



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 corta Sigla: SCADD (por sus siglas en inglés)

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

Este folleto contiene información general sobre la deficiencia de acil-CoA deshidrogenasa de cadena corta (SCADD, por sus siglas en inglés). Cada niño con SCADD es diferente y es posible que parte de esta información no se aplique a su hijo específicamente. La SCADD no se conoce completamente en la actualidad y no hay un plan de tratamiento estándar. 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 SCADD.

## ¿Qué es la SCADD?

SCADD son las siglas en inglés para "deficiencia de acil-CoA deshidrogenasa de cadena corta". Es un tipo de [enfermedad de la oxidación de ácidos grasos](#). Algunas personas con SCADD no pueden descomponer la grasa para transformarla en energía para el cuerpo. Sin embargo, la mayoría de los bebés cuyos resultados de las pruebas de detección sistemática en el recién nacido muestran que tienen SCADD nunca tienen síntomas.

### **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.

Se requieren varias enzimas para descomponer 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 ácidos grasos. Las personas que tienen una FAOD no pueden procesar las grasas de la comida que comen o la grasa almacenada en sus cuerpos.

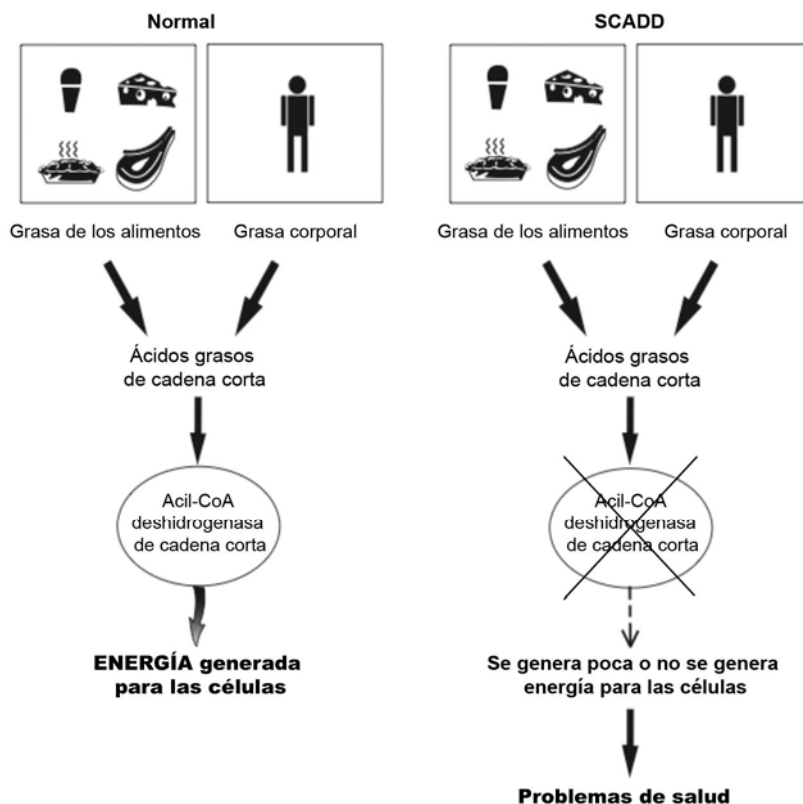
Existen distintos síntomas y tratamientos según el tipo de FAOD. También pueden variar en diferentes personas con la misma FAOD. Consulte los folletos informativos de cada FAOD en particular.

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

## ¿Qué causa la SCADD?

La SCADD ocurre cuando falta o no funciona bien una enzima, llamada "acil-CoA deshidrogenasa de cadena corta" (SCAD, 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 corta SCADD (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.

Algunas personas con SCADD no pueden descomponer la grasa apropiadamente para producir energía. Sin embargo, la mayoría de las personas con SCADD no parece tener problemas y nunca desarrolla los síntomas.

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

La SCADD es muy variable y todavía no se comprende bien. La mayoría de los bebés a los que se les diagnostica SCADD a través de las pruebas de detección sistemática en el recién nacido nunca desarrolla síntomas. De hecho, hasta ahora, solo se ha informado sobre 20 personas con SCADD que han tenido efectos en la salud. Se cree que las situaciones que causan estrés como la falta de sueño, la falta de alimento, las enfermedades o las infecciones causan episodios de enfermedad llamados crisis metabólicas en algunos niños, pero no en otros.

Para la pequeña cantidad de personas con SCADD que muestra efectos, la enfermedad tiene dos formas diferentes: una en bebés y la otra en adultos.

### **SCADD en bebés**

Este tipo de SCADD se presenta en recién nacidos y bebés. Los síntomas, cuando suceden, generalmente comienzan entre la primera semana y los tres meses de vida.

Algunos de los síntomas de una crisis metabólica son:

- somnolencia extrema;
- cambios en el comportamiento;
- irritabilidad;
- falta de apetito.

Otros síntomas que también pueden aparecer luego:

- fiebre;
- diarrea;
- vómitos;
- aumento de los niveles de sustancias ácidas en la sangre, lo que se llama acidosis metabólica.

Si no se trata la crisis metabólica, el niño con SCADD puede desarrollar:

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

Otros efectos de la SCADD que desarrollan algunos bebés y niños:

- escaso aumento de peso;
- retrasos en el aprendizaje;
- retrasos para caminar y de otras habilidades motoras;
- hiperactividad;
- disminución o aumento del tono muscular;
- debilidad muscular;
- aumento del tamaño del hígado;
- aumento del tamaño del bazo.

Los síntomas de una crisis metabólica suelen ocurrir si el niño pasa varias horas sin comer. También pueden ocurrir cuando el niño con SCADD se enferma o tiene una infección.

Muchos niños con esta enfermedad nunca tuvieron ningún efecto y solo se detecta que tienen SCADD después de que se le diagnosticó a un hermano o una hermana. La mayoría de los niños que son diagnosticados a través de la detección sistemática del recién nacido nunca desarrollan algún síntoma relacionado a la SCADD.

## **SCADD en adultos**

El segundo tipo de SCADD se presenta en adultos. La forma adulta de SCADD afecta solo los músculos. Puede causar problemas de debilidad, dolor y problemas musculares continuos. Los adultos con SCADD también pueden tener episodios de náuseas, vómitos y falta de aire. Los problemas musculares suelen empeorar cuando se hace mucho ejercicio o un gran esfuerzo.

## **¿Cuál es el tratamiento para la SCADD?**

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

Algunos tratamientos pueden recomendarse para ciertos niños, pero no para otros. Los bebés a los que se les diagnostica SCADD mediante las pruebas de detección sistemática en el recién nacido, pero que no han mostrado ningún efecto, pueden no necesitar tratamiento. En algunos casos, se necesita tratamiento de por vida. Los siguientes son tratamientos recomendados para algunos niños con SCADD, pero no para todos:

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

Algunos bebés y niños pequeños con SCADD pueden necesitar comer más seguido para evitar crisis metabólicas. Estos niños no deberían estar sin comer durante más de cuatro a seis horas. De hecho, algunos bebés pueden necesitar comer con mayor frecuencia. Quizás también necesiten alimentarse durante la noche. Su doctor especialista en metabolismo le dirá si su hijo necesita alimentarse más frecuentemente de lo habitual. Si es así, usted recibirá un plan de alimentación adaptado a las necesidades específicas de su hijo.

Su doctor especialista en metabolismo seguirá aconsejándolo acerca de la frecuencia con la que debe comer su hijo a medida que crezca. La mayoría de los adolescentes y adultos con SCADD puede pasar hasta 12 horas sin comer cuando está bien. Las personas que han tenido síntomas podrían necesitar continuar con los otros tratamientos de por vida.

### **2. Dieta**

Puede recomendarse un plan de alimentación bajo en grasas y alto en carbohidratos para algunos niños con SCADD. 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). Todo cambio en la dieta deberá realizarse con el asesoramiento de un dietista con experiencia en SCADD.

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

### **3. L-carnitina y riboflavina**

A algunos niños se les puede dar L-carnitina para ayudarlos. Esta es una sustancia segura y natural que ayuda al cuerpo a crear 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.

Algunos niños con SCADD se benefician al usar complementos de riboflavina (vitamina B2). Pregúntele al doctor especialista en metabolismo si su hijo debe tomar riboflavina.

No use ningún medicamento ni suplemento sin antes consultar con su médico.

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

Llame al médico si su hijo tiene alguno de estos síntomas:

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

Algunos niños con SCADD pueden necesitar comer mayor cantidad de alimentos a base de almidón y tomar más líquido cuando están enfermos, aunque no tengan hambre. De lo contrario, pueden tener una crisis metabólica. Generalmente, cuando los niños están enfermos no tienen ganas de comer. Si no comen, algunos niños con SCADD quizás deban recibir tratamiento en el hospital para evitar problemas. Si es necesario, su médico le dará un plan para los "días de enfermedad" para que usted siga durante una enfermedad u otros momentos en los que su hijo no quiera comer.

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

No se conoce la efectividad del tratamiento para prevenir los problemas. El tratamiento puede ayudar a prevenir o controlar los síntomas en algunos niños. Los niños que necesitan tratamiento y lo reciben temprano tienen posibilidades de llevar una vida saludable con un crecimiento y desarrollo normales. Algunos niños, sin embargo, pueden tener retrasos en el aprendizaje, debilidad muscular y otros problemas de salud a pesar del tratamiento.

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

Los genes le indican al cuerpo que produzca diferentes enzimas. Las personas con SCADD tienen un par de genes que no desempeñan correctamente su función. Debido a las alteraciones que tienen estos genes, la enzima SCAD puede

no actuar como corresponde o directamente puede no producirse. En realidad, solo una pequeña cantidad de los bebés a los que se les diagnostica SCADD a través de las pruebas de detección sistemática en el recién nacido tiene síntomas.

## ¿Cómo se hereda la SCADD?

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

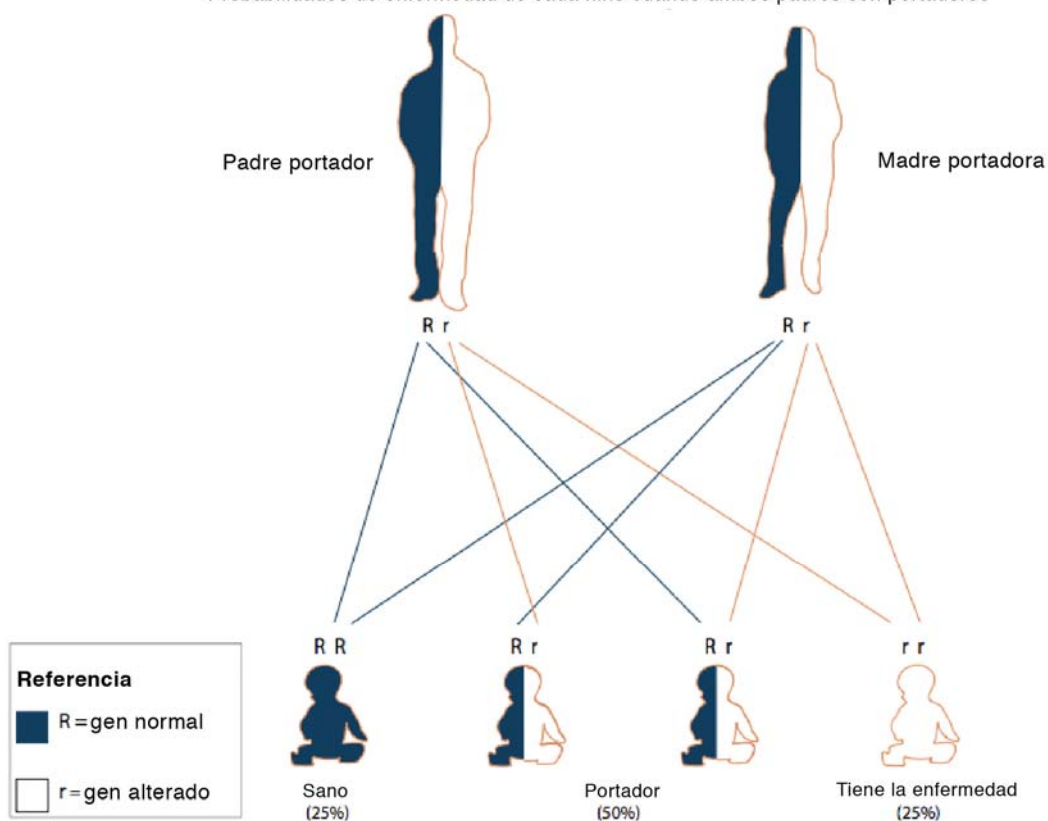
Todos tenemos un par de genes que producen la enzima SCAD que el cuerpo necesita. En los niños con SCADD, ninguno de estos genes funciona bien. Estos niños heredaron de cada padre un gen alterado causante de la enfermedad.

Los padres de niños con SCADD casi nunca tienen la enfermedad. Cada padre tiene un gen alterado que provoca la SCADD. Por eso, se les llama portadores. Los portadores no tienen SCADD 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 SCADD. 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 SCADD cuentan con asesoramiento genético disponible. El consejero genético podrá aclarar sus dudas sobre cómo se hereda la SCADD, 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 SCADD 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 SCADD. El análisis de ADN se utiliza frecuentemente para diagnosticar la SCADD en niños. En algunos niños afectados, 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.

Los resultados del análisis de ADN no ayudarán a establecer si su hijo desarrollará síntomas de la SCADD. Sin embargo, pueden ser útiles para las pruebas de detección de portadores o los diagnósticos prenatales, que se tratan a continuación. Hable con el consejero genético o con el doctor especialista en

metabolismo si tiene alguna pregunta sobre el análisis de ADN para la deficiencia de SCADD.

## **¿Qué otras pruebas se pueden hacer?**

La SCADD puede confirmarse a través de una prueba de enzimas realizada con una muestra de sangre o piel. Consulte con su médico o consejero genético si tiene alguna duda sobre la prueba genética para detectar la SCADD.

## **¿Se pueden realizar pruebas durante el embarazo?**

Si se encontraron alteraciones en ambos genes del niño con SCADD, 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 es útil, pueden realizarse análisis durante el embarazo al realizar una prueba en las enzimas de las células del feto. De nuevo, la muestra necesaria para estos análisis se obtiene por medio de un CVS o una amniocentesis.

Los padres pueden elegir realizar los análisis durante el embarazo o esperar hasta el nacimiento. Un consejero genético podrá explicarle las alternativas que tiene y aclararle otras dudas sobre las pruebas que le puede realizar al bebé antes o después del nacimiento.

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

### **Posibilidades de tener SCADD**

Los hermanos y las hermanas de un bebé afectado tienen posibilidades de tener SCADD, incluso aunque no hayan tenido síntomas. Consulte a su médico o consejero genético sobre qué análisis debe hacerles a sus otros hijos para detectar si tienen SCADD.

### **Portadores de SCADD**

Aunque los hermanos y las hermanas no tengan SCADD, pueden ser portadores como sus padres. Salvo en raras excepciones, los exámenes médicos 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 SCADD. Es importante informar a los demás familiares que pueden ser

portadores. Existe una pequeña posibilidad de que también puedan tener hijos con SCADD.

En algunos estados, no se realizan pruebas de detección sistemática en el recién nacido para detectar SCADD. 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 la SCADD. En estos casos, deben realizarse pruebas de diagnóstico especiales además de las pruebas de detección sistemáticas en el recién nacido.

Durante el embarazo, las mujeres con fetos con SCADD 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 SCADD 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 SCADD mediante una muestra de sangre o piel.

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

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

Si el análisis de ADN no ayuda, existen otros métodos. El doctor especialista en metabolismo o el consejero genético podrán responder a sus preguntas sobre la prueba de detección de portadores.

## ¿Cuántas personas tienen SCADD?

La SCADD antes se consideraba una enfermedad muy poco común. Sin embargo, la detección sistemática del recién nacido ha esclarecido que la SCADD es más común de lo que anteriormente se pensaba. Aún así, se desconoce la incidencia real.

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

La SCADD no se da con mayor frecuencia en ninguna raza, grupo étnico, zona geográfica ni países específicos.

## ¿Hay otros nombres para la SCADD?

A la SCADD a veces también se la llama:

- Deficiencia de SCAD (por sus siglas en inglés)
- Deficiencia de ACADS (por sus siglas en inglés)
- Deficiencia de SCADH (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.oaaneews.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>

Mito Action  
<http://www.mitoaction.org>

