



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: Acidemia propiónica Sigla: PA (por sus siglas en inglés)

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

Este folleto contiene información general sobre la acidemia propiónica (PA, 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 PA.

¿Qué es la PA?

PA son las siglas en inglés de “acidemia propiónica.” Es un tipo de enfermedad de los ácidos orgánicos. Las personas que tienen PA tienen problemas para descomponer y utilizar ciertos aminoácidos de los alimentos que ingieren.

Acidemia propiónica:

Creado por www.newbornscreening.info

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.

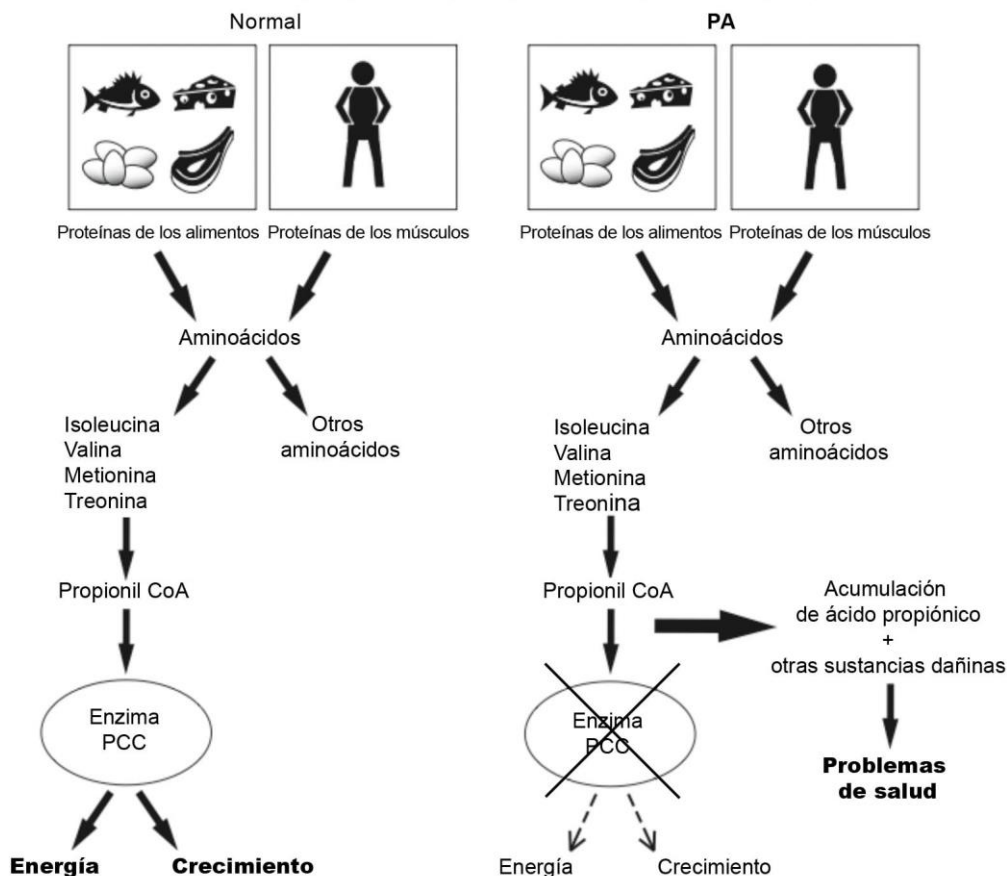
Las enfermedades de los ácidos orgánicos se heredan como un rasgo autosómico recesivo y afectan tanto a hombres como a mujeres.

¿Qué causa la PA?

Para poder utilizar las proteínas de los alimentos que comemos, el cuerpo las descompone en partes más pequeñas llamadas aminoácidos. Luego, unas enzimas especiales modifican los aminoácidos para que el cuerpo los use.

La PA ocurre cuando una enzima llamada "propionil CoA carboxilasa" (PCC, por sus siglas en inglés) falta o no funciona bien. La función de esta enzima es modificar ciertos aminoácidos para que el cuerpo los pueda utilizar. Cuando esta enzima no está funcionando, unas sustancias llamadas glicina y ácido propiónico, junto con otras sustancias dañinas, se acumulan en la sangre y causan problemas.

Acidemia propiónica (PA, por sus siglas en inglés)



Los cuatro aminoácidos que no pueden utilizarse correctamente son isoleucina, valina, metionina y treonina. Estos aminoácidos se encuentran en todas las comidas que contienen proteínas, especialmente en la carne, los huevos, la leche y en otros productos lácteos. Hay cantidades menores en la harina, el cereal y algunos vegetales y frutas.

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

Cada niño con PA tiene efectos algo diferentes. Muchos bebés con PA comienzan a tener síntomas en los primeros días de vida. Otros tienen los primeros síntomas durante la primera infancia. También hay algunas personas que tienen síntomas leves o ningún síntoma.

La PA causa episodios de enfermedad que se llaman crisis metabólicas. Algunos de los síntomas de una crisis metabólica son:

- falta de apetito;
- vómitos;
- irritabilidad;

Acidemia propiónica:

Creado por www.newbornscreening.info

- demasiado sueño o falta de energía;
- tono muscular bajo (músculos y articulaciones blandas);
- problemas del corazón.

Los resultados comunes de análisis de laboratorio son:

- cetonas (cuerpos cetónicos) en la orina;
- niveles altos de sustancias ácidas en la sangre, lo que se llama acidosis metabólica;
- niveles altos de amoníaco en la sangre;
- niveles altos de glicina en la sangre;
- niveles altos de ciertos ácidos orgánicos;
- pocas plaquetas;
- baja cantidad de glóbulos blancos.

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

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

Una crisis metabólica puede ser provocada por:

- comer grandes cantidades de proteínas;
- una enfermedad o infección;
- pasar demasiado tiempo sin comer;
- acontecimientos estresantes, como una cirugía.

Entre los episodios de crisis metabólicas, los niños y adultos con PA suelen estar saludables.

En algunos niños con PA, se observan efectos a largo plazo. Estos pueden incluir:

- dificultades de aprendizaje o discapacidades intelectuales;
- retrasos para caminar y de las habilidades motoras;
- movimientos anormales involuntarios (disonía y coreoatetosis);
- rigidez del tono muscular, lo que se llama espasticidad;
- crecimiento escaso con poca estatura;
- convulsiones;
- osteoporosis;
- inflamación del páncreas, llamada pancreatitis;
- pérdida de visión ocasionada por problemas con los nervios del ojo;
- fallo ovárico prematuro;

- problemas renales;
- problemas hepáticos;
- problemas cardíacos.

Sin tratamiento, podría ocurrir daño cerebral. Esto puede traer como resultado discapacidades intelectuales. Sin tratamiento, muchos bebés con PA mueren dentro del primer año de vida.

Una pequeña cantidad de personas con PA nunca muestra síntomas y solo se descubre que tienen la enfermedad después de habérsela diagnosticado a un hermano o una hermana.

¿Cuál es el tratamiento para la PA?

El médico de su bebé trabajará con un doctor especialista en metabolismo y con un dietista para cuidar a su hijo.

Es necesario tratarlo cuanto antes para prevenir las discapacidades intelectuales y problemas médicos graves. La mayoría de los niños sigue una dieta baja en proteínas y bebe leche de fórmula especial. Comience con la dieta y la leche de fórmula especial tan pronto como sepa que su hijo tiene PA.

A continuación, se enumeran los tratamientos recomendados habitualmente para niños con PA:

1. Dieta baja en proteínas, alimentos médicos y fórmulas médicas

Dieta baja en proteínas

A menudo se recomienda un plan de alimentación bajo en los aminoácidos leucina, valina, metionina y treonina, con cantidades limitadas de 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 evitar 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 (cacahuete).

Muchos vegetales y frutas tienen solo cantidades pequeñas de proteínas y pueden comerse en porciones medidas cuidadosamente. No quite todas las proteínas de

la dieta. Los niños que tienen PA necesitan una cierta cantidad de proteínas para crecer correctamente.

Su dietista diseñará un plan de alimentación que contenga la cantidad adecuada de proteínas, nutrientes y energía para mantener a su hijo saludable. Su hijo deberá seguir un plan de alimentación especial de por vida.

Fórmulas y alimentos médicos

Además de una dieta baja en proteínas, su hijo tal vez deba beber leche de fórmula médica especial, que contiene la cantidad correcta de proteínas y nutrientes necesarios para un crecimiento y desarrollo normales. El doctor especialista en metabolismo y el dietista le indicarán qué tipo de leche de fórmula es la mejor y cuánto debe usar.

También existen alimentos médicos, como harinas, pastas y arroz especiales bajos en proteínas preparados especialmente para las personas que tienen enfermedades relacionadas con los ácidos orgánicos. El dietista le dirá cómo incluir estos alimentos como parte de la dieta de su hijo.

Algunos estados ofrecen ayuda con el pago de esta fórmula y otros requieren un seguro privado para pagar la leche de fórmulas y otros alimentos médicos especiales.

2. Evite que el niño pase demasiado tiempo sin comer

Los bebés y niños pequeños con PA necesitan 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 sugiere 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.

3. Medicamentos

La L-carnitina puede resultar beneficiosa para los niños que tienen PA. Esta es una sustancia segura y natural que ayuda al cuerpo a generar energía. También lo ayuda a eliminar los residuos dañinos. La L-carnitina es parte del tratamiento habitual para la PA. Su médico le indicará qué cantidad necesita su hijo. Solo use L-carnitina si ha sido recetada por su médico.

Algunos antibióticos, que se toman por boca, pueden ayudar a reducir la cantidad de ácido propiónico en los intestinos. Su médico decidirá si su hijo necesita antibióticos y, de ser así, qué tipo de antibióticos requiere.

A algunos niños se les pueden dar suplementos de biotina por boca. La biotina es un tipo de vitamina B que ayuda al cuerpo a generar energía a partir de los alimentos. No se ha demostrado que la biotina ayude a tratar la PA, pero su médico puede sugerirle que pruebe usar este suplemento para ver si es beneficioso para su hijo.

Los niños que tienen síntomas de una crisis metabólica deben ser tratados en el hospital. Durante una crisis metabólica, es posible que a su hijo se le administren algunos medicamentos, como bicarbonato por vía intravenosa, para reducir los niveles de ácido en la sangre. Se suele administrar glucosa por vía intravenosa para prevenir la descomposición de las proteínas y el almacenamiento de grasa en el cuerpo.

No use ningún medicamento ni suplemento sin antes consultar con su médico o doctor especialista en metabolismo.

4. Análisis regulares de sangre y de orina

Control de las cetonas

Su hijo deberá realizarse análisis de orina de forma periódica para controlar el nivel de cetonas. Estos pueden hacerse en la casa o en el consultorio médico. Las cetonas son sustancias que se forman al descomponer la grasa en el cuerpo para obtener energía. Esto puede ocurrir cuando se pasan largos períodos sin comer, como resultado de una enfermedad o al hacer mucho ejercicio. Las cetonas en la orina pueden señalar el comienzo de una crisis metabólica.

Análisis de sangre

A su hijo se le realizarán pruebas de sangre en forma periódica para medir el nivel de aminoácidos junto con análisis de orina. Según los resultados de esos análisis, la dieta y la medicación de su niño serán ajustadas.

5. Llame a su médico al principio de cualquier enfermedad

En algunos niños con PA, cualquier enfermedad menor podría conducirlos a 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.

Los niños con PA necesitan comer mayor cantidad de alimentos a base de almidón y beber más líquido cuando están enfermos, aunque no tengan hambre. De lo contrario, podrían sufrir una crisis metabólica. También, deben evitar ingerir proteínas cuando estén enfermos.

Muchos niños con PA deben recibir tratamiento en un hospital durante una enfermedad para evitar problemas de salud graves. Pregúntele al doctor especialista en metabolismo si su hijo debe llevar consigo una nota especial con recomendaciones médicas sobre su tratamiento.

6. Trasplante de hígado

La cirugía de trasplante de hígado es un tratamiento opcional para las personas con PA. La enzima PCC, la cual causa la PA, se encuentra en el hígado. Por lo tanto, algunos niños con PA han recibido cirugía de trasplante de hígado (el remover su hígado y el reemplazarlo con un hígado donado) para tratar sus síntomas de PA.

Un trasplante de hígado es un procedimiento quirúrgico importante y tiene algunos riesgos. Las personas que reciben un trasplante de hígado deben tomar medicinas durante el resto de su vida con el fin de prevenir que el cuerpo rechace el hígado del donante. Aún con un trasplante de hígado exitoso, es posible que las personas con PA deban continuar una dieta restringida. El trasplante de hígado ayuda a aliviar algunos síntomas de la PA pero no todos.

Son muchos los factores que se deben de considerar antes de la cirugía y esta opción se debe discutir muy de lleno con los médicos de su hijo.

¿Qué pasa cuando un niño recibe tratamiento para la PA?

Los bebés que reciben un tratamiento temprano y continuo antes de tener una crisis metabólica pueden tener un crecimiento y desarrollo normales. Cuanto antes comience el tratamiento, mejor será el resultado.

Incluso con tratamiento, algunos niños desarrollan problemas de aprendizaje a largo plazo o discapacidades intelectuales. En algunos niños, a pesar del tratamiento, también se producen convulsiones o problemas con movimientos involuntarios. Los niños con PA suelen tener más infecciones de lo habitual. Estas deben tratarse de inmediato para evitar una crisis metabólica.

¿Por qué falta o no funciona bien la enzima PCC?

Los genes le indican al cuerpo cómo elaborar enzimas. Los genes PCCA y PCCB dan las instrucciones para que el cuerpo pueda producir la enzima PCC. Todas las personas tienen dos copias de los genes PCCA y PCCB. Las personas con PA presentan cambios, también llamados variantes, en ambas copias de los genes PCCA o PCCB, lo que provoca que estos genes no funcionen correctamente.

Debido a las variantes en los genes PCCA o PCCB, la enzima PCC no funciona correctamente o no se produce en absoluto.

¿Cómo se hereda la PA?

La PA se hereda de manera autosómica recesiva. Afecta a los niños y a las niñas por igual.

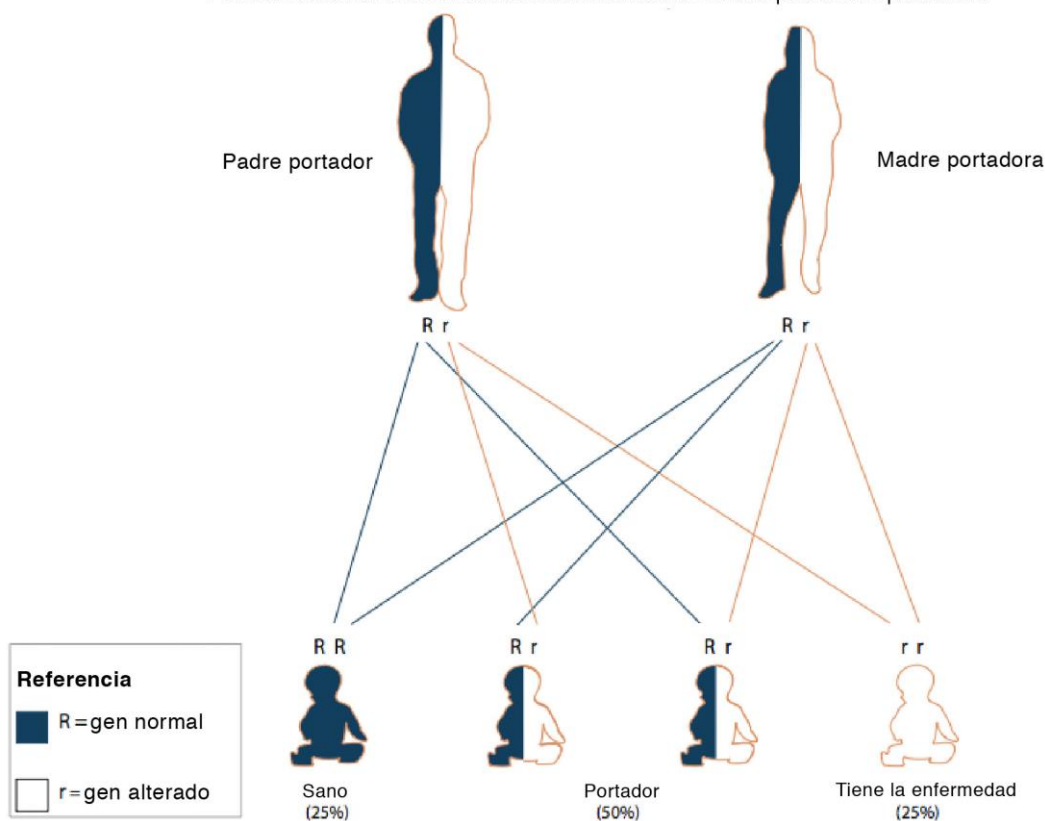
Todas las personas tienen dos copias de los genes PCCA y PCCB que producen la enzima PCC. En los niños con PA, uno de estos pares de genes (PCCA o PCCB) no funciona bien. Estos niños heredan un gen defectuoso de cada padre que genera la PA.

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

Cuando ambos padres son portadores, en cada embarazo existe un 25% de probabilidades de que el niño tenga PA. 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 PA 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?

Las pruebas genéticas para la PA pueden realizarse a partir de una muestra de sangre. Las pruebas genéticas, también llamadas análisis de ADN, buscan cambios (variantes) en los genes que causan la PA. Consulte con su consejero genético o médico especialista en metabolismo si tiene preguntas sobre el análisis de ADN.

El análisis de ADN no es necesario para diagnosticar a su hijo. Sin embargo, 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?

Pueden hacerse análisis especiales de sangre, orina o muestras de piel para confirmar la PA. Consulte con el doctor especialista en metabolismo o con el consejero genético si tiene alguna duda sobre las pruebas para detectar la PA.

¿Se puede realizar una prueba durante un futuro embarazo?

Si se encontraron ambos cambios en los genes de su hijo con PA, 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 detectar la PA por medio de una prueba de enzimas utilizando células del feto. La muestra necesaria para esta prueba se obtiene por medio de 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 PA. 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 PA o sean portadores?

Posibilidades de tener PA

No es probable que los hermanos y las hermanas mayores de un bebé con PA tengan la enfermedad si son saludables y crecen normalmente. Sin embargo, puede ser importante determinar si otros niños de la familia tienen la enfermedad, porque el tratamiento puede evitar problemas graves de salud. Consulte al doctor especialista en metabolismo o consejero genético si debe hacerles análisis a sus otros hijos.

Portadores de PA

Aunque los hermanos y las hermanas no tengan PA, 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.

Si tiene un hijo con PA, sus hermanos y hermanas tienen un 50% de probabilidad de ser portadores. 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 PA.

Todos los estado realizan las pruebas de detección sistemática en el recién nacido para detectar la PA. Sin embargo, cuando ambos el padre y la madre son portadores de PA, los resultados de las pruebas de detección sistemática 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 sistemática en el recién nacido.

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

Pruebas de diagnóstico

Los hermanos y las hermanas del niño con PA pueden hacerse análisis especiales de sangre, orina o muestras de piel. Consulte con el médico o con el consejero genético si tiene alguna duda sobre las pruebas para detectar la PA.

Prueba para detección de portadores

Tal vez pueda realizar pruebas para la detección de portadores de PA. Si tiene dudas sobre las pruebas de detección de portadores, consulte con su consejero genético o con el doctor especialista en metabolismo.

¿Cuántas personas tienen PA?

Aproximadamente 1 de cada 100,000 bebés nace con PA en los Estados Unidos.

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

La PA ocurre en todos los grupos étnicos del mundo. Se da con mayor frecuencia en la población árabe de Arabia Saudita y en la población esquimal de Groenlandia. Aproximadamente 1 de cada 2,000 a 1 de cada 5,000 bebés de ascendencia saudita nace con PA. Y, aproximadamente 1 de cada 1,000 bebés de la población esquimal de Groenlandia tiene PA.

¿Hay otros nombres para la PA?

A la PA a veces también se la llama:

- Deficiencia de propionil-CoA carboxilasa
- Deficiencia de PCC
- Glicinemia cetósica
- Hiperglicinemia cetósica

¿Dónde puedo obtener más información?

Propionic Acidemia Foundation

<http://www.pafoundation.com>

Propionic Acidemia Research Network

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

Organic Acidemia Association

<http://www.oaanews.org>

Metabolic Support UK

<https://www.metabolicsupportuk.org>

Save Babies Through Screening Foundation

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

Genetics Home Reference

<https://ghr.nlm.nih.gov/condition/propionic-acidemia>

Baby's First Test

<http://www.babysfirsttest.org>

