

12. Hyperhomocysteinemie

Synoniemen:

Hyperhomocystinemie

Homocysteinemie

Meest gebruikte naam

Hyperhomocysteinemie

Inleiding

Hyperhomocysteinemie is een zeldzame, erfelijke stofwisselingsziekte. Met 'stofwisseling' wordt het omzetten en verwerken van stoffen in ons lichaam bedoeld. Dat is nodig voor de opbouw van weefsels, zoals spieren botten en organen en voor het vrijmaken van energie. De stofwisseling vindt plaats in alle cellen van ons lichaam, waar enzymen hun werk doen. Als er iets mis is met een enzym, is de stofwisseling verstoord. Een bepaalde stof kan niet meer worden omgezet en hoopt zich op in de cel. Als dit tot klachten leidt, noemen we het een stofwisselingsziekte. Hyperhomocysteinemie is een milde variant van de stofwisselingsziekte homocystinurie. Voor een uitgebreidere beschrijving, verwijzen wij naar de beschrijving van homocystinurie.