

Информация для пациентов

Гомоцистинурия – наследственное заболевание из группы аминокислотопатий, обусловленное нарушением метаболизма серосодержащих аминокислот, в первую очередь метионина

Первыми неспецифическими симптомами могут быть задержка психомоторного развития, умственная отсталость, скелетные деформации (вальгусная установка коленных суставов, кифосколиозы, воронкообразная или килевидная деформации грудной клетки), кардиоваскулярная патология, частые переломы (у детей старшего возраста).

Характерна патология глазного аппарата: сублюксация (люксация) хрусталиков, часто осложняющийся вторичной глаукомой, нередко имеющей злокачественное течение, миопия, атрофия зрительных нервов, катаракта и отслойка сетчатки.

У пациентов подросткового и молодого возраста могут возникнуть тромбозы, которые являются главной причиной инфаркта миокарда или инсульта с формированием очаговой неврологической симптоматики. возникают

преимущественно у больных подросткового возраста.

Диагностика осуществляется путем селективного скрининга (неонатальный скрининг в Российской Федерации не проводится). Возможна пренатальная диагностика в семьях, где есть больные с установленным диагнозом гомоцистинурии.

Лечение – диетотерапия и медикаментозная терапия, включая терапию витамином В6.

Важно, что младенцы и дети дошкольного возраста не должны длительно получать более 300 мг пиридоксина в сутки во избежание побочных эффектов, например, дыхательных расстройств, которые исчезают после прекращения приема пиридоксина.

Важно своевременно заметить неблагополучие в состоянии ребенка и обратиться к врачу.

При необходимости проведения хирургического вмешательства обязательно проконсультироваться с лечащим врачом, провести исследование на гомоцистин (гомоцистеин) крови, предпринять меры профилактики тромбозов, указанные в данных рекомендациях.