



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 isobutiril-CoA deshidrogenasa

Sigla: Deficiencia de IBD (por sus siglas en inglés)

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

Este folleto contiene información general sobre la deficiencia de isobutiril-CoA deshidrogenasa (IBD, por sus siglas en inglés). Dado que cada niño es diferente, es posible que parte de esta información no se aplique a su hijo. En la actualidad, se sabe poco acerca de la deficiencia de IBD y no existe un plan de tratamiento estándar. 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 IBD.

¿Qué es la deficiencia de IBD?

IBD, según sus siglas en inglés, es “isobutiril-CoA deshidrogenasa”. La deficiencia de IBD tiene síntomas que son parte de dos grupos de enfermedades diferentes: las **enfermedades de los ácidos orgánicos** y las **enfermedades de oxidación de ácidos grasos**. Algunos niños que tienen esta enfermedad tienen problemas para descomponer un aminoácido llamado valina de los alimentos que ingieren.

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.

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.

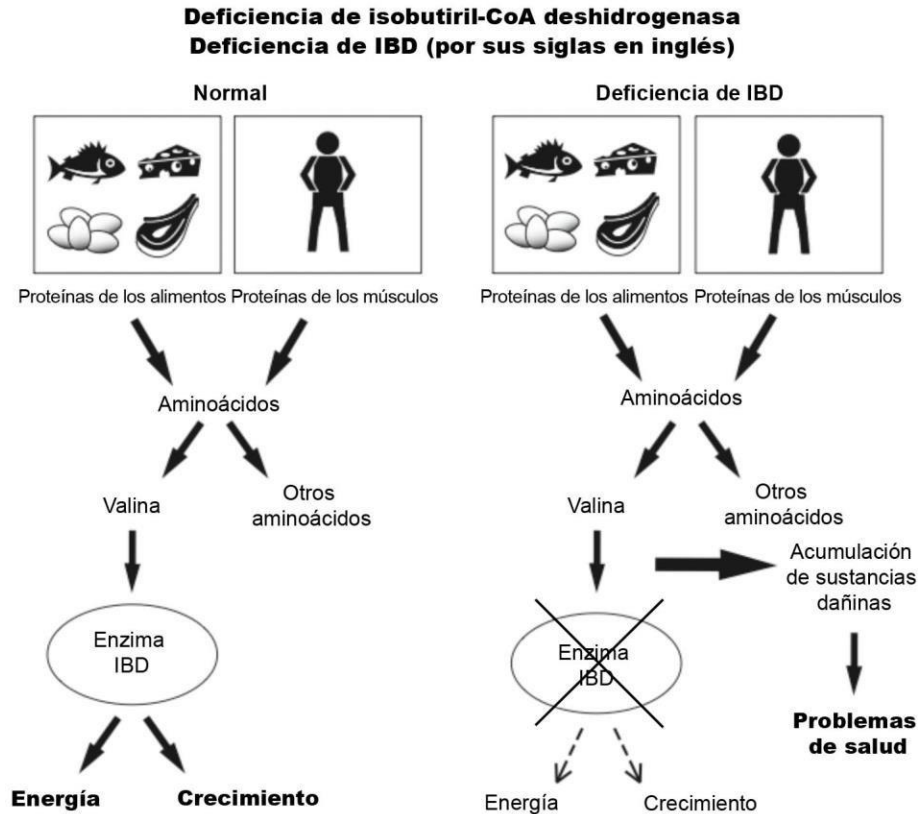
Varias enzimas son necesarias para procesar las grasas del cuerpo (un proceso llamado oxidación de los ácidos grasos). Cuando estas enzimas no funcionan bien, pueden causar una enfermedad de la oxidación de los ácidos grasos. Las personas que tienen una FAOD no pueden procesar las grasas de los alimentos 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 deficiencia de IBD?

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 deficiencia de IBD es causada por problemas con la enzima “isobutiril-CoA deshidrogenasa” (IBD). En las personas con deficiencia de IBD, la enzima IBD falta o no funciona bien. La función de esta enzima es ayudar a descomponer la valina. Cuando un niño con deficiencia de IBD come alimentos que contienen valina, se produce una acumulación de sustancias dañinas en la sangre que pueden causar problemas. La valina se encuentra en todos los alimentos que contienen proteína.

Si no se trata la deficiencia de IBD, ¿qué problemas puede causar?

La deficiencia de IBD es muy poco común y no se sabe mucho acerca de los efectos. Hasta ahora, se han reportado síntomas solamente en unos pocos niños. Cada niño con IBD tiene efectos diferentes. Algunos niños, que fueron

diagnosticados con deficiencia de IBD durante las pruebas de detección sistemática en el recién nacido, nunca han tenido síntomas.

Es probable que los bebés con deficiencia de IBD sean sanos al nacer. En el primer niño diagnosticado con deficiencia de IBD, los síntomas comenzaron al año de edad.

Los síntomas incluían:

- corazón más grande y debilitado (lo que se llama cardiomiopatía);
- anemia;
- poco crecimiento;
- bajos niveles de carnitina (una sustancia necesaria para descomponer los ácidos grasos).

¿Cuál es el tratamiento para la deficiencia de IBD?

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

Es importante que consulte a un doctor especialista en metabolismo acerca de un posible tratamiento en cuanto sepa que su hijo tiene deficiencia de IBD. Algunos tratamientos pueden recomendarse para ciertos niños, pero no para otros. Algunos tratamientos pueden ser necesarios de por vida.

A continuación, se enumeran los tratamientos que pueden recomendarse para algunos bebés y niños con deficiencia de IBD.

1. Medicamento

A algunos niños con deficiencia de IBD 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. La L-carnitina puede ayudar a prevenir o tratar los problemas cardíacos y la anemia en niños con deficiencia de IBD. No use L-carnitina sin antes consultar con el médico. Solo use L-carnitina si ha sido recetada por su médico.

2. Evite que el niño pase demasiado tiempo sin comer

A algunos bebés y niños pequeños con deficiencia de IBD se les puede indicar que coman con frecuencia para prevenir efectos en la salud. 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. Pasar un período largo de tiempo sin comer hace que el cuerpo utilice sus reservas de grasas y proteínas para producir energía. En algunas personas con deficiencia de IBD, esto puede hacer que se acumulen sustancias dañinas en la sangre.

Su doctor especialista en metabolismo y el dietista le darán un plan de alimentación diseñado para las necesidades de su hijo.

3. Plan de alimentación bajo en valina (incluye alimentos médicos)

La mayoría de los niños con deficiencia de IBD parecen estar saludables sin un cambio en la dieta. Si en embargo, a algunos niños se les puede indicar que sigan una dieta compuesta por alimentos bajos en valina. La valina se encuentra en todos los alimentos que contienen proteínas.

Los alimentos con altos niveles de proteína que deberían 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).

También existen alimentos médicos, como harinas, pastas, arroces y fórmulas especiales bajos en proteínas, hechos especialmente para las personas que tienen enfermedades de los ácidos orgánicos. El dietista le dirá si debe usar estos alimentos para suplementar la dieta de su hijo.

Algunos estados ofrecen ayuda para pagar la fórmula y estos alimentos médicos, y otros requieren un seguro privado que cubra el pago de la fórmula y alimentos médicos especiales.

Si el médico le indica que debe cambiar la dieta de su hijo, es importante no quitar todas las proteínas de la dieta. Los niños necesitan una cierta cantidad 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.

¿Qué pasa cuando un niño recibe tratamiento para la deficiencia de IBD?

Si bien hay poca información disponible, se cree que con un tratamiento temprano y cuidadoso, los niños con deficiencia de IBD podrán llevar una vida saludable con un crecimiento y desarrollo normales. El tratamiento con carnitina puede revertir los problemas de salud y la anemia y puede mejorar el crecimiento.

¿Por qué falta o no funciona bien la enzima?

Los genes le indican al cuerpo cómo elaborar enzimas. El gen ACAD8 da las instrucciones para que el cuerpo pueda producir la enzima IBD. Todas las

personas tienen dos copias del gen ACAD8. Las personas con IBD presentan cambios, también llamados variantes, en ambas copias del gen ACAD8. Debido a las variantes en los genes ACAD8, la enzima IBD no funciona correctamente o no se produce en absoluto.

¿Cómo se hereda la deficiencia de IBD?

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

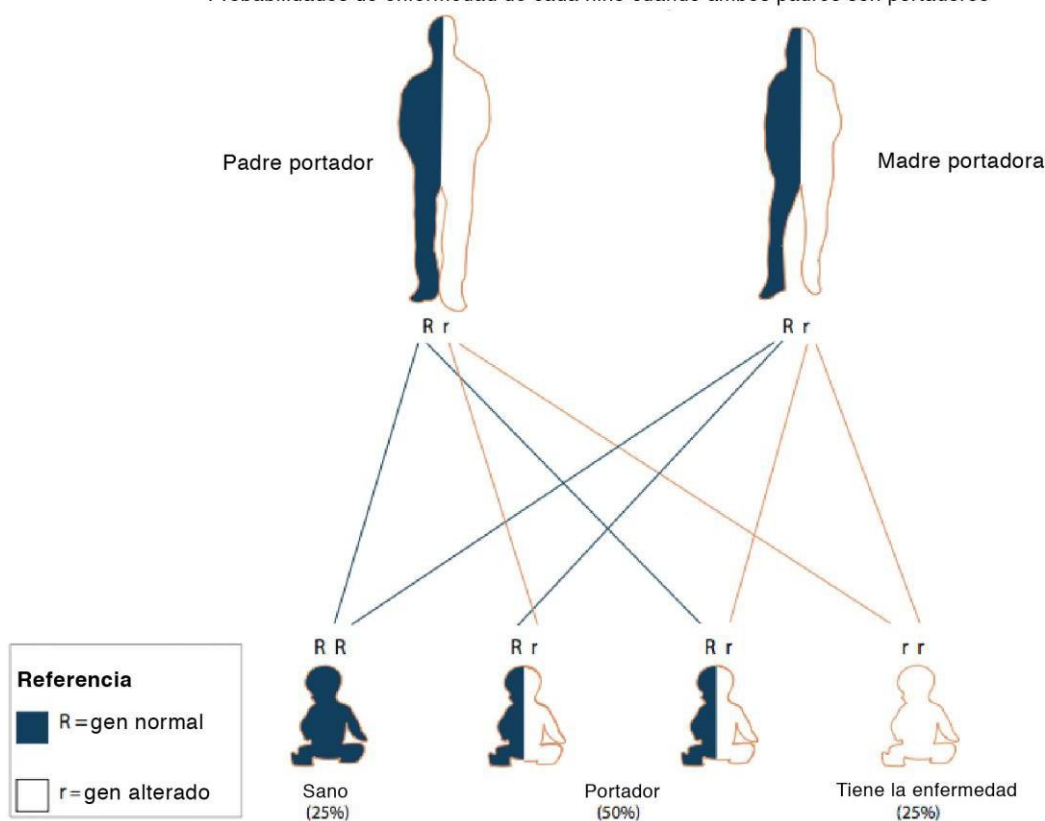
Todas las personas tienen dos copias del gen ACAD8 que produce la enzima isobutiril-CoA deshidrogenasa. En los niños con deficiencia de IBD, ninguno de los genes ACAD8 funciona correctamente. Estos niños heredan un gen ACAD8 defectuoso de cada padre.

Los padres de niños con deficiencia de IBD casi nunca tienen la enfermedad. Cada padre tiene un gen alterado que provoca la deficiencia de IBD. Por eso, se les llama portadores. Los portadores no tienen la deficiencia de IBD porque el otro gen del par funciona bien.

Cuando los dos padres son portadores, en cada embarazo existe un 25% de probabilidades de que el niño tenga la enfermedad. 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 esta enfermedad cuentan con asesoramiento genético disponible. El consejero genético puede aclarar sus dudas sobre cómo se hereda la deficiencia de IBD, 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 deficiencia de IBD. Las pruebas genéticas, también llamadas análisis de ADN, buscan cambios (variantes) en los genes ACAD8 que causan la deficiencia de IBD. 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. 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 IBD. Consulte al médico o al consejero genético si tiene alguna duda sobre la prueba genética para detectar la deficiencia de IBD.

¿Se puede realizar una prueba durante un futuro embarazo?

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

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 deficiencia de IBD. 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 deficiencia de IBD o sean portadores?

Posibilidades de tener deficiencia de IBD

Los hermanos y las hermanas de un niño con deficiencia de IBD tienen una pequeña posibilidad de tener la enfermedad, incluso si no han tenido síntomas. Es importante determinar si los otros niños de la familia tienen esta enfermedad 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.

Portadores de deficiencia de IBD

Los hermanos y las hermanas que no tienen deficiencia de IBD, 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 deficiencia de IBD, 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 deficiencia de IBD.

Algunos estados no proporcionan una prueba de detección para recién nacidos para la deficiencia de IBD. Sin embargo, la prueba de detección ampliada para recién nacidos está 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 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

Se les puede hacer una prueba a los hermanos y las hermanas del niño con deficiencia de IBD utilizando muestras de sangre, de orina o de piel para asegurarse de que no tengan también la enfermedad.

Prueba para detección de portadores

Si se encontraron cambios en los dos genes del niño con deficiencia de IBD, 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 doctor especialista en metabolismo o el consejero genético podrán responder a sus preguntas sobre la prueba de detección de portadores.

¿Cuántas personas tienen deficiencia de IBD?

La deficiencia de IBD es muy poco usual. Se han reportado menos de 70 personas en la literatura médica, y la mayoría de las personas con IBD no tienen síntomas. Se desconoce la incidencia real.

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

La deficiencia de IBD no se da con mayor frecuencia en ninguna raza, grupo étnico, zona geográfica ni país en específico.

¿Hay otros nombres para la deficiencia de IBD?

La deficiencia de IBD a menudo se llama:

- Familia de Acil-CoA deshidrogenasa, miembro 8
- Deficiencia de ACAD8 (por sus siglas en inglés)

¿Dónde puedo obtener más información?

Organic Acidemia Association

<http://www.oaanswers.org>

Metabolic Support UK

<https://www.metabolicsupportuk.org>

MedlinePlus

<https://medlineplus.gov/genetics/condition/isobutyryl-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
Hawai, California, Oregon y
Washington

Fecha de revisión:

29 de agosto de 2013
4 de septiembre de 2014
18 de mayo de 2020
5 de marzo de 2023

Actualización:

5 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>

Deficiencia de isobutiril-CoA deshidrogenasa

Creado por www.newbornscreening.info

10

Fecha de revisión: 5 de marzo de 2023