



Resumen Homocistinuria (HCU)

Antecedentes

Enzima deficiente: Cistationina Beta- sintetasa (CBS)

Cofactor: Piridoxina (Vitamina B6)

Metabolito tóxico: Homocisteína.

Aminoácidos a restringir: Metionina.

Presentación clínica, en pacientes no tratados: Ectopía lentis, anomalías esqueléticas, discapacidad intelectual, convulsiones, patología tromboembólica.

Objetivos del tratamiento: Homocisteína plasmática total (Hcyt):

Mantener los valores de tHcy lo más cercano a la normalidad:

<50 $\mu\text{mol/L}$ en pacientes respondedores a la piridoxina

<100 $\mu\text{mol/L}$ en pacientes no respondedores a la piridoxina

Metionina plasmática: <1000 $\mu\text{mol/L}$

Cistina plasmática: en valores normales

Necesidad de nutrientes según edad 2+

Edad	Metionina mg/kg	Cistina mg/d	Proteína Intacta	Proteína total	Energía RDI/REE
0-6 meses	15-60	85-150	60-100 % DRI basado en HCYt plasmático y metionina	100-140 % DRI o 120-140 % DRI para quienes reciben formula medicamentosa	80-120% según la tendencia de crecimiento
6-12 meses	12-43	85-150			
1-4 años	9-28	85-150			
4-7 años	7-22	85-150			
7-11 años	7-22	60-100			

†Para edades >11 años, consulte el capítulo del libro indicado en la referencia.

Dieta simplificada

1. A los 4-6 meses de edad, al introducir los alimentos sólidos, considere implementar una dieta simplificada.
2. Reduzca la ingesta de Met (de fuentes de proteína completa) en un 30 % (40 % en aquellos con ingestas de Met más restrictivas).
3. Permita la ingesta no medida de alimentos no contabilizados. Estos incluyen frutas, vegetales y alimentos con <20 mg de Met/100 g.

Inicio de una dieta HCU (en personas con deficiencia de CBS que no responden a la terapia con vitamina B6)

1. Determinar los objetivos de Metionina (mg), Cistina (mg), Proteína intacta (g), Proteína total (g) y energía (kcal).
 - Utilizar 20 mg de metionina = 1 g de proteína para calcular mg de metionina a partir de gramos de proteína.
2. Calcular la cantidad de fuente de proteína completa (leche materna, fórmula infantil, alimentos) necesaria para alcanzar el objetivo de metionina.
3. Calcular la cantidad de fórmula medicamentosa necesaria, además de la fuente de proteína completa, para alcanzar el objetivo de proteína total.
4. Calcular la ingesta energética de fuentes de proteína completa y fórmula medicamentosa para asegurar que se cubran las necesidades calóricas totales.

Homocistinuria (HCU)

Comida medicamentosa

	Abbott abbottnutrition.com	Cambrooke Cambrooke.com	Mead Johnson Hcp.meadjohnson.com	Nutricia NutriciaMetabolics.com	Vitaflo www.vitafloUSA.com
Lactantes 0 – 1 año	Hominex-1®		HCY 1®	HCU Anamix Early Years	
Niños pequeños	Hominex-1®	Homactin AA Plus Powder 15	HCY 1® HCY 2®	HCU Anamix Early Years HCU Anamix Next	HCU express plus 15 HCU express plus 20 HCU cooler 15
Niños mayores y adultos	Hominex-2®	Homactin AA Plus Powder 15	HCY 2®	HCU Anamix Next HCU Maxamum HCU Lophlex LQ	HCU express plus 15 HCU express plus 20 HCU cooler 15

Suplementación nutricional ^{1,2}

(La dosis puede variar según los resultados del análisis de sangre)

Vitamina B6 (utilizada como terapia única en personas que responden a la piridoxina)

- Dosis inicial recomendada para evaluar la respuesta: 100 mg/día
- Mantener una dieta sin restricciones y corregir las deficiencias de folato y vitamina B12 antes de evaluar la respuesta.

Corregir las deficiencias de folato (5-10 mg/d de folato o 1-5 mg/d de ácido fólico)

Corregir la deficiencia de vitamina B12 (la dosis varía)

Tratamiento médico

Cystadane® (betaína anhidra) www.recordati.com

Betaína anhidra - www.etonpharma.com

Dosis inicial recomendada¹:

Niños: 50 mg/kg dos veces al día

Adultos: 3 g dos veces al día

Controles de laboratorio

Homocisteína total ^a	B12 ^b	Zinc, Ferritina, Cobre, Selenio ^b
Metionina plasmática ^a	Folatos ^b	Ácidos grasos esenciales ^b
Aminoácidos plasmáticos ^b	Albúmina ^b	25-OH Vitamina D ^b

a Semanalmente en lactantes, semanalmente o mensualmente a partir de entonces

b Al menos anualmente; si se identifica alguna deficiencia, suplementar y repetir a los 3-6 meses proporcionar

Referencias

1. Morris et al. Guidelines for the diagnosis and management of cystathionine beta-synthase deficiency. J Inherit Metab Dis 2017, 40: 49-74
2. Roberts, AM. Nutrition Management of Homocystinuria and Cobalamin Disorders. In LE Bernstein, F Rohr, S van Calcar (Eds.) *Nutrition Management of Inherited Metabolic Diseases* (2nd Edition). Springer: 2021

Copyright Met Ed Co. 2019; Revised 2021, 2025; Support provided by Abbott Nutrition, Cambrooke Therapeutics, Mead Johnson Nutrition, Nutricia NA, and Vitaflo USA

Homocistinuria (HCU) Productos Nutroterápicos – LATAM

	Abbott abbottnutrition.com	Mead Johnson Hcp.meadjohnson.com	Nutricia nutriciaprofesional.com.ar/	Vitaflo nestlehealthscience.co.uk/vitaflo	metaX https://metax.org/en/
Lactantes 0 – 1 año	Hominex-1®	HCY 1®	HCU Anamix® Infant	Hcysmed A formula® (Comidamed)	
Niños pequeños	Hominex-1®	HCY 1® HCY 2®	HCU Anamix® Infant HCU Anamix® Junior	HCU express®15 Hcysmed A formula® (Comidamed) Hcysmed B formula®(Comida med)	Zero Met Minis®
Niños mayores y adultos	Hominex-2®	HCY 2®	HCU Anamix® Junior XMet Maxamum®	HCU express®15 Hcysmed B formula® (Comidamed)	Zero Met Minis®

*Consultar sobre disponibilidad de los productos nutroterápicos en cada país.