

Живот со Предизвици / Jeta me Sfida / Life With Challenges

Хомоцистинурија
МКБ Е 72.11 / Homocystinuria



Хомоцистинурија е група на наследни автосомно рецесивни болести која води до абнормално наталожување на хомоцистеинот и неговите метаболити во крвта и урината.

Генетските пореметувања резултираат со абнормалности во ензимите кои се инволвирани во одредени процеси на хомоцистеинот.

Пореметувањето во еден од тие процеси е поради дефицит на цистатионин б-синтаза која со својот ко-фактор витамин Б6 (пиридоксин) го конвертира хомоцистеинот во цистатионин.

Инциденца:

Застапеност на мутациите кои предизвикуваат хомоцистинурија, одредена во Норвешка изнесува 1 случај на 6.400 живородени деца. Програмите за скрининг исто така откриваат повеќе случаи на пореметување во реметилацијата: Во САД фреквенцијата на хомоцистинурија заради нарушување на cbl-C е 1 случај во 100.000 живородени.

Клиничка слика:

Ова нарушување има различни штетни ефекти на многу органи и органски системи. Недијагностицираните и/или нетретираните пациенти имаат многу лош исход со тешки, сериозни нарушувања. Додека нарушувањата на ензимите се присутни при раѓање, симптомите и знаците можат да се развијат подоцна во неонатлана возраст, период на детство дури и кај возрасни.

Можат да се јават остеопороза, васкуларни нарушувања, марфANOиден фенотип, пореметувања на очите, когнитивен застој, други невролошки пореметувања.

Фактот дека повеќето од симптомите и знаците се неспецифични, може да доведе до касно доцно дијагностиирање.

Клиничките знаци на пореметување на реметилацијата се главно невролошки и/или психијатриски и обично се развиваат во првите недели или месеци од животот, загрозувајќи го понатамошното опстанување на пациентот.

Кога да се посомневаме за Хомоцистинурија:

Кај фетуси т.е. интраутерино ако имаат:

- Интраутерин застој на раст
- Лесни дизморфични карактеристики
- Конгенитална срцева болест
- Фетална дилатирана кардиомиопатија

Кај новороденчиња со:

- панцитопенија,
- мегалобластна анемија и
- невролошки симптоми(нистагмус, хидроцефалус, напади, задоцнување во развојот)

Кај деца:

- тромбоемболизам,
- марфANOидни карактеристики и
- невролошки симптоми (церебеларна атаксија, спастична тетрапареза, мозочен удар, нистагмус, напади, периферна невропатија).

Рана идентификација и навремен третман се клучни за да се обезбеди најдобар можен исход. Ако има сомнеж за хомоцистинурија, пациентот треба веднаш да биде испратен во центар за терцијарна нега каде има соодветни стручни лица со познавање на метаболните пореметувања.

Дијагноза:

Ако пациентите имаат системски знаци и симптоми, веднаш треба да се направат дополнителни испитувања, како биохемиски тестови (плазма амино киселини: тотален хомоцистеин, метионин, уринарна органска киселина: метилмалонична киселина)

Првичните биохемиски тестови треба да бидат проследени со потврдни тестови како директни ензимски анализи, молекуларна дијагноза на генски мутации и комплементарна анализа.

Исто така, треба да се направат испитувања на браќата и сестрите на лица со хомоцистинурија.

Третман:

Хомоцистинурија е состојба која се лекува. Раното дијагностиирање, третман и диетална рестрикција се од голема веројатност дека ќе ја забават прогресијата на хомоцистинуријата како и исчезнување на некои од карактеристиките т.е симптомите.

Целта на терапијата е да се редуцира акумулацијата на хомоцистеинот и, за нарушувањето на реметилацијата, да се прескокне тој дефект на реметилација и со тоа да се одржат нормални концентрации на метионин и фолати.

1. Диета со ограничен внес на метионин и цистин како суплемент (метионин може да се најде во јајца, месо, риба, семе од сусам, бразилски ореви и други растителни семиња и житни зрна).
2. Витамински суплементи (Витамин B6, B9, B12)
3. Цистадан е единствениот бетаин (модифицирана амино кислеина која содржи глицин) кој е одобрен за третман на хомоцистинурија. Докажано е дека дополнително ја намалува концентрацијата на хомоцистеин кога се приклучува кон терапијата со витамини и/или диетата со ограничен внес на метионин.

