

TEMPLE



Tools Enabling Metabolic Parents LEarning

ADAPTADO POR EL GRUPO DE DIETISTAS

BIMDG

British Inherited Metabolic Diseases Group



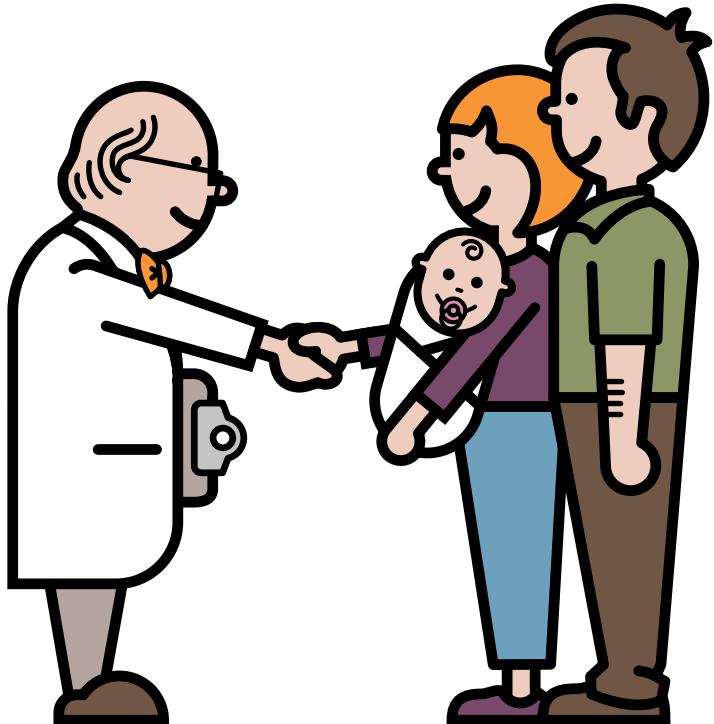
BASADO EN EL TEMPLE ORIGINAL ESCRITO POR
WENDEL, BURGARD Y KONSTANTOPOULOU

En colaboración con  **NUTRICIA**
como un servicio para la medicina metabólica

PARA USO EXCLUSIVO DEL PROFESIONAL SANITARIO

HCU

Información a las familias tras el cribado neonatal positivo



ADAPTADO POR EL GRUPO DE DIETISTAS

BIMDG

British Inherited Metabolic Diseases Group



BASADO EN EL TEMPLE ORIGINAL ESCRITO POR
WENDEL, BURGARD Y KONSTANTOPOULOU

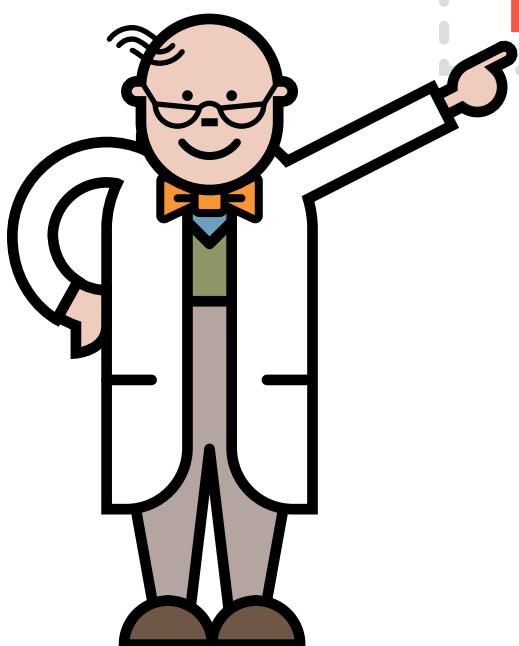
TEMPLE
Tools Enabling Metabolic Parents LEarning

En colaboración con  **NUTRICIA**
como un servicio para la medicina metabólica

¿Qué es la HCU?

HCU significa homocistinuria

Es una enfermedad metabólica hereditaria.



Homo cistin uria

HCU

¿Qué es la HCU?



Demasiada
homocisteína
en la orina



Demasiada
homocisteína
en la sangre

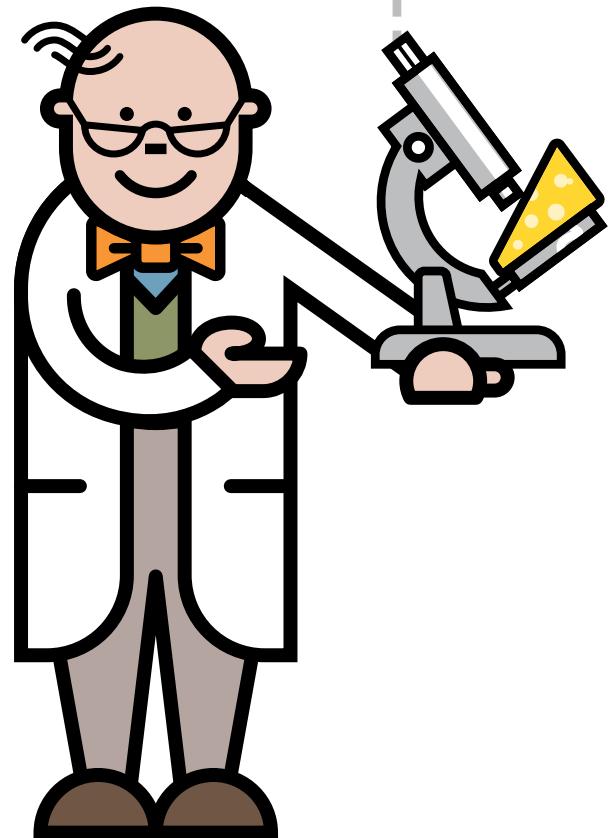
HCU y proteínas

La HCU influye en la manera que tiene su bebé de descomponer las proteínas.

Muchos alimentos contienen proteínas.
El cuerpo necesita proteínas para
crecer y repararse.



¿Qué es una proteína?

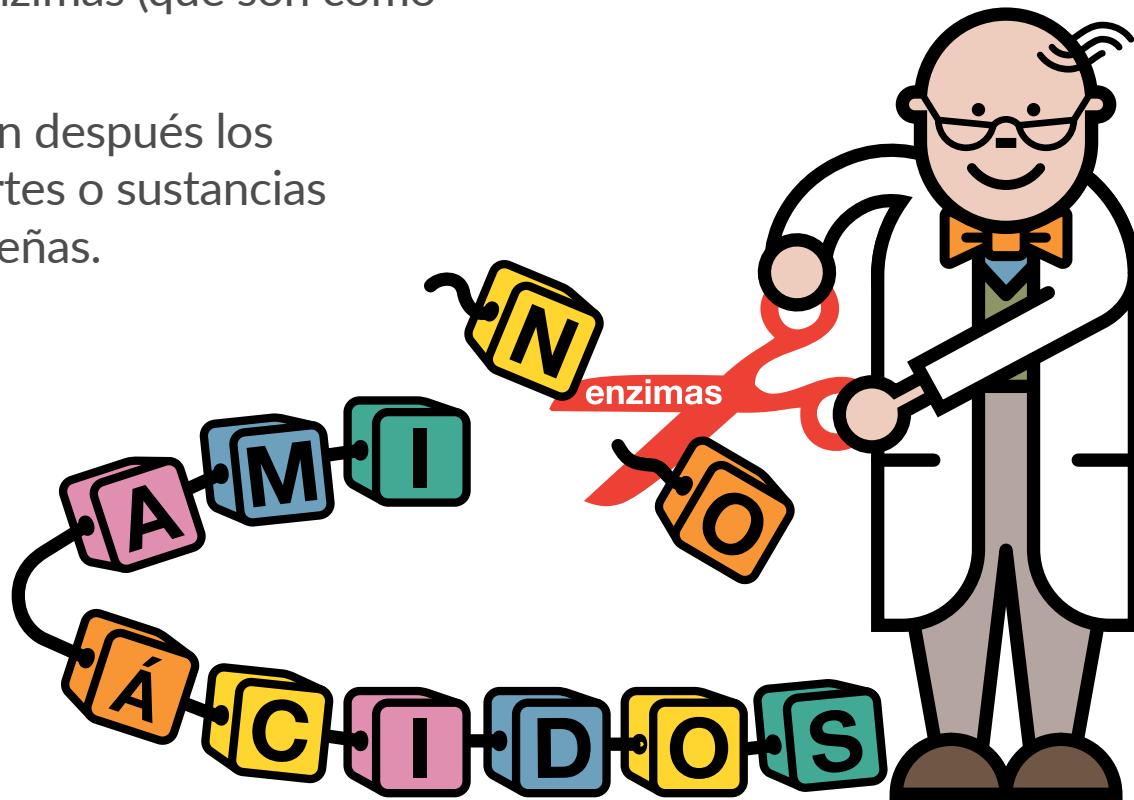


A-M-I-N-O-A-C-I-D-O-S

Proteínas y enzimas

Las proteínas se descomponen en aminoácidos (los ladrillos de las proteínas) por efecto de las enzimas (que son como tijeras químicas).

Las enzimas rompen después los aminoácidos en partes o sustancias químicas más pequeñas.



Metabolismo de las proteínas

Metabolismo son los procesos químicos que se producen en el interior de las células del cuerpo.



¿Qué sucede en la HCU?

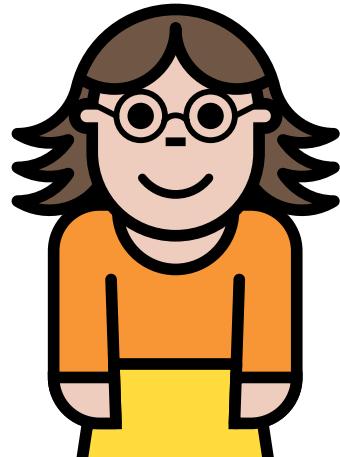
La HCU se debe al déficit de una enzima llamada cistationina beta-sintasa (CBS).

Hace que el organismo no pueda descomponer un aminoácido llamado metionina. En consecuencia, en la sangre se acumula una sustancia nociva llamada homocisteína.



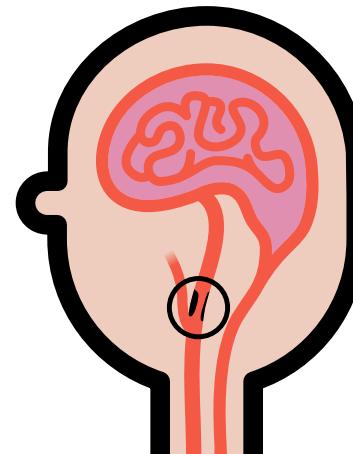
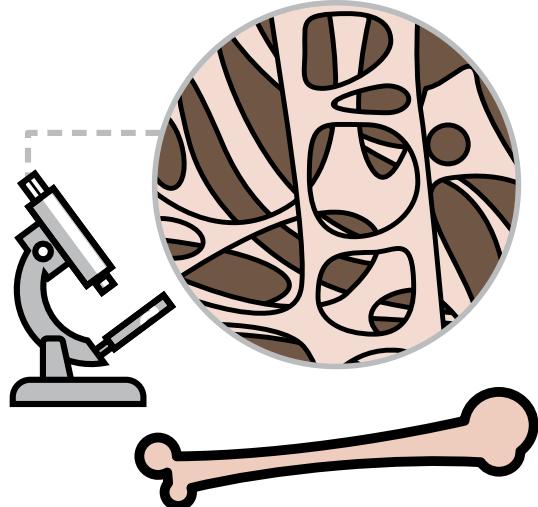
¿Qué puede salir mal en la HCU?

Miopía y cristalinos desplazados



Problemas de aprendizaje y comportamiento

Huesos largos y finos

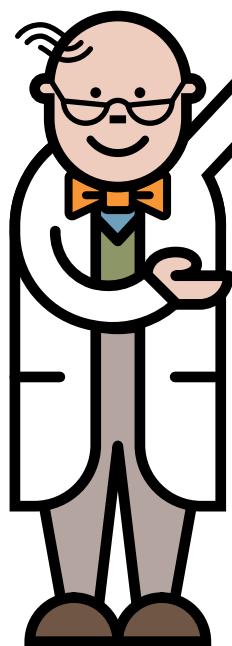


Coágulos de sangre e ictus

¿Cómo se diagnostica la HCU?



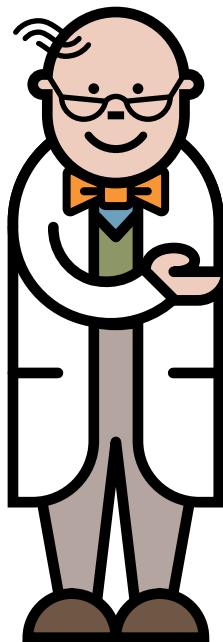
¿Cómo se controla la HCU?

A chalkboard with a brown frame. On the left, there is a white pointer stick pointing towards the text. On the right side of the board, there is a red teardrop shape containing the letters "B6" with a small yellow oil drop above it. Below the board, a pair of red scissors is shown, with the word "enzimas" written along the top blade.

En algunas personas con HCU, la enzima no funciona sin la ayuda de una vitamina, la vitamina B6 (junto al ácido fólico)

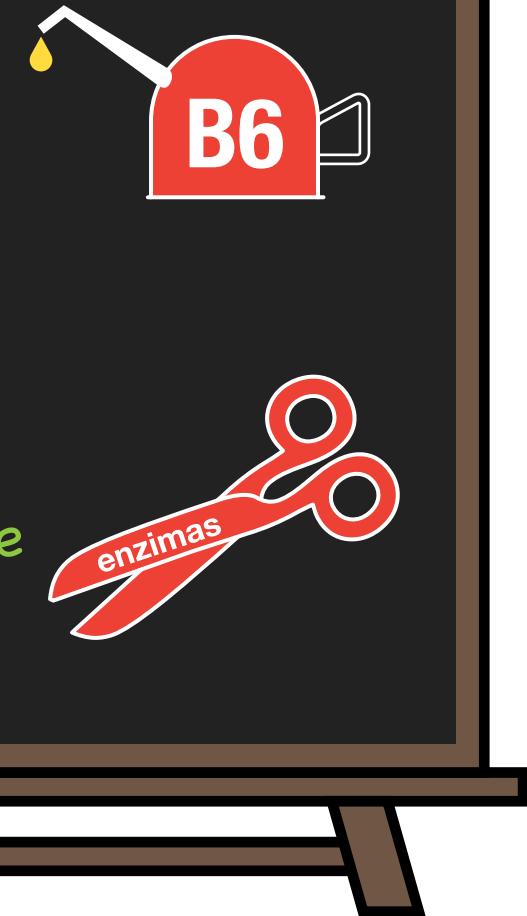
La vitamina ayuda a la enzima a funcionar mejor y, si tiene éxito, es el único tratamiento que necesitan alrededor del 10% de los pacientes

¿Cómo se controla la HCU?



En algunas personas con HCU, la enzima no funciona sin la ayuda de una vitamina, la vitamina B6 (junto al ácido fólico)

La vitamina ayuda a la enzima a funcionar mejor y, si tiene éxito, es el único tratamiento que necesitan alrededor del 10% de los pacientes



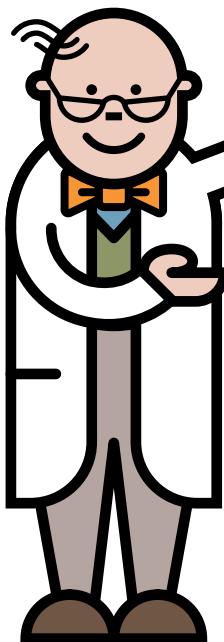
¿Cómo se controla la HCU?

Si la vitamina B6 no sirve o solo sirve parcialmente, la HCU se controla con lo siguiente:

Dieta pobre en proteínas

Sustitutivo proteico

A veces se necesita un suplemento de cisteína (un aminoácido)



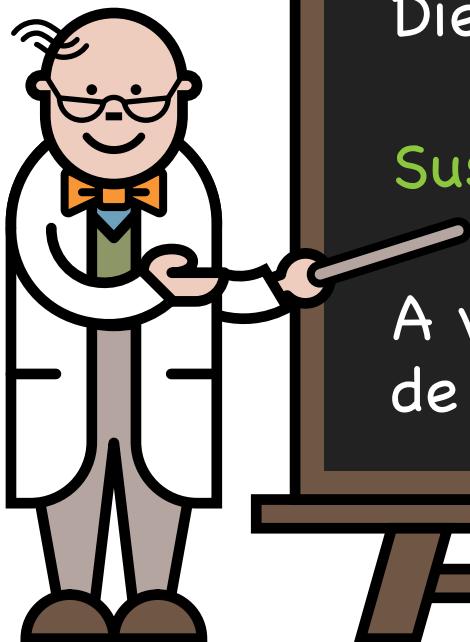
¿Cómo se controla la HCU?

Si la vitamina B6 no sirve o solo sirve parcialmente, la HCU se controla con lo siguiente:

Dieta pobre en proteínas

Sustitutivo proteico

A veces se necesita un suplemento de cisteína (un aminoácido)



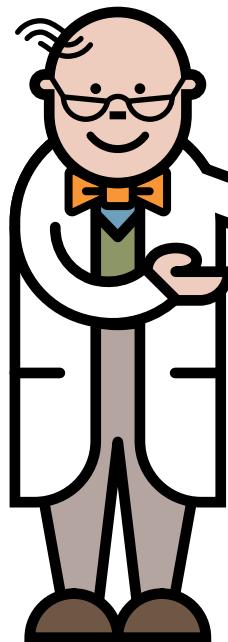
¿Cómo se controla la HCU?

Si la vitamina B6 no sirve o solo sirve parcialmente, la HCU se controla con lo siguiente:

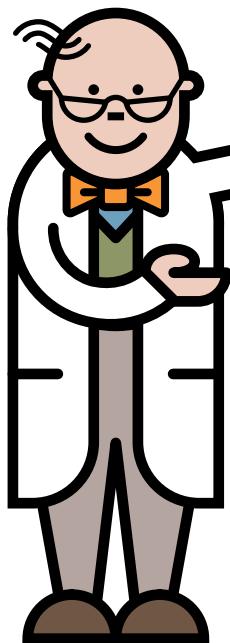
Dieta pobre en proteínas

Sustitutivo proteico

A veces se necesita un suplemento de cisteína (un aminoácido)



¿Cómo se controla la HCU?



Otras formas de tratamiento que pueden usarse son:

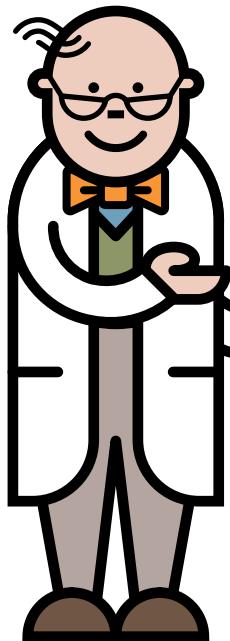
Un medicamento llamado betaína. La betaína puede ayudar a reducir la cantidad de homocisteína en la sangre



Suplementos de ácido fólico y vitamina B12



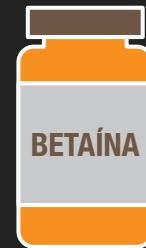
¿Cómo se controla la HCU?



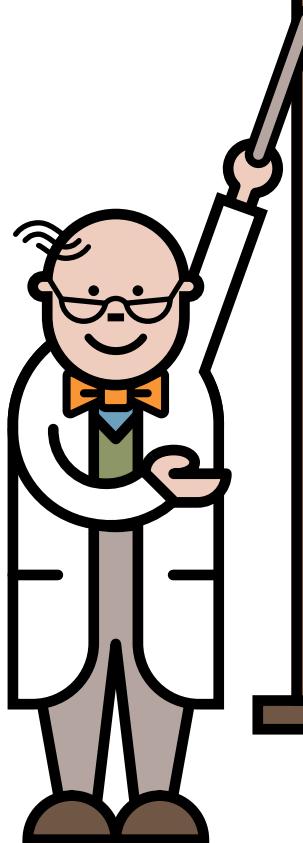
Otras formas de tratamiento que pueden usarse son:

Un medicamento llamado betaína. La betaína puede ayudar a reducir la cantidad de homocisteína en la sangre

Suplementos de ácido fólico y vitamina B12



¿Cómo se vigila la HCU?



Análisis de sangre para determinar los niveles de metionina, homocisteína y cisteína



Talla y peso



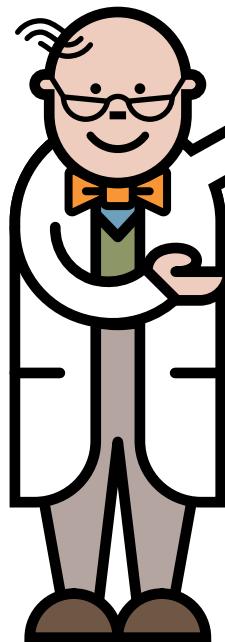
Se ajusta la dieta conforme al crecimiento y los análisis de sangre



Revisión del desarrollo



¿Cómo se vigila la HCU?



Análisis de sangre para determinar los niveles de metionina, homocisteína y cisteína

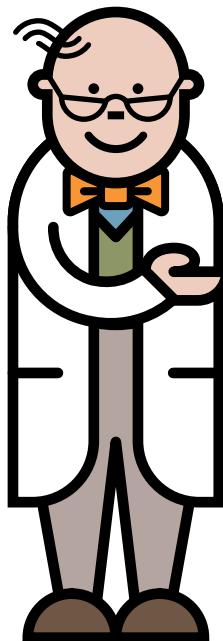
Talla y peso

Se ajusta la dieta conforme al crecimiento y los análisis de sangre

Revisión del desarrollo

The chalkboard features several green checkmarks next to the text 'Análisis de sangre para determinar los niveles de metionina, homocisteína y cisteína', 'Talla y peso', and 'Revisión del desarrollo'. To the right of the board are illustrations of a microscope, a blood test strip, a tape measure, a scale, a bottle of milk, a spoon, a container labeled 'SUSTITUTIVO PROTEICO', and a baby sitting up holding blocks labeled 'A', 'B', and 'C'.

¿Cómo se vigila la HCU?



Análisis de sangre para determinar los niveles de metionina, homocisteína y cisteína



Talla y peso

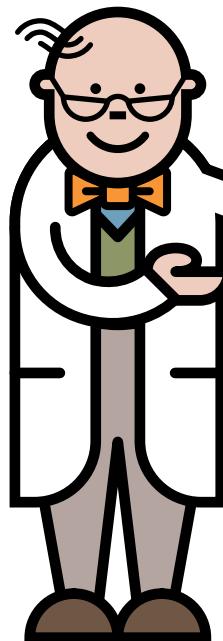
Se ajusta la dieta conforme al crecimiento y los análisis de sangre



Revisión del desarrollo



¿Cómo se vigila la HCU?



Análisis de sangre para determinar los niveles de metionina, homocisteína y cisteína

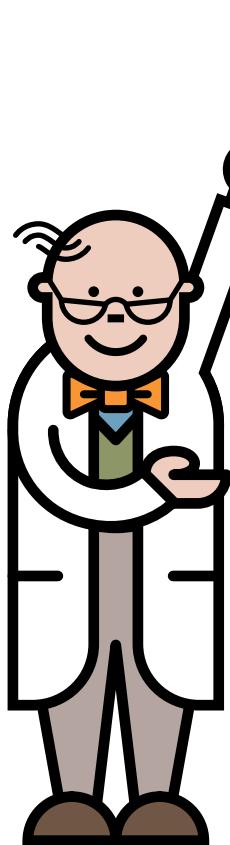
Talla y peso

Se ajusta la dieta conforme al crecimiento y los análisis de sangre

Revisión del desarrollo

En colaboración con **NUTRICIA** como un servicio para la medicina metabólica

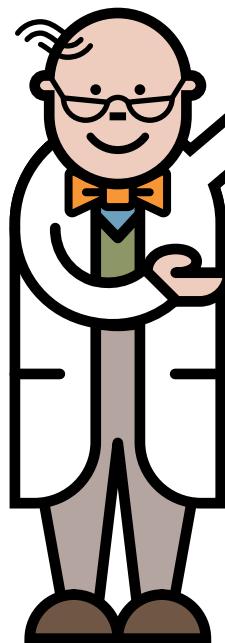
Cromosomas, genes, mutaciones



The chalkboard contains five statements, each accompanied by a small circular icon:

- Los seres humanos poseen cromosomas formados por ADN.** (Icon: blue DNA double helix)
- Los genes son trozos de ADN que contienen instrucciones genéticas. Cada cromosoma puede tener varios miles de genes.** (Icon: blue and orange DNA double helix)
- La palabra mutación significa cambio o error en la instrucción genética.** (Icon: blue DNA double helix with a red mutation marker)
- Heredamos determinados cromosomas del óvulo materno y del espermatozoide paterno.** (Icon: pink egg cell and a sperm cell)
- Los genes de esos cromosomas contienen las instrucciones que determinan nuestras características, que son una combinación de las que poseen los progenitores.** (Icon: male and female gender symbols with a heart inside)

Cromosomas, genes, mutaciones



Los seres humanos poseen cromosomas formados por ADN.



Los genes son trozos de ADN que contienen instrucciones genéticas. Cada cromosoma puede tener varios miles de genes.



La palabra mutación significa cambio o error en la instrucción genética.

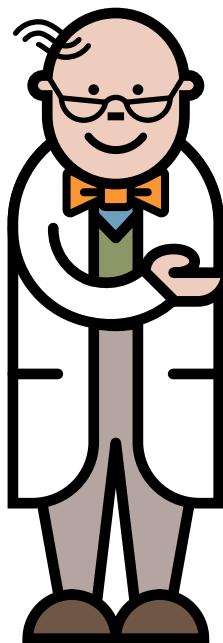


Heredamos determinados cromosomas del óvulo materno y del espermatozoide paterno.



Los genes de esos cromosomas contienen las instrucciones que determinan nuestras características, que son una combinación de las que poseen los progenitores.

Cromosomas, genes, mutaciones



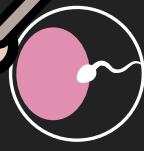
Los seres humanos poseen cromosomas formados por ADN.



Los genes son trozos de ADN que contienen instrucciones genéticas. Cada cromosoma puede tener varios miles de genes.



La palabra mutación significa cambio o error en la instrucción genética.

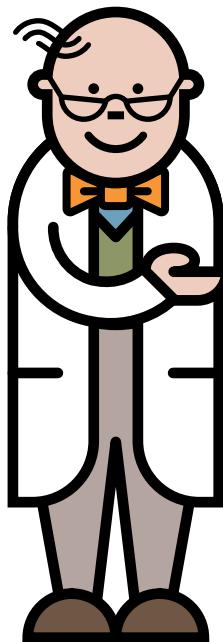


Heredamos determinados cromosomas del óvulo materno y del espermatozoide paterno.



Los genes de esos cromosomas contienen las instrucciones que determinan nuestras características, que son una combinación de las que poseen los progenitores.

Cromosomas, genes, mutaciones



Los seres humanos poseen cromosomas formados por ADN.



Los genes son trozos de ADN que contienen instrucciones genéticas. Cada cromosoma puede tener varios miles de genes.



La palabra mutación significa cambio o error en la instrucción genética.

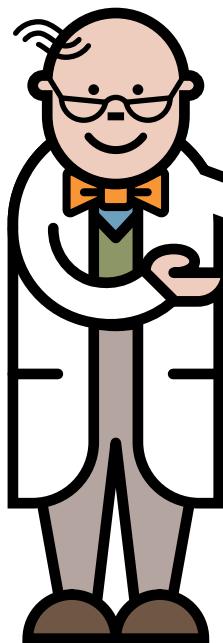


Heredamos determinados cromosomas del óvulo materno y del espermatocito paterno.



Los genes de esos cromosomas contienen las instrucciones que determinan nuestras características, que son una combinación de las que poseen los progenitores.

Cromosomas, genes, mutaciones



Los seres humanos poseen cromosomas formados por ADN.



Los genes son trozos de ADN que contienen instrucciones genéticas. Cada cromosoma puede tener varios miles de genes.



La palabra mutación significa cambio o error en la instrucción genética.

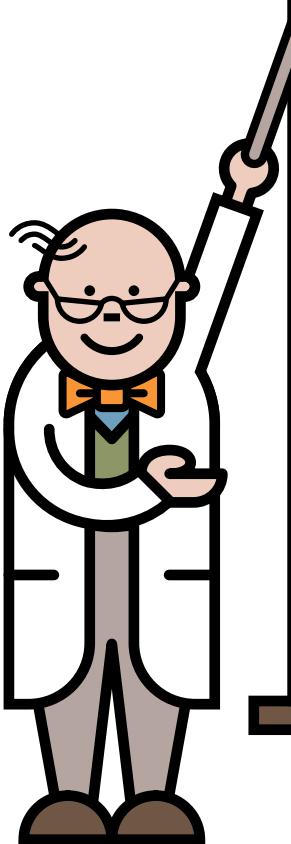


Heredamos determinados cromosomas del óvulo materno y del espermatocito paterno.



Los genes de esos cromosomas contienen las instrucciones que determinan nuestras características, que son una combinación de las que poseen los progenitores.

Herencia



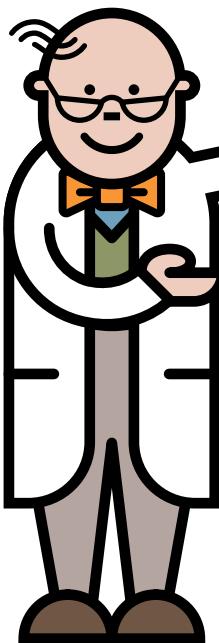
La HCU es una enfermedad hereditaria. No hay nada que hubiera podido hacerse para impedir que el niño tuviera HCU.

Todos tenemos un par de genes que fabrican la enzima cistationina beta-sintasa. En los niños con HCU, ninguno de estos genes funciona correctamente. Estos niños heredan de cada progenitor un gen no funcional de la HCU.

Los padres de los niños con HCU son portadores de la enfermedad.

Los portadores no tienen HCU porque en ellos el otro gen funciona correctamente.

Herencia



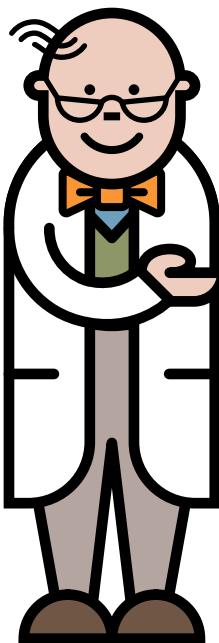
✓ La HCU es una enfermedad hereditaria. No hay nada que hubiera podido hacerse para impedir que el niño tuviera HCU.

✓ Todos tenemos un par de genes que fabrican la enzima cistationina beta-sintasa. En los niños con HCU, ninguno de estos genes funciona correctamente. Estos niños heredan de cada progenitor un gen no funcional de la HCU.

Los padres de los niños con HCU son portadores de la enfermedad.

Los portadores no tienen HCU porque en ellos el otro gen funciona correctamente.

Herencia



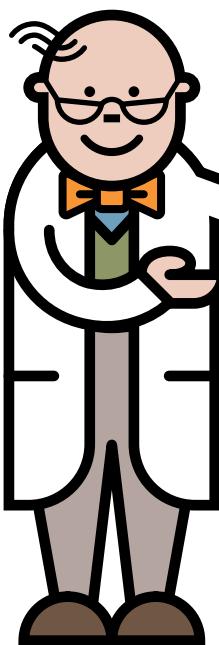
✓ La HCU es una enfermedad hereditaria. No hay nada que hubiera podido hacerse para impedir que el niño tuviera HCU.

✓ Todos tenemos un par de genes que fabrican la enzima cistationina beta-sintasa. En los niños con HCU, ninguno de estos genes funciona correctamente. Estos niños heredan de cada progenitor un gen no funcional de la HCU.

✓ Los padres de los niños con HCU son portadores de la enfermedad.

✓ Los portadores no tienen HCU porque en ellos el otro gen funciona correctamente.

Herencia



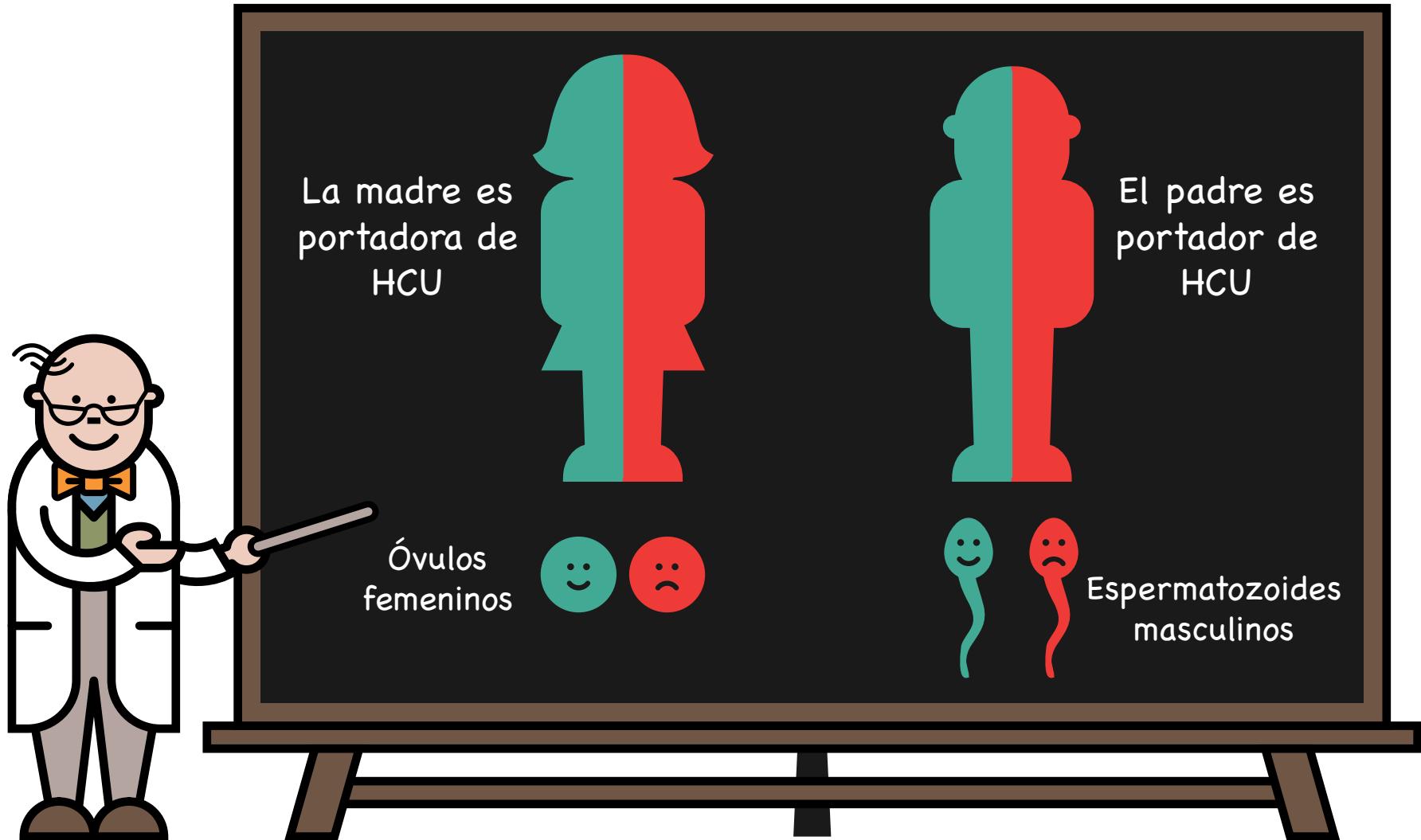
✓ La HCU es una enfermedad hereditaria. No hay nada que hubiera podido hacerse para impedir que el niño tuviera HCU.

✓ Todos tenemos un par de genes que fabrican la enzima cistationina beta-sintasa. En los niños con HCU, ninguno de estos genes funciona correctamente. Estos niños heredan de cada progenitor un gen no funcional de la HCU.

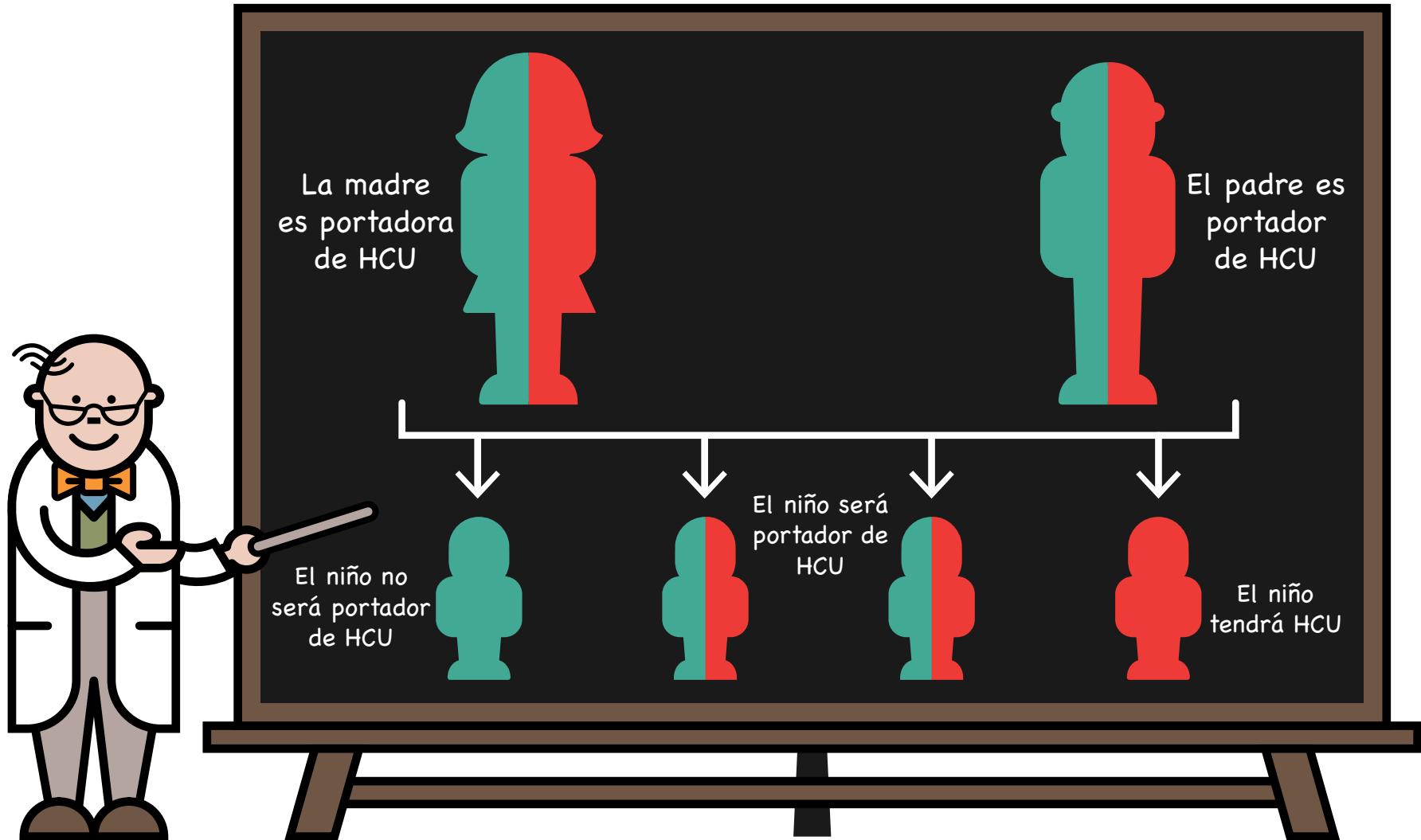
✓ Los padres de los niños con HCU son portadores de la enfermedad.

✓ Los portadores no tienen HCU porque en ellos el otro gen funciona correctamente.

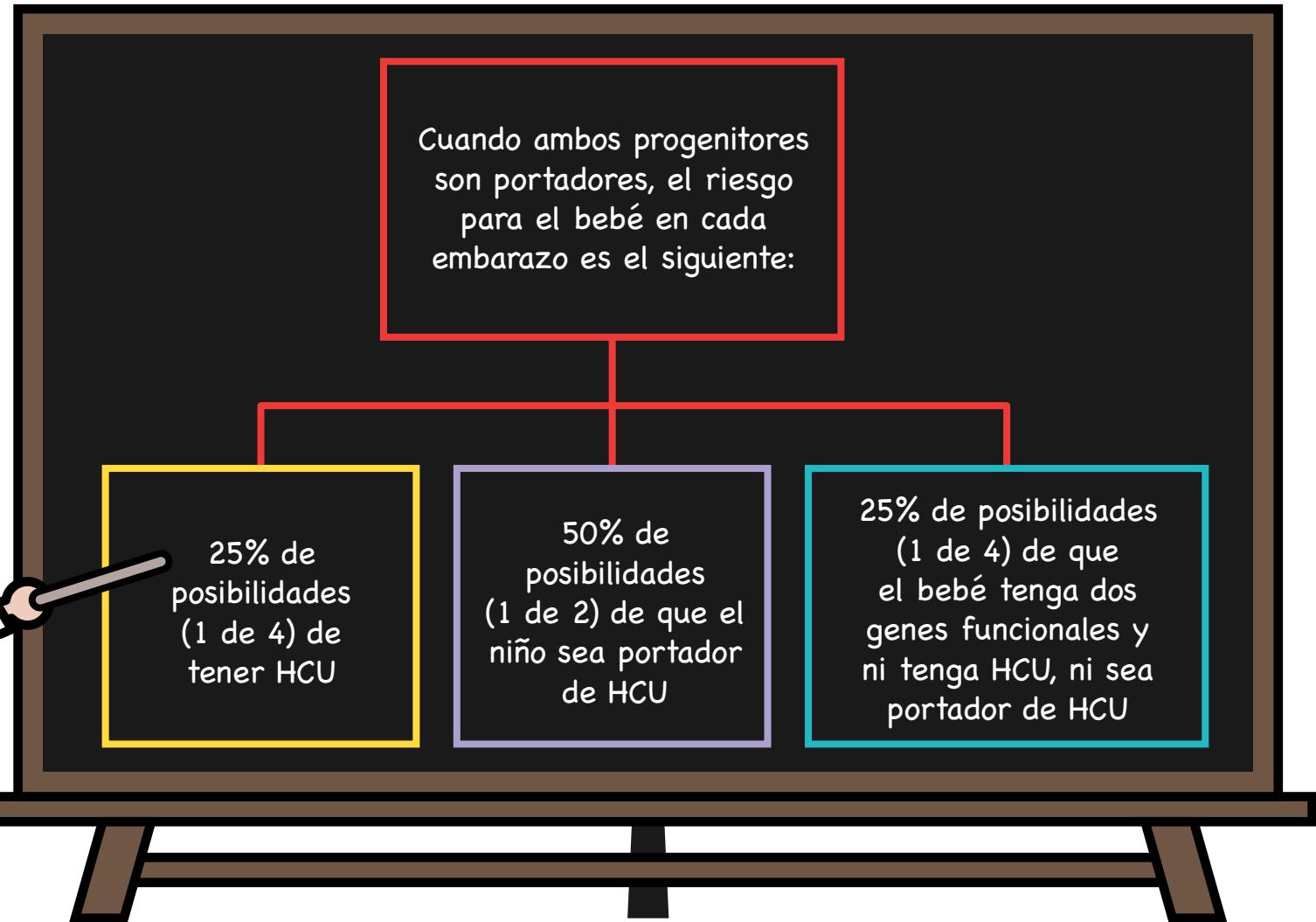
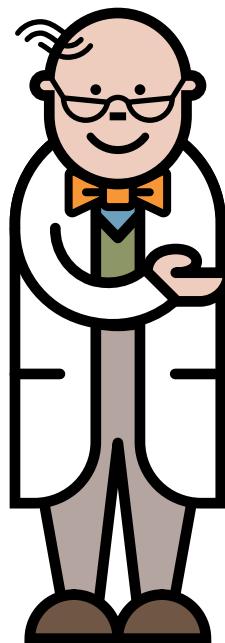
Herencia – Autosómica recesiva (portadores de HCU)



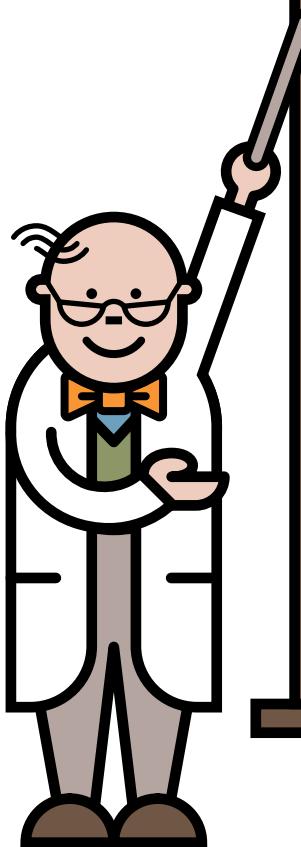
Herencia – Autosómica recesiva (portadores de HCU)



Embarazos futuros



Mensajes a recordar



La HCU es un trastorno metabólico hereditario grave que puede ocasionar problemas de motilidad serios.

El daño puede prevenirse con:

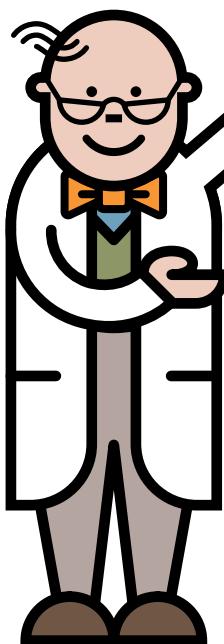
- Vitamina B6 solamente (10% de los niños)
- Dieta pobre en proteínas con un sustituto proteico especial

Si se trata precozmente pueden conseguirse un desarrollo y una inteligencia normales.

El tratamiento también debe prevenir las complicaciones a largo plazo, como la osteoporosis (huesos finos), los coágulos de sangre y los ictus.

Si se inicia en la infancia tardía, el tratamiento no puede revertir los problemas que ya existen pero sí puede impedir los coágulos e ictus potencialmente mortales.

Mensajes a recordar



La HCU es un trastorno metabólico hereditario grave que puede ocasionar problemas de motilidad serios.



El daño puede prevenirse con:

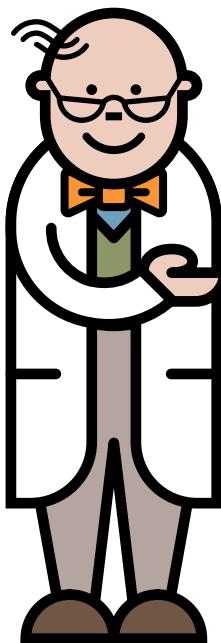
- Vitamina B6 solamente (10% de los niños)
- Dieta pobre en proteínas con un sustituto proteico especial

Si se trata precozmente pueden conseguirse un desarrollo y una inteligencia normales.

El tratamiento también debe prevenir las complicaciones a largo plazo, como la osteoporosis (huesos finos), los coágulos de sangre y los ictus.

Si se inicia en la infancia tardía, el tratamiento no puede revertir los problemas que ya existen pero sí puede impedir los coágulos e ictus potencialmente mortales.

Mensajes a recordar



La HCU es un trastorno metabólico hereditario grave que puede ocasionar problemas de motilidad serios.



El daño puede prevenirse con:

- Vitamina B6 solamente (10% de los niños)
- Dieta pobre en proteínas con un sustituto proteico especial

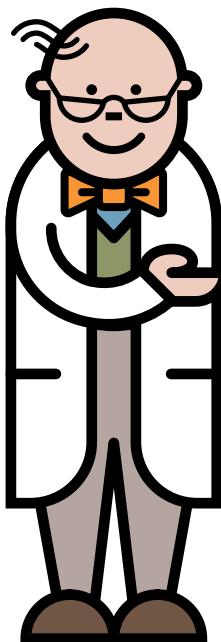


Si se trata precozmente pueden conseguirse un desarrollo y una inteligencia normales.

El tratamiento también debe prevenir las complicaciones a largo plazo, como la osteoporosis (huesos finos), los coágulos de sangre y los ictus.

Si se inicia en la infancia tardía, el tratamiento no puede revertir los problemas que ya existen pero sí puede impedir los coágulos e ictus potencialmente mortales.

Mensajes a recordar



✓ La HCU es un trastorno metabólico hereditario grave que puede ocasionar problemas de motilidad serios.

✓ El daño puede prevenirse con:

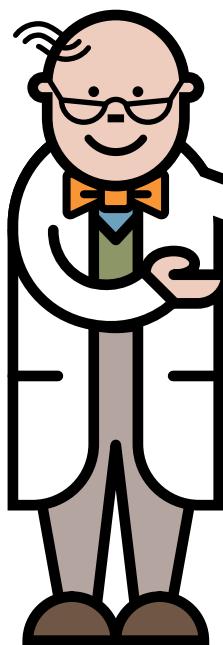
- Vitamina B6 solamente (10% de los niños)
- Dieta pobre en proteínas con un sustituto proteico especial

✓ Si se trata precozmente pueden conseguirse un desarrollo y una inteligencia normales.

✓ El tratamiento también debe prevenir las complicaciones a largo plazo, como la osteoporosis (huesos finos), los coágulos de sangre y los ictus.

Si se inicia en la infancia tardía, el tratamiento no puede revertir los problemas que ya existen pero sí puede impedir los coágulos e ictus potencialmente mortales.

Mensajes a recordar



✓ La HCU es un trastorno metabólico hereditario grave que puede ocasionar problemas de motilidad serios.

✓ El daño puede prevenirse con:

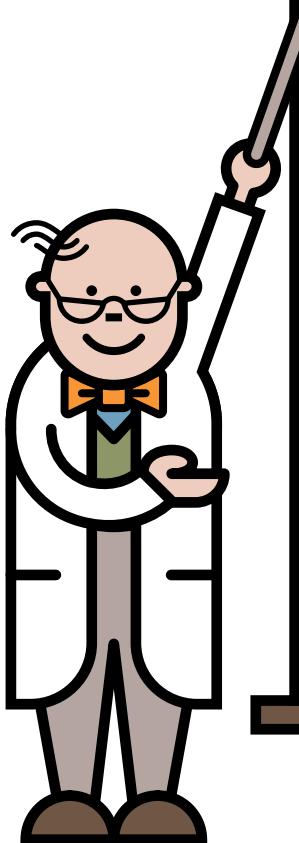
- Vitamina B6 solamente (10% de los niños)
- Dieta pobre en proteínas con un sustituto proteico especial

✓ Si se trata precozmente pueden conseguirse un desarrollo y una inteligencia normales.

✓ El tratamiento también debe prevenir las complicaciones a largo plazo, como la osteoporosis (huesos finos), los coágulos de sangre y los ictus.

✓ Si se inicia en la infancia tardía, el tratamiento no puede revertir los problemas que ya existen pero sí puede impedir los coágulos e ictus potencialmente mortales.

Consejos útiles

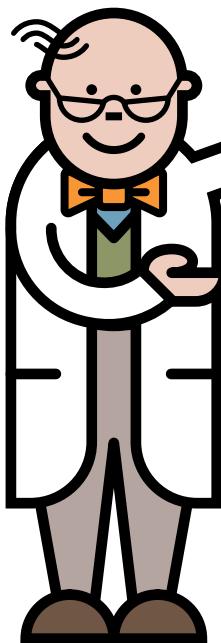


Asegúrese de tener siempre un buen suministro de los productos dietéticos especiales y medicamentos que necesita, y de que estos estén en fecha.

El médico de cabecera le prescribirá los productos dietéticos especiales. Se consiguen en las farmacias (de calle u hospitalarias) o se entregan a domicilio.

Los medicamentos para controlar la fiebre deben administrarse según las recomendaciones normales; tenga siempre suministros a mano.

Consejos útiles



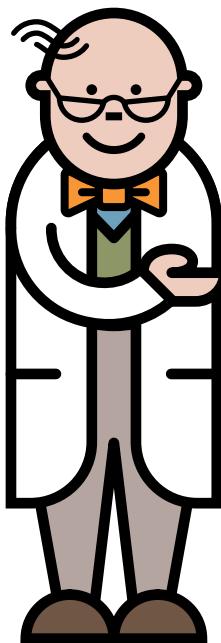
Asegúrese de tener siempre un buen suministro de los productos dietéticos especiales y medicamentos que necesita, y de que estos estén en fecha.



El médico de cabecera le prescribirá los productos dietéticos especiales. Se consiguen en las farmacias (de calle u hospitalarias) o se entregan a domicilio.

Los medicamentos para controlar la fiebre deben administrarse según las recomendaciones normales; tenga siempre suministros a mano.

Consejos útiles



Asegúrese de tener siempre un buen suministro de los productos dietéticos especiales y medicamentos que necesita, y de que estos estén en fecha.



El médico de cabecera le prescribirá los productos dietéticos especiales. Se consiguen en las farmacias (de calle u hospitalarias) o se entregan a domicilio.



Los medicamentos para controlar la fiebre deben administrarse según las recomendaciones normales; tenga siempre suministros a mano.

Quién es quién

- Mis dietistas
- Mis enfermeros
- Mis médicos
 - Datos de contacto, direcciones, fotos

Visite **mundometabolico.es**
y regístrese para poder acceder
a las ayudas y consejos prácticos
para personas sometidas a dietas
bajas en proteínas.

El sitio contiene también
información sobre futuros
eventos e historias personales de
otras personas sometidas a dietas
bajas en proteínas.



BIMDG

British Inherited Metabolic Diseases Group



www.bimdg.org.uk

NUTRICIA
Advanced Medical Nutrition

www.nutricia.co.uk


ClimbTM

Children Living with
Inherited Metabolic Diseases

www.climb.org.uk