



**RED ANDALUZA DE TRABAJADORES
SOCIALES SOBRE ENFERMEDADES RARAS.**
ratser.andalucia@hotmail.com

FICHA-RESUMEN DE ENFERMEDAD RARA

HOMOCISTINURIA

DESCRIPCIÓN:

Es un trastorno hereditario que afecta el metabolismo del aminoácido metionina. Se hereda en familias como un rasgo autonómico, lo cual significa que el niño debe heredar el gen defectuoso de ambos padres para que resulte afectado seriamente.

SÍNTOMAS:

Los síntomas pueden darse como un desarrollo levemente retardado o un retraso en el crecimiento, sin embargo pueden abarcar:

Deformaciones en el torax (torax en embudo, torax en quilla)

Enrojecimiento de las mejillas

Arcos elevados de los pies

Rodilla valga

Extremidades largas

Miopía

Trastornos psiquiátricos

Dedos como de araña (aracnodactilia)

Contextura alta, delgada

CONTACTO PARA AFECTADOS:

Asociación PKU y OTM de Andalucía

C/ Boquerón 7 (Mercado de Abastos S. Jerónimo, Puesto 7)

41015 Sevilla 954.235724 metabolicos@hotmail.es

Federación de Asociaciones de Fenilcetonuria y Otros Trastornos del Metabolismo

galiciapku@asfega.es y federación@metabolicos.es