


Homocystinuria

KNS E 72.11 / Homocystinuria



HOMOCYSTINURIA

Homocystinuria

- Autosomal recessive
- Defect in cystathio beta-synthase

Systemic features	Ocular features
<ul style="list-style-type: none"> • Malar flush and fine, fair hair • Marfanoid habitus • Increased platelet stickiness • Mental handicap 	<ul style="list-style-type: none"> • Downward lens subluxation • Disintegration of zonule

Homocystinuria është një grup sëmundjesh të trashëguara autosomale recisive që çojnë gjer në grumbullimin jonormal të homocisteinës dhe metaboliteve të saj në gjak dhe në urinë.

Çrregullimet gjenetike rezultojnë me çrregullime enzimesh që janë të përfshira në proceset e caktuara të homocisteinës.

Çrregullimi i njërit nga ata procese është për shkak të deficitit të cistation beta - sintetazës e cila me kofaktorin e saj, vitaminën B6 (piridoksinën), e konverton homocisteinën në cistationin.

INCIDENCA

Prevalenca e mutacioneve që shkaktojnë homocistinuri, në Norvegji paraqet 1 rast në 6400 lindje të gjalla. Programet e skriningut gjithashtu zbulojnë më shumë raste të çrregullimit të rimetilimit: në SHBA frekuenca e homocistinurisë për shkak të çrregullimit të cbl-C është 1 rast në 100,000 lindje të gjalla.

PASQYRA KLINIKE

Kjo sëmundje ka efekte të ndryshme të dëmshme në shumë organe dhe sisteme organike. Pacientët e padiagnostikuar dhe/ose të patrajtuar kanë prognozë shumë të keqe me çrregullime të rënda. Edhe pse çrregullimet e enzimave janë të pranishme gjatë lindjes, simptomat dhe shenjat e sëmundjes mund të zhvillohen më vonë në foshnjëri, në periudhën e fëmijërisë madje edhe tek të rriturit.

Mund të shfaqet osteoporoza, çrregullime vaskulare, fenotip marfanoid, ndryshime të syve, ngecje kognitive, çrregullime tjera neurologjike.

Fakti që shumica e simptomave dhe shenjave të sëmundjes janë jospecifike, diagnostikimi mund të bëhet shumë me vonë.

Shenjat klinike për çrregullimin e rimetilimit janë kryesisht neurologjike dhe/ose psikiatrike dhe zakonisht shfaqen në javët ose muajt e parë të jetës, duke e rrezikuar jetën e pacientit.

KUR TË DYSHOJMË SE BËHET FJALË PËR HOMOCISTINURI

Te fetusët ose intrauterin nëse kanë:

- Ngecje të rritjes dhe zhvillimit intrauterin
- Tipare dismorfike karakteristike
- Sëmundje të lindura të zemrës
- Kardiomiopatia e dilatuar e fetusit

Te të porsalindurit me:

- pancitopeni,
- anemi megaloblastike dhe
- simptoma neurologjike (nistagmus, hidrocefalus, sulme konvulsive, ngecje në zhvillim)

Te fëmijët:

- trombemboli,
- tipare marfanoide dhe
- simptoma neurologjike (ataksi cerebelare, tetraparezë spastike, pikë në tru, nistagmus, kriza konvulsive, neuropati periferike).

Identifikimi i hershëm dhe trajtimi në kohë janë thelbësorë për të siguruar rezultatin më të mirë të mundshëm. Nëse ka dyshim që bëhet fjalë për homocistinuri, pacienti duhet menjëherë të dërgohet në qendër të kujdesit terciar ku punojnë profesionistë adekuat që kanë njohuri për çrregullimet metabolike.

DIAGNOSTIKIMI

Nëse pacientët kanë simptoma dhe shenja të sëmundjes, menjëherë duhet të bëhen ekzaminime plotësuese, siç janë testet biokimike (aminoacidet në plazmë: homocisteina totale, metionina, acidi urinar organik: acidi metilmalon).

Testet fillestare biokimike duhet të shoqërohen me teste konfirmuese si teste enzimatiqe direkte, diagnoza molekulare e mutacioneve gjenetike dhe analizë komplementare. Gjithashtu, duhet të bëhen teste edhe te vellezërit dhe motrat e personit me homocistinuri.

TRAJTIMI

Homocistinuria është një gjendje e trajtueshme. Diagnostikimi i hershëm, trajtimi dhe restriktionet dietetike ka të ngjarë që do ta ngadalësojnë progresionin e homocistinurisë si dhe zhdukjen e disa prej tipareve dhe simptomave.

Qëllimi i terapisë është të zvogëlohet grumbullimi i homocisteinës dhe, për çrregullimin e rimetilimit, të kalohet ai difekt i rimetilimit dhe me këtë të ruhen përqëndrimet normale të metioninës dhe të folateve.

1. Dietë me konsumim të kufizuar të metioninës dhe të cistinës si suplemente (metionina mund të gjendet në vezë, mish, peshk, fara të susamit, arra braziliene dhe fara të tjera bimore dhe drithëra).
2. Suplemente të vitaminave (Vitamin B6, B9, B12)
3. Cystadane është betaina e vetme (aminoacid i modifikuar i cili përmban gilicinë) që është aprovuar për trajtimin e homocistinurisë. Është vërtetuar që ky preparat i ul edhe më tej përqëndrimet e homocisteinës kur i bashkangjitet terapisë me vitamina dhe/ose dietës me konsumim të kufizuar të metioninës.

SANOFI GENZYME 



B:OMARIN



M E D I S

