Homocistinuria Clásica

Homocistinuria.indd 1 15/05/15 15:13

Hola! Mi nombre es Enrique. Tengo Homocistinuria Clásica, y realmente me gusta el color azul. Para mí, el azul significa el cielo y el mar, las montañas y mis sueños. A lo mejor es por eso que me encanta observar las aves...

Homocistinuria.indd 2 15/05/15 15:13

Déjame contarte mi historia, y la historia de mis sueños.

Homocistinuria.indd 3 15/05/15 15:13

Yo nací como un bebe saludable
de una linda familia
y prontamente salí del hospital.

Mis padres me contaron que fui
amamantado y comencé
a caminar tempranamente.

Homocistinuria.indd 4 15/05/15 15:13

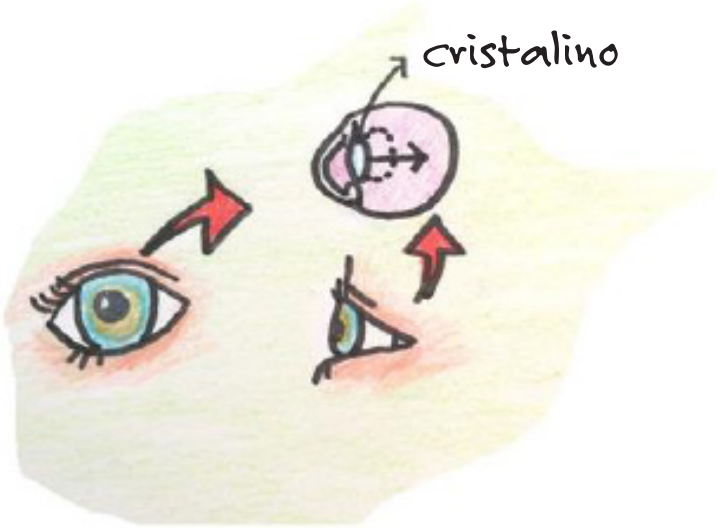
Pero cuando tenia casi 2 años de edad, tuve un problema: de pronto, una vena en mi cerebro se bloqueo por un coagulo de sangre! Puedes creerlo?

Debido a esto, me desmayé y tuve una convulsión, y mis padres me llevaron de urgencia al hospital.

Homocistinuria.indd 5 15/05/15 15:13

Toda la familia estaba muy ansiosa, pero el personal hospitalario nos brindó un trato cordial y así pronto mejoré. Mientras me recuperaba, un médico genetista vino a verme.
Y también un oftalmólogo…
Ella dijo yo también tenia un problema de “luxación del cristalino”…

El cristalino es un lente en el interior de nuestros ojos. Estos lentes tienen que mantener una “postura recta” en los ojos y , cuando se sale de su lugar, el lente estaría luxado…



Homocistinuria.indd 6 15/05/15 15:13

Yo no le entendí en ese entonces, pues era muy pequeño, pero me pareció extraño. Genetista también era una palaba muy extraña…Mis padres, cuando crecí, me explicaron que el médico genetista es el doctor que cuida de las personas con enfermedades raras.

Es raro que en un niño se coagule una vena en el cerebro y el cristalino esté fuera de lugar, esa es la razón para que ella viniera a verme, pienso.

Homocistinuria.indd 7 15/05/15 15:13

Luego, ellos me hicieron un examen de sangre… Y pronto descubrieron que tenia una rara enfermedad genética llamada Homocistinuria Clásica.

Homocistinuria.indd 8 15/05/15 15:13

La gente que tiene Homocistinuria clásica produce en su cuerpo pequeñas cantidades de una sustancia llamada cistationina beta-sintasa (Es más fácil llamarlo CBS).

Cuando el CBS no está trabajando bien, se empieza a acumular homocisteína en el torrente sanguíneo. Cuando la sangre tiene niveles muy altos de homocisteína, la homocisteína actúa como un veneno en nuestros cuerpos. Esto causa que en el corazón, cerebro, o piernas, por ejemplo, se coagule un vaso sanguíneo; esto causa que los lentes del ojo se muevan fuera de su sitio (por eso es que utilizo gafas y tuve cirugía ocular); esto me hace más propenso a presentar osteoporosis ("huesos débiles")...

Homocistinuria.indd 9 15/05/15 15:13

La Homocistinuria Clásica es tratable... Existen variedad de vitaminas (las cuales tomo) que me ayudan a mantener niveles bajos de homocisteína en la sangre...

Algunas personas con Homocistinuria Clásica pueden tener niveles bajos de homocisteína cuando es tratado tan sólo con vitaminas (este no es mi caso). Además yo necesito de una dieta especial, tomar una bebida especial y tomar un medicamento especial... Ya me acostumbré a la dieta, pero debo siempre mantenerme atento a seguirla rigurosamente...

La homocisteína es producida por aminoácidos, los cuales son como los "ladrillos" de las proteínas (proteínas se encuentran en la carne, por ejemplo), y , por esta razón, tengo una dieta vegetariana...muy saludable!

Homocistinuria.indd 10 15/05/15 15:13

Yo necesitaré tratamiento por el resto de mi vida... Después de comenzar el tratamiento no tuve ningún otro problema y planeo continuar así...Yo sé que depende de mí continuar con el tratamiento, visitar a los médicos quienes están pendientes de mí, ver la nutricionista, realizar exámenes de sangre de chequeo de mis niveles de homocisteína... Y tengo sueños...

Homocistinuria.indd 11 15/05/15 15:13

Cuales son mis sueños? Bueno, estoy estudiando para entrar a la Universidad. Pero mi mayor sueño es que la gente aprenda e investigue más y más sobre Homocistinuria Clásica…

Me pregunto si algún día habrá una cura para mi problema…quien sabe?

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

A veces también me pregunto... será la Homocistinuria Clásica realmente una enfermedad rara o habrá mucha más gente en el mundo como yo? Pero, a diferencia de mi, ellos no saben que tienen Homocistinuria ...

Esto es peligroso: Si nosotros no sabemos que tenemos Homocistinuria, como podremos recibir el tratamiento adecuado...

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

Tu quieres formar parte de nuestra familiar y ayudarme a realizar mis sueños?

Si es así, recuerda que existen algunos signos específicos que sugieren que una persona, inclusive si es un niño, adolescente o un adulto, tienen Homocistinuria Clásica (Vea la siguiente página).

Estas personas necesitan ser evaluados por un especialista para confirmar su diagnóstico tan pronto como sea posible y recibir un tratamiento apropiado.

Homocistinuria.indd 14 15/05/15 15:13

Signos sugestivos de Homocistinuria Clásica:

- Altos niveles de homocisteína en sangre.
- Luxación de lentes oculares. Estos lentes son llamados cristalinos.
- Coagulación de las venas en cualquier lugar del cuerpo, especialmente en niños y adolescentes. Los médicos llaman esa coagulación “trombosis”.
- Exámenes de Pesquisa o Tamizaje neonatal que muestra altos niveles de metionina en sangre.
- Parentesco con personas con Homocistinuria Clásica, especialmente hermanos. Padres que tuvieron un hijo (niño o niña) con Homocistinuria Clásica tienen 1 en 4 (25%) de probabilidad de tener otro hijo (niño o niña) con el mismo problema. Es por esta razón que la consejería genética es tan importante!!!

Kikes

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

Texto: Ida Vanessa D. Schwartz
Ilustracíon: Matheus Wilke
Traducción: Dora Lucía Vallejo Ardila

Servicio de Genética Médica/HCPA, Departamento de Genética/ UFRGS, Porto Alegre, RS, Brasil.

Esta publicación esta dirigida a pacientes con Homocistinuria Clásica, sus familias y amigos. Si usted tiene cualquier dudas sobre esta enfermedad, contacte:

atsgenetica@ufrgs.br

APOYADO POR:

Homocistinuria.indd 16 15/05/15 15:13