

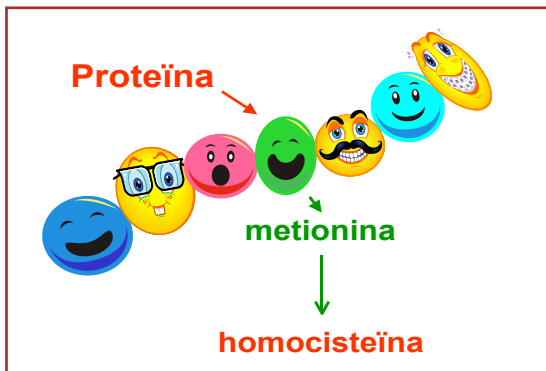
## HOMOCISTINÚRIA CLÀSSICA

### QUÈ ÉS UNA HOMOCISTINÚRIA?

L'homocistinúria és un trastorn del metabolisme de l'homocisteïna, que causa l'acumulació en plasma, orina i teixits d'aquest aminoàcid.

### D'ON PROCEDEIX L'HOMOCISTEÏNA?

L'homocisteïna és un aminoàcid sulfurat (que conté sofre), no proteinogen, és a dir, que no forma part de les proteïnes. Procedeix de la metionina, un altre aminoàcid sulfurat que forma part de les proteïnes.



Les proteïnes estan formades per una cadena molt llarga d'aminoàcids que s'alliberen al degradar-se aquestes. Els aminoàcids lliures poden utilitzar-se per formar altres proteïnes del nostre organisme o bé per generar energia. Cada aminoàcid es degrada també mitjançant una sèrie de reaccions en cadena, formant vies metabòliques, de manera que cada aminoàcid té la seva pròpia via per formar-se i per degradar-se convertint-se en energia. Totes aquestes reaccions es realitzen, mitjançant l'acció d'unes proteïnes, els enzims, que les faciliten.

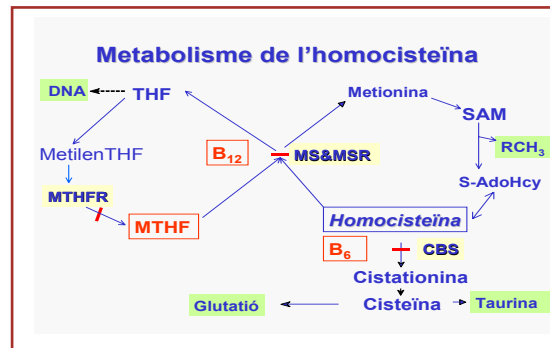
## HOMOCISTINÚRIA CLÀSSICA

### QUÈ SIGNIFICA UN ERROR METABÒLIC?

Quan hi ha un error al metabolisme, alguna d'aquestes reaccions no es produeix amb l'eficàcia deguda, els compostos anteriors a la reacció s'acumulen, i els posteriors no es sintetitzen correctament.

### QUÈ PASSA A L'HOMOCISTINÚRIA?

L'homocistinúria és un error del metabolisme de l'homocisteïna, que pot ser causat per la deficiència de diferents enzims. El defecte més freqüent és la deficiència de cistationina  $\beta$ -sintasa (CBS), anomenada també homocistinúria clàssica. Degut a aquest defecte, s'acumulen uns aminoàcids, com l'homocisteïna i la metionina, però d'altres no es poden formar, com la cisteïna. Aquest aminoàcid és precursor d'altres substàncies de gran importància metabòlica, com el glutatió, que és un antioxidant molt important i pot estar deficient en l'homocistinúria.



### PER QUÈ ES PRODUÏX UNA HOMOCISTINÚRIA CLÀSSICA?

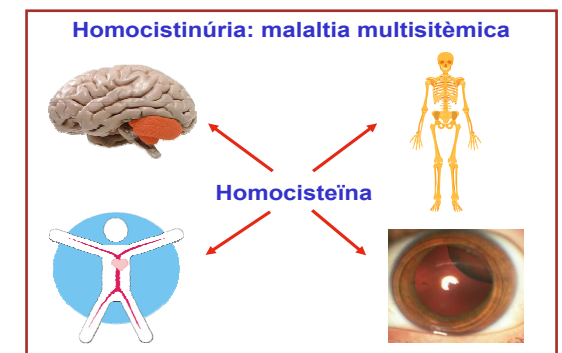
Cada una de les reaccions del metabolisme que donaran lloc als compostos que formen el nostre cos està determinada genèticament (codificada). Tots heretem dels nostres pares la informació

## HOMOCISTINÚRIA CLÀSSICA

correcta o alterada que determina que es realitzi cadascuna de les reaccions del metabolisme. L'homocistinúria clàssica es produeix degut a la deficiència d'activitat CBS causada per mutacions (canvis estables i hereditaris) en el gen CBS que codifica aquest enzim. Aquesta deficiència és un trastorn genètic d'herència autosòmica recessiva, és a dir, els pares són portadors de mutacions en el gen CBS, tot i que no pateixen els efectes de la deficiència enzimàtica. Si ambdós pares transmeten una mutació al fill, el nen patirà una homocistinúria clàssica.

### QUÈ PASSA QUAN UN NEN/A NEIX AMB UNA HOMOCISTINÚRIA?

El nadó neix sense problemes, perquè fins al moment del part és la seva mare la que s'encarrega de metabolitzar les proteïnes i ella ho fa bé, encara que sigui portadora d'una informació errònia. Quan el nadó comença a alimentar-se, les proteïnes de la llet es degraden i alliberen tots els aminoàcids, entre ells la metionina, precursora de l'homocisteïna. Aquesta no es degrada bé, degut al defecte de CBS i comença a acumular-se, i també es transforma parcialment en metionina. L'homocisteïna és un aminoàcid tòxic a migllarg termini, amb possibles efectes indesi-



tjables per al nen sobre el sistema ossi (osteopènia), sistema ocular (luxació del cristal·lí, miopia), sistema nerviós (retard mental) i sistema vascular (accidents vasculars).

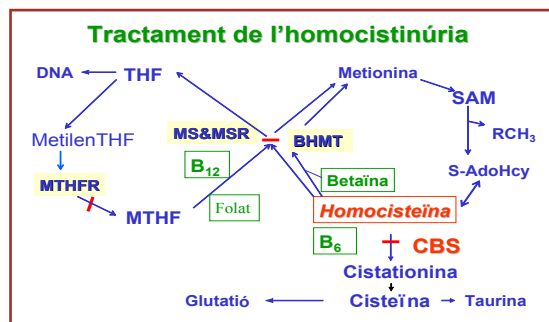
### COM ES DIAGNOSTICA UNA HOMOCISTINÚRIA?

En base a la presentació clínica, es diagnostica per anàlisi d'aminoàcids en sang i orina que mostraran l'elevada concentració d'homocisteïna i metionina i la baixa concentració de cistina. L'estudi enzimàtic i l'anàlisi mutacional del gen CBS confirmen l'homocistinúria clàssica i permeten el consell genètic.

### QUÈ CAL FER PER EVITAR LES CONSEQÜÈNCIES D'UNA HOMOCISTINÚRIA?

Cal instaurar un tractament específic. Aquest es basa en evitar l'acumulació d'homocisteïna, la qual cosa es pot aconseguir de diverses maneres:

- a) Vitamina B<sub>6</sub>, que és el cofactor de la CBS, és a dir, una substància indispensable per a la seva correcta funció. Alguns pacients responen a aquest tractament i no els en cal cap més.
- b) Afegir vitamina B<sub>12</sub> i folat a la vitamina B<sub>6</sub> per assegurar que la transformació de homocisteïna en metionina (menys tòxica que l'homocisteïna) sigui possible.



c) Afegir betaina, per assegurar aquesta transformació per una altra via alternativa.

d) Eliminar la metionina de la dieta. Això s'aconseguirà, en primer lloc, restringint les proteïnes naturals de la dieta, perquè totes elles contenen aquest aminoàcid.

No obstant, els aminoàcids són indispensables per a la formació de proteïnes que constituiran el cos del nen, per la qual cosa s'aporten mitjançant una fórmula especial que conté tots els altres aminoàcids a excepció de la metionina.

L'homocistinúria és una malaltia hereditària que, no tractada, pot implicar greus conseqüències. No obstant, el diagnòstic ràpid i el tractament adequat milloren molt el pronòstic i la qualitat de vida dels pacients.



# HOMOCISTINÚRIA CLÀSSICA

