



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 isovalérica

Sigla: IVA (por sus siglas en inglés)

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

Este folleto contiene información general sobre la acidemia isovalérica (IVA, 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 IVA.

¿Qué es la IVA?

IVA son las siglas en inglés para "acidemia isovalérica." Es un tipo de enfermedad de los ácidos orgánicos. Las personas que tienen IVA tienen problemas para descomponer un aminoácido llamado leucina 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.

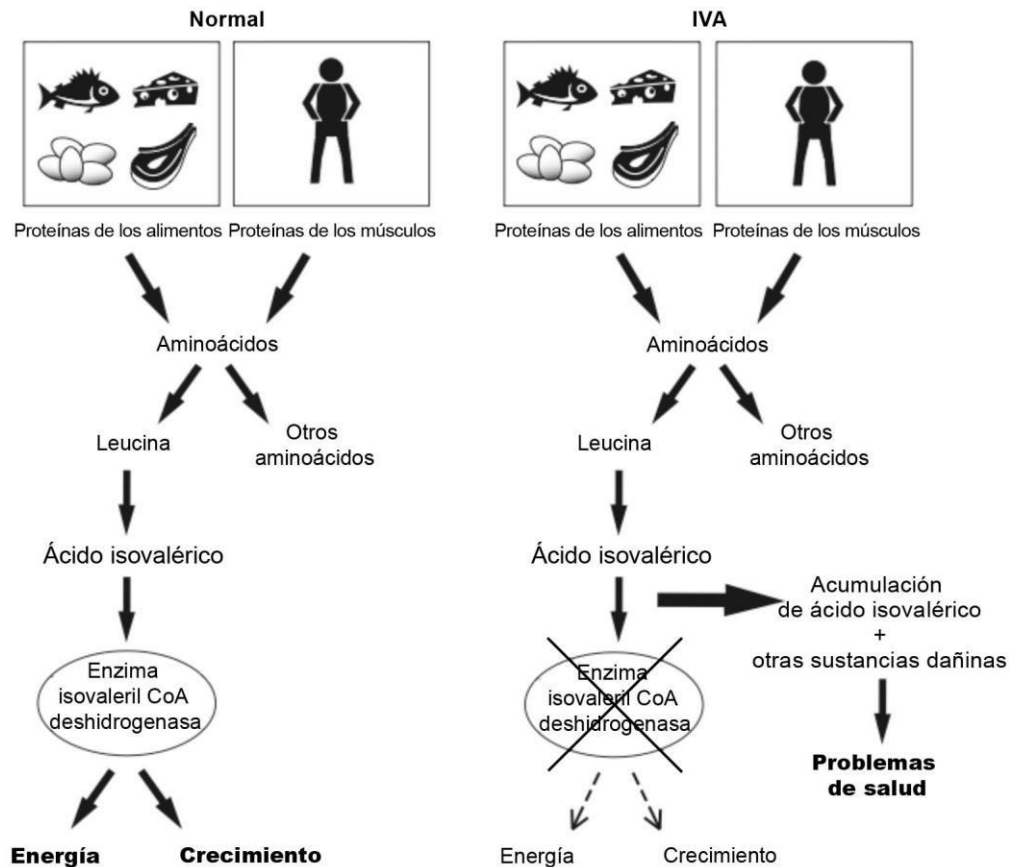
Las enfermedades de los ácidos orgánicos se heredan como un rasgo autosómico recesivo y afectan tanto a hombres como a mujeres.

¿Qué causa la IVA?

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 IVA sucede cuando una enzima llamada "isovaleril-CoA deshidrogenasa" (IVD) falta o no funciona bien. El trabajo de esta enzima es ayudar a procesar una sustancia llamada "isovaleril-CoA." Se produce en el cuerpo cuando el aminoácido leucina se descompone. Cuando un niño con IVA consume alimentos que contienen leucina, se acumula en la sangre una sustancia llamada ácido isovalérico que causa problemas. La leucina se encuentra en todos los alimentos que contienen proteínas.

Acidemia isovalérica (IVA, por sus siglas en inglés)



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

Los efectos de la IVA varían según cada persona. Hay dos tipos principales de IVA. Alrededor de la mitad de todos los bebés comienza a desarrollar síntomas poco después del nacimiento. El otro tipo, llamada “crónica intermitente,” comienza más tarde en la infancia o la niñez.

La IVA en los bebés

Los bebés con IVA parecen saludables al nacer. Generalmente, los primeros síntomas comienzan cuando los bebés tienen de un día a dos semanas de vida.

La IVA causa lo que se llaman crisis metabólicas. Algunos de los síntomas de una crisis metabólica son:

- falta de apetito;
- demasiado sueño o falta de energía;
- vómitos;
- problemas para mantener el calor;
- un olor similar al de los "pies sudados."

Otros síntomas que pueden aparecer luego:

- aumento de los niveles de sustancias ácidas en la sangre, lo que se llama acidosis metabólica;
- niveles altos de amoníaco en la sangre;
- cetonas (cuerpos cetónicos) en la orina;
- pocas plaquetas;
- nivel bajo de glóbulos blancos;
- convulsiones;
- edema (inflamación) en el cerebro;
- sangrado en el cerebro;
- coma, que puede terminar en la muerte.

Si no se trata, muchos bebés mueren durante su primera crisis metabólica. En los que sobreviven, los episodios repetidos de crisis metabólica pueden causar daño cerebral. Esto puede causar discapacidades intelectuales o dificultades en el aprendizaje de por vida.

IVA crónica/intermitente

Los síntomas generalmente comienzan alrededor del año de vida. Algunos niños, sin embargo, no tienen síntomas hasta más adelante, en la niñez.

Los episodios de crisis metabólica pueden ser causados por una enfermedad, una infección o por consumir grandes cantidades de proteínas. Cuando un niño está enfermo, las proteínas de su cuerpo se descomponen para obtener energía. En un niño con IVA, esto puede causar altos niveles de ácido isovalérico, lo que resulta en una crisis metabólica.

Entre los episodios de crisis metabólicas, los niños con IVA están generalmente saludables.

Algunas personas tienen síntomas muy leves o no tienen síntomas, y solo se descubre que tienen la enfermedad después de haberla diagnosticado a un hermano o una hermana. La detección sistemática de recién nacidos también identifica a infantes que tal vez nunca desarrollen síntomas serios.

¿Cuál es el tratamiento para la IVA?

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

Es necesario tratarlo cuanto antes para prevenir las crisis metabólicas y los efectos sobre la salud que se producen a causa de ellas. Comience con el tratamiento tan pronto sepa que su hijo tiene IVA. Algunos tratamientos pueden

recomendarse para ciertos niños, pero no para otros. Los tratamientos generalmente se necesitan de por vida.

A continuación, se enumeran los tratamientos recomendados habitualmente para bebés y niños con IVA:

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

La mayoría de los niños necesita una dieta compuesta por alimentos bajos en leucina. Generalmente los alimentos médicos especiales y una fórmula libre de leucina son parte de la dieta. Su dietista diseñará un plan de alimentación que contenga la cantidad adecuada de proteínas, nutrientes y energía para mantener a su hijo saludable. Se deberá continuar con un plan de alimentación especial de por vida.

Dieta baja en leucina/proteínas

Los alimentos con altos niveles de proteína (y leucina) 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).

Consumir grandes cantidades de estos alimentos puede elevar los niveles de ácido isovalérico, lo que causaría la enfermedad.

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 IVA necesitan una cierta cantidad para crecer correctamente. Cualquier cambio en la dieta debe realizarse con el asesoramiento de un dietista.

Fórmulas y alimentos médicos

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

Además de una dieta baja en proteínas, muchos niños deben beber una leche de fórmula médica especial sin leucina. El médico especialista en metabolismo y el dietista decidirán si su hijo necesita esta fórmula. Algunos estados ofrecen ayuda para pagar la fórmula, y otros requieren un seguro privado que cubra el pago de la fórmula y otros alimentos médicos especiales.

2. Medicamento

La glicina es un aminoácido que ayuda al cuerpo a eliminar el ácido isovalérico. Generalmente se administra como suplemento a los niños con IVA. Puede ayudar a evitar las crisis metabólicas. Su médico le dirá si su hijo necesita glicina y qué cantidad debe tomar.

La L-carnitina puede resultar beneficiosa para algunos niños. Se trata de una sustancia segura y natural que ayuda a las células del cuerpo a generar energía. También ayuda al cuerpo a eliminar el ácido isovalérico y otros desechos 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 doctor especialista en metabolismo.

Los niños con síntomas de crisis metabólica necesitan tratamiento médico de inmediato. Pueden necesitar tratamiento en el hospital. Durante una crisis metabólica, los niños pueden recibir bicarbonato, glucosa y otros medicamentos por vía intravenosa, para reducir los niveles de ácido en la sangre.

3. Llame a su médico al principio de cualquier enfermedad

En algunos niños, cualquier enfermedad menor como un resfrío o una gripe puede provocar 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 IVA necesitan comer mayor cantidad de carbohidratos y beber más líquido cuando están enfermos, aunque no tengan hambre. De lo contrario, podrían sufrir una crisis metabólica. Además, deben evitar consumir proteínas cuando están enfermos.

Generalmente, cuando los niños están enfermos no tienen ganas de comer. Si no pueden comer, o si presentan síntomas de una crisis metabólica, es posible que necesiten recibir tratamiento en el hospital. Pregúntele al doctor especialista en metabolismo si su hijo debe llevar una nota especial con recomendaciones médicas sobre su tratamiento.

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

Con un tratamiento inmediato y cuidadoso, los niños con IVA tienen grandes posibilidades de llevar una vida saludable con un crecimiento y desarrollo normales.

Incluso con tratamiento, algunos niños tienen episodios repetidos de crisis metabólicas. Esto puede causar discapacidades intelectuales o dificultades en el aprendizaje de por vida. A medida que crecen, los niños tienden a desarrollar menos crisis metabólicas.

¿Por qué falta o no funciona bien la enzima isovaleril-CoA deshidrogenasa?

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

¿Cómo se hereda la IVA?

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

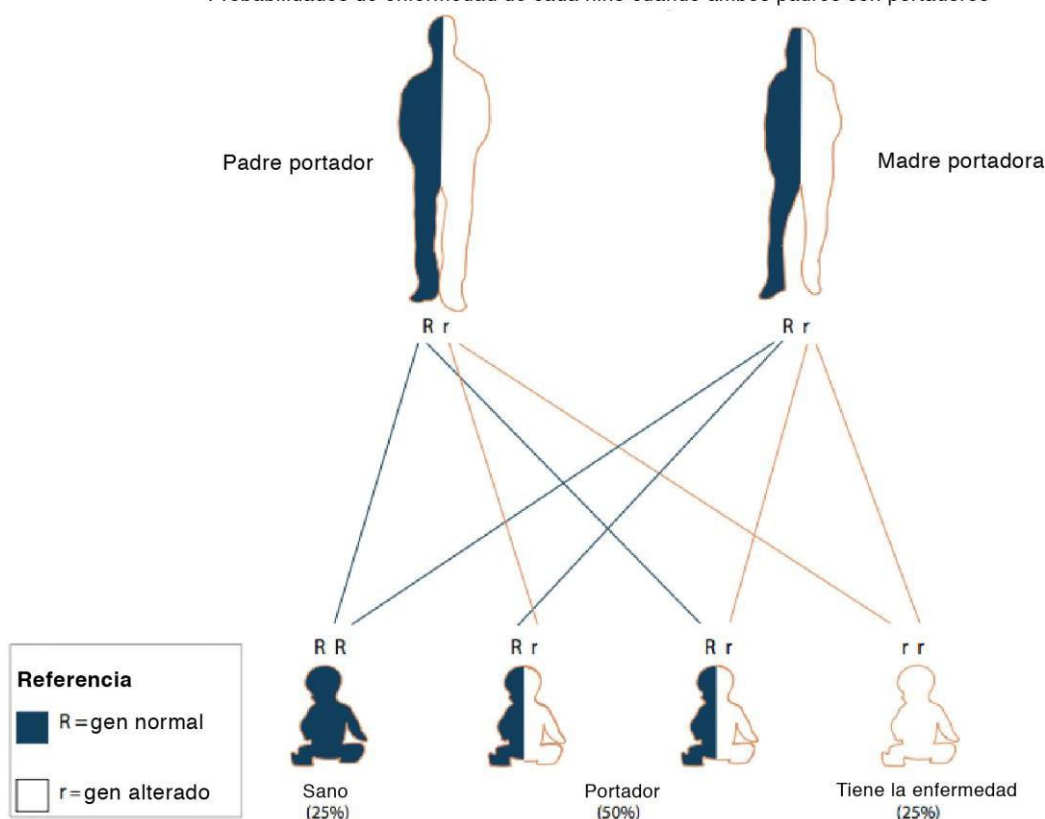
Todas las personas tienen dos copias del gen IVD que produce la enzima isovaleril-CoA deshidrogenasa. En los niños con IVA, ninguno de estos genes funciona bien. Estos niños heredan un gen defectuoso de cada padre que genera la condición.

Los padres de los niños con IVA rara vez presentan la condición ellos mismos. En cambio, cada padre tiene un solo gen IVA defectuoso en la IVA. Se llaman portadores. Los portadores no tienen la IVA 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 IVA. 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 IVA 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 IVA pueden realizarse a partir de una muestra de sangre. Las pruebas genéticas, también llamadas análisis de ADN, buscan cambios (variantes) en los genes IVD que causan la IVA. Si tiene preguntas sobre los análisis de ADN, hable con su consejero genético o médico especialista en metabolismo.

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 IVA. Consulte al doctor especialista en metabolismo o al consejero genético si tiene alguna duda sobre la prueba.

¿Se puede realizar una prueba durante un futuro embarazo?

Si se encontraron alteraciones en ambos genes del niño, 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 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 IVA. 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 IVA o sean portadores?

Posibilidades de tener IVA

Los hermanos y las hermanas mayores de un bebé con IVA pueden tener 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 IVA

Aunque los hermanos y las hermanas no tengan la enfermedad, 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 IVA, 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 IVA.

Todos los estados realizan las pruebas de detección sistemática en el recién nacido para detectar la IVA. Sin embargo, cuando ambos el padre y la madre son portadores, los resultados de las pruebas de detección sistemáticas 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 IVA utilizando muestras de sangre, de orina o de piel.

Prueba para detección de portadores

Si se encontraron alteraciones (variantes) en ambos genes del niño, otros miembros de la familia podrán realizarse 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 IVA?

Aproximadamente 1 de cada 230,000 bebés nace con IVA en los Estados Unidos.

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

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

¿Hay otros nombres para la IVA?

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

- Deficiencia de ácido isovalérico CoA deshidrogenasa
- Deficiencia de IVD (por sus siglas en inglés)
- Deficiencia de isovaleril CoA carboxilasa

¿Dónde puedo obtener más información?

Organic Acidemia Association

<http://www.oaaneews.org>

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

MedlinePlus
<https://medlineplus.gov/genetics/condition/isovaleric-acidemia/>

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

Isovaleric Acidemia: A Guide for Parents (publicación de PacNoRGG)
http://westernstatesgenetics.org/archives/pacnorgg/PDFs_all-081409/isovaleric_eng.pdf

<u>Información del folleto</u>	Creado por:	www.newbornscreening.info
	Revisado por:	Especialistas en metabolismo de Hawaii, California, Oregon y Washington
	Fecha de revisión:	29 de agosto de 2013 4 de septiembre de 2014 10 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>