



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](http://www.newbornscreening.info).

**Nombre de la enfermedad: Deficiencia de 3-hidroxiacil-CoA deshidrogenasa de cadena corta (antes conocida como SCHAD)**  
**Sigla: M/SCHADD (por sus siglas en inglés)**

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

Este folleto contiene información general sobre la deficiencia de 3-hidroxiacil-CoA deshidrogenasa de cadena media/corta (M/SCHADD, por sus siglas en inglés). Como cada niño es diferente, es posible que parte de esta información no se aplique a su hijo. Se conoce muy poco acerca de la M/SCHADD y, en la actualidad, 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 M/SCHADD.

## ¿Qué es la M/SCHADD?

M/SCHADD son las siglas en inglés para "deficiencia de 3-hidroxiacil-CoA deshidrogenasa de cadena media/corta". Es un tipo de [enfermedad de la oxidación de ácidos grasos](#). Algunas personas con M/SCHADD tienen problemas al utilizar la grasa para producir energía. Sin embargo, la mayoría de los bebés cuyos resultados de las pruebas de detección sistemática en los recién nacidos muestran que tienen M/SCHADD 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.

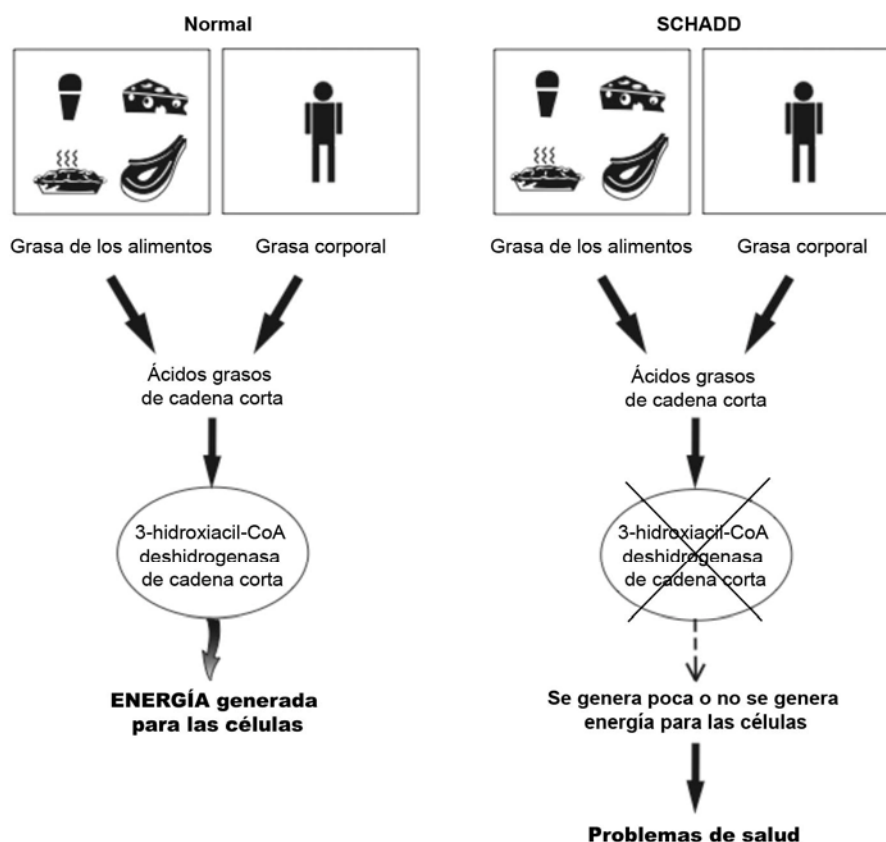
Existen distintos síntomas y tratamientos según el tipo de FAOD. También pueden variar en diferentes personas con la misma FAOD. Consulte los folletos informativos de cada FAOD en particular.

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

## ¿Qué causa la M/SCHADD?

La M/SCHADD ocurre cuando falta o no funciona bien una enzima, llamada "3-hidroxiacil-CoA deshidrogenasa de cadena corta" (SCHAD, por sus siglas en inglés). El trabajo de esta enzima es ayudar a modificar ciertas grasas de los alimentos que ingerimos para producir energía para el cuerpo. También nos ayuda a usar la grasa ya almacenada en el cuerpo.

## Deficiencia de 3-hidroxiacil-CoA deshidrogenasa de cadena corta SCHADD (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 M/SCHADD no pueden descomponer la grasa para producir energía. La mayoría de los bebés a los que se les diagnostica M/SCHADD a través de las pruebas de detección sistemática en el recién nacido no parece tener este problema y no desarrolla síntomas.

### Si no se trata la M/SCHADD, ¿qué problemas puede causar?

La M/SCHADD es muy variable y todavía no se comprende bien. 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 con M/SCHADD, pero no en otros.

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;
- poco azúcar en la sangre, lo cual se denomina hipoglucemia.

Si no se trata la crisis metabólica, el niño con M/SCHADD puede desarrollar:

- problemas respiratorios;
- convulsiones;
- edema (inflamación) en el cerebro;
- coma, que puede terminar en la muerte.

Otros efectos de la M/SCHADD pueden incluir:

- latidos irregulares y otros problemas cardíacos;
- aumento del tamaño del corazón;
- problemas hepáticos;
- problemas musculares;
- niveles altos de insulina en la sangre en algunos bebés.

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

## ¿Cuál es el tratamiento para la M/SCHADD?

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 M/SCHADD.

Algunos tratamientos pueden recomendarse para ciertos niños, pero no para otros. En algunos casos, se necesita tratamiento de por vida. Los siguientes son tratamientos que pueden recomendarse para algunos niños con M/SCHADD:

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

Algunos bebés y niños pequeños que tienen M/SCHADD pueden necesitar comer seguido para prevenir una crisis metabólica. Su doctor especialista en metabolismo le indicará con qué frecuencia su hijo necesita comer. En general, suele sugerirse que los bebés que necesitan evitar el ayuno se alimenten cada cuatro a seis horas. Algunos bebés pueden necesitar comer con mayor frecuencia inclusive. Es importante que se alimente a estos bebés durante la noche. De ser necesario, su doctor especialista en metabolismo y el dietista le darán un plan de

alimentación adecuado para su hijo. Su médico también podría darle un plan para “días de enfermedad” que se adecue a las necesidades de su hijo para que usted lo siga cuando está enfermo o cuando no quiera comer.

## **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). Todo cambio en la dieta deberá realizarse con el asesoramiento de un dietista con experiencia en M/SCHADD.

Pregúntele al médico si su hijo necesita cambiar algo en su dieta.

## **3. Suplementos de L-carnitina y otros medicamentos**

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.

Los bebés con altos niveles de insulina pueden necesitar medicamento. Su médico le dirá si su hijo debe tomar medicamento para esto.

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

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

Si su hijo ha mostrado síntomas previos de M/SCHADD, siempre deberá llamar a su médico cuando tenga algunos de los siguientes síntomas:

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

Los niños que han tenido síntomas de M/SCHADD 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 una crisis metabólica. Generalmente, cuando los niños están enfermos no tienen ganas de comer. Si no comen, los niños con síntomas de M/SCHADD quizás deban recibir tratamiento en el hospital para evitar problemas.

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

## **¿Qué pasa cuando un niño recibe tratamiento para la M/SCHADD?**

No se conoce la efectividad del tratamiento para prevenir los problemas de salud. Se espera que con un tratamiento inmediato y cuidadoso, los niños con M/SCHADD puedan tener una vida saludable con un crecimiento y desarrollo normales.

La meta del tratamiento es evitar la muerte y los problemas de salud graves. Sin embargo, los niños que tienen episodios repetidos de hipoglucemia o crisis metabólicas pueden desarrollar daño cerebral. Esto puede causar dificultades de aprendizaje, retraso mental u otros problemas de por vida.

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

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

## **¿Cómo se hereda la M/SCHADD?**

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

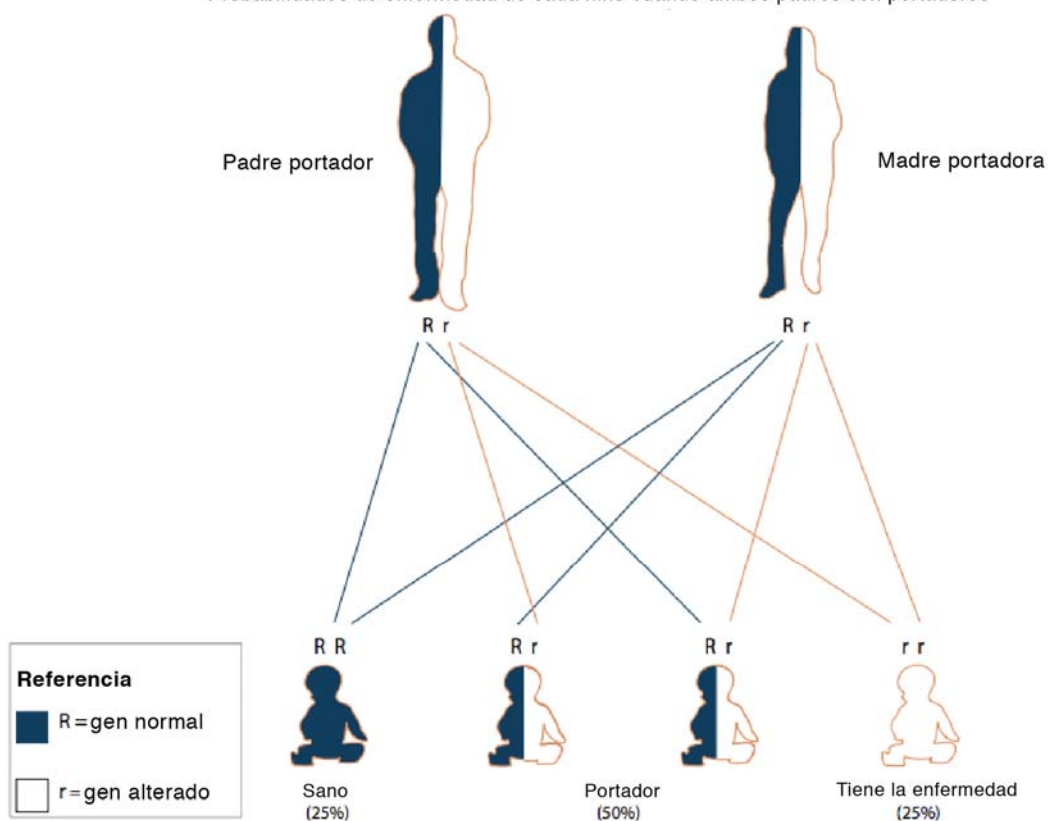
Todos tenemos un par de genes que producen la enzima SCHAD que el cuerpo necesita. En los niños con M/SCHADD, ninguno de estos genes funciona bien. Estos niños heredaron de cada padre un gen alterado causante de la enfermedad.

Los padres de niños con M/SCHADD casi nunca tienen la enfermedad. Cada padre tiene un gen alterado que provoca la M/SCHADD. Por eso, se les llama portadores. Los portadores no tienen M/SCHADD 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 M/SCHADD. 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 M/SCHADD cuentan con asesoramiento genético disponible. El consejero genético podrá aclarar sus dudas sobre cómo se hereda la M/SCHADD, 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?

Puede haber un estudio genético disponible para detectar la M/SCHADD. Las pruebas genéticas, también llamadas análisis de ADN, buscan cambios en el par de genes que causan la M/SCHADD. Consulte con su doctor especialista en metabolismo o su consejero genético sobre los análisis para detectar la M/SCHADD.

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 M/SCHADD puede confirmarse con una prueba especial llamada "prueba de oxidación de ácidos grasos" mediante una muestra de piel. Consulte con su médico o consejero genético si tiene alguna duda sobre la prueba genética para detectar la M/SCHADD.

## ¿Se pueden realizar pruebas durante el embarazo?

Puede ser posible realizar una prueba para detectar la M/SCHADD durante el embarazo, ya sea mediante un análisis de ADN o una prueba especial llamada "prueba de oxidación de ácidos grasos", con células del feto. 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.

Los padres pueden elegir llevar a cabo los estudios de detección 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 M/SCHADD o sean portadores?

### Posibilidades de tener M/SCHADD

Los hermanos y las hermanas de un bebé con M/SCHADD tienen una baja probabilidad de tener la enfermedad, aunque no hayan tenido síntomas. Puede ser importante determinar si los otros niños de la familia tienen M/SCHADD 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 M/SCHADD.

### Portadores de M/SCHADD

Aunque los hermanos y las hermanas no tengan M/SCHADD, 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 M/SCHADD. Es importante informar a los demás familiares que pueden ser portadores. Existe una baja probabilidad de que también puedan tener hijos con M/SCHADD.

En algunos estados, no se realizan pruebas de detección sistemática en el recién nacido para detectar M/SCHADD. 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 M/SCHADD. 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 M/SCHADD 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 M/SCHADD 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 M/SCHADD mediante una muestra de sangre o piel. También es posible hacer análisis de ADN mediante una muestra de sangre.

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

Tal vez pueda realizar pruebas para la detección de portadores de la M/SCHADD. Consulte con su doctor especialista en metabolismo o su consejero genético si la prueba de detección de portadores es posible para su familia.

## **¿Cuántas personas tienen M/SCHADD?**

La M/SCHADD es una enfermedad muy poco usual. Se desconoce la incidencia real.

## ¿Hay algún grupo étnico que tenga mayor posibilidad de tener M/SCHADD?

La M/SCHADD no se da con mayor frecuencia en ninguna raza, grupo étnico, zona geográfica ni país específicos.

## ¿Hay otros nombres para la M/SCHADD?

A veces, también se denomina a la M/SCHADD de la siguiente manera:

- Deficiencia de SCHAD (por sus siglas en inglés)
- SCHADD
- Deficiencia de HADHSC (por sus siglas en inglés)
- Deficiencia de HADH
- Deficiencia de HAD
- Deficiencia de L-3-alfa-hidroxiacil-CoA deshidrogenasa de cadena corta

## ¿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>

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

