



ASSOCIAÇÃO DOS FAMILIARES, AMIGOS  
E PORTADORES DE DOENÇAS GRAVES

# HOMOCISTINÚRIA

*Homocistinúria é uma doença onde uma substância, a homocisteína, acumula-se em quantidades acima do normal no sangue e, acima de certos valores, aparece também na urina. A homocisteína é uma substância formada no organismo a partir de um aminoácido – a metionina – presente nas proteínas de diversos alimentos, como carne, ovos e feijões. Depois de formada, a homocisteína é transformada em outras substâncias úteis ao organismo, através de várias reações químicas que dependem de várias enzimas e da presença de vitaminas do complexo B. Ocorrendo a deficiência alimentar de vitamina B ou havendo a deficiência hereditárias de alguma das enzimas do processo, a homocisteína se acumula no sangue, e acima de certas quantidades é tóxica para os vasos sanguíneos – veias e artérias.*

*A homocistinúria hereditária é rara (1 a cada 200.000 nascimentos), e deve-se a mutações nos genes (CBS ou MTHFR) que comandam a produção de enzimas da transformação da homocisteína.*

*Pacientes com homocistinúria hereditária por mutações no gene CBS apresentam muitos sintomas diferentes, afetando vários órgãos, e o diagnóstico pode ser difícil. Comumente apresentam deslocamento da córnea (lente do olho), miopia, osteoporose (ossos fracos), alterações nas articulações, retardo mental, alterações dos movimentos, e principalmente problemas de circulação devido a entupimento de vasos sanguíneos. Todos os sintomas podem estar presentes, ou só alguns, o que frequentemente*

torna difícil a identificação da doença pelo médico. A doença é sempre progressiva, e pode levar à morte prematura por doenças cardiovasculares, como o derrame antes dos 40 anos.

O diagnóstico da homocistinúria hereditária por CBS é feito pela análise dos aminoácidos no sangue, um exame específico, e geralmente quem suspeita é o oftalmologista ou, menos frequentemente, o cardiologista. Alterações nas lentes dos olhos, com distúrbios psiquiátricos e entupimento de vasos sanguíneos em pacientes jovens costumam levar à suspeita do diagnóstico.

A outra causa de homocistinúria hereditária, por MTHFR, é ainda mais rara, e geralmente aparece em bebês, no primeiro ano de vida. Ocorrem problemas neurológicos graves, como convulsões e paradas respiratórias frequentes, e quando surge mais tarde na infância, aparecem problemas psiquiátricos sérios, geralmente devido a “derrames” não fatais – muito raros nessa idade. O diagnóstico também é confirmado pela análise dos aminoácidos no sangue.

O tratamento das homocistinúrias hereditárias inicia-se com a administração de certas vitaminas do complexo B (B6, ácido fólico). Se a resposta ao tratamento for insuficiente, acrescenta-se dieta pobre em alimentos contendo metionina. Nos casos em que a resposta a esses tratamentos não for satisfatória, acrescenta-se betaina .

A betaina atua na química da transformação da homocisteína, estimulando a transformação que deveria ocorrer normalmente, e é administrada na forma de um pó, adicionada aos alimentos.



ASSOCIAÇÃO DOS FAMILIARES, AMIGOS  
E PORTADORES DE DOENÇAS GRAVES

[www.afag.org.br](http://www.afag.org.br)

0800 777 2902

 /afagbrasil