

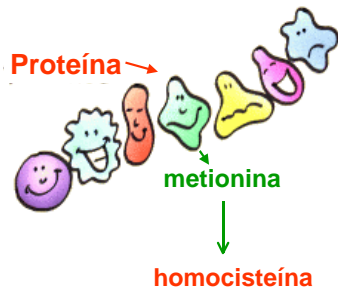
## HOMOCISTINURIA

### 1. ¿Qué es una homocistinuria?

La homocistinuria es un **trastorno del metabolismo de la homocisteína**, que causa la acumulación en plasma, orina y tejidos de este aminoácido.

### 2. ¿De donde procede la homocisteína?

La homocisteína es un aminoácido azufrado, no proteinógeno, es decir, que no forma parte de las proteínas. Procede de la metionina, que es otro aminoácido que forma parte de las proteínas.



Las proteínas están formadas por una cadena muy larga de aminoácidos, que se liberan al degradarse las proteínas. Los aminoácidos libres pueden utilizarse para formar otras proteínas nuevas de nuestro organismo o bien para generar energía. Cada aminoácido se degrada, a su vez, mediante una serie de

reacciones en cadena, formando **vías metabólicas**, de manera que cada aminoácido tiene su propia ruta para formarse y para degradarse convirtiéndose en energía. Todas estas reacciones se realizan, gracias a la acción de unas proteínas, las enzimas, que las facilitan.

### 3. ¿Qué significa un error metabólico?

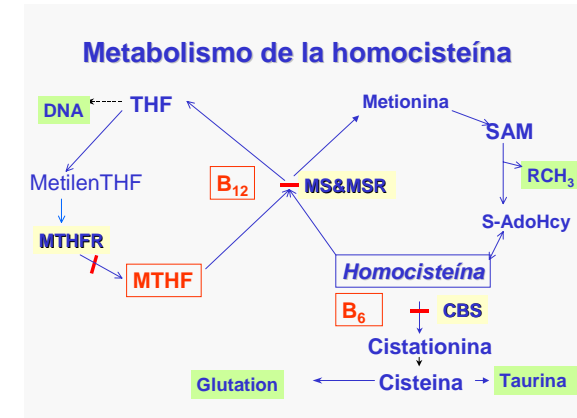


Cuando existe un error en el metabolismo, alguna de estas reacciones no se produce con la debida eficacia y los compuestos anteriores a la reacción se acumulan, mientras que los posteriores no se sintetizan correctamente.

### 4. ¿Qué ocurre en la homocistinuria?

La homocistinuria es un **error del metabolismo de la homocisteína**, que puede ser causado por la deficiencia de diferentes enzimas, siendo la más frecuente la **deficiencia de cistationina β-sintasa (CBS)**, llamada también **homocistinuria clásica**. Debido a ello, se acumulan unos aminoácidos, como la **homocisteína y la metionina**, mientras que otros se hallan deficientes, como **la cisteína**. Este último aminoácido, a su vez, es precursor de otras sustancias de gran importancia metabólica, como el **glutación**,

que es un importante antioxidante y que puede estar deficiente en la homocistinuria.



### 5. ¿Por qué decimos que este error es congénito?

Decimos que este error es congénito, porque nacemos con él, ya que es hereditario. Cada una de las reacciones del metabolismo que van a dar lugar a los compuestos que forman nuestro cuerpo está determinada genéticamente (codificada). Todos heredamos de nuestros padres la información correcta o alterada que determina que se realice cada una de las reacciones del metabolismo. Si heredamos una información errónea o parcialmente alterada, aquel punto concreto funcionará mal y se puede llegar a producir un **error congénito del metabolismo**.

