

Resumen Homocistinuria (HCU)

Deficiencia de la enzima: Cistationina Beta- sintetasa (CBS)

Cofactor: Piridoxina (Vitamina B6)

Metabolito tóxico: Homocisteína.

Aminoácidos a restringir: Metionina.

Presentación clínica, pacientes sin tratamiento: Ectopía lentis, anomalías esqueléticas, discapacidad intelectual, convulsiones, patología tromboembólica.

Objetivos del tratamiento: Homocisteína plasmática total (tHcy): mantener los valores de tHcy lo más cercano a la normalidad:

<50 µmol/L en pacientes respondedores a la piridoxina

<100 µmol/L en pacientes no respondedores a la piridoxina

Metionina plasmática: <1000 µmol/L

Cistina plasmática: en valores normales

* *Morris et al. Guidelines for the diagnosis and management of cystathionine beta-synthase deficiency. JInherit Metab Dis 2017, 40: 49-74

Necesidad de nutrientes según edad*

Edad	Metionina mg/kg	Cistina mg/d	Proteínas g/kg/d	Energía kcal/kg/d
0-3 meses	15-60	85-150	2.5-3.0	110
3-6 meses	15-60	85-150	2.0-3.0	110
6-9 meses	12-43	85-150	2.0-2.2	100
9-12 meses	12-43	85-150	2.0-2.2	100
1 - 4 años	9-28	60-100	1.5-2.0	90-100

*Bernstein L, Rohr F, Helm J. Nutrition Management of Inherited Metabolic Diseases

Implementación de la dieta en HCU*

(Los pacientes con deficiencia de CBS que no responden al tratamiento con Vitamina B6)

1. Determinar los requerimientos de metionina (mg), cistina (mg), proteínas totales (g) y energía (Kcal). Para estimar los mg de metionina por gramo de proteína utilice la conversión 20mg de metionina = 1 g proteína.
2. Calcule la cantidad de proteína intacta necesaria para alcanzar los requerimientos de metionina (leche materna, fórmula infantil, alimentos).
3. Calcule la cantidad de fórmula medicamentosa necesaria a agregar a las proteínas intactas a fin de cubrir el objetivo proteico total.
4. Calcule el aporte calórico proveniente de las proteínas intactas y de la fórmula medicamentosa para asegurar que se cumplan los objetivos energéticos totales

Dieta simplificada

1. A los 4-6 meses, cuando se introduce la alimentación complementaria, considere implementar la dieta simplificada.
2. Reducir la tolerancia a la metionina (de las proteínas intactas) en un 30% (40% en aquellos con tolerancia a la metionina más restrictiva)
3. Permita la ingesta de "alimentos libres", tales como frutas, vegetales, y alimentos que tengan <20mg de metionina/100gr
4. Controle los valores de metionina en sangre según protocolo clínico.

Homocistinuria (HCU)

Productos nutroterápicos para HCU

	Abbott abbottnutrition.com	Cambrooke Cambrooke.com	Mead Johnson Meadjohnson.com/pediatrics/us-en	Nutricia Medicalfood.com	Vitaflor Nestlehealthscience.us
Lactantes 0 – 1 año	Hominex-1®		HCY 1®	HCU Anamix® Early Years	
Niños menores	Hominex-2®	Homactin AA Plus™	HCY 1® HCY 2®	HCU Anamix® Next	HCU gel™ HCU express® 15 HCU cooler® 15
Niños mayores y adultos		Homactin AA Plus™	HCY 2®	HCU Anamix® Next XMet Maxamum® HCU LQ®	HCU express® 15, 20 HCU cooler® 15

Suplementos nutricionales (la dosis se modificará según los valores de laboratorio)*

Vitamina B6 (Utilizar como único tratamiento en pacientes respondedores a la piridoxina)

La dosis de inicio recomendada para evaluar capacidad de respuesta es de 100 mg/d.

-Mantener la dieta sin restricciones y corregir las deficiencias de folatos y Vitamina B12 antes de evaluar respuesta.

Corregir la deficiencia de folatos (5-10 mg/d folatos o 1-5 mg/d de ácido fólico)

Corregir la deficiencia de vitamina B12 (La dosis varía)

*Thomas, J (2015). 'Homocystinuria: Diagnosis and Management' in Bernstein LE, Rohr F, Helm J (ed.) *Nutrition Management of Inherited Metabolic Diseases*. Springer: pp 149-158

*Morris et al. Guidelines for the diagnosis and management of cystathionine beta-synthase deficiency. *JInherit Metab Dis* 2017, 40: 49-74

Tratamiento médico

Cystadane® (betaína anhidra) www.recordati.com

*Dosis de inicio recomendadas:

Niños- 50 mg/kg dos veces al día

Adultos- 3 g dos veces por día

*Morris et al. Guidelines for the diagnosis and management of cystathionine beta-synthase deficiency. *JInherit Metab Dis* 2017, 40: 49-74

Controles de laboratorio

Homocisteína total¹

B12²

Zinc, Ferritina, Cobre, Selenio²

Metionina plasmática¹

Folatos²

Ácidos grasos esenciales ²

Aminoácidos plasmáticos²

Albúmina²

25-OH Vitamina D²

1 Semanalmente en lactantes, luego semanalmente a mensualmente.

2 Al menos anualmente; si se identifica alguna deficiencia, suplementar y repetir a los 3-6 meses.

*Morris et al. Guidelines for the diagnosis and management of cystathionine beta-synthase deficiency. *JInherit Metab Dis* 2017, 40: 49-74

Homocistinuria (HCU)

Productos nutroterápicos para HCU - LATAM

	Abbott abbottnutrition.com	Cambrooke Cambrooke.com	Mead Johnson Meadjohnson.com pediatrics/us-en	Nutricia Medicalfood.com	Vitaflo Nestlehealthscience.us	Dr Schär https://www.comidamed.com/es/
Lactantes 0 – 1 año	Hominex-1®		HCY 1®	HCU Anamix® Infant		Hcys A Formula®
Niños menores	Hominex-2®		HCY 1® HCY 2®	HCU Anamix® Junior	HCU gel® HCU express® 15 HCU cooler® 15	HCys B Formula®
Niños mayores a adultos			HCY 2®	HCU Anamix® Junior XMet Maxamum®	HCU express® 15, 20 HCU cooler® 15	HCys B Formula®