Indiana State Department of Health

Generalidades de la valoración del recién nacido para homocistinuria – para los padres

¿Qué es la valoración del recién nacido?

Antes de que los bebés se vayan a casa de la unidad neonatal, se les toma una pequeña muestra de sangre del talón para realizar pruebas de un grupo de afecciones. Una de estas afecciones es la **homocistinuria**. Los bebés que obtienen un resultado positivo para la homocistinuria necesitan pruebas de seguimiento para confirmar que tienen homocistinuria. **No todos los bebés con una valoración positiva al nacer tendrán homocistinuria.**

¿Qué es la homocistinuria?

Cuando una persona tiene homocistinuria, su cuerpo no puede descomponer la **metionina**. La metionina es un **aminoácido** (uno de los componentes centrales utilizados para producir proteínas).
La mayoría de las personas con homocistinuria no tienen una **enzima** (una proteína que ayuda a nuestros cuerpos a funcionar) llamada **cistationina beta-sintasa** (también llamada CBS). Cuando la enzima CBS hace falta, la persona no puede descomponer la metionina. Las personas con homocistinuria tienen en sus cuerpos niveles altos de metionina y otras proteínas.
Existen otros tipos de homocistinuria que ocurren cuando a una persona le faltan otras enzimas que ayudan a nuestros cuerpos a descomponer o usar la metionina. Estos tipos de homocistinuria son muy extraños.

¿Qué causa la homocistinuria?

La homocistinuria es una afección **heredada** (pasada de los padres al hijo). Todos heredamos dos copias del gen para la cistationina beta-sintasa. Heredamos una copia del gen CBS de nuestro padre y una copia de nuestra madre. Algunas veces estos genes tienen cambios (también llamados mutaciones) que impiden que el gen funcione correctamente. Para que una persona tenga homocistinuria, debe tener dos cambios del gen CBS. Las personas con un cambio en el gen CBS no tienen homocistinuria.

¿Cuáles son los síntomas de la homocistinuria?

Cada niño con homocistinuria es diferente. La mayoría de los bebés con homocistinuria parecen normales cuando nacen. Los síntomas de homocistinuria pueden aparecer durante la niñez si un bebé con homocistinuria no recibe tratamiento.
Algunos de los síntomas de la homocistinuria no tratada son:

- Dislocación del lente del ojo
- Retardo mental o trastorno psiquiátrico
- Un mayor riesgo de coágulos sanguíneos
- Problemas de visión
- Cuerpo alto, delgado con piernas y brazos largos
- Aracnodactilia (dedos de "araña")
- Otros cambios esqueléticos (óseos) como escoliosis (curva de la columna)

¿Cuál es el tratamiento para la homocistinuria?

No hay cura para la homocistinuria. Sin embargo, existen tratamientos que pueden ayudar con los síntomas. Las personas con homocistinuria pueden recibir **vitamina B6** o un medicamento llamado **betaina** para ayudar a sus cuerpos a descomponer y usar la metionina. Las personas con homocistinuria también podrían necesitar beber una leche especial y consumir una dieta baja en proteínas que contiene niveles bajos de metionina. Una persona con homocistinuria necesitará tratamiento toda la vida.

¿Qué ocurre después?

Aunque no hay cura para la homocistinuria, una buena atención médica puede marcar la diferencia. Los niños con homocistinuria deberán consultar a un genetista del metabolismo (un doctor que se especializa en homocistinuria u otras afecciones relacionadas) así como al pediatra. El doctor de su hijo en conjunto con el genetista del metabolismo coordinará cualquier tratamiento, prueba, o cita que su hijo necesite.

¿Dónde se encuentran las clínicas de genética del metabolismo de Indiana? – Las clínicas de genética del metabolismo de Indiana se encuentran en el Hospital para Niños Riley (Riley Hospital for Children at IU Health) en Indianápolis, (317) 274-3966 y La Clínica Comunidad de Salúd (The Community Health Clinic) en Topeka, IN, (260) 593-0108.

¿Para más información?

- **STAR-G** - http:// www.newbornscreening.info/Parents/aminoaciddisorders/CBS.html
- **Region 4 Genetics Collaborative** - https://www.region4genetics.org/education/families/