

# Vivir con un defecto en el metabolismo del cofactor cobalamina

Lo que debe saber sobre los defectos de cobalamina (cbl) que causan la homocistinuria

## El ABC de los defectos de cobalamina (cbl)

ABCs

### Enfermedades Combinadas

Homocistinuria y Acidemia Metilmalónica

Defecto de cblC

Defecto de cblD

Defecto de cblF

Defecto de cblJ

Defecto de cblX

### Enfermedad de Una Sola Causa

homocystinuria

Defecto de cblD 1 ( variante 1)

Defecto de cblE

Defecto de cblG

### Defectos en el metabolismo del cofactor cobalamina = defectos de cbl

Muchos defectos diferentes de cbl causan homocistinuria. (Y algunos no). Cada tipo de desorden ha sido nombrado utilizando una letra del alfabeto.

No son pacientes ni cuidadores reales



Marcus tiene un defecto de cblC



Shayna tiene un defecto de cblG

# Un defecto de cbl puede afectar su salud de muchas maneras



Los defectos de cbl afectan la capacidad del organismo para metabolizar o descomponer un aminoácido llamado **homocisteína**. El cuerpo produce homocisteína durante el metabolismo de la **metionina**, otro aminoácido. La mayoría de los alimentos contienen metionina. En el proceso metabólico de la metionina intervienen también diferentes formas de **cobalamina**, también conocidas como **vitamina B12**.

Si alguien tiene un **defecto combinado**, se pueden acumular ambos **homocisteína y ácido metilmalónico** en la sangre. Si alguien tiene un **defecto único**, entonces solo la **homocisteína** puede acumularse en la sangre. En ambos tipos de enfermedades pueden desarrollarse problemas graves de salud.

## Síntomas de defectos combinados

El defecto de cbl más frecuente es el defecto de cblC. Al igual que Marcus, la mayoría de las personas con defecto de cblC empiezan a desarrollar **síntomas antes de cumplir un año de edad**. Esta es la **Forma de "presentación temprana" del defecto de cblC**. Cuando era bebé, Marcus estaba a menudo molesto y no quería comer. Entre otros síntomas que desarrolló al pasar el tiempo, fue que, los padres de Marcus comenzaron a notar que sus ojos se desviaban.



### EL CEREBRO Y LA MÉDULA ESPINAL

**Signos frecuentes:** somnolencia, músculos y articulaciones flexibles, convulsiones, retraso del desarrollo



### EL CRECIMIENTO Y LA ALIMENTACIÓN

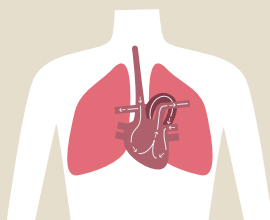
**Signos frecuentes:** problemas de alimentación, falta de crecimiento

Las personas con **defecto de cblC de presentación tardía** pueden no desarrollar síntomas hasta más tarde en su vida, desde la infancia hasta la edad adulta. Los síntomas de presentación tardía pueden ser más leves que los síntomas de presentación temprana. Aunque estos pueden coincidir, las personas con defecto de cblC de presentación tardía pueden desarrollar coágulos de sangre, rigidez muscular, una forma inusual de caminar, problemas de aprendizaje y/o problemas de salud mental.



### LOS OJOS

**Signos frecuentes:** movimientos de los ojos erráticos, rápidos o descontrolados, problemas de visión



### ENFERMEDADES DEL CORAZÓN

**Problemas con los glóbulos rojos:** cardiopatía hereditaria, anemia megaloblástica, coágulos de sangre

### Otros trastornos combinados

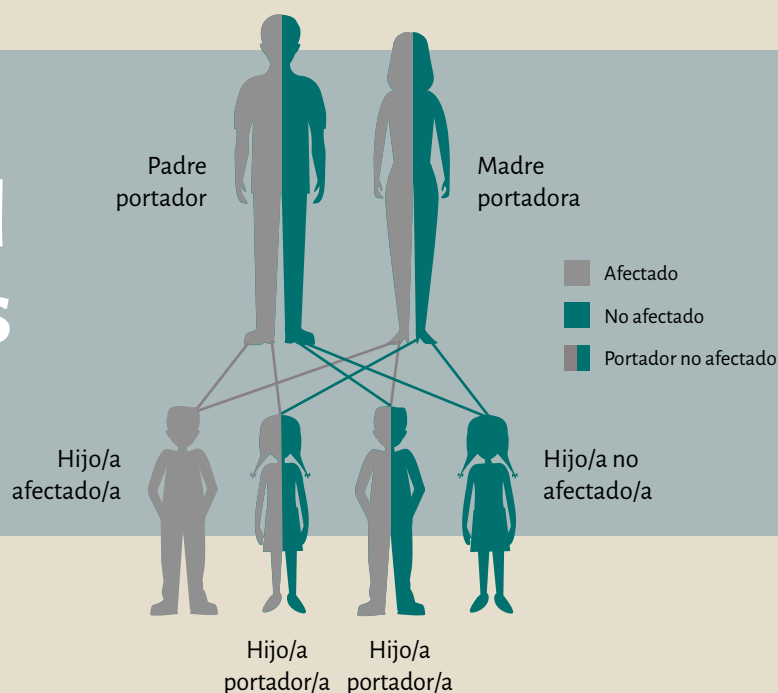
Otros defectos combinados: defecto de cblD, defecto de cblE, defecto de cblJ o defecto de cblX, pueden causar algunos de los mismos síntomas que el defecto de cblC.

# Síntomas de defectos únicos (enfermedad de una sola causa)



Los defectos únicos como el defecto de *cblD* (variante 1), el defecto de *cblE*, y el defecto de *cblG* pueden causar algunos de los mismos síntomas que el defecto de *cblC*. Shayna tuvo episodios de anemia megaloblástica durante su primer año de vida. La fisioterapia y la terapia ocupacional le ayudaron a sentarse, gatear, ponerse de pie y caminar.

## Los defectos de *cbl* son enfermedades genéticas



Los padres de Marcus son **portadores** de un defecto de *cblC* porque cada uno tiene un gen *cblC* normal y otro anormal.

Marcus tiene un defecto de *cblC* porque heredó un gen *cblC* anormal de cada uno de sus padres. Y Shayna tiene un defecto de *cblG* porque heredó un gen *cblG* anormal de cada uno de sus padres. Ninguno de los padres tiene síntomas.

Cuando ambos padres son portadores, cada niño de la familia tiene un 25 % de probabilidades de tener homocistinuria debido al defecto específico de *cbl*, un 50 % de posibilidades de ser portador y un 25 % de posibilidades de no tener genes de *cbl* anormales.

**Todos los defectos de *cbl*, excepto el defecto de *cblX*, se heredan de esta manera.**

El **defecto de *cblX*** está causado por un gen anormal en el cromosoma X. Los hombres que heredan un gen *cblX* anormal desarrollarán síntomas, mientras que las mujeres que hereden un gen *cblX* anormal probablemente no desarrollen síntomas.

# Diagnóstico de los defectos de cbl

Se sospechó del defecto de cbl de Marcus después de las pruebas de detección estándar neonatal. No se le hicieron pruebas a Shayna hasta que empezó a tener síntomas. (El defecto de cblG no se incluye actualmente en la prueba de detección neonatal). En ambos casos, se realizaron análisis de sangre específicos para diagnosticar la homocistinuria. Se llevaron a cabo pruebas de ADN para identificar el gen específico responsable por el defecto de cbl.



## Trabaje con su equipo de salud médica para prevenir y reducir sus síntomas



“Shayna tardó mucho en gatear, pero estaba decidida a alcanzar y tocar su piano de luces”. – La mamá de Shayna

Tanto Marcus como Shayna visitan a un equipo de salud médica que incluye a un **especialista en metabolismo**. Un especialista en metabolismo es un médico que se especializa en el tratamiento de Enfermedades genéticas que afectan al metabolismo del cuerpo.

Ambos niños también siguen un **plan de tratamiento** personalizado cada día. El tratamiento para la mayoría de las personas con un defecto de cbl incluye medicamentos y una forma de vitamina B12. Se llevaran a cabo análisis de sangre periódicamente para evaluar lo bien que está funcionando el plan de tratamiento.

Y ambos niños visitan a **otros profesionales de Salud médica**, incluyendo a terapeutas, según sea necesario. Marcus también ve a un oftalmólogo debido a sus problemas de visión. Shayna también ve a un hematólogo debido a sus antecedentes de anemia megaloblástica.

El objetivo del tratamiento es prevenir o reducir los síntomas manteniendo los niveles de homocisteína, metionina y ácido metilmalónico (AMM) en sangre lo más cerca de lo normal posible. Los médicos pueden llamar a esto “tener un buen control metabólico”.

# Mirando hacia el futuro

Los defectos de cbl son trastornos de por vida. Sin embargo, al mantener un buen control metabólico, las personas con homocistinuria debida a un defecto de cbl pueden reducir o incluso prevenir algunos síntomas.

## Más información

Para obtener más información sobre los defectos de cbl que causan la homocistinuria, consulte estas organizaciones:

- HCU Network America (<https://hcunetworkamerica.org/>)
- Asociación de acidemia orgánica (<https://www.oaanews.org/>)

