



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 corta (antes conocida como SCHAD)
Sigla: SCHADD (por sus siglas en inglés)

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

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 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 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.

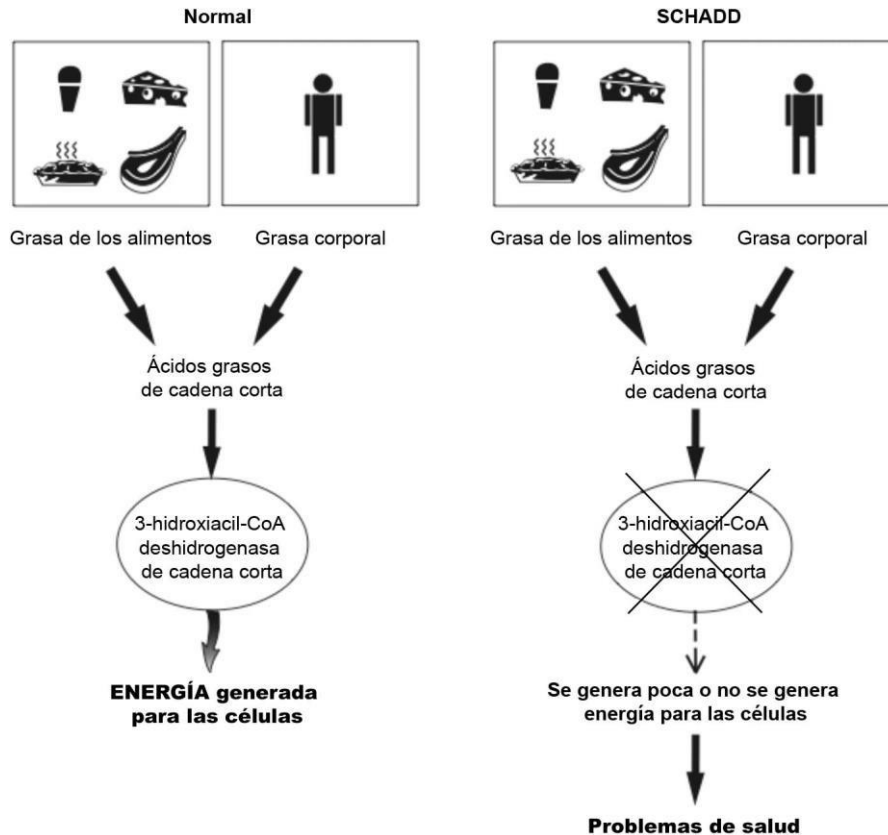
Existen distintos síntomas y tratamientos según el tipo de FAOD. También pueden variar en diferentes personas con la misma FAOD. Consulte los folletos informativos de cada FAOD en particular.

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

¿Qué causa la SCHADD?

La SCHADD es causada por problemas con la enzima "3-hidroxiacil-CoA deshidrogenasa de cadena corta" (SCHAD). En las personas con M/SCHADD, la enzima SCHAD falta o no funciona correctamente. La función de esta enzima es ayudar a transformar ciertas grasas de los alimentos que consumimos en 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 SCHADD no pueden descomponer la grasa para producir energía. La mayoría de los bebés a los que se les diagnostica 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 SCHADD, ¿qué problemas puede causar?

Los síntomas de la SCHADD son muy variables y no se comprenden con claridad. Se cree que las situaciones que causan estrés, como la falta de sueño, pasar muchas horas sin comer, una enfermedad o una infección, causan episodios de enfermedad llamados crisis metabólicas en algunos niños con 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 SCHADD puede desarrollar:

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

Otros efectos de la 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 SCHADD se enferma o tiene una infección.

¿Cuál es el tratamiento para la 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 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.

4. Medicación

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.

5. 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 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 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 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 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, discapacidades intelectuales u otros problemas de por vida.

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

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

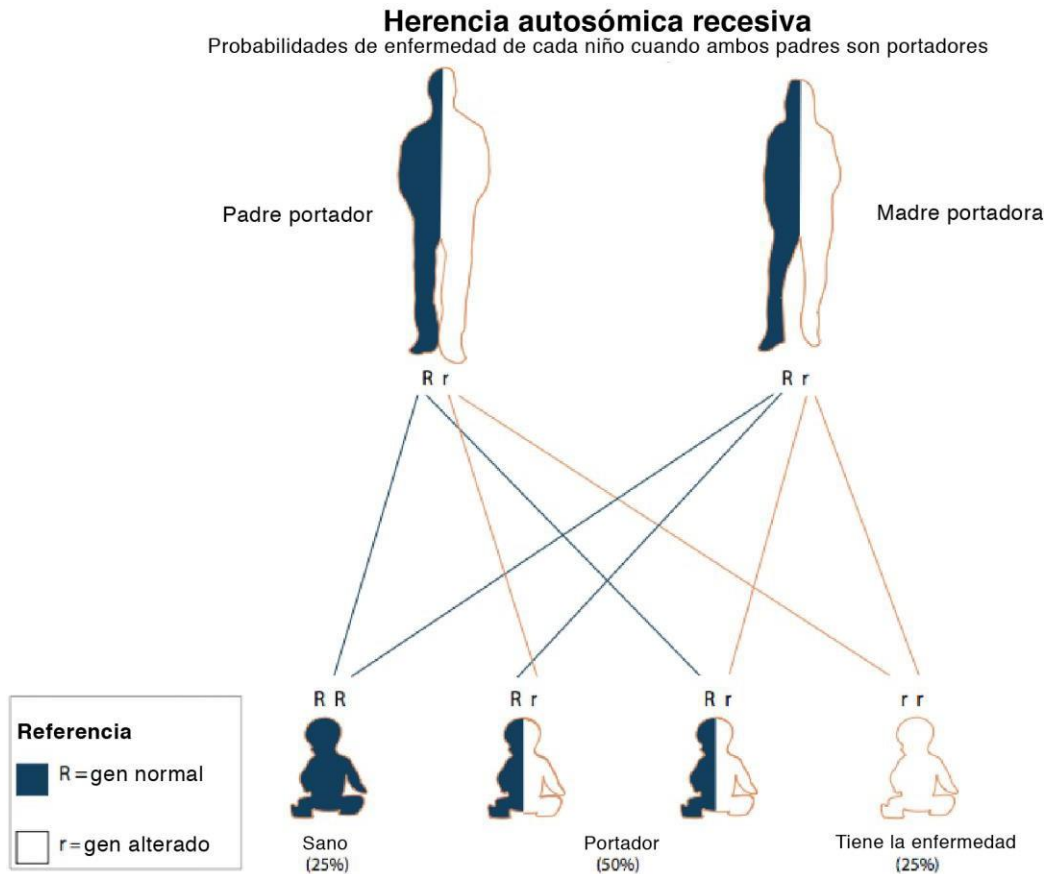
¿Cómo se hereda la SCHADD?

La SCHADD 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 HADH que produce la enzima SCHAD. En los niños con M/SCHADD, ninguno de estos genes HADH funciona bien. Estos niños heredan un gen HADH defectuoso de cada padre.

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

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.



Las familias con niños que tienen 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?

Existen pruebas genéticas para detectar la M/SCHADD. Las pruebas genéticas, también llamadas análisis de ADN, buscan cambios (variantes) en los genes HADH que causan la M/SCHADD. Consulte a su médico especialista en metabolismo o consejero genético sobre las pruebas genéticas para 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 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 puede realizar una prueba durante un futuro embarazo?

Puede ser posible realizar una prueba para detectar la 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 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 M/SCHADD. 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 SCHADD o sean portadores?

Posibilidades de tener SCHADD

Los hermanos y las hermanas de un bebé con 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 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 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.

Si tiene un hijo con M/SCHADD, 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 M/SCHADD.

Algunos estados no ofrecen una prueba de detección de SCHADD para recién nacidos. Sin embargo, la prueba de detección ampliada para recién nacidos (tamiz neonatal ampliado) se encuentra disponible a través de laboratorios privados para los bebés que nacieron en estados que no realizan la prueba de detección de esta condición. Su proveedor de atención médica o consejero genético pueden ayudarlo a acceder a una prueba de detección ampliada para recién nacidos.

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 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 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 someterse a pruebas para detectar la SCHADD mediante análisis de ADN a partir de 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 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 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 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>

Metabolic Support UK

<https://www.metabolicsupportuk.org>

MedlinePlus

<https://medlineplus.gov/genetics/condition/3-hydroxyacyl-coa-dehydrogenase-deficiency/>

Baby's First Test

<http://www.babysfirsttest.org>

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

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

Fecha de revisión: 13 de julio del 2013
 4 de septiembre de 2014
 18 de mayo de 2020
 1 de marzo de 2023

Actualización: 1 de marzo de 2023

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>