



Folleto informativo sobre genética para los padres

## Enfermedades de la oxidación de ácidos grasos

*Screening, Technology, and Research in Genetics* (Detección sistemática, técnicas e investigaciones genéticas) es un proyecto en el que participan varios estados cuyo objetivo es brindar mayor información sobre cuestiones financieras, éticas, legales y sociales respecto a la detección y las pruebas genéticas adicionales en el recién nacido: <http://www.newbornscreening.info>.

**Nombre de la enfermedad: Deficiencia de acil-CoA deshidrogenasa de cadena media**

**Sigla: MCADD (por sus siglas en inglés)**

- ¿Qué es la MCADD?
- ¿Qué causa la MCADD?
- Si no se trata la MCADD, ¿qué problemas puede causar?
- ¿Cuál es el tratamiento para la MCADD?
- ¿Qué pasa cuando un niño recibe tratamiento para la MCADD?
- ¿Por qué falta o no funciona bien la enzima MCAD?
- ¿Cómo se hereda la MCADD?
- ¿Se puede hacer alguna prueba genética?
- ¿Qué otras pruebas se pueden hacer?
- ¿Se pueden realizar pruebas durante el embarazo?
- ¿Es posible que otros miembros de la familia tengan MCADD o sean portadores?
- ¿Se puede hacer la prueba a otros miembros de la familia?
- ¿Cuántas personas tienen MCADD?
- ¿Hay algún grupo étnico que tenga mayor posibilidad de tener MCADD?
- ¿Hay otros nombres para la MCADD?
- ¿Dónde puedo obtener más información?

Este folleto contiene información general sobre la deficiencia de acil-CoA deshidrogenasa de cadena media (MCADD, por sus siglas en inglés). Como cada niño es diferente, es posible que parte de esta información no se aplique a su hijo. Algunos tratamientos pueden recomendarse para ciertos niños, pero no para otros. Además del médico de cabecera, un doctor especialista en metabolismo debe atender a los niños con MCADD.

## ¿Qué es la MCADD?

MCADD son las siglas en inglés para "deficiencia de acil-CoA deshidrogenasa de cadena media". Es un tipo de [enfermedad de la oxidación de ácidos grasos](#). Las personas con MCADD tienen problemas para descomponer la grasa en energía para el cuerpo.

### **Enfermedades de la oxidación de ácidos grasos:**

Las enfermedades de la oxidación de ácidos grasos (FAOD, por sus siglas en inglés) son un grupo de enfermedades hereditarias poco usuales. Se originan debido a ciertas enzimas que no funcionan correctamente.

Varias enzimas son necesarias para procesar las grasas en el cuerpo (un proceso llamado oxidación de los ácidos grasos). Cuando estas enzimas no funcionan bien, pueden causar una enfermedad de la oxidación de los ácidos grasos. Las personas que tienen una FAOD no pueden procesar las grasas de los alimentos que comen o la grasa almacenada en sus cuerpos.

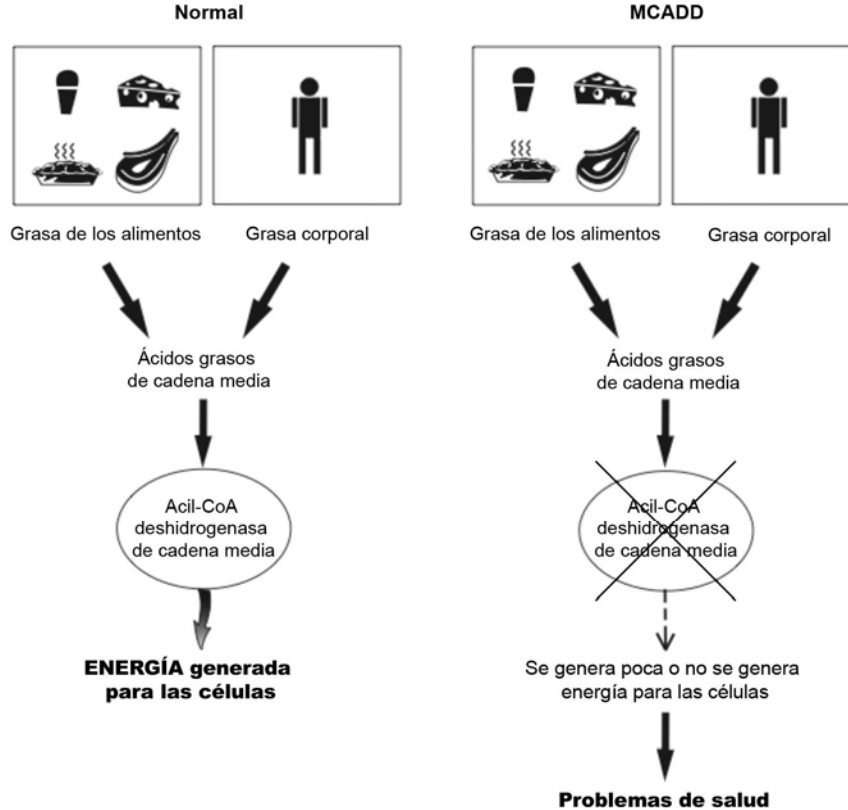
Existen distintos síntomas y tratamientos según el tipo de FAOD. También pueden variar en diferentes personas con la misma FAOD. Consulte los folletos informativos de cada FAOD en particular.

Las FAOD se heredan como un rasgo autosómico recesivo y afectan tanto a hombres como a mujeres.

## ¿Qué causa la MCADD?

La MCADD ocurre cuando falta o no funciona bien una enzima, llamada "acil-CoA deshidrogenasa de cadena media" (MCAD, por sus siglas en inglés). El trabajo de esta enzima es descomponer ciertas grasas de los alimentos que comemos y transformarlas en energía. También descompone la grasa ya almacenada en el cuerpo.

## Deficiencia de acil-CoA deshidrogenasa de cadena media MCADD (por sus siglas en inglés)



La energía de las grasas nos ayuda a seguir adelante cuando el cuerpo se está quedando sin su principal fuente de energía, un tipo de azúcar llamado glucosa. Nuestros cuerpos consumen las grasas cuando pasamos un largo período sin comer, por ejemplo, cuando evitamos una comida o al dormir.

Cuando la enzima MCADD falta o no funciona correctamente, el cuerpo no puede utilizar ciertos tipos de grasa para generar energía, entonces solo utiliza glucosa. A pesar de que la glucosa es una buena fuente de energía, no hay suficiente. Cuando se termina, el cuerpo trata de usar las grasas sin éxito. Esto hace que la sangre tenga poco azúcar, lo cual se denomina hipoglucemia, y que se acumulen sustancias nocivas en la sangre.

### Si no se trata la MCADD, ¿qué problemas puede causar?

La MCADD puede provocar episodios de enfermedad llamados crisis metabólicas. Los niños con MCADD suelen mostrar los efectos por primera vez entre los tres meses y los tres años de edad. Algunos de los síntomas de una crisis metabólica son:

- demasiado sueño;
- cambios en el comportamiento;
- irritabilidad;

- falta de apetito.

También pueden tener algunos de los siguientes síntomas:

- fiebre;
- diarrea;
- vómitos;
- hipoglucemia (poco azúcar en la sangre).

Si una crisis metabólica no se trata, el niño con MCADD puede tener:

- problemas respiratorios;
- convulsiones;
- coma, que puede terminar en la muerte.

Entre los episodios de crisis metabólicas, las personas con MCADD están generalmente saludables. Sin embargo, los episodios repetidos pueden causar daño cerebral permanente. Esto podría causar problemas de aprendizaje, retraso mental o espasticidad.

Los síntomas suelen ocurrir si el niño pasa varias horas sin comer.

La hipoglucemia puede aparecer con o sin otros síntomas de crisis metabólica, con el simple hecho de pasar mucho tiempo sin comer. La hipoglucemia puede hacer que una persona se sienta débil, temblorosa o mareada, y tenga la piel sudorosa y fría. Si no se trata, la hipoglucemia puede conducir al coma e incluso la muerte.

La hipoglucemia y las crisis metabólicas también son más probables cuando una persona con MCADD se enferma o tiene una infección.

Algunos niños con MCADD tienen síntomas leves o ningún síntoma.

## ¿Cuál es el tratamiento para la MCADD?

El médico de su bebé trabajará con un doctor especialista en metabolismo para cuidar al niño. Su médico también puede sugerirle que consulte a un dietista familiarizado con MCADD.

Algunos tratamientos pueden recomendarse para ciertos niños, pero no para otros. En algunos casos, se necesita tratamiento de por vida. A continuación, se enumeran los tratamientos recomendados habitualmente para niños con MCADD:

### **1. Evite que el niño pase demasiado tiempo sin comer**

Los bebés y los niños pequeños con MCADD necesitan comer con frecuencia para evitar la hipoglucemia o una crisis metabólica. Su doctor especialista en metabolismo le indicará con qué frecuencia su hijo necesita comer. Por lo general, se suele sugerir alimentar a los niños cada cuatro a seis horas. Algunos bebés

necesitan comer con mayor frecuencia inclusive. Es importante que se alimente a los bebés durante la noche. Si su bebé no se despierta solo, despiértelo usted para que coma. Su doctor especialista en metabolismo y el dietista le darán un plan de alimentación adecuado para su hijo. Su médico también le dará un plan para "días de enfermedad", adaptado a las necesidades de su hijo, para que usted siga durante una enfermedad o cuando su hijo no quiera comer.

Su doctor especialista en metabolismo seguirá aconsejándolo acerca de la frecuencia con la que debe comer su hijo a medida que crezca. Cuando están bien, muchos adolescentes y adultos con MCADD pueden pasar hasta 12 horas sin comer sin ningún problema. La mayoría de los niños no tiene crisis metabólicas después de los diez años. Sin embargo, algunos pueden necesitar continuar con el tratamiento de por vida.

## **2. Dieta**

En ocasiones se recomienda un plan de alimentación bajo en grasas y alto en carbohidratos. Los carbohidratos le proporcionan al cuerpo muchos tipos de azúcar que pueden utilizarse como energía. De hecho, para los niños que necesitan este tratamiento, la mayoría de los alimentos de su dieta deben ser carbohidratos (pan, pastas, frutas, vegetales, ect.) y proteínas (carnes magras y alimentos lácteos bajos en grasa). Su dietista puede crear un plan de alimentación con la cantidad y el tipo correctos de grasa que su hijo necesita. Cualquier cambio en la dieta debe realizarse con el asesoramiento de un dietista.

Pregúntele al médico si su hijo necesita hacer algún cambio en su dieta.

## **3. L-carnitina**

A algunos niños se les puede dar L-carnitina para ayudarlos. Se trata de una sustancia segura y natural que ayuda a las células del cuerpo a generar energía. También le ayuda al cuerpo a eliminar residuos dañinos.

El médico decidirá si su hijo necesita L-carnitina. Solo use L-carnitina si ha sido recetada por su médico. No use ningún medicamento sin antes consultar con su médico.

## **4. Llame a su médico al principio de cualquier enfermedad**

Siempre llame al médico si su hijo tiene alguno de estos síntomas:

- falta de apetito;
- poca energía o demasiado sueño;
- vómitos;
- diarrea;
- una infección;
- fiebre.

Los niños con MCADD necesitan comer mayor cantidad de alimentos a base de almidón y tomar más líquido cuando están enfermos, aunque no tengan hambre. De lo contrario, pueden desarrollar hipoglucemia o tener una crisis metabólica.

Generalmente, cuando los niños están enfermos no tienen ganas de comer. Si no comen, tal vez sea necesario que los traten en el hospital para evitar que tengan problemas.

Pregúntele al doctor especialista en metabolismo si su hijo debe llevar una nota especial consigo con recomendaciones médicas sobre su tratamiento.

## **¿Qué pasa cuando un niño recibe tratamiento para la MCADD?**

Con tratamiento temprano y apropiado, los niños con MCADD generalmente tienen una vida saludable con un crecimiento y desarrollo normales. La meta del tratamiento es prevenir problemas a largo plazo. Sin embargo, los niños que tienen crisis metabólicas repetidas pueden tener problemas de aprendizaje, espasticidad, debilidad muscular crónica y otros efectos de por vida.

## **¿Por qué falta o no funciona bien la enzima MCAD?**

Los genes le indican al cuerpo que produzca diferentes enzimas. Las personas con MCADD tienen un par de genes que no desempeñan correctamente su función. Debido a los cambios de estos genes, la enzima MCAD no actúa correctamente o directamente no se produce.

## **¿Cómo se hereda la MCADD?**

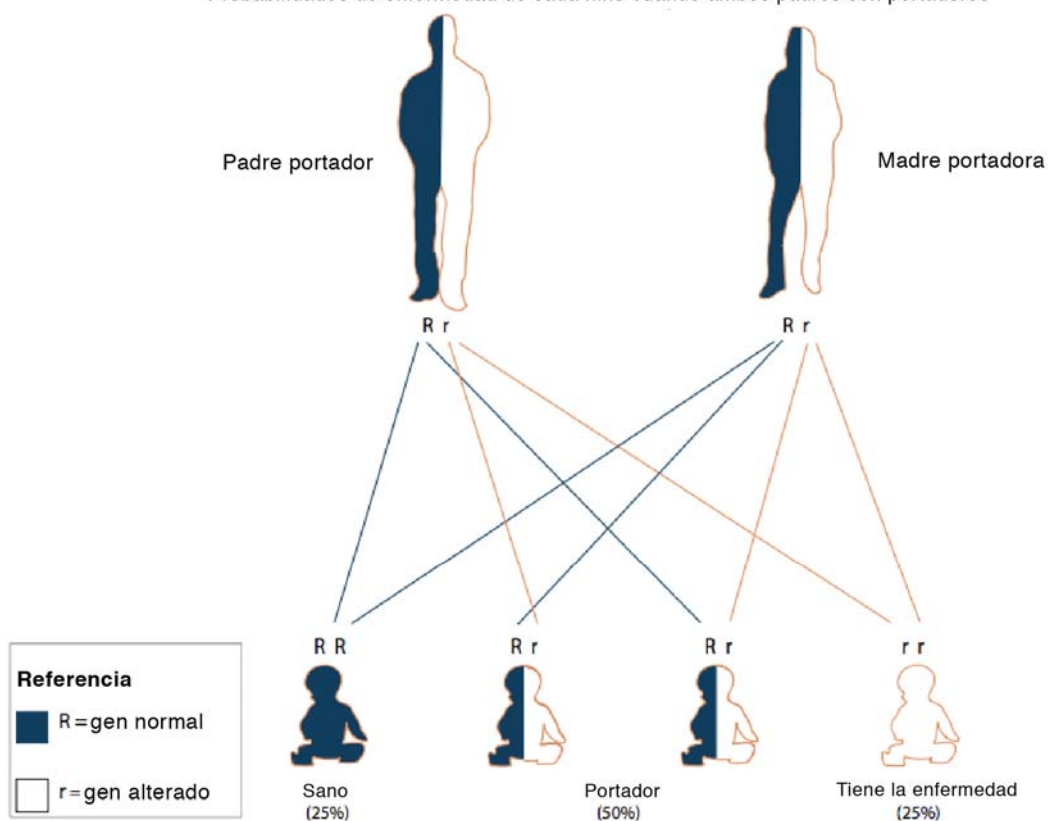
La MCADD se hereda como un rasgo autosómico recesivo. Afecta a los niños y a las niñas por igual.

Todos tenemos un par de genes que producen la enzima MCAD. En los niños con MCADD, ninguno de estos genes funciona bien. Estos niños heredaron de cada padre un gen alterado causante de la enfermedad.

Los padres de niños con MCADD casi nunca tienen la enfermedad. Cada padre tiene un gen alterado que provoca la MCADD. Por eso, se les llama portadores. Los portadores no tienen MCADD porque el otro gen del par funciona bien. Cuando ambos padres son portadores, en cada embarazo existe un 25% de probabilidades de que el niño tenga MCADD. Existe un 50% de probabilidades de que el niño sea portador, como lo son sus padres. Y, por último, un 25% de probabilidades de que los dos genes desempeñen correctamente sus funciones.

## Herencia autosómica recesiva

Probabilidades de enfermedad de cada niño cuando ambos padres son portadores



Las familias con niños que tienen MCADD cuentan con asesoramiento genético disponible. El consejero genético podrá aclarar sus dudas sobre cómo se hereda la MCADD, qué alternativas tiene en futuros embarazos y qué pruebas están disponibles para el resto de la familia. Pídale a su médico que le recomiende un consejero genético.

### ¿Se puede hacer alguna prueba genética?

El estudio genético para detectar la MCADD puede realizarse a partir de una muestra de sangre. Las pruebas genéticas, también llamadas análisis de ADN, buscan cambios en el par de genes que causan la MCADD. En la mayoría de los niños afectados con MCADD, se pueden encontrar cambios en los dos genes. Sin embargo, en otros niños, puede encontrarse solo un cambio o directamente ningún cambio en los genes, aunque sepamos que están presentes.

El análisis de ADN no es necesario para diagnosticar a su hijo. Puede ser útil para las pruebas de detección de portadores o los diagnósticos prenatales, que se tratan a continuación.

## ¿Qué otras pruebas se pueden hacer?

La MCADD también puede confirmarse a través de un análisis de sangre llamado perfil de acilcarnitina, o una prueba de enzimas a partir de una muestra de piel. Consulte con su médico o consejero genético si tiene alguna duda sobre la prueba genética para detectar la MCADD.

## ¿Se pueden realizar pruebas durante el embarazo?

Si se encontraron alteraciones en ambos genes del niño con MCADD, se pueden realizar análisis de ADN durante embarazos futuros. La muestra necesaria para esta prueba se obtiene por medio de un muestreo del vello coriónico (CVS, por sus siglas en inglés) o una amniocentesis.

Si el análisis de ADN no ayuda, se podrá realizar un análisis de enzimas en las células del feto durante el embarazo. De nuevo, la muestra necesaria para esta prueba se obtiene por medio de un CVS o una amniocentesis.

Los padres pueden elegir llevar a cabo los estudios durante el embarazo o después del nacimiento. Un consejero genético podrá explicarle las alternativas que tiene y aclararle todas sus dudas sobre las pruebas que le puede realizar al bebé antes o después del nacimiento.

## ¿Es posible que otros miembros de la familia tengan MCADD o sean portadores?

### Posibilidades de tener MCADD

Los hermanos y las hermanas de un bebé con MCADD tienen probabilidades de tener la enfermedad, aunque no hayan tenido síntomas. Es importante determinar si alguno de los otros niños de la familia tiene MCADD porque el tratamiento temprano puede evitar problemas graves de salud. Consulte a su médico o consejero genético sobre qué análisis debe hacerles a sus otros hijos para detectar si tienen MCADD.

### Portadores de MCADD

Aunque los hermanos y las hermanas no tengan MCADD, pueden ser portadores como sus padres. Salvo en raras excepciones, los análisis para determinar si alguien es portador solo deben realizarse una vez cumplidos los 18 años de edad.

Los hermanos de cada padre tienen un 50% de probabilidad de ser portadores de MCADD. Es importante informar a los demás familiares que pueden ser portadores. Existe una pequeña posibilidad de que también puedan tener hijos con MCADD.

En algunos estados, no se realizan pruebas de detección sistemática en el recién nacido para detectar MCADD. Sin embargo, los bebés que nazcan en dichos estados podrán hacerse esas pruebas adicionales en laboratorios privados. Para obtener más información sobre las pruebas adicionales de detección sistemática en el recién nacido, visite [Cómo se realiza una espectrometría de masas en tándem \(MS/MS, por sus siglas en inglés\)](#).

Cuando los dos padres son portadores, los resultados de las pruebas de detección sistemática en el recién nacido no son suficientes para descartar MCADD. En estos casos, deben realizarse pruebas de diagnóstico especiales además de las pruebas de detección sistemática en el recién nacido.

Durante el embarazo, las mujeres con fetos con MCADD pueden correr mayor riesgo de desarrollar problemas médicos graves. Algunas mujeres cuyos fetos tienen enfermedades de la oxidación de ácidos grasos desarrollaron:

- vómitos excesivos;
- dolor abdominal;
- presión sanguínea alta;
- ictericia;
- almacenamiento anormal de grasas en el hígado;
- sangrado grave.

Todas las mujeres con antecedentes familiares de MCADD deben compartir esa información con sus obstetras y demás profesionales de la salud antes y durante futuros embarazos. Conocer estos riesgos permite recibir un mejor cuidado médico y tratamiento temprano, de ser necesario.

## **¿Se puede hacer la prueba a otros miembros de la familia?**

### **Pruebas de diagnóstico**

Los hermanos y las hermanas pueden realizarse una prueba para detectar la MCADD mediante análisis de ADN u otras pruebas especiales.

### **Prueba para detección de portadores**

Si se encontraron ambos cambios en los genes de su hijo con MCADD, otros miembros de la familia pueden hacerse un análisis de ADN para saber si son portadores.

Si el análisis de ADN no ayuda, también pueden realizarse pruebas de detección de portadores mediante una prueba de enzimas a partir de una muestra de piel.

## ¿Cuántas personas tienen MCADD?

Aproximadamente 1 de cada 15.000 bebés nace con MCADD en los Estados Unidos.

## ¿Hay algún grupo étnico que tenga mayor posibilidad de tener MCADD?

La MCADD sucede más frecuentemente en las personas caucásicas del norte de Europa y de los Estados Unidos. Alrededor de 1 de cada 70 caucásicos es portador de MCADD.

## ¿Hay otros nombres para la MCADD?

A la MCADD a veces también se la llama:

- Deficiencia de MCAD (por sus siglas en inglés)
- Deficiencia de ACADM (por sus siglas en inglés)
- Deficiencia de MCADH (por sus siglas en inglés)

## ¿Dónde puedo obtener más información?

Fatty Oxidation Disorders (FOD) Family Support Group  
<http://www.fodsupport.org>

Organic Acidemia Association  
<http://www.oaanews.org>

United Mitochondrial Disease Foundation  
<http://www.umdf.org>

Children Living with Inherited Metabolic Diseases (CLIMB)  
<http://www.climb.org/uk>

Genetic Alliance  
<http://www.geneticalliance.org>

Folleto de PacNoRGG: MCAD  
[http://mchneighborhood.ichp.edu/pacnorgg/media/Metabolic/mcad\\_eng.pdf](http://mchneighborhood.ichp.edu/pacnorgg/media/Metabolic/mcad_eng.pdf)

