

# GUIA RÁPIDO para a **HOMOCISTINÚRIA CLÁSSICA** um distúrbio tratável



Este **GUIA RÁPIDO** RÁPIDO resume pontos importantes do livreto de informações: **A HOMOCISTINÚRIA CLÁSSICA**, um distúrbio tratável. O livreto é planejado para ajudar os pacientes, suas famílias e cuidadores a compreender mais sobre a homocistinúria clássica (também conhecida como deficiência de cistationina beta-sintase - CBS).

As informações no livreto são baseadas nas Guidelines for the diagnosis and management of cystathionine beta-synthase deficiency (Diretrizes para o diagnóstico e tratamento da deficiência de cistationina beta-sintase)<sup>1</sup> recentemente publicadas, destinadas a médicos e outros especialistas.

Para consultar e baixar o folheto completo, visite: [www.hcunetworkaustralia.org.au](http://www.hcunetworkaustralia.org.au)

Referência Rápida:  
Número da página no livreto

## O que é HOMOCISTINÚRIA CLÁSSICA (HCU)?

• A homocistinúria clássica é a mais comum das desordens do grupo da homocistinúria.	2
• A HCU é um distúrbio metabólico em que seu corpo é incapaz de processar corretamente um aminoácido importante chamado homocisteína.	3
• Na HCU, a enzima CBS é defeituosa, o que afeta a conversão de homocisteína em outro aminoácido importante chamado cisteína; altas concentrações de homocisteína começam a acumular-se no organismo, o que com o tempo pode acarretar problemas.	4
• Pessoas com HCU podem ser divididas em dois grupos: +As que respondem ao tratamento com vitamina B6 (piridoxina) +As que não respondem ao tratamento com vitamina B6 (uma forma mais grave de HCU).	4
• A HCU é um distúrbio hereditário; a criança afetada é aquela que herdou duas cópias defeituosas do gene CBS, uma de cada genitor.	5
• A HCU é uma doença rara que afeta em torno de 1 em 100.000 pessoas na Austrália <sup>2</sup> , embora possa ser mais comum em outros países por todo o mundo.	6

## Como a HCU é diagnosticada?

• Uma vez que a HCU é uma doença rara com sintomas variáveis e não específicos, em média leva 4,5 anos até que o diagnóstico de HCU seja confirmado. <sup>3</sup> Cerca de metade dos casos de HCU será inicialmente diagnosticada incorretamente.	7
• Em geral, o diagnóstico é baseado em uma combinação de sintomas e em exames bioquímicos.	7
• Quando disponíveis, os testes de triagem neonatal podem ajudar a detectar a HCU em bebês - mas eles não identificam todos os casos de HCU.	8
• Os testes iniciais são realizados por análise enzimática ou por DNA. Outros membros da família também serão convidados a realizar a triagem para HCU.	8
• Uma vez que a HCU tenha sido confirmada, você será testado para verificar se é responsivo ao tratamento com vitamina B6.	8

## Como é tratada a HCU?

• O objetivo do tratamento para a HCU é manter as concentrações de homocisteína do corpo o mais normal possível, preservando o crescimento e a nutrição normais.	10
• O tratamento da HCU pode incluir a administração de vitamina B6 e uma dieta com baixo teor de proteínas naturais.	10
• O tratamento dietético (dietas com baixo teor de proteínas e com suplementos adicionais) é recomendado para todos os que não respondem ao tratamento com vitamina B6.	10
• As dietas podem precisar ser suplementadas com vitamina B12 ou folato – ambos necessários para o metabolismo da homocisteína de volta em metionina.	11
• Às vezes a betaína pode ser adicionada à dieta para diminuir as concentrações de homocisteína.	12
• O monitoramento das concentrações de homocisteína (e outros aminoácidos) e as avaliações nutricionais desempenham uma parte importante do tratamento da HCU.	12
• Cirurgias, doenças ou viagens são situações em que será necessário dar atenção extra aos tratamentos da HCU.	14

## Viver a vida com HCU

• A HCU não tem cura. O diagnóstico e o tratamento precoces podem ajudar a evitar complicações. Se a HCU for diagnosticada tardiamente, o tratamento pode ajudar a evitar a progressão dos sintomas existentes.	15
• Os problemas oculares são comuns na HCU não tratada e são frequentemente um sinal de alerta precoce da HCU.	15
• Os problemas ósseos (a maneira como se formam e crescem) também são comuns na HCU não tratada, mas geralmente não são observados em crianças muito pequenas. Pessoas mais velhas com HCU não diagnosticada podem ter características faciais semelhantes às da síndrome de Marfan.	15
• A HCU afeta o sistema vascular e, se não for tratada, aumenta o risco de formação de coágulos sanguíneos – o que pode levar a AVCs e a outros problemas vasculares.	16
• A HCU não parece afetar a fertilidade. Os contraceptivos que contêm estrogênio podem aumentar o risco de coágulos sanguíneos e devem ser evitados. A HCU também aumenta o risco de coágulos sanguíneos durante a gravidez e após o parto; a terapia anticoagulante pode ser recomendada.	17

## Tomar decisões e encontrar apoio

• Pergunte tudo o que considerar necessário à sua equipe de cuidados médicos. Não tenha medo de pedir esclarecimento sobre qualquer coisa que não tenha entendido.	18
• Lidar com um distúrbio metabólico é um esforço conjunto – você precisará do apoio de sua equipe de cuidados médicos, da família e dos amigos.	18
• Informe-se o máximo possível sobre a HCU e seu tratamento, assim você poderá conversar com sua equipe de cuidados médicos sobre quaisquer problemas ou preocupações que lhe ocorrerem.	18
• Existem vários sites on-line que fornecem mais informações sobre a HCU, incluindo livretos para download preparados especialmente para as crianças.	19

**Referências:** 1. Morris A, Kožich V, Santra S, et al. J Inherit Metab Dis. 2017; 40:49–74. 2. HCU Network Australia, unpublished data. 3. HCU Network Australia, unpublished data.

**DETALHES DE CONTATO:** HCU Network Australia, PO Box 7484 Baulkham Hills, NSW 2153.  
Email: [info@hcunetworkaustralia.org.au](mailto:info@hcunetworkaustralia.org.au)

Aviso legal: Este guia é destinado apenas à informação e não deve ser considerado como substituto da orientação médica. Qualquer informação médica não pretende substituir a orientação do médico. Consulte um médico ou outro profissional de saúde para o diagnóstico e o tratamento da HCU. Embora tenham sido tomados todos os cuidados cabíveis na compilação destas informações, não oferecemos garantia quanto à sua precisão.

**DIREITOS AUTORAIS** © 2018 HCU Network Australia