

## HOMOCISTINURIA CLÁSICA

tóxico a medio-largo plazo, con posibles **efectos indeseables sobre el sistema óseo** (osteopenia), **sistema ocular** (luxación del cristalino, miopía), **sistema nervioso** (retraso mental, trastornos psiquiátricos, distonía) y **sistema vascular** (accidentes vasculares) del niño.

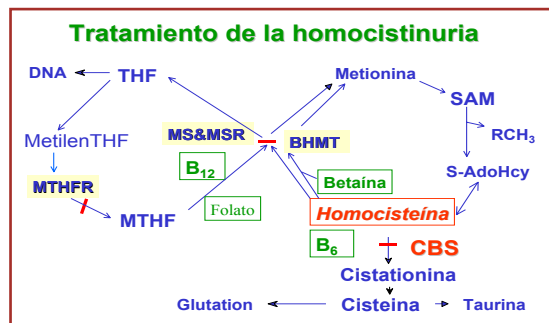
### ¿CÓMO SE DIAGNOSTICA UNA HOMOCISTINURIA CLÁSICA?

Se diagnostica en base a la presentación clínica, por análisis de aminoácidos en sangre y orina, que mostrarán la elevada concentración de homocisteína y metionina y la baja concentración de cisteína. El estudio enzimático y el análisis mutacional del gen CBS confirman la homocistinuria clásica y permiten el consejo genético.

### ¿QUÉ HAY QUE HACER PARA EVITAR LAS CONSECUENCIAS DE UNA HOMOCISTINURIA?

Hay que instaurar un **tratamiento específico**. Este se basa simplemente en evitar la **acumulación de homocisteína**, de diversas formas:

- Vitamina B<sub>6</sub>**, que es el cofactor de la CBS, es decir, una sustancia indispensable para su buen funcionamiento. Algunos pacientes responden a este tratamiento y no requieren ningún otro.
- Añadir vitamina B<sub>12</sub> y folato a la vitamina B<sub>6</sub>** para asegurar que la transformación de homo-



## HOMOCISTINURIA CLÁSICA

cisteína en metionina (menos tóxica que la homocisteína) sea posible.

- Añadir betaína**, para asegurar dicha transformación por otra vía.
- Eliminar de la dieta la metionina**. Esto se logrará **restringiendo las proteínas naturales de la dieta** ya que todas ellas la contienen.

No obstante, los aminoácidos son **indispensables** para la formación de proteínas que constituirán el cuerpo del niño, por lo que se aportan mediante una **fórmula especial** que contiene todos los demás aminoácidos a **excepción de la metionina**.

La homocistinuria es una enfermedad hereditaria que, no tratada, puede conllevar graves consecuencias. Sin embargo, el diagnóstico y tratamiento tempranos de la enfermedad pueden mejorar mucho su pronóstico y la calidad de vida de los pacientes.



hospital  
sant joan de déu  
UNIVERSITAT DE BARCELONA

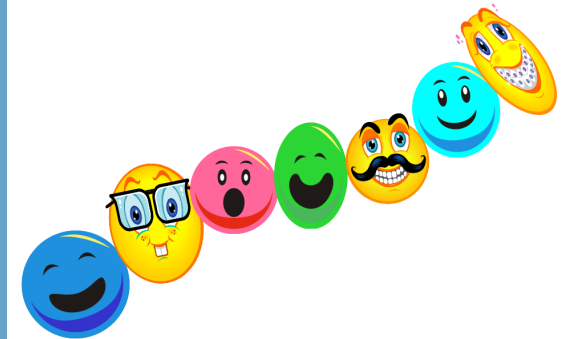
er **ciberer**  
CENTRO DE INVESTIGACIÓN BIOMÉDICA EN RED  
DE ENFERMEDADES RARAS

GOBIERNO DE ESPAÑA  
MINISTERIO DE CIENCIA E INNOVACIÓN  
Instituto de Salud Carlos III

[www.hsjdbcn.org](http://www.hsjdbcn.org)

© Hospital Sant Joan de Déu 2009.

# HOMO-CISTINURIA CLÁSICA



UNIDAD DE SEGUIMIENTO  
DE LA PKU Y OTROS  
TRASTORNOS METABÓLICOS  
HOSPITAL SANT JOAN DE DÉU

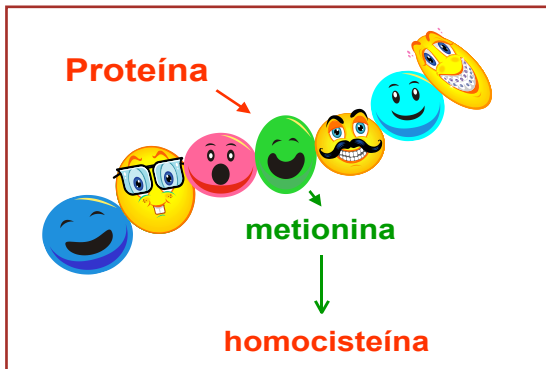
## HOMOCISTINURIA CLÁSICA

### ¿QUÉ ES UNA HOMOCISTINURIA?

La homocistinuria es un trastorno del metabolismo de la homocisteína, que causa la acumulación en plasma, orina y tejidos de este aminoácido.

### ¿DE DÓNDE PROCEDE LA HOMOCISTEÍNA?

La homocisteína es un aminoácido azufrado, no proteinógeno, es decir, que no forma parte de las proteínas. Procede de la metionina, que es otro aminoácido que forma parte de las proteínas.



Las proteínas están formadas por una cadena muy larga de aminoácidos, que se liberan al degradarse éstas. Los aminoácidos libres pueden utilizarse para formar otras proteínas de nuestro organismo o bien para generar energía. Cada aminoácido se degrada, a su vez, mediante una serie de reacciones en cadena, formando vías metabólicas, de manera que cada aminoácido tiene su propia ruta para formarse y para degradarse convirtiéndose en energía. Todas estas reacciones se realizan, gracias a la acción de unas proteínas, las enzimas, que las facilitan.

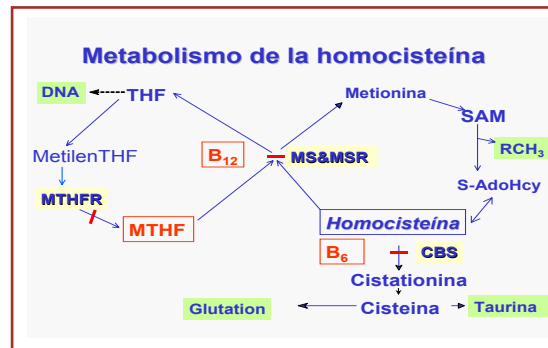
## HOMOCISTINURIA CLÁSICA

### ¿QUÉ SIGNIFICA UN ERROR METABÓLICO?

Cuando existe un error en el metabolismo, alguna de estas reacciones no se produce con la debida eficacia y los compuestos anteriores a la reacción se acumulan, mientras que los posteriores no se sintetizan correctamente.

### ¿QUÉ OCURRE EN LA HOMOCISTINURIA?

La homocistinuria es un error del metabolismo de la homocisteína, que puede ser causado por la deficiencia de diferentes enzimas, siendo la más frecuente la deficiencia de cistationina  $\beta$ -sintasa (CBS), llamada también homocistinuria clásica. Debido a ello, se acumulan unos aminoácidos, como la homocisteína y la metionina, mientras que otros se hallan deficientes, como la cisteína. Este último aminoácido, a su vez, es precursor de otras sustancias de gran importancia metabólica, como el glutatión, que es un importante antioxidante y que puede estar deficiente en la homocistinuria.



### ¿POR QUÉ SE PRODUCE UNA HOMOCISTINURIA CLÁSICA?

Cada una de las reacciones del metabolismo que van a dar lugar a los compuestos que forman nuestro cuerpo está determinada genéticamente (codificada). Todos heredamos de nuestros padres la

## HOMOCISTINURIA CLÁSICA

información correcta o alterada que determina que se realice cada una de las reacciones del metabolismo. La homocistinuria clásica se produce debido a la deficiencia de actividad CBS causada por mutaciones (cambios estables y hereditarios) en el gen CBS que codifica esta enzima. Esta deficiencia es un trastorno genético de herencia autosómica recesiva, es decir, los padres son portadores de mutaciones en este gen aunque no sufren los efectos de la deficiencia enzimática. Si ambos padres transmiten una mutación al niño, éste sufrirá una homocistinuria clásica.

### ¿QUÉ OCURRE EN EL CASO DE UN NIÑO/A QUE NACE CON UNA HOMOCISTINURIA?

El bebé nace sin problemas, ya que hasta el momento del parto es su madre la que se encarga de metabolizar las proteínas y ella lo hace bien, aunque sea portadora de una información errónea. Cuando el bebé comienza a alimentarse, las proteínas de la leche se degradan y liberan todos los aminoácidos, entre ellos la metionina, precursora de la homocisteína. La homocisteína no se degrada bien, debido al defecto enzimático de CBS y comienza a acumularse, transformándose en parte en metionina. La homocisteína es un aminoácido

