cada padre.

Los padres de los niños con homocistinuria rara vez presentan la condición ellos mismos. En cambio, cada padre tiene un solo gen defectuoso. Se llaman portadores. Los portadores no tienen la afección ya que el otro gen CBS funciona bien.

Cuando ambos padres son portadores, en cada embarazo existe un 25% de probabilidades de que el niño tenga homocistinuria. Existe un 50% de probabilidades de que el niño sea portador, como lo son sus padres. Y, por último, un 25% de probabilidades de que los dos genes desempeñen correctamente sus funciones.

Herencia autosómica recesiva

Probabilidades de enfermedad de cada niño cuando ambos padres son portadores



Las familias con niños que tienen esta enfermedad cuentan con asesoramiento genético disponible. Los asesores genéticos podrán aclarar sus dudas sobre cómo se hereda la enfermedad, qué alternativas tiene en futuros embarazos y qué pruebas están disponibles para el resto de la familia. Pídale a su médico que le recomiende un asesor genético.

¿Se puede hacer alguna prueba genética?

Las pruebas genéticas pueden realizarse a partir de una muestra de sangre. Las pruebas genéticas, también llamadas análisis de ADN, buscan cambios, o variantes, en los genes CBS que causan la homocistinuria.

El análisis de ADN no es necesario para diagnosticar a su hijo/a. Puede ser útil para las pruebas de detección de portadores o las pruebas prenatales, que se tratan a continuación.

¿Qué otras pruebas se pueden hacer?

La homocistinuria se confirma con análisis especiales de sangre y de orina. Por lo general, las personas con esta enfermedad muestran niveles altos de homocisteína y metionina en la sangre. Comúnmente, su orina contiene niveles altos de homocisteína.

La enfermedad puede también confirmarse mediante el análisis de la enzima CBS en una muestra de piel.

¿Se puede realizar una prueba durante un futuro embarazo?

Si se detectaron cambios en ambos genes (variantes) en su hijo, se puede realizar un análisis de ADN durante futuros embarazos. La muestra necesaria para esta prueba se obtiene por muestreo de vellosidad coriónica (CVS) o amniocentesis.

Si el análisis de ADN no ayuda, puede hacerse un análisis de enzimas utilizando las células del feto. La muestra necesaria para esta prueba se obtiene por medio de una amniocentesis.

Los padres pueden elegir realizar una prueba durante el embarazo, o bien pueden esperar hasta el nacimiento para realizarle la prueba al bebé. Los padres también pueden optar por usar técnicas de reproducción asistida con el fin de disminuir la probabilidad de que sus futuros hijos tengan la homocistinuria. Un consejero genético puede hablar con usted sobre sus opciones y responder preguntas sobre pruebas prenatales o pruebas después del nacimiento de su bebé.

¿Es posible que otros miembros de la familia tengan homocistinuria o sean portadores?

Posibilidades de tener homocistinuria

Si son saludables y crecen normalmente, no es probable que los hermanos y las hermanas mayores de un bebé con homocistinuria tengan la enfermedad. Sin embargo, puede ser importante averiguar si otro niño de la familia está enfermo. El tratamiento temprano puede prevenir problemas graves de salud. Consulte al médico especialista en metabolismo si sus otros hijos/a deberían hacerse pruebas.

Portadores de homocistinuria

Aunque los hermanos o hermanas no tengan la enfermedad, pueden ser portadores como sus padres. Salvo en raras excepciones, los exámenes médicos para determinar si alguien es portador solo deben realizarse una vez cumplidos los 18 años de edad.

Si tiene un hijo con homocistinuria, sus hermanos y hermanas tienen un 50% de probabilidad de ser portadores. Es importante que los demás miembros de la familia sepan que pueden ser portadores. Existe la posibilidad de que también estén en riesgo de tener hijos con homocistinuria.

Algunos estados no incluyen una prueba de detección de la homocistinuria para recién nacidos como parte del tamiz neonatal. Sin embargo, la prueba de detección ampliada para recién nacidos a través de laboratorios privados se encuentra disponible para los bebés que nacieron en estados que no realizan la prueba de detección de esta condición. Su proveedor de atención médica o consejero genético pueden ayudarlo a acceder a una prueba de detección ampliada para recién nacidos.

¿Se puede hacer la prueba a otros miembros de la familia?

Pruebas de diagnóstico

Los hermanos y las hermanas de un niño con homocistinuria pueden hacerse pruebas de muestras de sangre, orina o piel con el fin de conocer si también presentan este trastorno.

Prueba para detección de portadores

Si se detectan cambios (variantes) en ambos genes en su hijo, otros miembros de la familia pueden realizarse un análisis de ADN para saber si son portadores.

Si el análisis de ADN no ayuda, existen otros métodos. El especialista en metabolismo o el asesor genético podrá responder a sus preguntas sobre la prueba de detección de portadores.

¿Cuántas personas tienen homocistinuria?

Aproximadamente uno de cada doscientos mil a trescientos mil bebés en los Estados Unidos nacen con homocistinuria.

¿Hay algún grupo étnico que tenga mayor posibilidad de tener homocistinuria?

Esta enfermedad ocurre en todos los grupo étnicos del mundo. Se presenta con mayor frecuencia en gente blanca proveniente de la región de Nueva Inglaterra en los Estados Unidos. También es más común en personas con ascendencia irlandesa. Aproximadamente uno de cada cincuenta mil bebés en estos grupos tienen homocistinuria.

¿Hay otros nombres para la homocistinuria?

La homocistinuria también recibe el nombre de:

- Homocistinemia
- Deficiencia de la cistationina beta-sintasa
- Deficiencia de CBS

¿Dónde puedo obtener más información?

Metabolic Support UK

<https://www.metabolicsupportuk.org>

Baby's First Test

<http://www.babysfirsttest.org>

MedlinePlus

<https://medlineplus.gov/genetics/condition/homocystinuria/>

HCU Network America

<https://hcunetworkamerica.org/>

Información del folleto

Creado por: www.newbornscreening.info

Revisado por: Especialistas en metabolismo de Hawai, California, Oregon y Washington

Fecha de revisión: 26 de mayo de 2013
4 de septiembre de 2014
9 de marzo de 2020
1 de marzo de 2023

Actualización: 1 de marzo de 2023

DESCARGO DE RESPONSABILIDAD:

ESTE FOLLETO NO PROPORCIONA CONSEJOS MÉDICOS. El contenido ("Contenido"), que incluye texto, gráficos, imágenes y datos, está destinado a brindar información general solamente. Pídale a su médico u otro profesional de la salud su opinión sobre estos datos. Luego de leer esta información, puede analizarla en detalle con su médico u otro profesional de la salud. El Contenido no tiene el propósito de sustituir el diagnóstico, el tratamiento ni los consejos médicos profesionales. NO DEJE DE CONSULTAR AL MÉDICO NI SE DEMORE EN HACERLO POR ALGÚN DATO QUE HAYA LEÍDO AQUÍ.



Este proyecto está subsidiado por el *Maternal and Child Health Bureau* (Oficina de Salud Materno Infantil), *Health Resources and Service Administration*, (Administración de Recursos y Servicios de Salud), *Genetic Services Branch* (Oficina de Servicios Genéticos), N.º de proyecto de Salud Materno Infantil (MCH): UH7MC30774-01-00 <http://mchb.hrsa.gov>