Homocistinúria Clássica

Homocistinuria.indd 1 15/05/15 15:12

Olá amigos, meu nome é Henrique. Eu tenho Homocistinúria Clássica e gosto muito da cor azul.
Para mim, o azul significa o céu e o mar, as montanhas, e os meus sonhos. Talvez por isso eu adore observar os pássaros...

Homocistinuria.indd 2 15/05/15 15:12

Gostaria de contar para vocês, neste livrinho, a minha história e a história dos meus sonhos.

Homocistinuria.indd 3 15/05/15 15:12

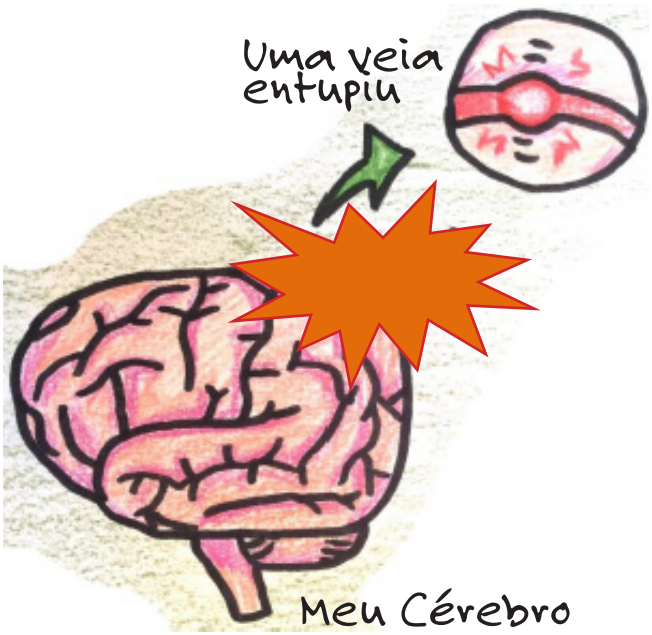
Eu nasci em uma família muito legal. Nasci muito bem, com muita saúde, logo tive alta do hospital, fui amamentado e caminhei bem cedo.

Meus pais me contaram isto.

Homocistinuria.indd 4 15/05/15 15:12

Quando eu tinha quase dois anos, entretanto, eu tive um problema: de uma hora para outra, uma das veias do meu cérebro entupiu! Vocês acreditam?

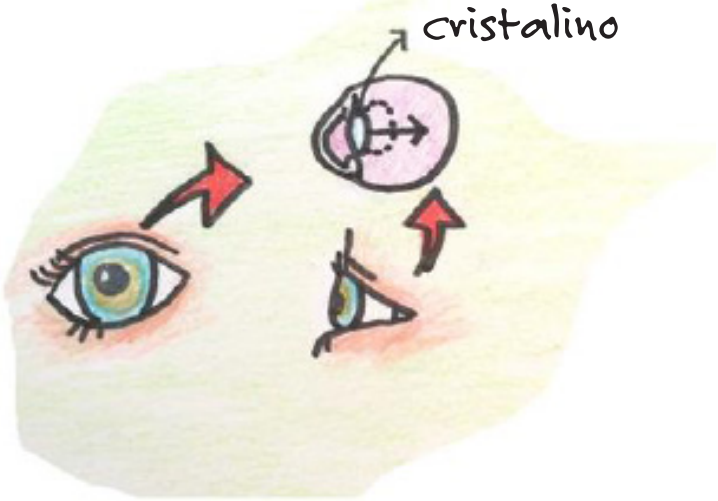
Por causa disso, eu desmaiei, tive uma convulsão e fui levado para o hospital.



Homocistinuria.indd 5 15/05/15 15:12

Minha família ficou muito nervosa, mas a equipe de saúde nos atendeu muito bem e logo eu fiquei bom. Enquanto eu estava me recuperando, uma médica geneticista veio me atender. E uma médica dos olhos também... Ela disse que eu também tinha um problema chamado "luxação de cristalino"...

O cristalino é a lente que fica dentro dos nossos olhos... ela tem de ficar "de pé, retinha" dentro do nosso olho, quando ela não está nessa posição, ela está luxada...



Homocistinuria.indd 6 15/05/15 15:12

Eu não entendia nada naquela época, era muito pequenino, mas achei estranho. O nome geneticista também é muito estranho... Meus pais, quando eu fiquei mais velho, explicaram que o médico geneticista cuida das pessoas que têm doenças raras.

É raro crianças terem veias do cérebro entupidas e a lente do olho fora do lugar, por isso ela veio me ver, eu acho.

Homocistinuria.indd 7 15/05/15 15:12

Fizeram então exames de sangue em mim... Logo descobriram que eu tinha uma doença rara, genética, chamada Homocistinúria Clássica.

Homocistinuria.indd 8 15/05/15 15:12

As pessoas que tem Homocistinúria Clássica produzem pouca quantidade no seu corpo de uma substância chamada Cistationina beta-sintase (o mais fácil é chama-la CBS).

Quando a CBS não funciona direito, a homocisteína fica alta no sangue. A homocisteína, em quantidade alta, funciona como um veneno para o nosso corpo: ela faz com que veias do coração, do cérebro ou das pernas, por exemplo, entupam; faz com que a lente dos olhos não fique no lugar certo (por isso eu uso óculos e tive de fazer uma cirurgia nos olhos); faz com que eu tenha tendência à osteoporose ("ossos fracos")...

Homocistinuria.indd 9 15/05/15 15:12

Mas a Homocistinúria Clássica é tratável... Tem várias vitaminas (que eu tomo) que fazem a homocisteína ficar baixa... Algumas pessoas com Homocistinúria Clássica conseguem baixar a homocisteína somente com o uso de vitaminas (não é o meu caso).

Eu preciso, também, fazer dieta, tomar um leite especial e um remédio especial também... Eu estou acostumado com a dieta, mas tenho de me cuidar muito para nunca fugir dela...

Como a homocisteína é produzida a partir de aminoácidos, que são substâncias que fazem parte de proteínas (proteínas são encontradas na carne, por exemplo), a minha dieta é semelhante à vegetariana... Muito saudável!!!

Homocistinuria.indd 10 15/05/15 15:12

O meu tratamento é por toda a vida... Desde que eu comecei a me tratar, não tive outros problemas e pretendo continuar não tendo nada... Sei que isto depende de eu seguir o meu tratamento, de consultar os médicos que cuidam de mim, de consultar a nutricionista, de fazer exames para ver como anda a quantidade de homocisteína no meu sangue... E de ter sonhos...

Homocistinuria.indd 11 15/05/15 15:12

Quais são meu sonhos? Bem, eu estou estudando para entrar na faculdade. Mas o meu maior sonho mesmo é que as pessoas saibam mais e pesquisem mais sobre a Homocistinúria Clássica...

Quem sabe um dia não haverá cura para o meu problema?

Homocistinuria.indd 12 15/05/15 15:12

Às vezes fico pensando... será que a Homocistinúria Clássica é rara mesmo, ou será que tem um montão de pessoas como eu, no mundo?

Só que, diferente de mim, elas simplesmente não sabem que têm Homocistinúria...Isto é perigoso: se a gente não sabe que tem Homocistinúria, a gente não recebe o tratamento correto...

Homocistinuria.indd 13 15/05/15 15:12

Você quer fazer parte da nossa família e ajudar a fazer com que meus sonhos se tornem realidade?

Caso positivo, lembre que alguns problemas sugerem fortemente que uma pessoa, seja ela criança, adolescente ou adulto, tenha Homocistinúria Clássica (veja página ao lado). Tais pessoas devem ser avaliadas por profissional especializado, a fim de que tenham o seu diagnóstico confirmado o mais rapidamente possível e recebam o tratamento adequado.

Homocistinuria.indd 14 15/05/15 15:12

Sinais sugestivos de Homocistinúria Clássica:

Níveis muito altos de homocisteína no sangue.

Deslocamento da lente do olho. A lente do olho chama-se cristalino.

Entupimento de veias, em qualquer lugar do corpo, especialmente em crianças e adolescentes. O nome médico para entupimento de veias é “trombose”.

Teste do pezinho alterado, mostrando aumento de metionina no sangue

Presença de pessoas na família com Homocistinúria Clássica, especialmente irmãos. Um casal que tem um filho (menino ou menina) com Homocistinúria tem 25% de chance de ter outro filho (menino ou menina) com o mesmo problema. Por isso, é muito importante a realização de aconselhamento genético!

Henrique

Homocistinuria.indd 15 15/05/15 15:12

Texto: Ida Vanessa D. Schwartz
Ilustrações: Matheus Wilke

Serviço de Genética Médica/HCPA,
Departamento de Genética /UFRGS, Porto Alegre, RS,

Esta publicação é destinada a pacientes, familiares e amigos da Homocistinúria Clássica. Se você tem alguma dúvida sobre essa doença, contatar:

atsgenetica@ufrgs.br

APOIO

SBGM Sociedade Brasileira de GENÉTICA MÉDICA

INaGeMP INAGEMP

ASSOCIAÇÃO BRASILEIRA DE HOMOCISTINÚRIA

Sociedad Latinoamericana del Metabolismo y Pesquisa Neonatal

cmw SAÚDE

Dr Schär MEDICAL NUTRITION

GENÉTICA SERVIÇO DE GENÉTICA MÉDICA HOSPITAL DE CLÍNICAS DE PORTO ALEGRE

UFRGS UNIVERSIDADE FEDERAL DO RIO GRANDE DO SUL

ATGC Avaliação de Tecnologias de Saúde em Genética Clínica

Organização Mundial da Saúde

Homocistinuria.indd 16 15/05/15 15:12