

TEMPLE



Tools **E**nabling **M**etabolic **P**arents **L**Earning

ADAPTADO POR EL GRUPO DE DIETISTAS

BIMDG

British Inherited Metabolic Diseases Group



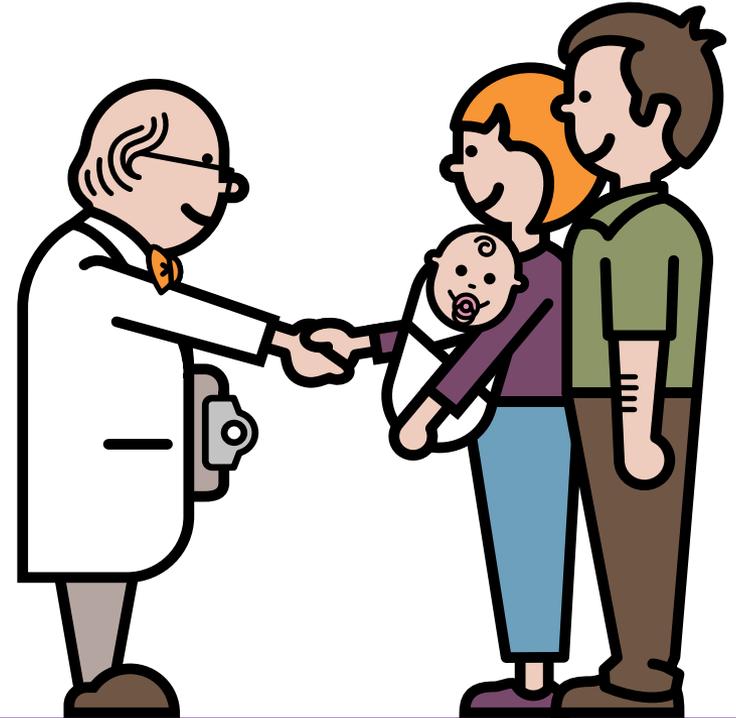
BASADO EN EL TEMPLE ORIGINAL ESCRITO POR
WENDEL, BURGARD Y KONSTANTOPOULOU

En colaboración con **NUTRICIA**
como un servicio para la medicina metabólica

PARA USO EXCLUSIVO DEL PROFESIONAL SANITARIO

HCU

Información a las familias tras el cribado neonatal positivo



ADAPTADO POR EL GRUPO DE DIETISTAS

BIMDG

British Inherited Metabolic Diseases Group



BASADO EN EL TEMPLE ORIGINAL ESCRITO POR
WENDEL, BURGARD Y KONSTANTOPOULOU

TEMPLE



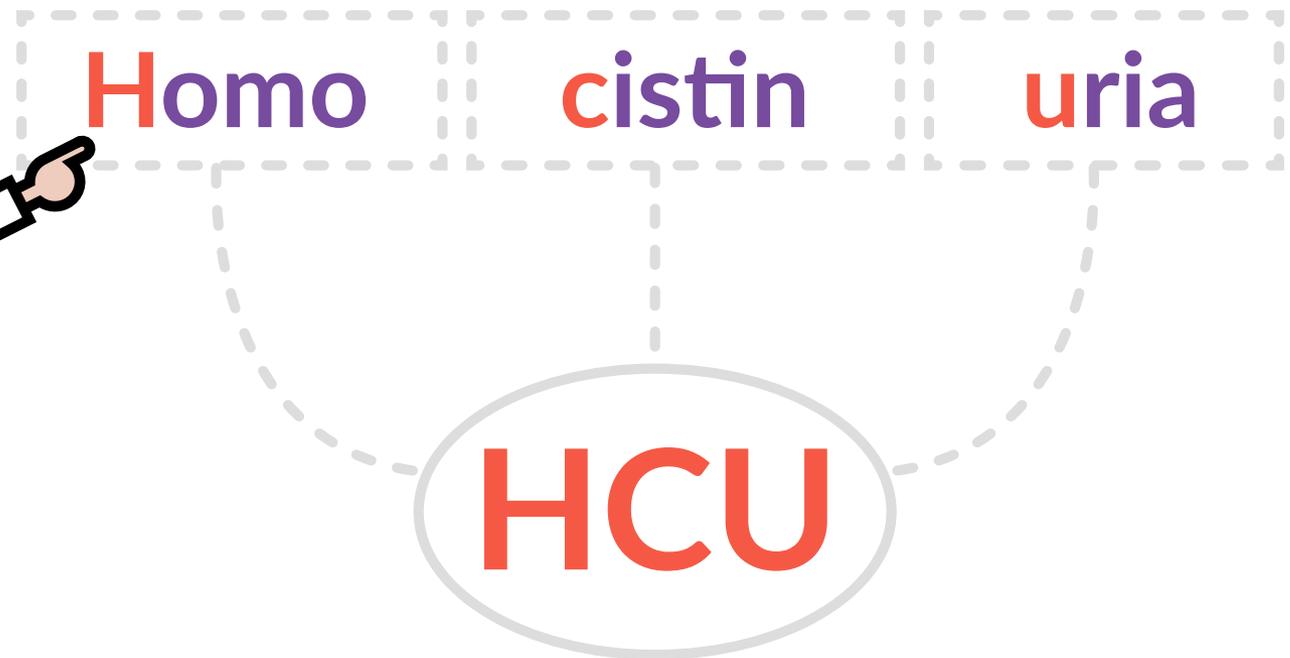
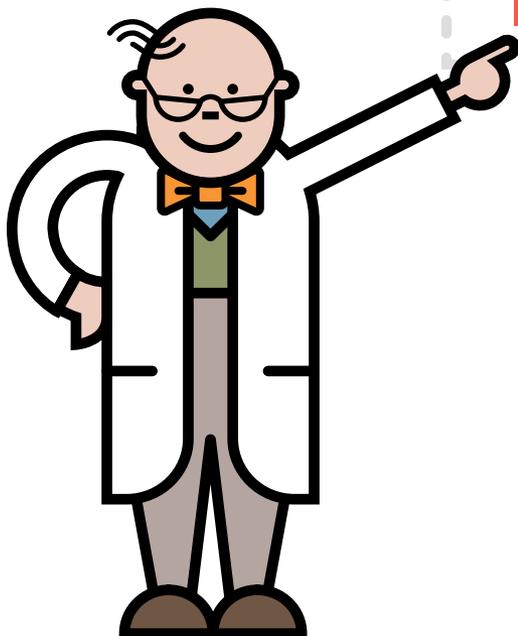
Tools Enabling Metabolic Parents LEarning

En colaboración con **NUTRICIA**
como un servicio para la medicina metabólica

¿Qué es la HCU?

HCU significa homocistinuria

Es una enfermedad metabólica hereditaria.



¿Qué es la HCU?



Demasiada
homocisteína
en la orina



Demasiada
homocisteína
en la sangre

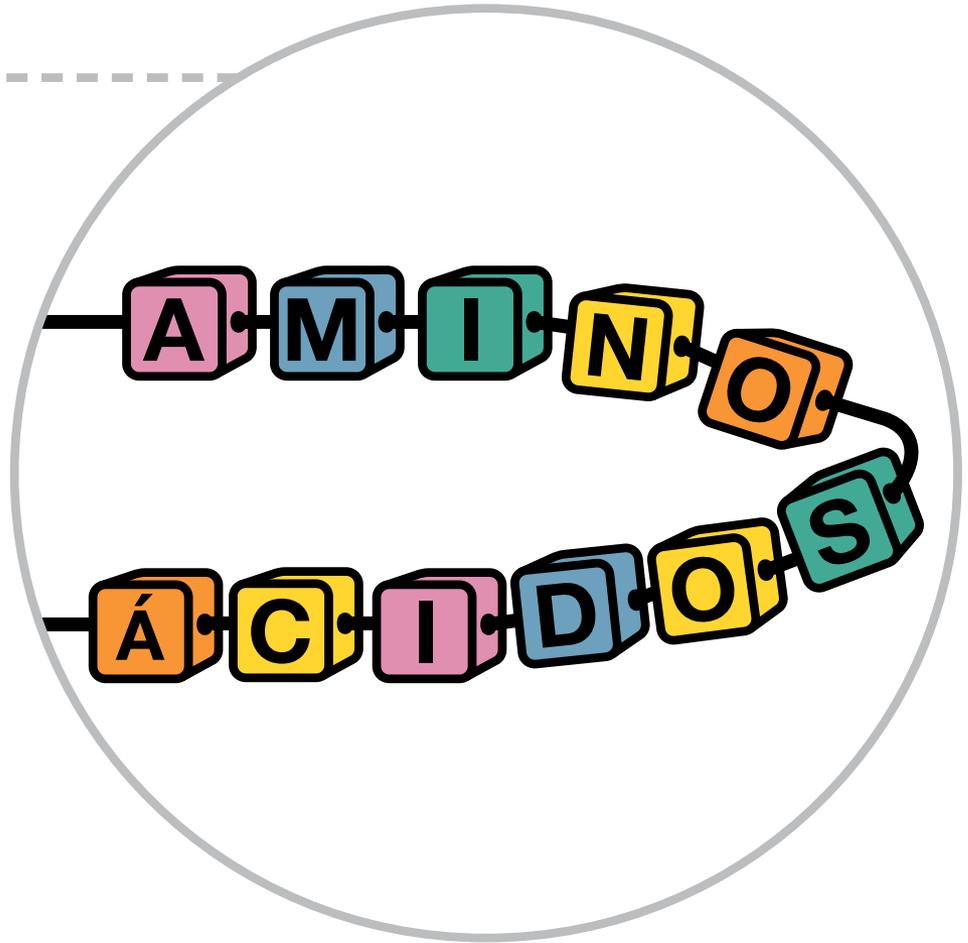
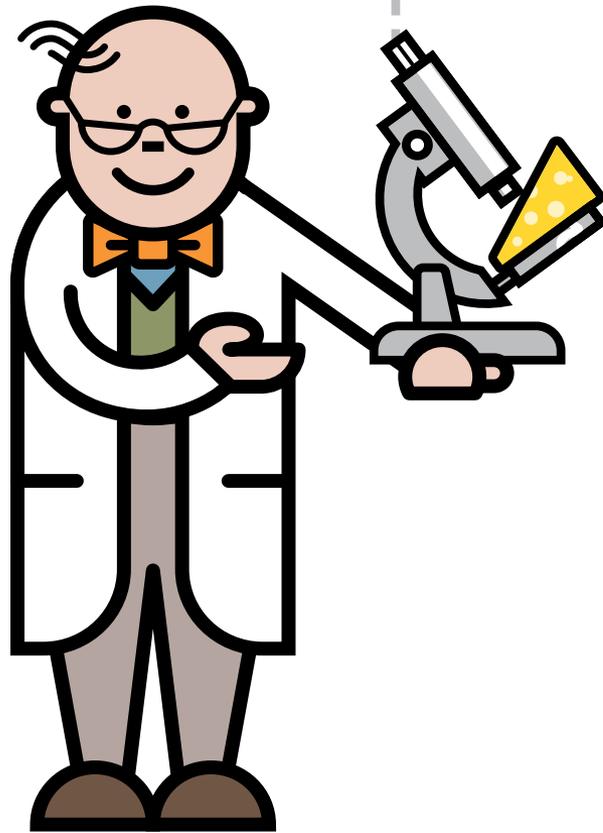
HCU y proteínas

La HCU influye en la manera que tiene su bebé de descomponer las proteínas.

Muchos alimentos contienen proteínas. El cuerpo necesita proteínas para crecer y repararse.



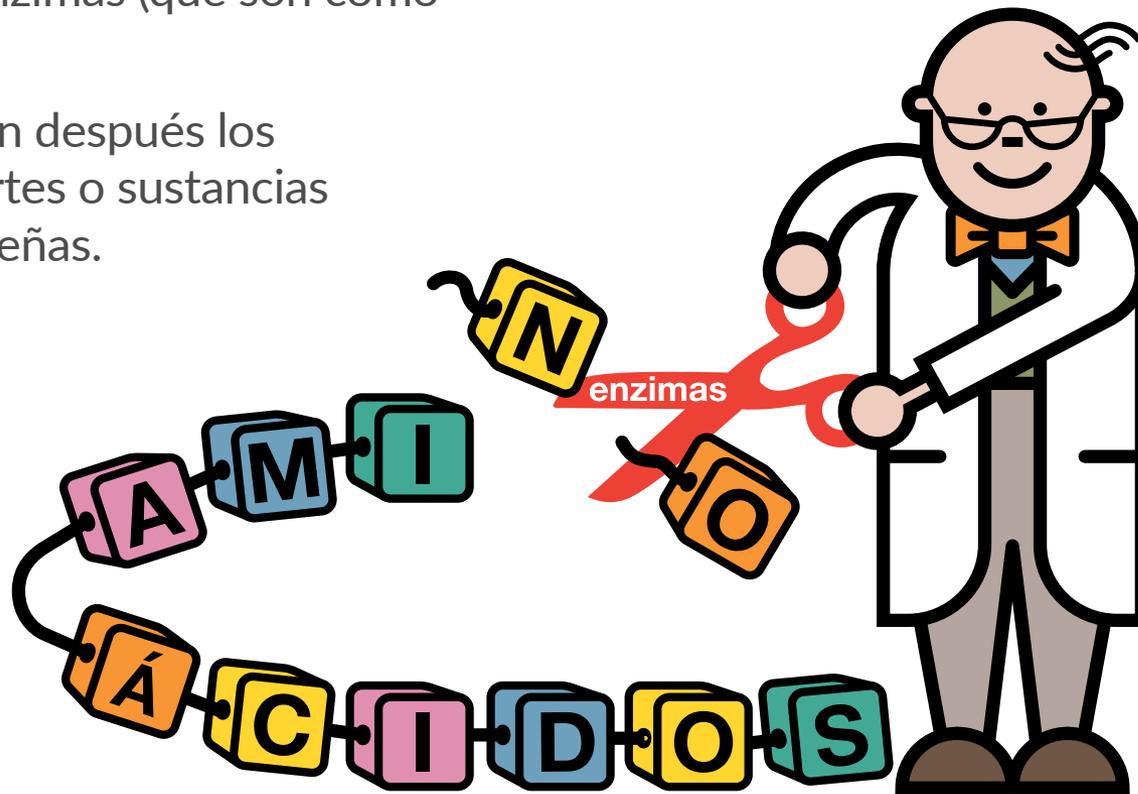
¿Qué es una proteína?



Proteínas y enzimas

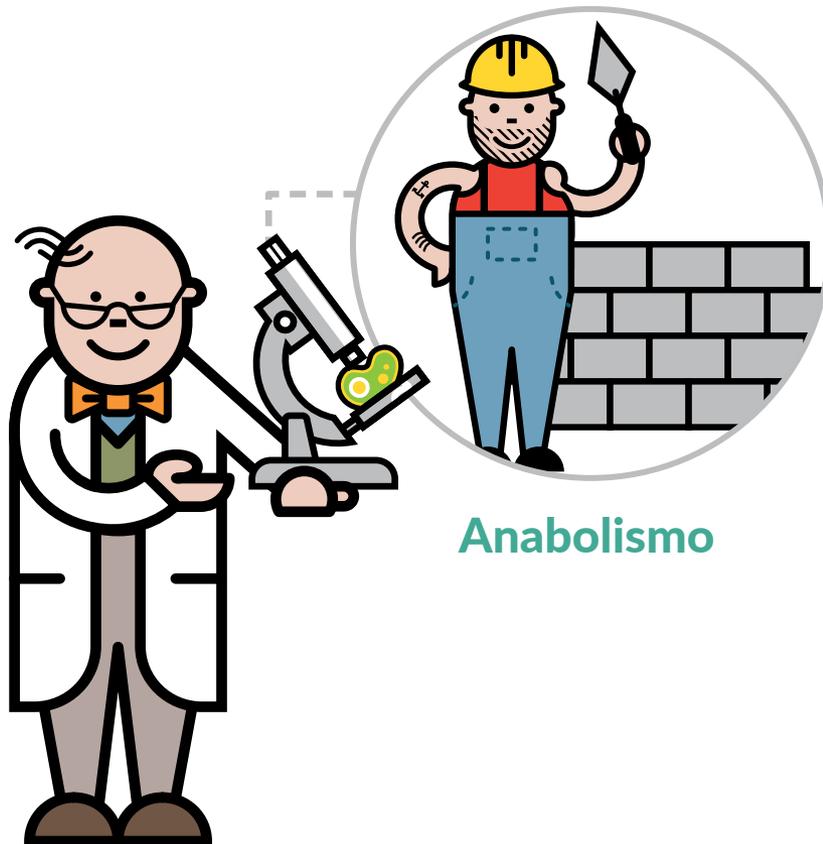
Las proteínas se descomponen en aminoácidos (los ladrillos de las proteínas) por efecto de las enzimas (que son como tijeras químicas).

Las enzimas rompen después los aminoácidos en partes o sustancias químicas más pequeñas.

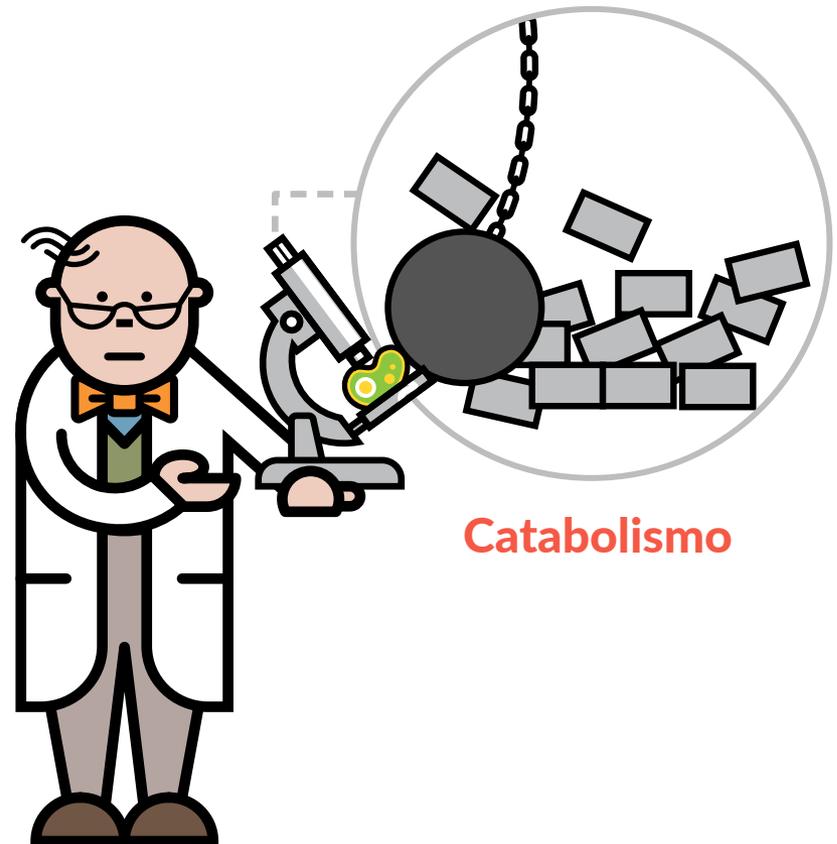


Metabolismo de las proteínas

Metabolismo son los procesos químicos que se producen en el interior de las células del cuerpo.



Anabolismo

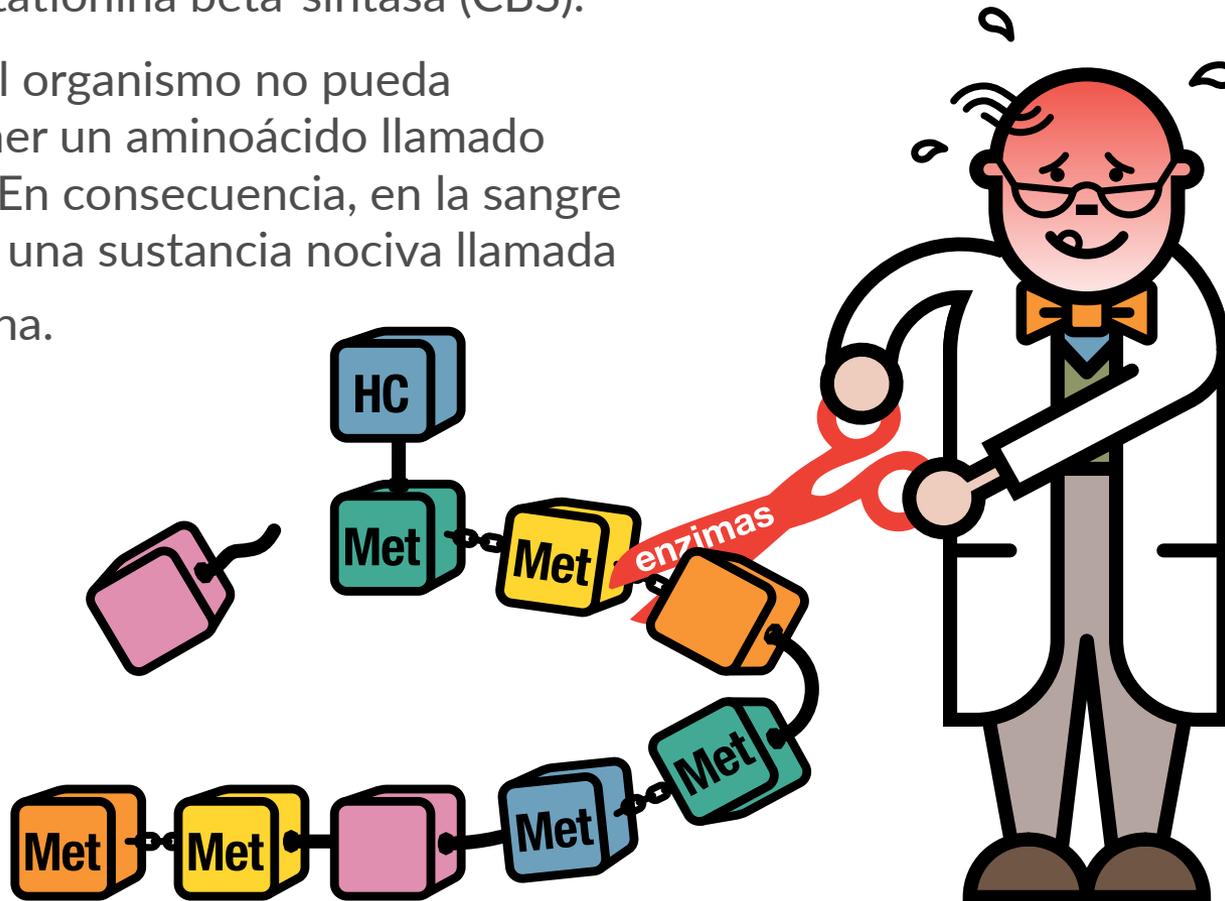


Catabolismo

¿Qué sucede en la HCU?

La HCU se debe al déficit de una enzima llamada cistationina beta-sintasa (CBS).

Hace que el organismo no pueda descomponer un aminoácido llamado metionina. En consecuencia, en la sangre se acumula una sustancia nociva llamada homocisteína.



¿Qué puede salir mal en la HCU?

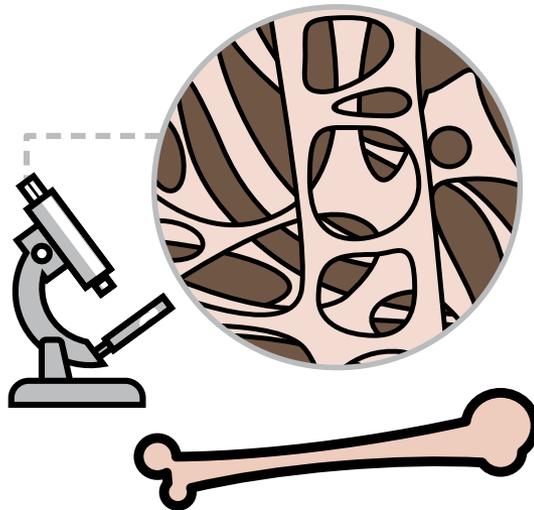
Miopía y
cristalinos
desplazados



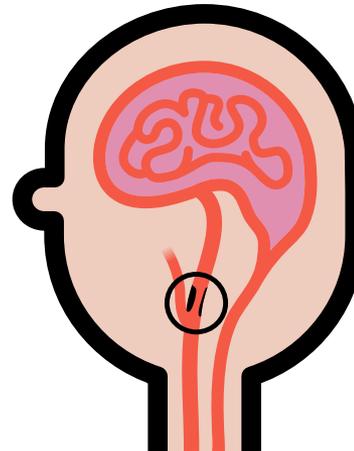
Problemas de
aprendizaje y
comportamiento



Huesos
largos y
finos



Coágulos de
sangre e ictus



¿Cómo se diagnostica la HCU?

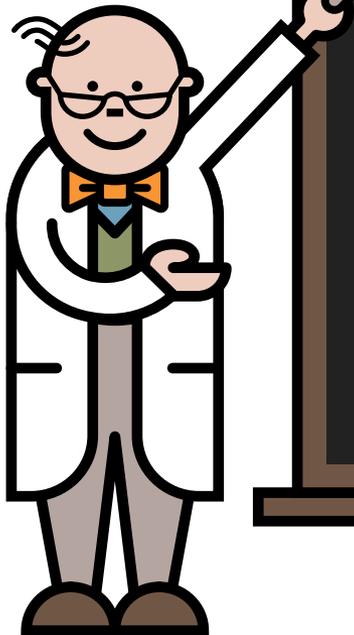


¿Cómo se controla la HCU?

En algunas personas con HCU, la enzima no funciona sin la ayuda de una vitamina, la vitamina B6 (junto al ácido fólico)



La vitamina ayuda a la enzima a funcionar mejor y, si tiene éxito, es el único tratamiento que necesitan alrededor del 10% de los pacientes



¿Cómo se controla la HCU?

En algunas personas con HCU, la enzima no funciona sin la ayuda de una vitamina, la vitamina B6 (junto al ácido fólico)



La vitamina ayuda a la enzima a funcionar mejor y, si tiene éxito, es el único tratamiento que necesitan alrededor del 10% de los pacientes



¿Cómo se controla la HCU?

Si la vitamina B6 no sirve o solo sirve parcialmente, la HCU se controla con lo siguiente:

Dieta pobre en proteínas



Sustitutivo proteico



A veces se necesita un suplemento de cisteína (un aminoácido)

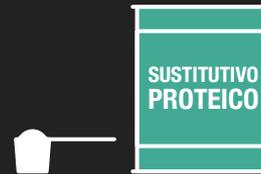


¿Cómo se controla la HCU?

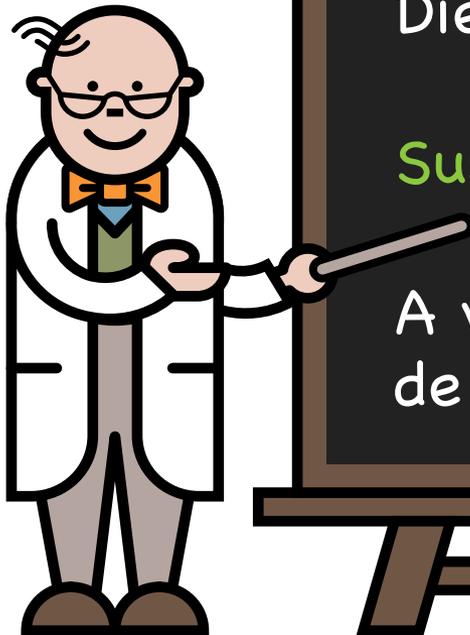
Si la vitamina B6 no sirve o solo sirve parcialmente, la HCU se controla con lo siguiente:

Dieta pobre en proteínas

Sustitutivo proteico



A veces se necesita un suplemento de cisteína (un aminoácido)



¿Cómo se controla la HCU?

Si la vitamina B6 no sirve o solo sirve parcialmente, la HCU se controla con lo siguiente:

Dieta pobre en proteínas

Sustitutivo proteico

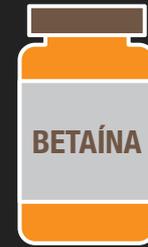
A veces se necesita un suplemento de cisteína (un aminoácido)



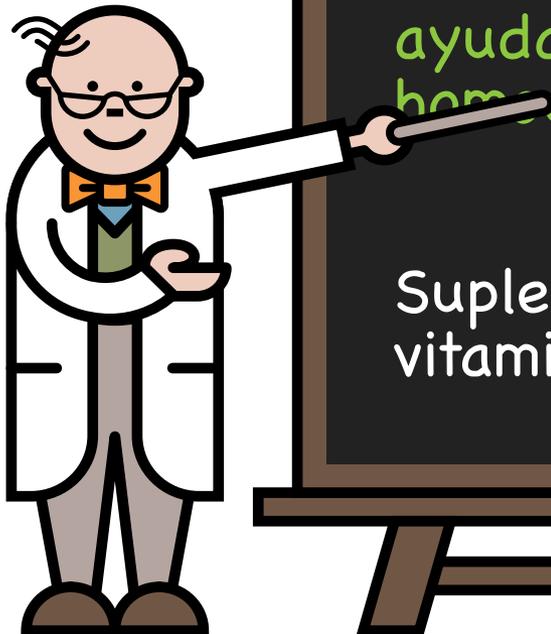
¿Cómo se controla la HCU?

Otras formas de tratamiento que pueden usarse son:

Un medicamento llamado betaína. La betaína puede ayudar a reducir la cantidad de homocisteína en la sangre



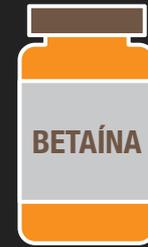
Suplementos de ácido fólico y vitamina B12



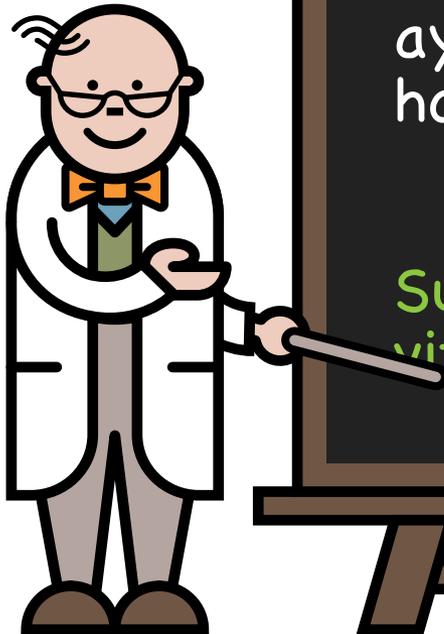
¿Cómo se controla la HCU?

Otras formas de tratamiento que pueden usarse son:

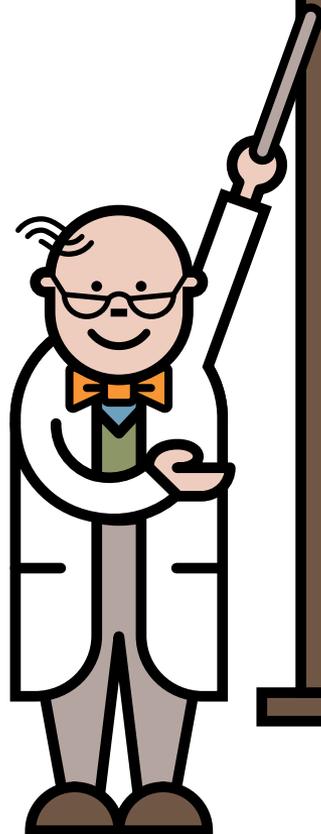
Un medicamento llamado betaína. La betaína puede ayudar a reducir la cantidad de homocisteína en la sangre



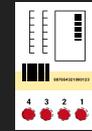
Suplementos de ácido fólico y vitamina B12



¿Cómo se vigila la HCU?



Análisis de sangre para determinar los niveles de metionina, homocisteína y cisteína



Talla y peso



Se ajusta la dieta conforme al crecimiento y los análisis de sangre



Revisión del desarrollo

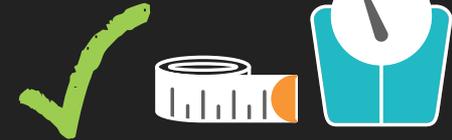


¿Cómo se vigila la HCU?

Análisis de sangre para determinar los niveles de metionina, homocisteína y cisteína



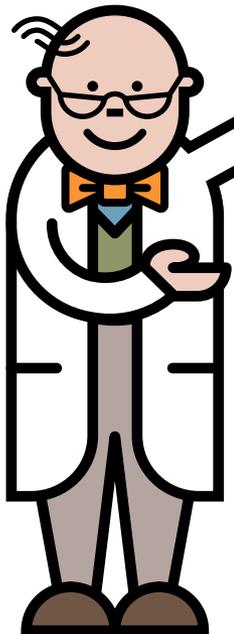
Talla y peso



Se ajusta la dieta conforme al crecimiento y los análisis de sangre



Revisión del desarrollo



¿Cómo se vigila la HCU?

Análisis de sangre para determinar los niveles de metionina, homocisteína y cisteína



Talla y peso



Se ajusta la dieta conforme al crecimiento y los análisis de sangre

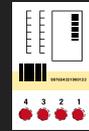


Revisión del desarrollo



¿Cómo se vigila la HCU?

Análisis de sangre para determinar los niveles de metionina, homocisteína y cisteína



Talla y peso



Se ajusta la dieta conforme al crecimiento y los análisis de sangre



Revisión del desarrollo



Cromosomas, genes, mutaciones



Los seres humanos poseen cromosomas formados por ADN.



Los genes son trozos de ADN que contienen instrucciones genéticas. Cada cromosoma puede tener varios miles de genes.



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

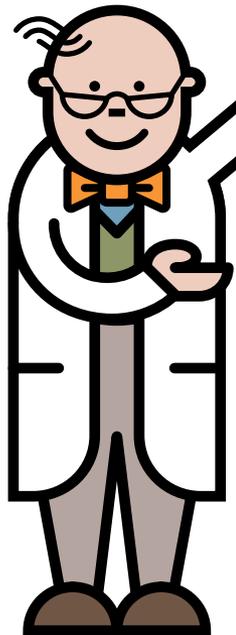


Heredamos determinados cromosomas del óvulo materno y del espermatozoide paterno.



Los genes de esos cromosomas contienen las instrucciones que determinan nuestras características, que son una combinación de las que poseen los progenitores.

Cromosomas, genes, mutaciones



Los seres humanos poseen cromosomas formados por ADN.



Los genes son trozos de ADN que contienen instrucciones genéticas. Cada cromosoma puede tener varios miles de genes.



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

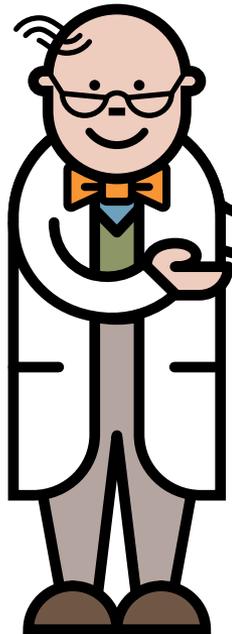


Heredamos determinados cromosomas del óvulo materno y del espermatozoide paterno.



Los genes de esos cromosomas contienen las instrucciones que determinan nuestras características, que son una combinación de las que poseen los progenitores.

Cromosomas, genes, mutaciones



Los seres humanos poseen cromosomas formados por ADN.



Los genes son trozos de ADN que contienen instrucciones genéticas. Cada cromosoma puede tener varios miles de genes.



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

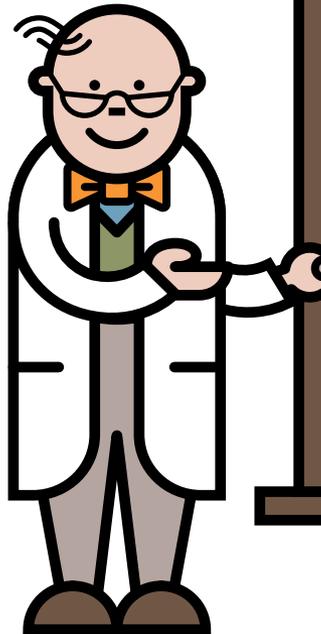


Heredamos determinados cromosomas del óvulo materno y del espermatozoide paterno.



Los genes de esos cromosomas contienen las instrucciones que determinan nuestras características, que son una combinación de las que poseen los progenitores.

Cromosomas, genes, mutaciones



Los seres humanos poseen cromosomas formados por ADN.



Los genes son trozos de ADN que contienen instrucciones genéticas. Cada cromosoma puede tener varios miles de genes.



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



Heredamos determinados cromosomas del óvulo materno y del espermatozoide paterno.



Los genes de esos cromosomas contienen las instrucciones que determinan nuestras características, que son una combinación de las que poseen los progenitores.

Cromosomas, genes, mutaciones



Los seres humanos poseen cromosomas formados por ADN.



Los genes son trozos de ADN que contienen instrucciones genéticas. Cada cromosoma puede tener varios miles de genes.



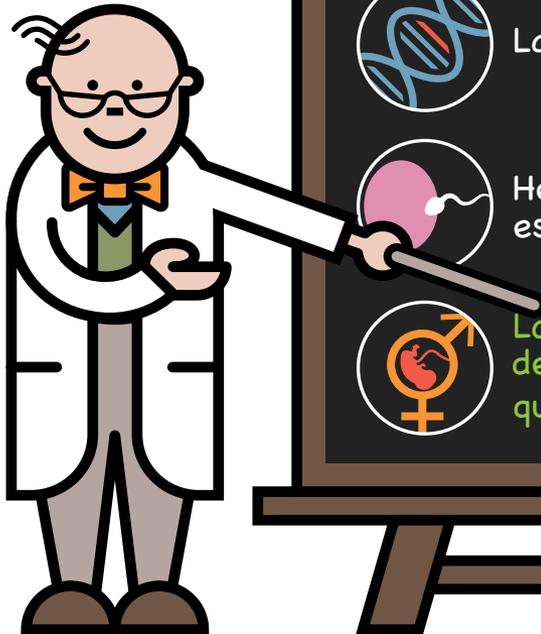
La palabra mutación significa cambio o error en la instrucción genética.



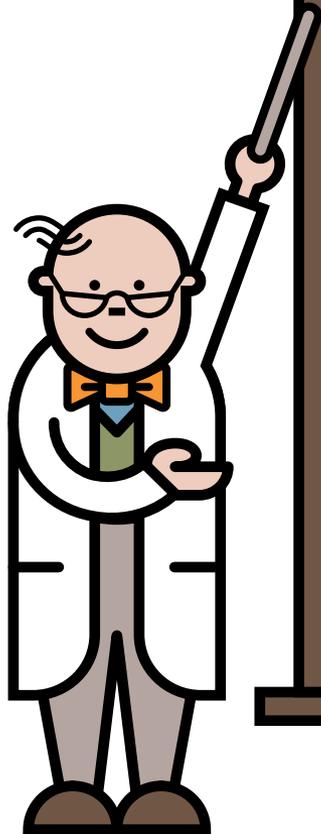
Heredamos determinados cromosomas del óvulo materno y del espermatozoide paterno.



Los genes de esos cromosomas contienen las instrucciones que determinan nuestras características, que son una combinación de las que poseen los progenitores.



Herencia



La HCU es una enfermedad hereditaria. No hay nada que hubiera podido hacerse para impedir que el niño tuviera HCU.

Todos tenemos un par de genes que fabrican la enzima cistationina beta-sintasa. En los niños con HCU, ninguno de estos genes funciona correctamente. Estos niños heredan de cada progenitor un gen no funcional de la HCU.

Los padres de los niños con HCU son portadores de la enfermedad.

Los portadores no tienen HCU porque en ellos el otro gen funciona correctamente.

Herencia



La HCU es una enfermedad hereditaria. No hay nada que hubiera podido hacerse para impedir que el niño tuviera HCU.

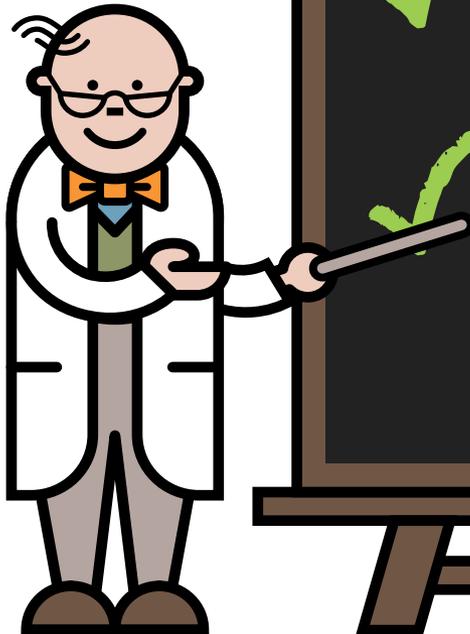


Todos tenemos un par de genes que fabrican la enzima cistationina beta-sintasa. En los niños con HCU, ninguno de estos genes funciona correctamente. Estos niños heredan de cada progenitor un gen no funcional de la HCU.

Los padres de los niños con HCU son portadores de la enfermedad.

Los portadores no tienen HCU porque en ellos el otro gen funciona correctamente.

Herencia



La HCU es una enfermedad hereditaria. No hay nada que hubiera podido hacerse para impedir que el niño tuviera HCU.



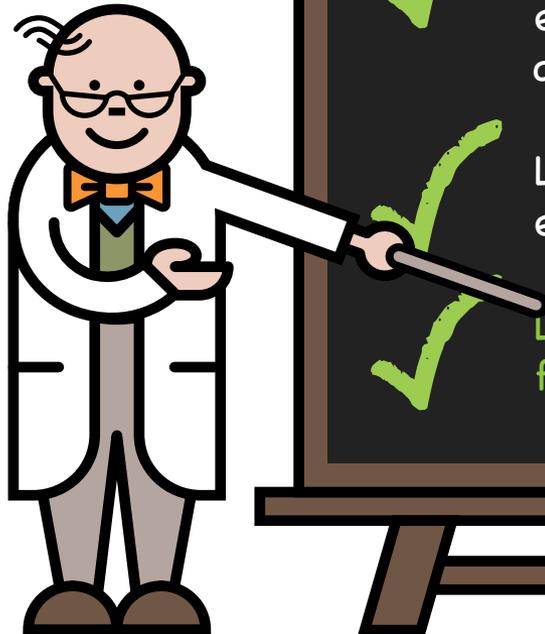
Todos tenemos un par de genes que fabrican la enzima cistationina beta-sintasa. En los niños con HCU, ninguno de estos genes funciona correctamente. Estos niños heredan de cada progenitor un gen no funcional de la HCU.



Los padres de los niños con HCU son portadores de la enfermedad.

Los portadores no tienen HCU porque en ellos el otro gen funciona correctamente.

Herencia



La HCU es una enfermedad hereditaria. No hay nada que hubiera podido hacerse para impedir que el niño tuviera HCU.



Todos tenemos un par de genes que fabrican la enzima cistationina beta-sintasa. En los niños con HCU, ninguno de estos genes funciona correctamente. Estos niños heredan de cada progenitor un gen no funcional de la HCU.

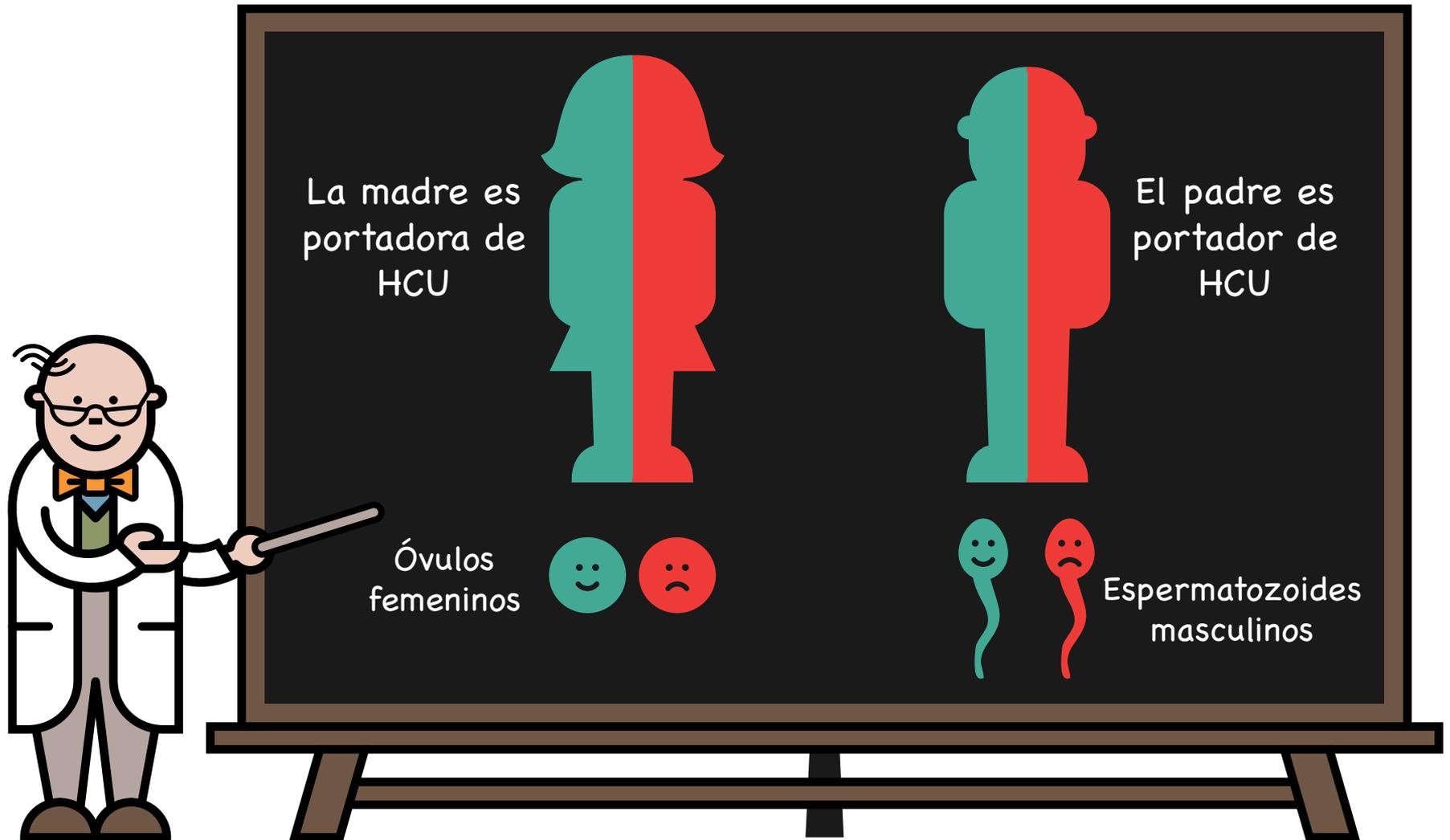


Los padres de los niños con HCU son portadores de la enfermedad.

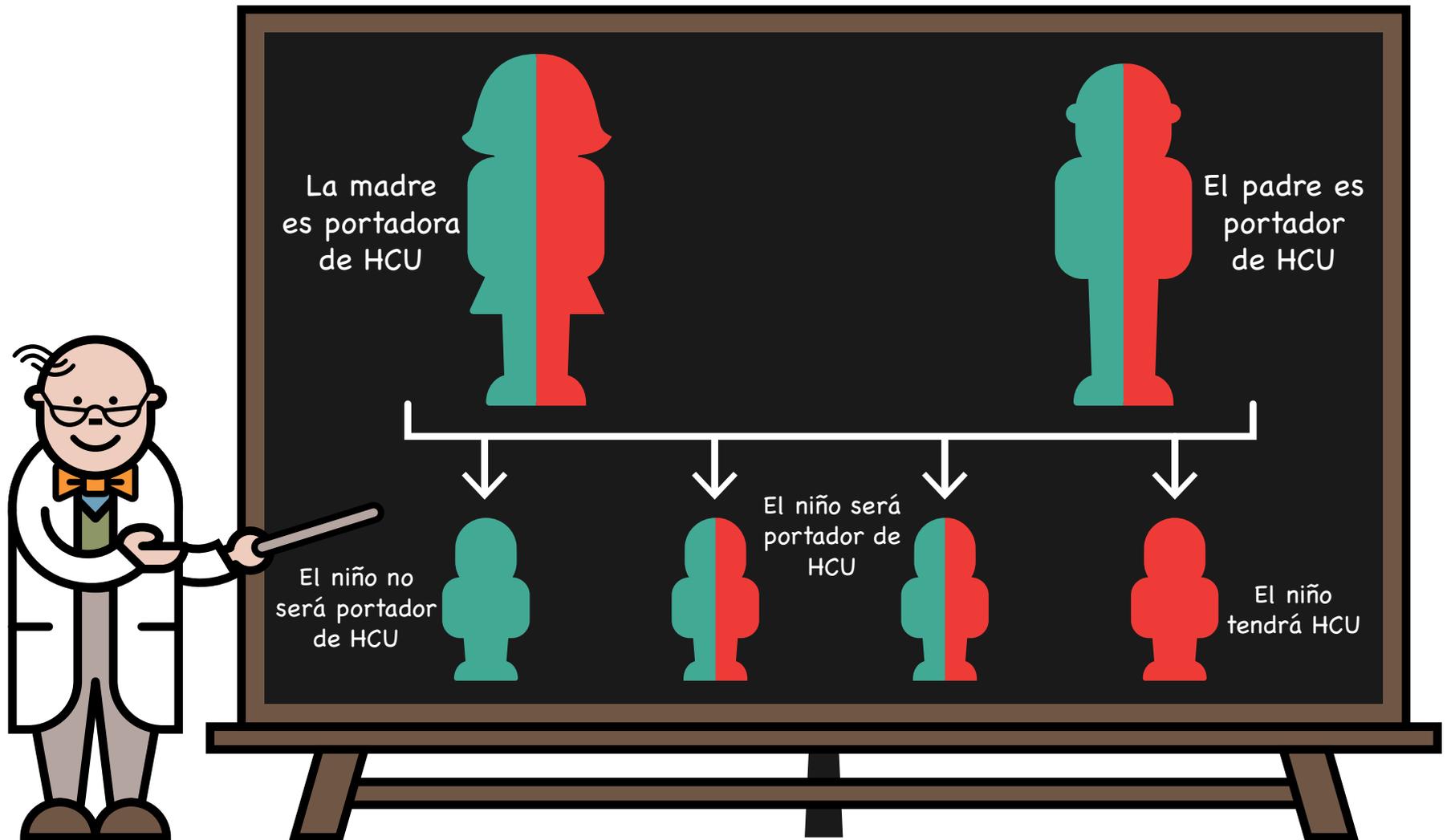


Los portadores no tienen HCU porque en ellos el otro gen funciona correctamente.

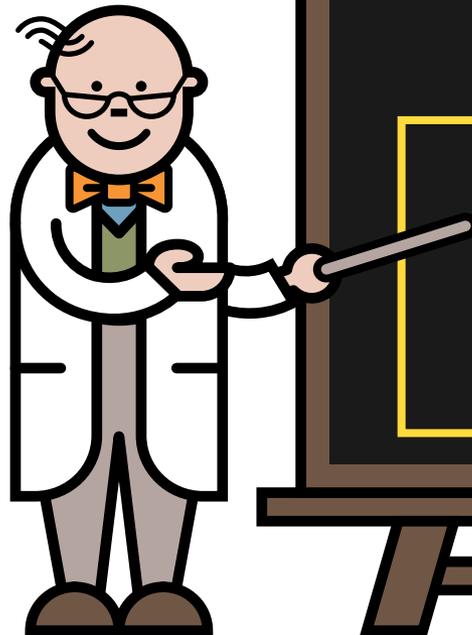
Herencia – Autosómica recesiva (portadores de HCU)



Herencia – Autosómica recesiva (portadores de HCU)



Embarazos futuros



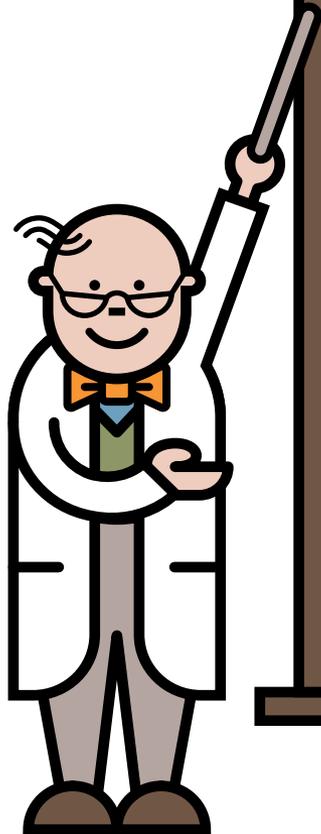
Quando ambos progenitores son portadores, el riesgo para el bebé en cada embarazo es el siguiente:

25% de posibilidades (1 de 4) de tener HCU

50% de posibilidades (1 de 2) de que el niño sea portador de HCU

25% de posibilidades (1 de 4) de que el bebé tenga dos genes funcionales y ni tenga HCU, ni sea portador de HCU

Mensajes a recordar



La HCU es un trastorno metabólico hereditario grave que puede ocasionar problemas de motilidad serios.

El daño puede prevenirse con:

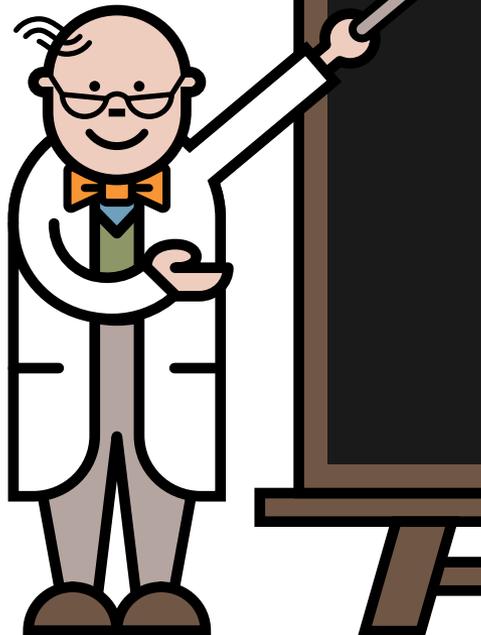
- Vitamina B6 solamente (10% de los niños)
- Dieta pobre en proteínas con un sustituto proteico especial

Si se trata precozmente pueden conseguirse un desarrollo y una inteligencia normales.

El tratamiento también debe prevenir las complicaciones a largo plazo, como la osteoporosis (huesos finos), los coágulos de sangre y los ictus.

Si se inicia en la infancia tardía, el tratamiento no puede revertir los problemas que ya existen pero sí puede impedir los coágulos e ictus potencialmente mortales.

Mensajes a recordar



La HCU es un trastorno metabólico hereditario grave que puede ocasionar problemas de motilidad serios.



El daño puede prevenirse con:

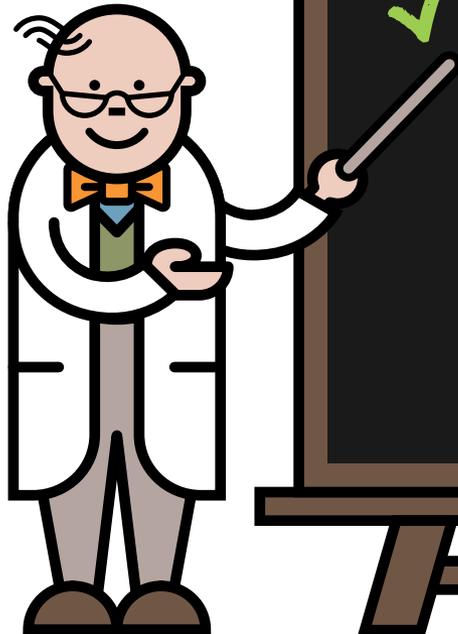
- Vitamina B6 solamente (10% de los niños)
- Dieta pobre en proteínas con un sustituto proteico especial

Si se trata precozmente pueden conseguirse un desarrollo y una inteligencia normales.

El tratamiento también debe prevenir las complicaciones a largo plazo, como la osteoporosis (huesos finos), los coágulos de sangre y los ictus.

Si se inicia en la infancia tardía, el tratamiento no puede revertir los problemas que ya existen pero sí puede impedir los coágulos e ictus potencialmente mortales.

Mensajes a recordar



✓ La HCU es un trastorno metabólico hereditario grave que puede ocasionar problemas de motilidad serios.

✓ El daño puede prevenirse con:

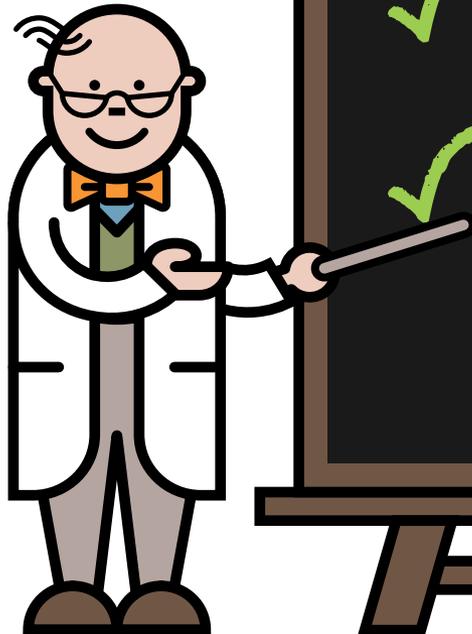
- Vitamina B6 solamente (10% de los niños)
- Dieta pobre en proteínas con un sustituto proteico especial

✓ Si se trata precozmente pueden conseguirse un desarrollo y una inteligencia normales.

El tratamiento también debe prevenir las complicaciones a largo plazo, como la osteoporosis (huesos finos), los coágulos de sangre y los ictus.

Si se inicia en la infancia tardía, el tratamiento no puede revertir los problemas que ya existen pero sí puede impedir los coágulos e ictus potencialmente mortales.

Mensajes a recordar



✓ La HCU es un trastorno metabólico hereditario grave que puede ocasionar problemas de motilidad serios.

✓ El daño puede prevenirse con:

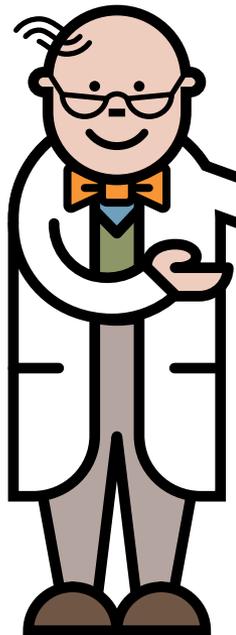
- Vitamina B6 solamente (10% de los niños)
- Dieta pobre en proteínas con un sustituto proteico especial

✓ Si se trata precozmente pueden conseguirse un desarrollo y una inteligencia normales.

✓ El tratamiento también debe prevenir las complicaciones a largo plazo, como la osteoporosis (huesos finos), los coágulos de sangre y los ictus.

Si se inicia en la infancia tardía, el tratamiento no puede revertir los problemas que ya existen pero sí puede impedir los coágulos e ictus potencialmente mortales.

Mensajes a recordar



La HCU es un trastorno metabólico hereditario grave que puede ocasionar problemas de motilidad serios.



El daño puede prevenirse con:

- Vitamina B6 solamente (10% de los niños)
- Dieta pobre en proteínas con un sustituto proteico especial



Si se trata precozmente pueden conseguirse un desarrollo y una inteligencia normales.

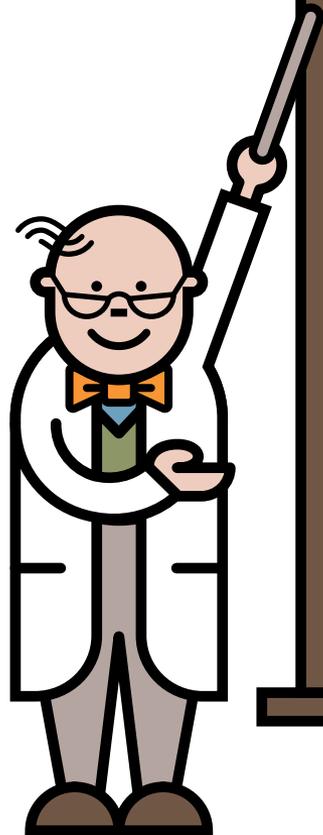


El tratamiento también debe prevenir las complicaciones a largo plazo, como la osteoporosis (huesos finos), los coágulos de sangre y los ictus.



Si se inicia en la infancia tardía, el tratamiento no puede revertir los problemas que ya existen pero sí puede impedir los coágulos e ictus potencialmente mortales.

Consejos útiles

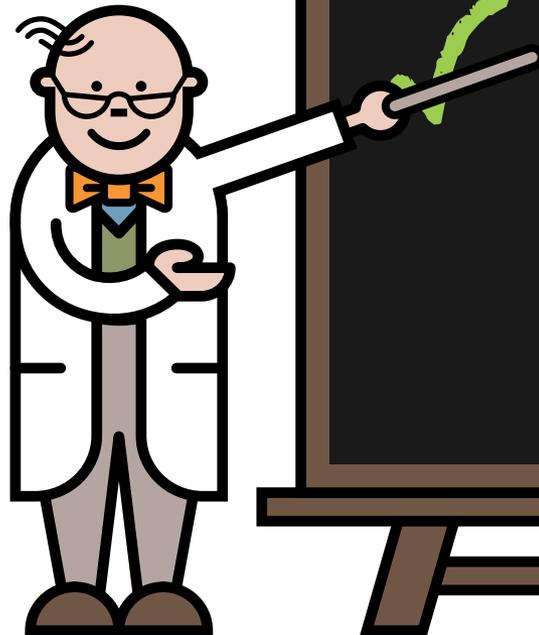


✓ Asegúrese de tener siempre un buen suministro de los productos dietéticos especiales y medicamentos que necesita, y de que estos estén en fecha.

El médico de cabecera le prescribirá los productos dietéticos especiales. Se consiguen en las farmacias (de calle u hospitalarias) o se entregan a domicilio.

Los medicamentos para controlar la fiebre deben administrarse según las recomendaciones normales; tenga siempre suministros a mano.

Consejos útiles

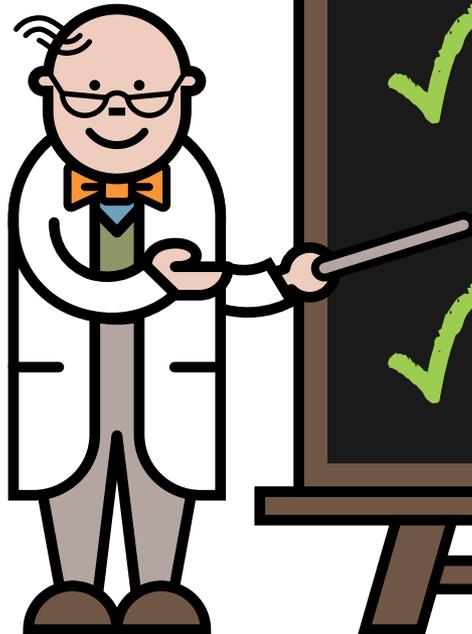


✓ Asegúrese de tener siempre un buen suministro de los productos dietéticos especiales y medicamentos que necesita, y de que estos estén en fecha.

✓ El médico de cabecera le prescribirá los productos dietéticos especiales. Se consiguen en las farmacias (de calle u hospitalarias) o se entregan a domicilio.

Los medicamentos para controlar la fiebre deben administrarse según las recomendaciones normales; tenga siempre suministros a mano.

Consejos útiles



✓ Asegúrese de tener siempre un buen suministro de los productos dietéticos especiales y medicamentos que necesita, y de que estos estén en fecha.

✓ El médico de cabecera le prescribirá los productos dietéticos especiales. Se consiguen en las farmacias (de calle u hospitalarias) o se entregan a domicilio.

✓ Los medicamentos para controlar la fiebre deben administrarse según las recomendaciones normales; tenga siempre suministros a mano.

Quién es quién

- Mis dietistas
- Mis enfermeros
- Mis médicos
 - Datos de contacto, direcciones, fotos

Visite mundometabolico.es
y regístrese para poder acceder
a las ayudas y consejos prácticos
para personas sometidas a dietas
bajas en proteínas.

El sitio contiene también
información sobre futuros
eventos e historias personales de
otras personas sometidas a dietas
bajas en proteínas.



BIMDG

British Inherited Metabolic Diseases Group



www.bimdg.org.uk

NUTRICIA
Advanced Medical Nutrition

www.nutricia.co.uk



Climb[™]

Children Living with
Inherited Metabolic Diseases

www.climb.org.uk