



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 muy larga VLCADD (por sus siglas en inglés)

Sigla:

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

Este folleto contiene información general sobre la VLCADD. 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, un doctor especialista en metabolismo debe atender a los niños con VLCADD.

¿Qué es la VLCADD?

VLCADD son las siglas en inglés de “deficiencia de Acil-CoA deshidrogenasa de cadena muy larga.” Es un tipo de enfermedad de la oxidación de ácidos grasos. Las personas con VLCADD tienen problemas para descomponer ciertos tipos de grasas 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.

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.

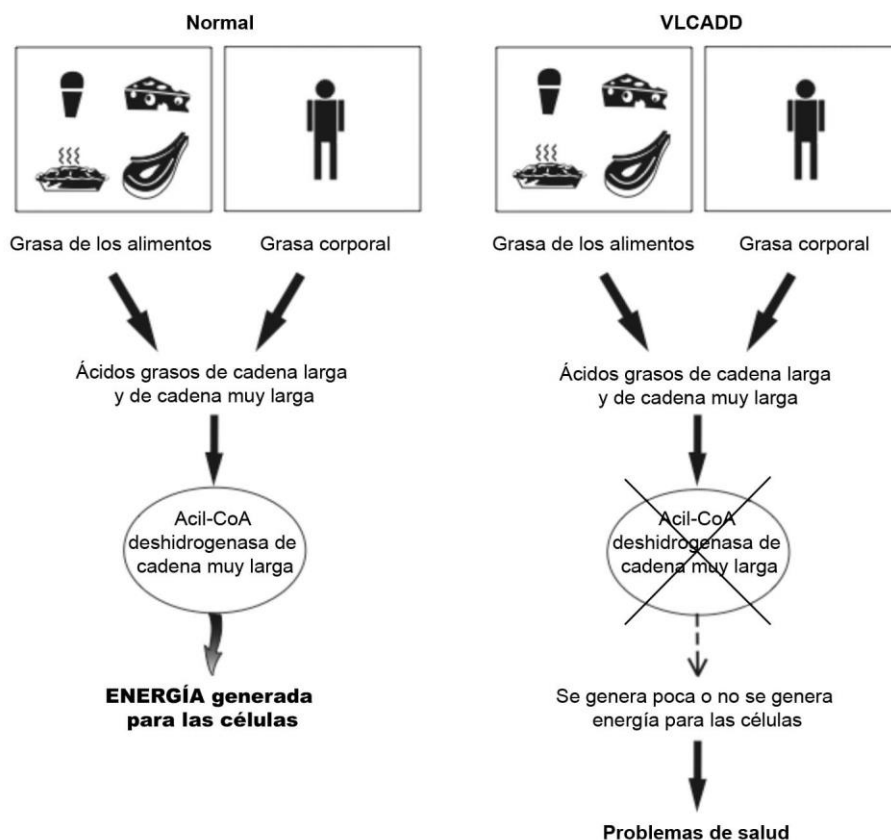
Existen distintos síntomas y tratamientos según el tipo de FAOD. También pueden variar en diferentes personas con la misma FAOD. Consulte los folletos informativos de cada FAOD en particular.

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

¿Qué causa la VLCADD?

La VLCADD es causada por problemas con la enzima “acil-CoA deshidrogenasa de cadena muy larga” (VLCAD). En las personas con VLCADD, la enzima VLCAD no está presente o no funciona correctamente. La función de esta enzima es degradar ciertas grasas de los alimentos que consumimos y ayuda a transformarlos en energía. También degrada la grasa que ya se encuentra almacenada en el cuerpo.

Deficiencia de Acil-CoA deshidrogenasa de cadena muy larga VLCADD (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 VLCADD falta o no funciona, el cuerpo no puede descomponer la grasa y usarla para energía, entonces solo utiliza glucosa. Si bien la glucosa es una buena fuente de energía, no hay suficiente. Cuando se termina, el cuerpo trata de usar las grasas sin éxito. Esto hace que haya poco azúcar en la sangre (hipoglucemia) y que se acumulen sustancias dañinas en la sangre.

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

La VLCADD es variable y puede causar efectos leves en algunas personas y problemas de salud más graves en otras. Los síntomas pueden comenzar en la infancia o no aparecer hasta la adultez. Existen tres tipos de VLCADD: temprana, infantil y adulta.

Es común que bebés y niños con VLCADD temprana e infantil experimenten episodios de enfermedad llamados crisis metabólicas. Algunos de los síntomas de una crisis metabólica son:

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

También pueden presentarse algunos de los siguientes síntomas:

- fiebre;
- náuseas;
- diarrea;
- vómitos;
- hipoglucemia_(poco azúcar en la sangre);

Si no se trata la crisis metabólica, el niño con VLCADD puede tener:

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

Los períodos de hipoglucemia pueden estar o no acompañados de los otros síntomas. La hipoglucemia puede hacer que un niño se sienta débil, tembloroso o mareado y tenga la piel sudorosa y fría. Si no se trata, puede conducir al coma y, posiblemente, la muerte.

Tanto la hipoglucemia como la crisis metabólica total pueden ocurrir:

- después de períodos largos sin comer;
- durante enfermedades o infecciones;
- después de hacer mucho ejercicio.

Los síntomas de VLCADD temprana o infantil suelen presentarse después de un período sin comer por varias horas. También pueden ocurrir cuando el niño con VLCADD se enferma o tiene una infección.

VLCADD temprana

Aproximadamente la mitad de los bebés diagnosticados con VLCADD tiene el tipo de enfermedad “temprana.” Suelen comenzar a mostrar los efectos entre el nacimiento y los 4 meses de edad. Además de crisis metabólicas, los bebés pueden tener:

- aumento del tamaño del corazón, latido cardíaco irregular y otros problemas del corazón;

- aumento del tamaño del hígado y otros problemas hepáticos;
- problemas musculares.

Si no se trata la enfermedad, los bebés con VLCADD temprana suelen morir jóvenes.

VLCADD infantil

Aproximadamente un tercio de las personas con VLCADD tienen el tipo infantil de la enfermedad. Suelen mostrar los síntomas al entrar en la niñez. Los episodios de hipoglucemia o crisis metabólica total ocurren cuando están enfermos o después de estar mucho tiempo sin comer. También pueden tener los siguientes efectos:

- aumento del tamaño del hígado;
- otros problemas hepáticos;
- debilidad muscular, en especial después de hacer ejercicio.

Las personas con VLCADD infantil no suelen tener problemas cardíacos.

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

VLCADD adulta

Aproximadamente una quinta parte de las personas con VLCADD tiene la enfermedad de tipo adulta. Suelen comenzar a presentar síntomas durante la adolescencia o la adultez. Es común que experimenten períodos de debilidad muscular. Puede haber descomposición de las fibras musculares. Esto suele suceder al hacer mucho ejercicio o después de no comer por un período largo. Los síntomas de descomposición muscular son:

- dolores musculares;
- debilidad;
- calambres;
- orina de color marrón rojiza.

Los adultos con síntomas musculares que no reciban tratamiento pueden desarrollar fallo hepático.

Las personas con el tipo adulta de VLCADD no suelen tener problemas cardíacos, hipoglucemia ni crisis metabólicas.

¿Cuál es el tratamiento para la VLCADD?

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 VLCADD.

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 VLCADD:

1. Evite que el niño pase demasiado tiempo sin comer

Los bebés y niños pequeños con VLCADD 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” 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 VLCADD 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 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 mayor parte de la comida de la dieta debe ser carbohidratos (pan, pastas, frutas, etc.) y proteínas (carnes magras y alimentos lácteos bajos en grasa). Cualquier cambio en la dieta debe realizarse con el asesoramiento de un dietista.

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

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

3. Aceite de MCT y L-carnitina

El aceite de triglicérido de cadena media (aceite de MCT, por sus siglas en inglés) suele utilizarse como parte del plan alimenticio de las personas con VLCADD. 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. Esta es una sustancia segura y natural que ayuda al 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 ni suplemento 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, debilidad u orina de color marrón rojiza.

Los niños con VLCADD necesitan comer mayor cantidad de alimentos a base de almidón y tomar más líquido cuando están enfermos, aunque no tengan hambre. De lo contrario, podrían desarrollar hipoglucemia o tener una crisis metabólica. Cuando están enfermos, los niños con VLCADD suelen necesitar ser tratados en el hospital 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.

5. Evitar esfuerzos o ejercicios prolongados

Hacer ejercicio durante períodos prolongados también puede disparar los síntomas. Algunos de los problemas que ocurren al hacer ejercicio o después son:

- dolores musculares;
- debilidad;
- calambres;
- orina de color marrón rojiza.

Si hay síntomas musculares, se necesita tratamiento de inmediato para evitar daño renal. Los niños y 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 se debe:

- procurar no 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 VLCADD?

Con el tratamiento temprano y cuidadoso, las personas con VLCADD de tipo infantil y adulta suelen llevar una vida saludable y tener un crecimiento y desarrollo normales. Antes de que estuviera disponible el diagnóstico a través del tamiz neonatal (pruebas de detección para recién nacidos), el tipo temprana de VLCADD era mortal. Ahora, con tratamiento inmediato y constante, muchos bebés con VLCADD sobreviven.

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

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

¿Cómo se hereda la VLCADD?

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

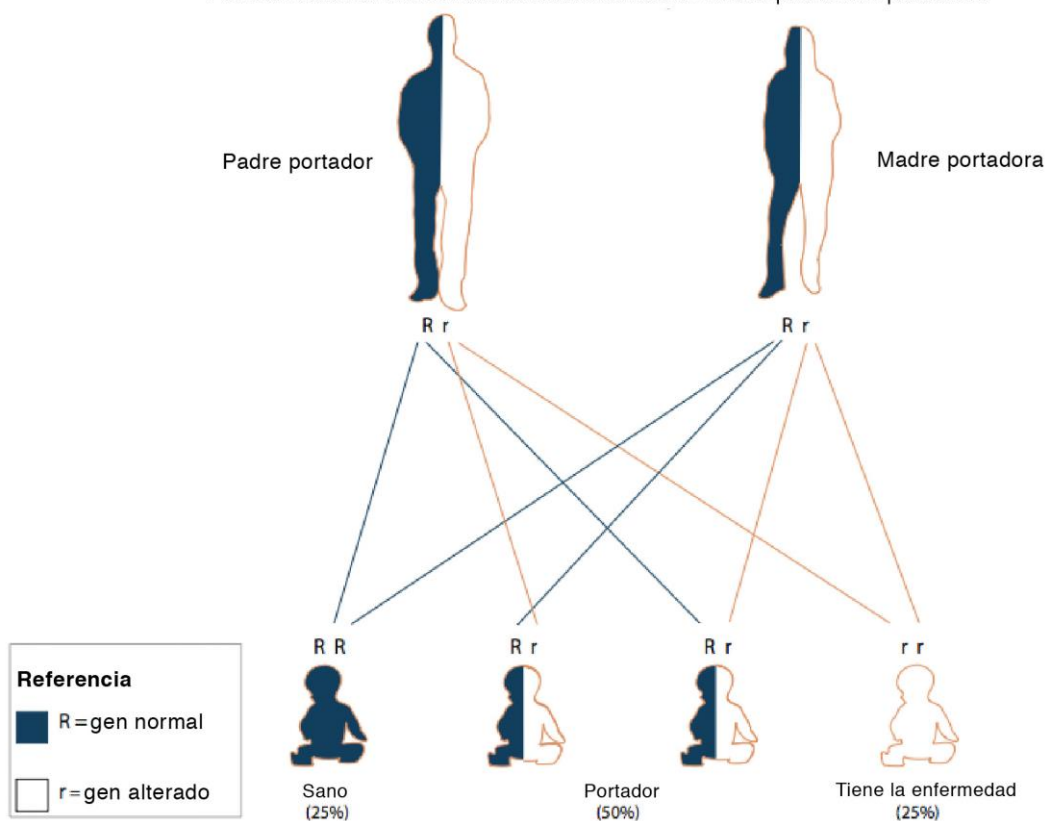
Todas las personas tienen dos copias del gen ACADVL que produce la enzima VLCAD. En los niños con VLCADD, ninguna de las dos copias del gen ACADVL funciona bien. Estos niños heredan un gen ACADVL defectuoso de cada padre.

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

Cuando ambos padres son portadores, en cada embarazo existe un 25% de probabilidades de que el niño tenga VLCADD. 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 VLCADD cuentan con asesoramiento genético disponible. El consejero genético podrá aclarar sus dudas sobre cómo se hereda la VLCADD, 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 VLCADD puede realizarse a partir de una muestra de sangre. Estas pruebas, también llamadas análisis de ADN, buscan detectar cambios en el par de genes que causa la VLCADD.

El análisis de ADN se utiliza frecuentemente para diagnosticar a los niños. Además del establecimiento de la diagnosis, la prueba de ADN puede determinar el tipo de VLCADD que una persona tiene – temprano, de la niñez, o de la adultez. También puede ser útil para las pruebas de detección de portadores o los diagnósticos prenatales, que se tratan a continuación. Consulte con su médico especialista en metabolismo o consejero genético si el análisis de ADN sería de ayuda para usted.

¿Qué otras pruebas se pueden hacer?

La VLCADD puede confirmarse con una prueba especial llamada “prueba de oxidación de ácidos grasos” mediante una muestra de piel. Consulte a su médico o consejero genético si tiene alguna duda sobre la prueba para detectar la VLCADD.

¿Se pueden realizar pruebas durante un futuro embarazo?

Sí, es posible realizar pruebas de detección de VLCADD durante el embarazo. 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 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 a fin de disminuir la probabilidad de que sus futuros hijos tengan VLCADD. Un consejero genético puede hablar con usted sobre sus opciones y responder otras preguntas que tenga sobre las pruebas prenatales o pruebas después del nacimiento de su bebé.

¿Es posible que otros miembros de la familia tengan VLCADD o sean portadores?

Posibilidades de tener VLCADD

Los hermanos y hermanas de un bebé con VLCADD tienen probabilidades de tener la enfermedad, aunque no hayan tenido síntomas. Es importante determinar si los otros niños de la familia tienen VLCADD 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 VLCADD.

Portadores de VLCADD

Aunque los hermanos o hermanas no tengan VLCADD, 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 VLCADD, sus hermanos y hermanas tienen un 50% de probabilidad de ser portadores de la condición. 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 VLCADD.

Todos los estados realizan las pruebas de detección sistemática de VLCADD en el recién nacido. Sin embargo, cuando ambos padres son portadores, los resultados de las pruebas de detección sistemática en el recién nacido no son suficientes

para descartar la VLCADD. 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 con fetos con VLCADD pueden correr mayor riesgo de desarrollar problemas médicos graves. Un grupo reducido de mujeres ha desarrollado:

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

Todas las mujeres con antecedentes familiares de VLCADD 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 de un niño con VLCADD pueden realizarse una prueba especial para comprobar si tienen esta enfermedad. Pregúntele al doctor especialista en metabolismo si sus otros hijos deberían hacerse un análisis para detectar la VLCADD.

Prueba para detección de portadores

Los demás miembros de la familia deberían hacerse las pruebas para determinar si son portadores. El doctor especialista en metabolismo o el consejero genético podrán asesorarlo sobre la prueba de detección de portadores.

¿Cuántas personas tienen VLCADD?

Originalmente, se consideraba una condición poco frecuente; el tamiz neonatal ha demostrado que 1 de cada 30,000 a 100,000 personas tiene VLCADD. La mayoría de las personas que reciben un diagnóstico de VLCADD a través del tamiz neonatal no presentan síntomas de la enfermedad y se cree que tienen el tipo infantil o adulta.

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

No, la VLCADD no se da con mayor frecuencia en ninguna raza, grupo étnico, zona geográfica ni país específicos.

¿Hay otros nombres para la VLCADD?

A veces, también se denomina a la VLCADD de la siguiente manera:

- Deficiencia de VLCAD (por sus siglas en inglés)
- Deficiencia de ACADVL (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.oaanews.org>

United Mitochondrial Disease Foundation
<http://www.umdf.org>

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

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

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

Genetic Metabolic Dietitians International
<http://www.gmdi.org/Resources/Nutrition-Guidelines/VLCAD>

<u>Información del folleto</u>	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 18 de mayo de 2020
	Actualización:	18 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>

Deficiencia de Acil-CoA deshidrogenasa de cadena muy larga

Creado por www.newbornscreening.info

13

Fecha de revisión: 18 de mayo de 2020