

DEFICIENCIA DE LA CADENA MEDIA DE LA ENZIMA ACYL-COA DESHIDROGENASA: MCAD



Patrocinado por el
Grupo de Genética Regional
Del Noroeste del Pacífico
(Pacific Northwest Regional Genetics Group, PacNoRGG)

Este folleto contiene información general sobre el trastorno en la Deficiencia de la Cadena Media de la Enzima ACYL-CoA Deshidrogenasa: (MCAD).

Debido a que cada niño con este trastorno es diferente, la información en este folleto podría no corresponder específicamente a su niño.

Siéntase en la libertad de hacer cualquier pregunta concerniente a la información de este folleto al proveedor de salud de su niño.

Por favor comparta este folleto con las personas que cuidan a su niño, tales como proveedores de salud, nutricionista y cualquier otro trabajador de la salud, profesionales escolares, proveedores de cuidado infantil y miembros de su familia.

Como referencia, al final de este folleto se ha incluido un glosario de términos médicos.

Deficiencia de la Cadena Media de la Enzima ACYL-CoA Deshidrogenasa: MCAD

La deficiencia de la cadena media de la enzima acyl-CoA deshidrogenasa (MCAD) es un trastorno hereditario. Se estima que 1 en 5000 a 120000 niños nacen con este trastorno.

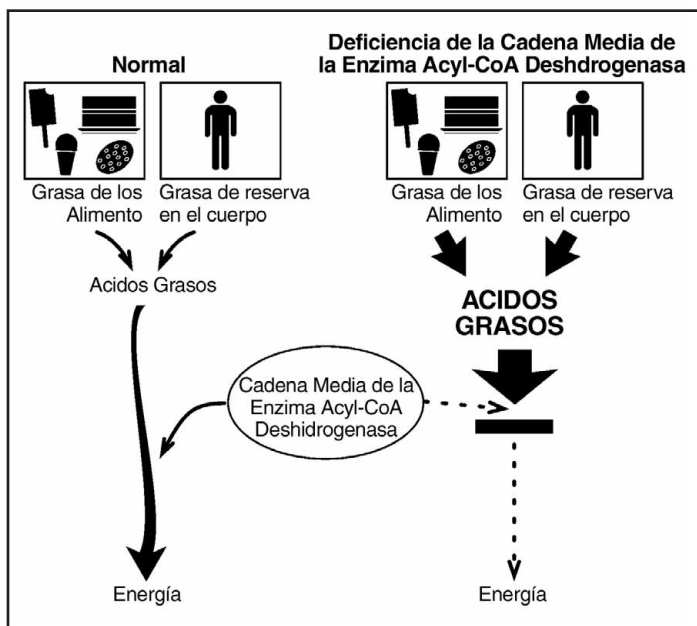
Los niños con este trastorno tienen una enzima inactiva llamada cadena media acyl-Coenzima A deshidrogenasa. Las enzimas son sustancias en el cuerpo que permiten que sucedan las reacciones químicas. La enzima faltante en la deficiencia MCAD normalmente descompone las grasas de los alimentos que comemos, así como también las grasas que se encuentran almacenadas en el cuerpo. (Ver Diagrama 1). En los niños con MCAD, esta enzima no funciona muy bien.

Normalmente, cuando una persona come grasas, ellas se descomponen para ser utilizadas como energía. Debido a que los niños con MCAD carecen de esta enzima para descomponer las grasas completamente, el cuerpo debe utilizar la glucosa como un recurso alternativo de energía. La glucosa es una clase de azúcar en la sangre y aunque es una buena fuente de energía, existen cantidades limitadas disponibles. Una vez la glucosa en el cuerpo ha sido utilizada, puede aparecer la hipoglicemia (azúcar baja en la sangre).

Cuando una persona ayuna (deja de comer por un tiempo), el cuerpo utiliza normalmente la grasa de reserva para energía. Debido a que los niños con MCAD no pueden convertir la grasa de reserva en energía, el cuerpo utiliza nuevamente la glucosa como una fuente alternativa de energía.

Los niños con MCAD deben evitar los periodos de ayuno y buscar tratamiento médico inmediato si se presentan esos episodios (cuando están enfermos). El tratamiento para MCAD también incluye modificaciones y suplementos en la dieta.

Diagrama 1.



Defecto Metabólico en la deficiencia de la cadena media de la enzima acyl-CoA deshidrogenasa (MCAD).

Las grasas de los alimentos o las reservas del cuerpo normalmente se descomponen para convertirse en fuentes de energía, pero debido a que la enzima denominada cadena media acyl-CoA deshidrogenasa no funciona correctamente, este proceso de descomposición no se lleva a cabo.

Síntomas de MCAD

Muchos niños con MCAD no son diagnosticados durante semanas, meses o aún años. Los síntomas que se experimentan inicialmente varían, sin embargo, los síntomas iniciales se presentan durante la infancia o en la niñez temprana y con frecuencia el primer episodio sintomático sucede luego de un periodo de ayuno.

Los principales síntomas son agotamiento, piel pegajosa, cambios en el comportamiento, irritabilidad, fiebre, diarrea y vómito. La persona afectada puede o no tener baja el azúcar en la sangre, pero si no recibe tratamiento, puede presentarse un coma o aún la muerte. Las personas con MCAD son normales entre los episodios críticos, que con frecuencia son provocados por periodos de ayuno en los que no se ingieren carbohidratos o glucosa. Con un tratamiento adecuado, los niños con MCAD pueden aspirar a una vida normal y saludable, y tener un crecimiento y un desarrollo normales.

Es muy importante informar a todos aquellos que tienen que ver con el cuidado médico de su niño, que éste padece MCAD y que recibe pronta atención médica durante los periodos de ayuno.

Tratamiento

Existen cuatro partes para el éxito en el tratamiento de la MCAD:

1. Evitar ayunar por más de 4 a 6 horas.

Cuando un infante o un niño pequeño no come por más de 4 a 6 horas, su cuerpo utiliza la grasa de reserva para energía. Su niño con MCAD carece de la enzima que convierte la grasa de reserva en energía. Se ha demostrado que evitar el ayuno es una manera eficaz de tratar la MCAD.

Si su niño con la deficiencia MCAD distancia las comidas de una forma regular para evitar largos períodos de ayuno, el cuerpo va a tener suficiente energía de los alimentos y no va a tener que depender de otras fuentes de energía de reserva. Pregunte a su proveedor de salud qué es lo más apropiado para su niño.

2. Una dieta baja en grasas, rica en carbohidratos complejos.

Se debe anotar que no es una dieta libre de grasas, simplemente baja en grasas. El cuerpo necesita pequeñas cantidades de grasa para que funcione apropiadamente, y las grasas no deben ser eliminadas completamente de la dieta.

Los carbohidratos son la mejor fuente de energía posible. Ellos contienen muchas formas de azúcar que el cuerpo puede descomponer en combustible. Si el cuerpo puede utilizar el azúcar de los alimentos para energía, no tendrá que utilizar su valioso suplemento de glucosa de reserva. Este patrón alimenticio se discutirá más adelante en este folleto.

3. Suplementos de Carnitina.

La carnitina es un químico natural y seguro que ayuda al organismo a producir energía muscular y a eliminar algunos productos de descomposición de las grasas que los niños con MCAD no pueden procesar.

Los niños con MCAD pueden carecer de carnitina. Su uso varía dependiendo de las necesidades de cada niño. Consulte a su proveedor de salud para ver si la carnitina es adecuada para su niño.

4. Contacte inmediatamente al proveedor de salud tan pronto como su niño se enferme.

Todos los niños se enferman de vez en cuando. Algunas veces contraen gripe, resfriados, infecciones o algo más severo. Sin importar la enfermedad, el cuerpo utiliza energía adicional haciendo un esfuerzo para curarse por sí solo. Normalmente, el cuerpo recurrirá a la grasa de reserva para obtener energía. De nuevo, los niños con MCAD no son capaces de utilizar la grasa de

reserva, especialmente durante la enfermedad.

Siempre llame al proveedor de salud de su niño cuando esté vomitando, tenga diarrea, tenga una infección o tenga fiebre de más de 101 grados Fahrenheit. Puede ser necesario hospitalizarlo.

Guía de Nutrición y Dieta

Para un niño con MCAD se recomienda una dieta con ingestión reducida de grasas. Los alimentos que tienen alto contenido de carbohidratos complejos son buena fuente de energía para las personas con MCAD. A continuación hay una lista de alimentos con alto contenido de carbohidratos que se pueden consumir con tranquilidad. Se pueden agregar muchos otros alimentos a la lista. Consulte a su nutricionista para que le haga algunas sugerencias.

A. Alimentos Ricos en Carbohidratos:

Cereales y granos:

cereales calientes	galletas de animales
bagel	galletas graham
pastas en fideos	galletas saladas
croutons	palomitas de maíz
muffins	lentejas
pan	papas
pan alargado	papas dulces
arroz	camote (yams)
germen de trigo	maíz
pan pita	cereales friós
tortillas	

Vegetales:

espárragos	jugos de vegetales
calabacín	cebollas
chicharos	coliflor
ejotes	repollo
rábanos	champiñones
zanahorias	lechuga
brócoli	espinaca

Frutas:

manzanas	jugos de frutas
naranjas	uvas pasas
albaricoque	kiwi
uvas	tomates
bayas	bananos
cerezas	duraznos
peras	piña

B. Alimentos Ricos en Grasas:

mantequilla	carnes grasosas
margarina	salchichas
aceites	perros calientes
quesos	tocineta
leche entera	carnes frías
productos lácteos	alimentos fritos
crema	mantequilla de maní
helados	nueces, semillas
crema ácida	y sus productos

Su nutricionista puede ayudarle a crear un patrón alimenticio o dieta específicamente diseñado para las necesidades de crecimiento y desarrollo de su niño. El nutricionista también puede presentarle una gran variedad de alimentos bajos en grasa. Debido a que a su niño se le limitarán algunos alimentos, el patrón alimenticio no siempre tendrá suficientes vitaminas y minerales adecuadas para las necesidades de crecimiento de su niño. **Es esencial un suplemento multivitamínico que contenga calcio y hierro.**

Usted puede tener preguntas acerca de las cantidades de grasa en cada alimento y el siguiente libro puede ser una buena referencia. Su nutricionista puede decirle dónde comprarlo.

Bowes & Church's: Valores de las Porciones Alimenticias, 17th ed. (*Bowes & Church's Food Values of Portions Commonly Used*)
por Jean AT Pennington, JB Lippincott

Duración del Tratamiento y Visitas Médicas

La deficiencia de la cadena media de la enzima Acyl-CoA deshidrogenasa no desaparece. El tratamiento debe continuar durante toda la vida, aunque pueden ser necesarios pequeños cambios de acuerdo con el crecimiento y el desarrollo.

Algunos niños con MCAD permanecen bien y libres de la enfermedad por años, lo que no significa que el trastorno haya desaparecido. Estos niños aún padecen MCAD y sigue existiendo el riesgo de una grave y potencialmente fatal enfermedad, si no se sigue el tratamiento.

Debido a que su niño con MCAD posee una condición de por vida que puede alterar el crecimiento y el desarrollo, debe ser controlado por su proveedor de salud y por el nutricionista.

Las visitas médicas ofrecen muchas ventajas para los niños tales como valoraciones físicas, nutricionales,

neurológicas y del desarrollo. El equipo médico deseará conocer como se está llevando con sus padres, hermanos y amigos, y trabajará con ustedes para resolver los problemas. La meta es ayudar a su niño a desarrollar las habilidades necesarias para que asuma la responsabilidad del manejo de su propia condición. El equipo sabe que esto no es una tarea fácil y desea dar todo el apoyo posible a usted y su familia. Pero lo más importante, estas visitas le ofrecen la oportunidad de hacer preguntas y obtener respuestas.

En una visita médica usted y su niño pueden esperar lo siguiente o algo similar:

QUÉ ESPERAR:	CÓMO VA A AYUDAR:
Discusión de la historia médica desde la última cita	Para determinar si el tratamiento está funcionando y para ver si se necesitan cambios. Para hablar sobre las inquietudes en la casa, la escuela, con los amigos o con las personas que lo cuidan.
Examen físico	Para mirar el estado neurológico y otras medidas del bienestar físico
Registro de la altura, el peso y el tamaño de la cabeza	Para controlar el crecimiento del niño y el tratamiento
Registro de la alimentación	Para observar las alternativas de alimentos, valorar la cantidad de grasa y proteína consumidas y ajustarlas si es necesario.
Examen del desarrollo	Para valorar el aprendizaje y desarrollo del niño.
Examen de sangre	Para medir los niveles de aminoácidos y otros componentes en la sangre.

Organizando Su Información

Usted querrá comprar un legajador de tres anillos con divisores para guardar información, preguntas y dietas. Aquí usted puede guardar los planes de tratamiento, registros de crecimiento y de medicamentos, preguntas, artículos, listas de alimentos, recetas y otra información que le pueda ser útil. Una sección podría ser para mantener los registros de alimentos y otra para una gráfica del desarrollo y crecimiento de su niño. Realice una lista de preguntas cuando usted las piense, de manera que las pueda recordar en la próxima visita médica.

Preocupaciones Sociales

La familia juega un papel muy importante en el tratamiento de su niño. Se les debe enseñar a los otros niños en la familia así como también al niño con MCAD sobre la dieta rica en carbohidratos, y baja en grasas. Anime a todos los miembros de la familia, incluyendo a hermanos y hermanas, para que ayuden a escoger y preparar los alimentos bajos en grasa y ricos en carbohidratos. Explique la MCAD a todas las personas que participen en el cuidado de su niño (parientes, maestros, proveedores del cuidado del niño, amigos, niñeras, y otros). Ellos necesitan entender la importancia de un patrón alimenticio estricto y familiarizarse con los alimentos permitidos y los excluidos. Asegúrese de enfatizar la importancia de la dieta especial para un crecimiento y desarrollo normales. También enseñar a los hermanos y parientes a no compadecerse por el niño con el trastorno debido a que él o ella no puede comer ciertos alimentos.

Trate a su niño con MCAD lo más normalmente posible. A pesar de los esfuerzos que haga para que su niño se sienta normal, va a llegar un momento en que su niño se va a dar cuenta de su condición y simplemente quiere ser como cualquier otra persona. Esté seguro de ayudar a su niño a celebrar su individualidad y a darse cuenta de que cada persona es diferente de alguna forma.

Genética

En cada niño existen dos copias de cada gene; una copia de la madre y la otra copia del padre. Usualmente los genes trabajan normalmente. Sin embargo, algunas veces la forma original de un gene se cambia. Esto se llama una mutación. Generalmente las mutaciones ocasionan que los genes no funcionen en forma correcta.

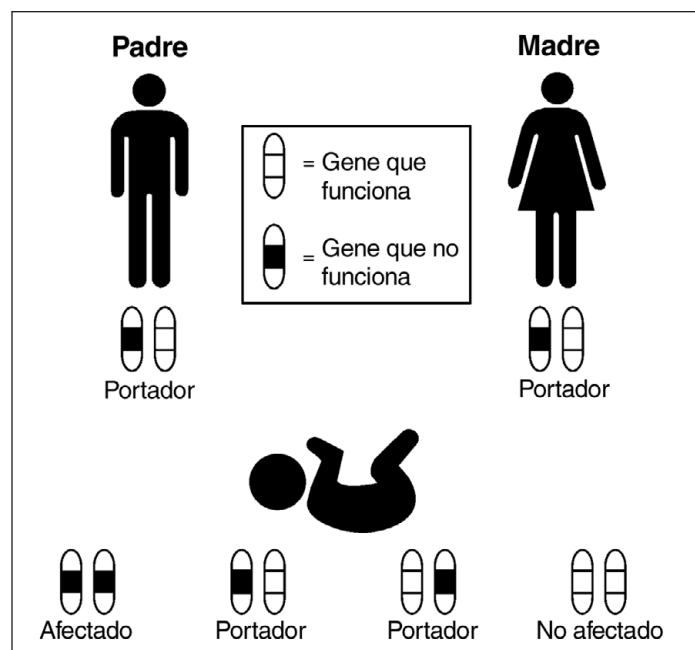
El cambio del gene que causa la MCAD es heredado, lo cual se llama un patrón autosómico recesivo. Esto significa que una copia del gene cambiado o del que no funciona debe ser heredado de cada padre para que un niño sea afectado con el trastorno. La salud de los padres no se ve afectada debido a que la otra copia del gene trabaja correctamente. Por lo tanto cada padre es llamado "portador" del gene. Es importante recordar que todas las personas portan varios de estos genes recesivos "escondidos". Además que ninguno es culpable de que su niño haya nacido con la deficiencia de la cadena media de la enzima Acyl-CoA deshidrogenasa, y que tanto niños como niñas pueden tener el trastorno.

La probabilidad de que dos padres quienes portan el mismo gene alterado tengan un niño con el trastorno es de una en cuatro, o del 25% en cada embarazo. La probabilidad de que estos padres tengan un niño saludable pero que sea portador es de una en dos o del 50% en cada embarazo. También existe la probabilidad de uno en cuatro o del 25% de que estos padres tengan un niño el cual no esté afectado y que tampoco sea portador. (Ver Diagrama 2.)

A los padres de niños afectados y a las personas afectadas que planean tener hijos se recomienda una

consulta con un consejero en genética. El consejero en genética puede explicar las probabilidades y los riesgos de que algún niño por venir sea afectado con este trastorno y también puede explicar las opciones para las pruebas.

Diagrama 2.
Herencia Autosómica Recesiva



La probabilidad de que dos padres quienes portan el mismo gene alterado tengan un niño con el trastorno es de una en cuatro, o del 25% con cada embarazo.

Recursos

La siguiente es una lista de agencias que le podrían ser de utilidad. Cada agencia se especializa en diferentes áreas tales como cuidado de la salud, desarrollo físico o mental, grupos de apoyo o información general. Debido a que cada niño está afectado de una manera diferente, no todas las agencias le pueden ser de utilidad.

NACIONAL

Alianza Genética

(The Genetic Alliance)
4301 Connecticut Avenue NW #404
Washington DC 20008-2304
202/966-5557; Línea de Ayuda: 800/336-GENE
Fax: 202/966-8553
info@geneticalliance.org
Sitio Web: <http://www.geneticalliance.org>

Centro Nacional sobre las Discapacidades en el Aprendizaje

(National Center for Learning Disabilities)
381 Park Ave S Ste 1401
New York NY 10016
212/545-7510; 888/575-7373
Fax: 212-545-9665
Sitio Web: <http://www.nclld.org>

MCAD Apoyo para Familias con Desórdenes en la Oxidación de las Grasas (FOD)

(MCAD) National Fatty Oxidation Disorders (FOD) Family Support Group
805 Montrose Drive
Greensboro NC 27410
336/547-8682
deb@fodsupport.org
Sitio Web: <http://www.fodsupport.org>
Noticias, red de trabajo

MUMS: Sistema de Información y Apoyo Nacional Padre a Padre

(MUMS: National Parent-to-Parent Support and Information System)
150 Custer Court
Green Bay Wisconsin 54301-1243
920/336-5333
Fax: 920/339-0995
mums@netnet.net
Sitio Web: <http://www.netnet.net/mums>
Contactos con otras personas afectadas por trastornos poco comunes y con cuidados de salud especiales

NORD: Organización Nacional para Trastornos poco Comunes

(NORD: National Organization for Rare Disorders)
PO Box 8923
New Fairfield CT 06812
203/746-6518; 800/999-6673
Fax: 203/746-6481
orphan@rarediseases.org
Sitio Web: <http://www.rarediseases.org>
Materiales, remisiones a grupos de apoyo locales

Programa del Estado de Washington Padre a Padre

(Washington State Parent-to-Parent Program)
4738 - 172nd Court SE
Bellevue WA 98006
425/641-7504; 800/821-5927
statep2p@earthlink.net
Sitio Web: <http://www.arcwa.org>
Materiales, contactos con grupos de apoyo

Red de Información Metabólica

(Metabolic Information Network)
PO Box 670847
Dallas TX 75367-0847
214/696-2188; 800/945-2188
Fax: 214/696-3258
mizesg@ix.netcom.com
Noticias, materiales, referencias a recursos locales, conferencias, de investigación de registro

Red Nacional de Padres sobre Discapacidades (NPND)

(National Parent Network on Disabilities-NPND)
1130 - 17th Street NW Ste 400
Washington DC 20036
202/463-2299
Fax: 202/463-9405
npnd@mindspring.com
Sitio Web: <http://www.npnd.org>
Proporciona entrenamiento e información para los padres de forma que puedan participar más eficazmente con los profesionales en satisfacer las necesidades de los niños.

Sociedad Nacional de Consejeros en Genética

(National Society of Genetic Counselors)
233 Canterbury Drive
Wallingford PA 19086-6617
610/872-7608
nsgc@aol.com
Sitio Web: <http://www.nsgc.org>

ALASKA

PADRES: Padres como Recurso Comprometidos en la Red de Trabajo y en Entrenamiento

(Parents: Parents as Resources Engaged in Networking and Training)
4743 Northern Lights
Anchorage AK 99508
907/337-7678
Fax: 907/337-7671
parents@parentsinc.org
Sitio Web: <http://www.parentsinc.org>

IDAHO

Padres sin Restricción de Idaho

(Idaho Parents Unlimited)
4696 Overland Road Ste 568
Boise ID 83705
208/342-5884; 800/242-4785 (solo ID)
Fax: 208/342-1408
ipul@rmci.net
Sitio Web: <http://home.rmci.net/ipul>

MONTANA

PLUK: Padres, Unámonos por los Niños

(PLUK: Parents, Let's Unite for Kids)
516 N 32nd Street
Billings MT 59101
406/255-0540
800/222-7585
Fax: 406/225-0523
plukinfo@pluk.org
Sitio Web: <http://www.pluk.org>

OREGON

Proyecto COPE de Oregón

(Oregon COPE Project)
999 Locust Street NE
Salem OR 97303
503/581-8156; 888/505-COPE (2673)
Fax: 503/391-0429
orcope@open.org
Sitio Web: <http://www.open.org/~orcope/index.htm>

WASHINGTON

PAVE de Washington

(Washington PAVE)
6316 S 12th
Tacoma WA 98465
253/565-2266
800/572-7368 (Solo WA)
Fax: 253/566-8052
wapave9@washingtonpave.com
Sitio Web: <http://www.washingtonpave.org>

Plan de Tratamiento

Dieta Prescrita:

Suplemento Vitamínico y/o Mineral: _____

Alimentos Específicos que se deben evitar:

Medicina _____ Dosis _____ Horario _____

Nombres importantes y números telefónicos

Proveedor de Salud:

Nutricionista:

Hospital:

Consejero Genético:

Citas Clínicas para Programar:

Enfermera de Salud Pública:

Recuerde

Criar a un hijo con un trastorno metabólico poco conocido puede ser un desafío y a menudo genera confusión. Los proveedores de la salud están disponibles para ayudarle y pueden responder las preguntas que tenga con el transcurrir del tiempo. Por favor, no dude en llamarlos en cuanto las tenga para poder hacer los cambios necesarios con el fin de lograr el éxito del tratamiento del trastorno de su niño.

Glosario

Carbohidrato - el principal combustible del cuerpo.

Carnitina - Un químico natural no tóxico, el cual ayuda a disminuir los subproductos perjudiciales derivados de la descomposición normal de las proteínas.

Enzima - Una sustancia en el cuerpo la cual permite que ocurran las reacciones químicas.

Gene - La más pequeña unidad de material hereditario.

Genética - El estudio de la herencia.

Glucosa - Una clase de azúcar que se encuentra en la sangre y es usada por el cuerpo para producir energía.

Hipoglicemia - Azúcar baja en la sangre.

Mutación - Ocurre cuando un gene es cambiado de su forma original.

Patrón alimenticio - Otro término para dieta. Un patrón de alimento consiste de comidas y bebidas que se deben incluir o evitar todos los días.

Portador - Una persona la cual porta un gene que no funciona (mutado) en un par de genes. Los portadores no poseen el trastorno, ellos simplemente portan el gene.

Referencias Cientificas:

1. Roe, CR y Coastes ME. "Desórdenes Mitocondriales en la Oxidación de los Acidos Grasos." In: Scriver CR, Beaudet AL Sly WS, y Valle D, eds. *Metabolic and Molecular Bases of Inherited Disease*, 7th ed, 1995, New York, McGraw Hill.
2. Bennett, M., y Hale, D., "Deficiencia de la Cadena Media de la Enzima Acyl-Coenzima A Deshidrogenasa," *New Jersey Medicine*, Vol. 89(9), 1992, pp. 675-678.
3. "Deficiencia de la Cadena Media de la Enzima Acyl-CoA Deshidrogenasa," *Lancet*, Vol. 338, Agosto, 1991, pp. 544-545.
4. Rinaldo, P., Schmitt-Sommerfeld, E., Posca, A., Heales, S., Woolf, d., y Leonard, J., "Efecto del Tratamiento con Glicina y L-Carnitina e la Deficiencia de la Cadena Media de la enzima Acyl-Coenzima A Deshidrogenasa," *Journal of Pediatrics*, Vol. 122, 1993, pp. 580-584.
5. Stanley, C., Hale, D., y Coates, P., "Deficiencia de la Cadena Media de la Enzima Acyl-CoA Deshidrogenasa," *Progress in Clinical and Biological Research*, Vol. 321, 1990, pp. 291-302.
6. Treem, W. R., Stanley, C., y Goodman, S., "Deficiencia de la Cadena Media de la Enzima Acyl-CoA Deshidrogenasa: Efectos Metabólicos y Eficacia Terapéutica con Suplemento con L-Carnitina a Largo Plazo," *Journal of Inherited Metabolic Disease*, Vol. 12, 1989, pp. 112-119.
7. Touma, E. H., y Charpentier, C., "Deficiencia de la Cadena Media de la Enzima Acyl-CoA Deshidrogenasa," *Archives of Disease in Childhood*, Vol. 67, 1992, pp. 142-145.
8. Van Hove, J., Kahler, S., Millington, D., Roe, D., Chace, D., Heales, S., y Roe, C., "L-Carnitina y Acetil-L-Carnitina Intravenosa en la Deficiencia de la Cadena Media de la Enzima Acyl-Coenzima A Deshidrogenasa y en la Acidemia Isovalérica," *Pediatric Research*, Vol. 35, 1994, pp. 96-101.

Christine Cavanaugh, MS, RD
Christine M. Trahms, MS, RD, FADA Departamento de Pediatría
Genética y Centro de Desarrollo Humano y Discapacidades
Robin Bennett, MS, CGC, Departamento de Genética
Universidad de Washington, Seattle, WA

Y el Comité de Educación de PacNoRGG, con especial agradecimiento
a Johanneke Smith, MS, CGC, Susie Ball, MS, CGC, Rebecca Zacharias,
MS, CGC, y Diane Plumridge, MS, CGC.

Revisión de 2002

Este proyecto fue patrocinado parcialmente por el proyecto #6 H46 MC 00091-15 SI de la Oficina del Departamento Materno Infantil de los Servicios Humanos y de Salud. Una institución que brinda igualdad de oportunidades.

Director del Proyecto Kerry Silvey, MA, CGC
Editor: Shelly Queneau Bosworth, MS, CGC

Traducción por: All in Spanish – Portland, Oregon
Diseño y Gráficas: Northwest Media Inc.

Copias de este folleto pueden obtenerse en el sitio en Internet de PacNoRGG:
<http://mchneighborhood.ichp.edu/pacnorgg>

