



Folleto informativo sobre genética para los padres

## Enfermedades de los ácidos orgánicos

*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 2-metilbutiril CoA deshidrogenasa**

**Sigla: Deficiencia de 2MBCD / 2-MBADD (por sus siglas en inglés)**

- ¿Qué es la deficiencia de 2MBCD?
- ¿Qué causa la deficiencia de 2MBCD?
- Si no se trata la deficiencia de 2MBCD, ¿qué problemas puede causar?
- ¿Cuál es el tratamiento para la deficiencia de 2MBCD?
- ¿Qué pasa cuando un niño recibe tratamiento para la deficiencia de 2MBCD?
- ¿Por qué falta o no funciona bien la enzima 2MBCD?
- ¿Cómo se hereda la deficiencia de 2MBCD?
- ¿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 deficiencia de 2MBCD o sean portadores?
- ¿Se puede hacer la prueba a otros miembros de la familia?
- ¿Cuántas personas tienen deficiencia de 2MBCD?
- ¿Hay algún grupo étnico que tenga mayor posibilidad de tener deficiencia de 2MBCD?
- ¿Hay otros nombres para la deficiencia de 2MBCD?
- ¿Dónde puedo obtener más información?

Este folleto contiene información general sobre la deficiencia de 2-metilbutiril CoA deshidrogenasa (2MBCD, por sus siglas en inglés). Dado que 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 de su médico habitual, un doctor especialista en metabolismo debe atender a todos los niños con deficiencia de 2MBCD.

## ¿Qué es la deficiencia de 2MBCD?

La deficiencia de 2MBCD es un tipo de [enfermedades de los ácidos orgánicos](#). Algunos niños que tienen esta enfermedad tienen problemas para descomponer un [aminoácido](#) llamado [isoleucina](#) de los alimentos que comen.

### **Enfermedades de los ácidos orgánicos:**

Las enfermedades de los ácidos orgánicos (AO, por sus siglas en inglés) son un grupo de enfermedades hereditarias poco usuales. Se originan debido a ciertas [enzimas](#) que no funcionan correctamente. Se necesitan varias enzimas para procesar las [proteínas](#) de los alimentos que comemos para que el cuerpo las utilice. Los problemas con una o más de estas enzimas pueden causar una enfermedad de los ácidos orgánicos.

Las personas que tienen este tipo de enfermedades no pueden descomponer las proteínas correctamente. Esto causa la acumulación de sustancias dañinas en la sangre y en la orina que pueden afectar la salud, el crecimiento y el aprendizaje.

Los síntomas y el tratamiento varían de acuerdo con las diferentes AO. También pueden variar en diferentes personas con la misma enfermedad. Consulte los folletos informativos sobre cada AO en particular.

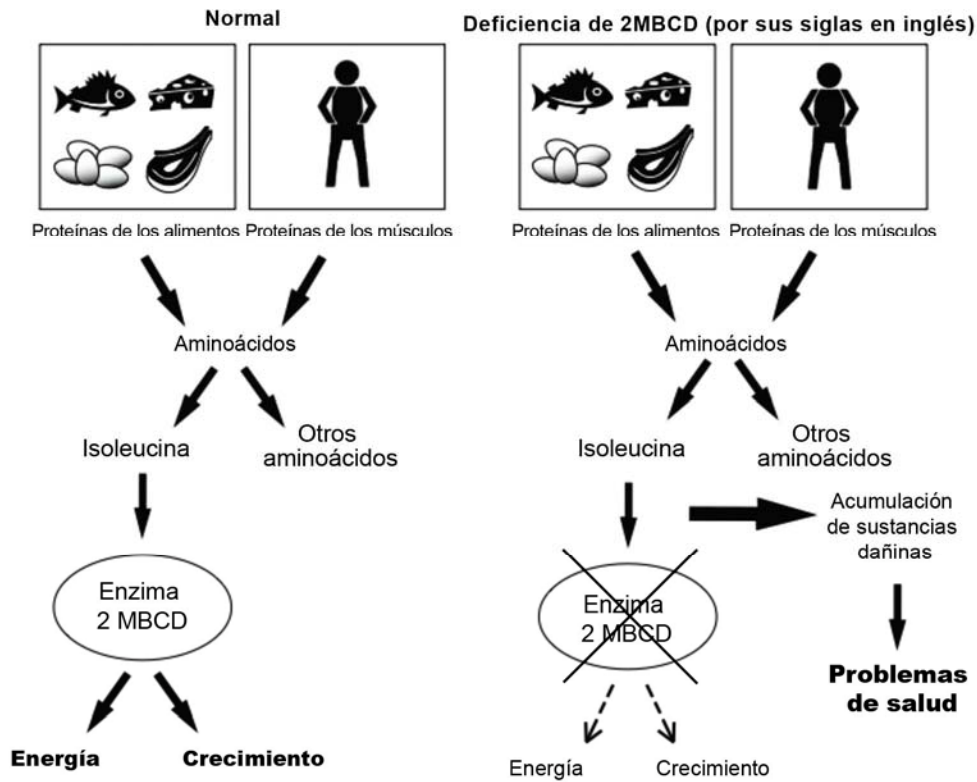
Las enfermedades de los ácidos orgánicos se heredan como un rasgo [autosómico recesivo](#) y afectan tanto a hombres como a mujeres.

## ¿Qué causa la deficiencia de 2MBCD?

Para poder utilizar las [proteínas](#) de los alimentos, el cuerpo las descompone en partes más pequeñas llamadas aminoácidos. Luego, unas [enzimas](#) especiales modifican a los aminoácidos para que el cuerpo los use.

La deficiencia de 2MBCD ocurre cuando falta o no funciona bien una enzima llamada “2-metilbutiril-CoA deshidrogenasa” (2-MBCD, por sus siglas en inglés). El trabajo de esta enzima es ayudar a descomponer la isoleucina. Cuando un niño con 2MBCD come alimentos que contienen isoleucina, pueden acumularse sustancias dañinas en la sangre. La isoleucina se encuentra en todos los alimentos que contienen proteínas.

## Deficiencia de 2-metilbutiril CoA deshidrogenasa Deficiencia de 2MBCD (por sus siglas en inglés)



### Si no se trata la deficiencia de 2MBCD, ¿qué problemas puede causar?

Esta es una enfermedad muy poco usual. Solamente se ha informado una pequeña cantidad de casos de niños con deficiencia de 2MBCD. Algunos niños han presentando síntomas muy graves mientras que otros presentaron síntomas leves o no tuvieron ninguno. Es probable que la mayoría de los bebés diagnosticados con esta enfermedad durante las pruebas de detección sistemática en el recién nacido nunca desarrollen síntomas.

Los bebés con deficiencia de 2MBCD han sido todos saludables al nacer. Algunos bebés comenzaron a manifestar síntomas a los pocos días del nacimiento. Otros tuvieron los primeros síntomas durante la niñez. Algunos niños nunca tuvieron síntomas.

En algunos niños, la deficiencia de 2MBCD provoca episodios de enfermedad denominados crisis metabólicas. Algunos de los síntomas de una crisis metabólica son:

- falta de apetito;
- demasiado sueño o falta de energía;
- irritabilidad;
- dificultad para mantener el calor.

Otros síntomas que también pueden aparecer luego:

- fiebre;
- náuseas;
- vómitos;
- poco azúcar en la sangre, lo cual se denomina hipoglucemia;
- 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 deficiencia de 2MBCD puede tener:

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

Sin tratamiento, las crisis metabólicas repetidas pueden causar daños cerebrales. Esto puede causar retraso mental o dificultades en el aprendizaje de por vida.

Los episodios de crisis metabólicas pueden ser provocados por:

- una enfermedad o infección;
- pasar períodos largos sin comer;
- comer grandes cantidades de proteínas.

Cuando un niño está enfermo o pasa un período largo sin comer, el cuerpo descompone sus propias proteínas y grasas para obtener energía. En algunos niños con deficiencia de 2MBCD, esto puede provocar una crisis metabólica.

Entre los episodios de crisis metabólicas, los niños con deficiencia de 2MBCD probablemente estén saludables.

Algunos niños nunca tienen crisis metabólicas. Sin embargo, algunos pueden tener otros síntomas. Estos problemas pueden incluir:

- poco crecimiento;
- músculos tensos, rígidos, lo que se llama espasticidad;
- movimientos involuntarios, lo que se llama coreoatetosis;
- problemas de visión;
- debilidad muscular;
- retrasos para caminar y de otras habilidades motoras;
- dificultades de aprendizaje o retraso mental.

Algunas personas con deficiencia de 2MBCD nunca tienen síntomas y solo se descubre que tienen la enfermedad luego de habérsela diagnosticado a un hermano o hermana.

## **¿Cuál es el tratamiento para la deficiencia de 2MBCD?**

Algunos niños a los que se les diagnostica deficiencia de 2MBCD durante las pruebas de detección sistemática en el recién nacido, nunca presentan síntomas. Estos niños podrían no necesitar tratamiento.

Los bebés que sí tengan síntomas podrían necesitar tratamiento de por vida. De ser este el caso, el médico de su bebé puede trabajar con un doctor especialista en metabolismo y con un dietista para cuidar a su hijo.

Posiblemente, será necesario tratarlo cuanto antes para prevenir las crisis metabólicas y los efectos sobre la salud que se producen a causa de ellas. Algunos tratamientos pueden ser convenientes para ciertos niños, pero no para otros. Su médico y el doctor especialista en metabolismo decidirán si su hijo necesita tratamiento.

A continuación, se enumeran los tratamientos recomendados para bebés y niños con deficiencia de 2MBCD:

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

Algunos bebés y niños pequeños que tienen deficiencia de 2MBCD necesitan comer seguido para evitar 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” que sea adecuado a las necesidades de su hijo para que usted lo siga cuando está enfermo o cuando no quiera comer.

### **2. Dieta baja en proteínas, con alimentos médicos y fórmulas médicas**

A veces se indica un plan de alimentación bajo en proteínas. La mayor parte de la dieta estará compuesta por carbohidratos (pan, cereales, pastas, frutas, vegetales, etc.). Los carbohidratos le proporcionan al cuerpo muchos tipos de azúcar que pueden utilizarse como energía. Ingerir una dieta alta en carbohidratos y baja en proteínas puede ayudar a prevenir la hipoglucemia y las crisis metabólicas.

Los alimentos con altos niveles de proteína que deberían evitarse o limitarse son:

- la leche y los productos lácteos;
- la carne roja y la carne de ave;
- el pescado;
- los huevos;
- los frijoles secos y las legumbres;
- los frutos secos y la mantequilla de maní.

Muchos vegetales y frutas tienen solo cantidades pequeñas de proteínas y pueden comerse en porciones medidas cuidadosamente. Es importante no quitar todas las proteínas de la dieta. Los niños que tienen deficiencia de 2MBCD necesitan una cierta cantidad de proteínas para crecer correctamente.

Si es necesario, su dietista diseñará un plan de alimentación que contenga la cantidad adecuada de proteínas, nutrientes y energía para su hijo. Es importante seguir las indicaciones del dietista y el especialista en metabolismo.

### **Fórmulas y alimentos médicos**

También existen alimentos médicos, como harinas, pastas y arroces especiales bajos en proteínas, hechos especialmente para las personas que tienen enfermedades de los ácidos orgánicos. Si es necesario, el dietista le dirá cómo incluir estos alimentos como parte de la dieta de su hijo.

Además de la dieta baja en proteínas, a algunos niños se les da una leche de fórmula médica especial libre de isoleucina. El doctor especialista en metabolismo y el nutricionista decidirán si su hijo necesita esta fórmula. Algunos estados ofrecen ayuda con el pago o requieren un seguro privado para pagar la leche de fórmulas y otros alimentos médicos especiales.

### **3. Medicamento**

La L-carnitina puede resultar beneficiosa para algunos niños. 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**

En algunos niños, cualquier enfermedad menor como un resfrío o gripe puede provocar una crisis metabólica. Para prevenir problemas, consulte a su médico de inmediato si su hijo presenta alguno de los siguientes síntomas:

- pérdida de apetito;
- vómitos;
- diarrea;
- enfermedad o infección;
- fiebre.

Algunos niños pueden necesitar comer mayor cantidad de carbohidratos y beber más líquido cuando están enfermos, aunque no tengan hambre. De lo contrario, podrían tener una crisis metabólica. También, es posible que deban evitar ingerir proteínas cuando estén enfermos.

Generalmente, cuando los niños están enfermos no tienen ganas de comer. Si no pueden comer, o si presentan síntomas de una crisis metabólica, es posible que necesiten recibir tratamiento en el hospital. Pregúntele al doctor especialista en metabolismo si su hijo debe llevar una nota especial con recomendaciones médicas sobre su tratamiento.

## **¿Qué pasa cuando un niño recibe tratamiento para la deficiencia de 2MBCD?**

Con un tratamiento inmediato y cuidadoso, los niños que han presentado síntomas de deficiencia de 2MBCD tienen grandes posibilidades de llevar una vida saludable con un crecimiento y desarrollo normales.

Incluso con tratamiento, algunos niños tienen episodios repetidos de crisis metabólicas o hipoglucemia. Esto puede causar daños cerebrales y podría provocar retraso mental o dificultades en el aprendizaje de por vida.

## **¿Por qué falta o no funciona bien la enzima 2MBCD?**

Los genes le indican al cuerpo que produzca diferentes enzimas. Las personas con deficiencia de 2MBCD tienen un par de genes que no desempeñan correctamente su función. Debido a los cambios de estos genes, la enzima 2MBCD no actúa correctamente o directamente no se produce.

## **¿Cómo se hereda la deficiencia de 2MBCD?**

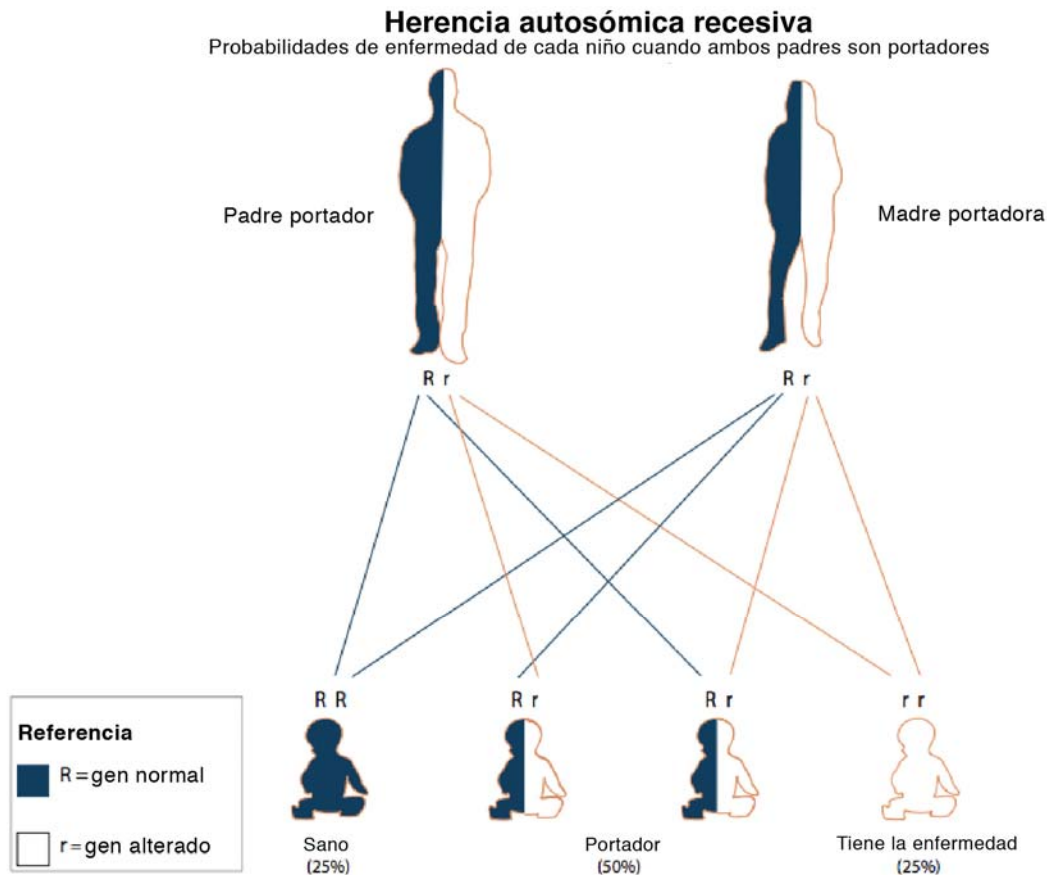
La deficiencia de 2MBCD se hereda como un rasgo autosómico recesivo. Afecta a los niños y a las niñas por igual.

Todos tenemos un par de genes que producen la enzima 2MBCD. En los niños con deficiencia de 2MBCD, ninguno de estos genes funciona bien. Estos niños heredaron de cada padre un gen alterado causante de la enfermedad.

Los padres de niños con deficiencia de 2MBCD casi nunca tienen la enfermedad. Cada padre tiene un gen alterado que provoca la deficiencia de 2MBCD. Por eso, se les llama portadores. Los portadores no tienen la enfermedad, 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 deficiencia de 2MBCD. 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.



Las familias con niños que tienen esta enfermedad cuentan con asesoramiento genético disponible. El consejero genético podrá aclarar sus dudas sobre cómo se hereda la enfermedad, 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 realizar un estudio genético para detectar la deficiencia de 2MBCD. Estos exámenes, también llamados análisis de ADN, buscan detectar cambios en el par de genes que causan la deficiencia de 2MBCD. Consulte con el consejero genético o con el doctor especialista en metabolismo si tiene alguna pregunta sobre el análisis de ADN.

El análisis de ADN no es necesario para diagnosticar a su hijo. Si está disponible, puede servir para determinar quién es portador o para realizar un diagnóstico prenatal, tema que se trata a continuación.

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

Pueden hacerse análisis especiales de sangre, orina o muestras de piel para confirmar la deficiencia de 2MBCD. Consulte a su doctor especialista en metabolismo si tiene alguna duda sobre las pruebas para detectar esta enfermedad.

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

Si se encontraron alteraciones en ambos genes del niño con deficiencia de 2MBCD, 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.

También se puede realizar una prueba de enzimas utilizando células del feto. Las muestras necesarias para esta prueba se obtienen por medio de un muestreo del Vello Coriónico (CVS, por sus siglas en inglés) o una amniocentesis.

Los padres pueden elegir hacer los estudios de detección durante el embarazo o esperar hasta el 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 deficiencia de 2MBCD o sean portadores?**

### **Posibilidades de tener deficiencia de 2MBCD**

Los hermanos o hermanas de un bebé con deficiencia de 2MBCD tienen probabilidades de tener la enfermedad, aunque no hayan tenido síntomas. Puede ser importante averiguar si otro niño de la familia está enfermo. El tratamiento temprano puede prevenir problemas graves de salud. Consulte a su médico o consejero genético si debe hacerles análisis a sus otros hijos.

### **Portadores de la deficiencia de 2MBCD**

Aunque los hermanos o hermanas no tengan deficiencia de 2MBCD, 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/as de cada padre tienen un 50% de probabilidad de ser portadores. Es importante informar a los demás familiares que pueden ser portadores. Existe una baja posibilidad de que también puedan tener niños con deficiencia de 2MBCD.

En algunos estados, no se realizan las pruebas de detección sistemática de deficiencia de 2MBCD en el recién nacido. 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 ambos padres son portadores, los resultados de las pruebas de detección sistemáticas en el recién nacido no son suficientes para descartar la enfermedad. En estos casos, deben realizarse pruebas de diagnóstico especiales además de las pruebas de detección sistemáticas en el recién nacido.

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

### **Pruebas de diagnóstico**

Se les puede hacer una prueba a los hermanos y hermanas del niño con deficiencia de 2MBCD utilizando muestras de sangre, de orina o de piel.

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

Si se detectaron alteraciones en ambos genes de su hijo con deficiencia de 2MBCD, otros miembros de la familia pueden hacerse un análisis de ADN para saber si son portadores.

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

## **¿Cuántas personas tienen deficiencia de 2MBCD?**

La deficiencia de 2MBCD es muy poco usual. Se desconoce la incidencia real.

## **¿Hay algún grupo étnico que tenga mayor posibilidad de tener deficiencia de 2MBCD?**

La deficiencia de 2MBCD es más común en la población hmong del sudeste de Asia y los hmong-americanos. Uno de cada 500 bebés de esta ascendencia nace con la enfermedad.

## ¿Hay otros nombres para la deficiencia de 2MBCD?

La deficiencia de 2MBCD también se llama:

- 2-metilbutirilglicinuria
- Deficiencia de acil-CoA deshidrogenasa de cadena ramificada/corta (SBCAD, por sus siglas en inglés)
- Deficiencia de 2-MBCD (por sus siglas en inglés)
- Deficiencia de 2-MBAD (por sus siglas en inglés)
- Deficiencia de 2MBAD (por sus siglas en inglés)

## ¿Dónde puedo obtener más información?

Organic Acidemia Association

<http://www.oaanews.org>

Save Babies Through Screening Foundation

<http://www.savebabies.org/>

CLIMB (Children Living with Inherited Metabolic Disorders)

<http://www.climb.org.uk>

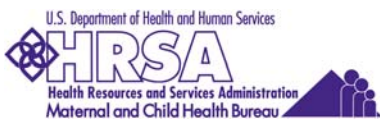
Genetic Alliance

<http://www.geneticalliance.org>

<b><u>Información del folleto</u></b>	<b>Creado por:</b>	www.newbornscreening.info
	<b>Revisado por:</b>	Especialistas en metabolismo de Hawai, California, Oregon y Washington
	<b>Fecha de revisión:</b>	31 de septiembre de 2007
	<b>Actualización:</b>	5 de octubre de 2007

**DESCARGO DE RESPONSABILIDAD:**

ESTE FOLLETO NO PROPORCIONA CONSEJOS MÉDICOS. El contenido ("Contenido"), que incluye texto, gráficos, imágenes y datos, está destinado a brindar información general solamente. Pídale a su médico u otro profesional de la salud su opinión sobre estos datos. Después de leer esta información, puede analizarla en detalle con su médico u otro profesional de la salud. El Contenido no tiene el propósito de sustituir el diagnóstico, el tratamiento ni los consejos médicos profesionales. NO DEJE DE CONSULTAR AL MÉDICO NI SE DEMORE EN HACERLO POR ALGÚN DATO QUE HAYA LEÍDO AQUÍ.



Este proyecto está subsidiado por el *Maternal and Child Health Bureau* (Oficina de Salud Materno Infantil), *Health Resources and Service Administration*, (Administración de Recursos y Servicios de Salud), *Genetic Services Branch* (Oficina de Servicios Genéticos), N.º de proyecto de Salud Materno Infantil (MCH): 1H46 MC 00189-03 <http://mchb.hrsa.gov>