



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 3-hidroxiacil-CoA deshidrogenasa de cadena larga Sigla: LCHADD (por sus siglas en inglés)

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

Este folleto contiene información general sobre la deficiencia de 3-hidroxiacil-CoA deshidrogenasa de cadena larga (LCHADD, 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 LCHADD.

## ¿Qué es la LCHADD?

LCHADD son las siglas en inglés para "deficiencia de 3-hidroxiacil-CoA deshidrogenasa de cadena larga." Es un tipo de enfermedad de la oxidación de ácidos grasos. Las personas con LCHADD 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.

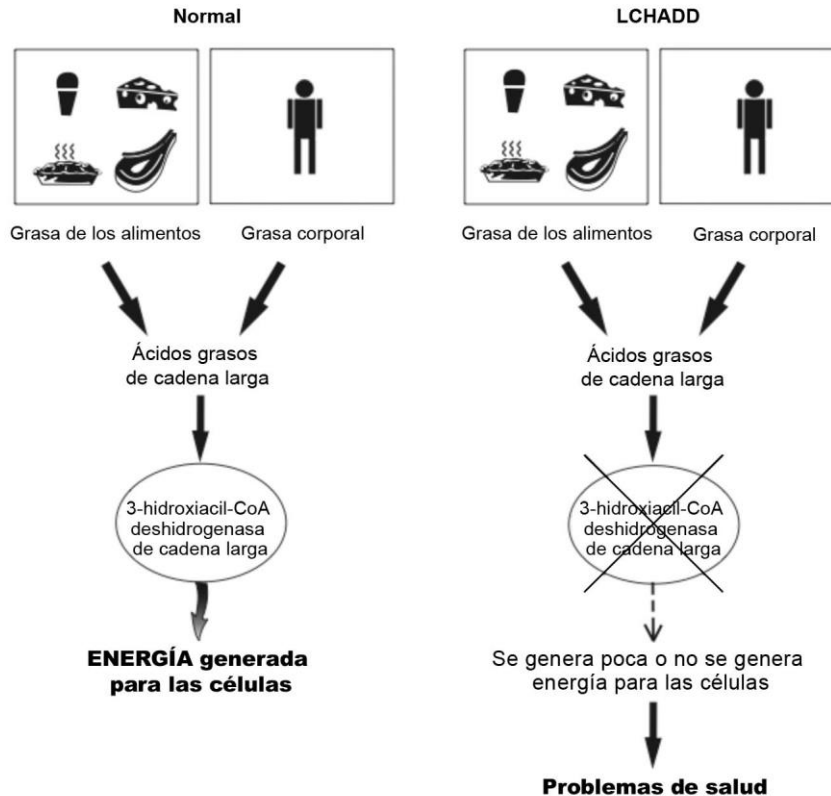
Existen distintos síntomas y tratamientos según el tipo de FAOD. También pueden variar en diferentes personas con la misma FAOD. Consulte los folletos informativos de cada FAOD en particular.

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

## ¿Qué causa la LCHADD?

La LCHADD es causada por problemas con la enzima "3-hidroxiacil-CoA deshidrogenasa de cadena larga" (LCHAD). En las personas con LCHADD, la enzima LCHAD no está presente o no funciona correctamente. La función de esta enzima es descomponer ciertas grasas de los alimentos que consumimos y transformarlas en energía. También descompone la grasa ya almacenada en el cuerpo.

## Deficiencia de 3-hidroxiacil-CoA deshidrogenasa de cadena larga LCHADD (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 LCHAD falta o no funciona bien, el cuerpo no puede descomponer la grasa para producir energía. Entonces, solo utiliza glucosa. Si bien la glucosa es una buena fuente de energía, no hay suficiente. Una vez que se agota la glucosa, el cuerpo intenta usar grasas sin éxito. Esto provoca una disminución del nivel de azúcar, llamada hipoglucemia, y la acumulación de sustancias dañinas en la sangre.

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

La LCHADD puede causar efectos leves en algunas personas y problemas de salud más graves en otras. Los bebés y los niños con LCHADD generalmente comienzan a mostrar síntomas en algún momento entre el nacimiento y los dos años de vida. La LCHADD causa episodios de hipoglucemia. Los primeros síntomas de la hipoglucemia son:

- demasiado sueño o fatiga;
- debilidad;
- náuseas;
- vómitos;
- irritabilidad o ansiedad;
- cambios en el comportamiento.

Si la hipoglucemia no se trata, un niño con LCHADD puede desarrollar:

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

Los síntomas suelen ocurrir si el niño pasa varias horas sin comer. También es más probable que los síntomas aparezcan cuando una persona con LCHADD se enferma o contrae una infección.

Entre episodios de hipoglucemia, las personas con LCHADD generalmente están saludables. Sin embargo, los episodios repetidos pueden causar daño cerebral. Esto puede causar discapacidades en el aprendizaje o discapacidades intelectuales.

Los bebés y niños que no reciben tratamiento podrían tener:

- escaso aumento de peso;
- retrasos en el aprendizaje;
- retrasos para caminar y de otras habilidades motoras;
- aumento del tamaño del hígado y otros problemas hepáticos;
- aumento del tamaño del corazón y otros problemas cardíacos;
- pérdida de la visión debido a una acumulación de pigmento en la retina;
- anemia;
- problemas en los nervios;
- episodios de dolor y debilidad muscular, especialmente después de hacer mucho ejercicio o de una enfermedad.

Algunos niños con LCHADD nunca manifiestan síntomas y sólo se descubre que tienen la enfermedad después de habérsela diagnosticado a un hermano o una hermana.

## ¿Cuál es el tratamiento para la LCHADD?

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 la LCHADD.

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 LCHADD:

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

Los bebés y niños pequeños con LCHADD necesitar comer con frecuencia 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 se adecue a las necesidades de su hijo para que usted lo siga cuando está enfermo o cuando 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 LCHADD pueden pasar hasta 12 horas sin comer sin problema. Los demás tratamientos por lo general deben continuarse de por vida.

### **2. Dieta**

En ocasiones, se recomienda una dieta baja en grasas y alta 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, etc.) y proteínas (carnes magras y alimentos lácteos bajos en grasa). Todo cambio en la dieta debe realizarse con el asesoramiento de un dietista con experiencia en LCHADD.

Las personas con LCHADD no pueden usar ciertos componentes básicos de las grasas llamados “ácidos grasos de cadena larga.” Su dietista le ayudará a crear un plan alimenticio bajo en estas grasas. La mayor parte del resto de las grasas de la dieta probablemente serán ácidos grasos de cadena media.

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

### **3. Aceite de MCT, L-carnitina y otros suplementos**

El aceite de triglicérido de cadena media (aceite de MCT, por sus siglas en inglés) suele utilizarse como parte del plan de alimentación de las personas con LCHADD. Este aceite especial tiene ácidos grasos de cadena media que pueden usarse en pequeñas cantidades como fuente de energía. Su doctor especialista en metabolismo o su dietista pueden asesorarlo sobre cómo tomar este suplemento. Necesitará una receta del médico para comprar aceite de MCT.

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.

Además de los suplementos que se mencionan más arriba, algunos médicos sugieren tomar ácido docosahexanoico (DHA, por sus siglas en inglés), que puede ayudar a evitar la pérdida de la visión. Pregúntele a su médico si su hijo debería usar este suplemento.

No use ningún suplemento ni 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;
- dolor muscular persistente o debilidad; u orina de color marrón rojiza.

Los niños con LCHADD 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. Generalmente, cuando los niños están enfermos no tienen ganas de comer. Si no comen, los niños con LCHADD 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.

#### **5. Evitar esfuerzos o ejercicios prolongados**

Hacer ejercicio durante períodos prolongados también puede disparar los síntomas. Los efectos del ejercicio pueden incluir:

- dolores musculares;
- calambres;
- debilidad;
- orina de color marrón rojiza (causada por la descomposición de fibras musculares).

Si hay síntomas musculares, se necesita tratamiento de inmediato para evitar daño renal. Los niños o los adultos con síntomas musculares deben:

- tomar líquido de inmediato;
- comer algo azucarado o rico en almidón;
- dirigirse a un hospital para recibir tratamiento.

Para ayudar a evitar los síntomas musculares:

- evitar hacer mucho ejercicio o durante mucho tiempo;
- mantener el cuerpo abrigado;
- comer carbohidratos antes y durante los períodos de ejercicio moderado.

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

Con un tratamiento temprano y apropiado, los niños con LCHADD generalmente pueden tener una vida saludable con un crecimiento y desarrollo normales.

Incluso con tratamiento, algunas personas con LCHADD continúan teniendo episodios de hipoglucemia. Esto puede causar problemas de aprendizaje o discapacidades intelectuales. Incluso con tratamiento, algunas personas igualmente desarrollan problemas de visión, musculares, hepáticos o cardíacos.

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

Los genes le indican al cuerpo cómo elaborar diferentes enzimas. El gen HADHA da las instrucciones para que el cuerpo pueda producir la enzima LCHAD. Todas las personas tienen dos copias del gen HADHA. Las personas con LCHADD presentan cambios, también llamados variantes, en ambas copias del gen HADHA, lo que provoca que estos no funcionen correctamente. Debido a los cambios en este par de genes, la enzima LCHAD no funciona bien o no se produce en absoluto.

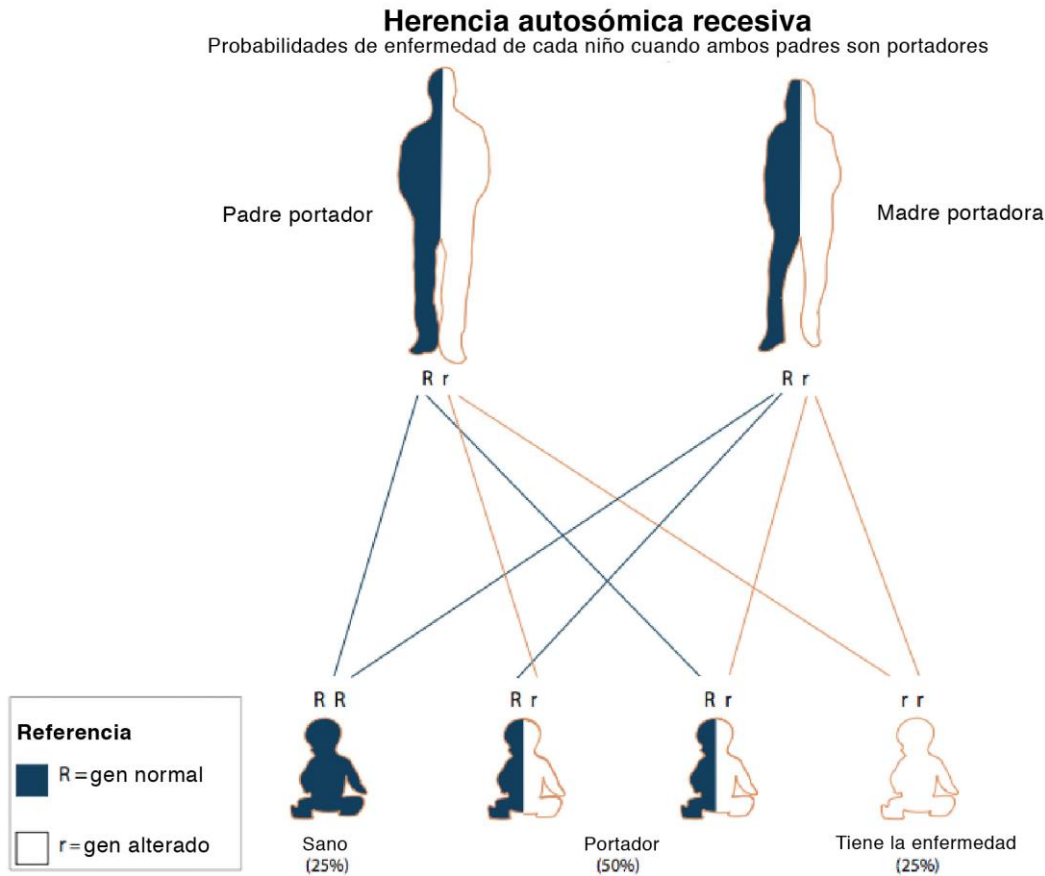
## ¿Cómo se hereda la LCHADD?

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

Todas las personas tienen dos copias del gen HADHA que produce la enzima LCHAD. En los niños con LCHADD, ninguno de los genes HADHA funciona correctamente. Estos niños heredan un gen HADHA defectuoso de cada padre que genera la condición.

Los padres de los niños con LCHADD rara vez presentan el trastorno. En cambio, cada padre tiene un solo gen defectuoso en la LCHADD. Se llaman portadores. Los portadores no tienen la LCHADD ya que el otro gen HADHA funciona bien.

Cuando ambos padres son portadores, en cada embarazo existe un 25% de probabilidades de que el niño tenga LCHADD. 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 LCHADD cuentan con asesoramiento genético disponible. El consejero genético podrá aclarar sus dudas sobre cómo se hereda la LCHADD, 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 LCHADD puede realizarse a partir de una muestra de sangre. Estos exámenes, también llamados análisis de ADN, buscan detectar cambios en el par de genes que causan la LCHADD. Alrededor del 70% de los niños con LCHADD tiene un cambio en especial en ambos genes del par.



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 LCHADD 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 LCHADD.

## **¿Se puede realizar una prueba durante un futuro embarazo?**

Si se detectaron alteraciones en ambos genes de su hijo con LCHADD, 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, pueden realizarse pruebas durante el embarazo mediante una prueba especial llamada "prueba de oxidación de ácidos grasos" con células del feto. De nuevo, la muestra necesaria para esta prueba se obtiene por medio de un CVS o una amniocentesis.

Los padres pueden elegir realizar una prueba durante el embarazo, o bien pueden esperar hasta el nacimiento para realizarle la prueba al bebé. Los padres también pueden optar por usar técnicas de reproducción asistida con el fin de disminuir la probabilidad de que sus futuros hijos tengan LCHADD. Un consejero genético puede hablar con usted sobre sus opciones y responder preguntas sobre pruebas prenatales o pruebas después del nacimiento de su bebé.

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

### **Posibilidades de tener LCHADD**

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

### **Portadores de LCHADD**

Aunque los hermanos y las hermanas no tengan LCHADD, 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.

Si tiene un hijo con LCHADD, sus hermanos y hermanas tienen un 50% de probabilidad de ser portadores de la afección. Es importante que los demás miembros de la familia sepan que pueden ser portadores. Existe una baja probabilidad de que también estén en riesgo de tener hijos con LCHADD.

Todos los estados realizan pruebas de detección sistemática en el recién nacido para detectar LCHADD. Sin embargo, cuando ambos padres son portadores, los resultados de las pruebas de detección sistemática en el recién nacido no son suficientes para descartar LCHADD. 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 cuyos fetos tiene LCHADD corren un mayor riesgo de desarrollar problemas médicos graves. Algunas de estas mujeres desarrollan:

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

Todas las mujeres con antecedentes familiares de LCHADD deben compartir esa información con sus obstetras y demás profesionales de la salud antes y durante futuros embarazos. Conocer estos riesgos permite realizar el tratamiento de inmediato.

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

### **Pruebas de diagnóstico**

Los hermanos y las hermanas pueden someterse a pruebas para detectar la LCHADD mediante un análisis de ADN u otras pruebas especiales a fin de determinar si ellos también tienen esta enfermedad.

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

Si se detectan cambios en ambos genes en el par de genes HADHA en su hijo con LCHADD, otros miembros de la familia pueden realizarse un análisis de ADN para saber si son portadores.

## ¿Cuántas personas tienen LCHADD?

La LCHADD es una enfermedad poco usual. Se desconoce la incidencia real.

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

Aunque la LCHADD suceda en todos los grupos étnicos, es más frecuente en las personas que tienen ancestros finlandeses.

## ¿Hay otros nombres para la LCHADD?

La LCHADD también recibe el nombre de:

- Deficiencia de LCHAD
- Deficiencia de 3-hidroxiacil-CoA deshidrogenasa de cadena larga
- Deficiencia de proteína trifuncional, tipo 1

Una variante de LCHADD se llama Deficiencia de proteína trifuncional (TFP). Consulte la [hoja informativa de TFP](#) para obtener información sobre esta condición.

## ¿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.umdff.org>

Metabolic Support UK  
<https://www.metabolicsupportuk.org/>

Baby's First Test  
<http://www.babysfirsttest.org>

Genetics Home Reference  
<https://ghr.nlm.nih.gov/condition/long-chain-3-hydroxyacyl-coa-dehydrogenase-deficiency>

**Información del folleto**      **Creado por:**      www.newbornscreening.info

**Revisado por:**      Especialistas en metabolismo de  
Hawai, California, Oregon y  
Washington

**Fecha de revisión:**      13 de julio del 2013  
4 de septiembre de 2014  
4 de mayo de 2020

**Actualización:**      4 de mayo de 2020

**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): UH7MC30774-01-00 <http://mchb.hrsa.gov>