

Generalidades de la valoración del recién nacido para la deficiencia de 3-MCC – para los padres

¿Qué es la valoración del recién nacido?

Antes de que los bebés se vayan a casa de la unidad neonatal, se les toma una pequeña muestra de sangre del talón para realizar pruebas de un grupo de afecciones. Una de estas afecciones es la **deficiencia de 3-metilcrotonil CoA carboxilasa** (también llamada **deficiencia 3-MCC**). Los bebés que obtienen un resultado positivo para la deficiencia de 3-MCC necesitan pruebas de seguimiento para confirmar que tienen la deficiencia de 3-MCC. **No todos los bebés con una valoración positiva al nacer tendrán deficiencia de 3-MCC.**

¿Qué es la deficiencia de 3-MCC?

La deficiencia de 3-MCC es una de un grupo de afecciones llamadas **acidemias orgánicas**. Las personas con acidemias orgánicas por lo general no pueden usar la proteína de los alimentos para producir energía. Normalmente, cuando comemos, nuestros cuerpos digieren (o descomponen) el alimento en ciertas proteínas. Dichas proteínas son usadas por nuestros cuerpos para producir energía. Las **enzimas** (proteínas que ayudan a nuestros cuerpos a realizar las reacciones químicas) normalmente ayudan a nuestros cuerpos a descomponer los alimentos y producir energía.

Una persona con **deficiencia de 3-MCC** tiene niveles bajos de una enzima llamada **3-metilcrotonil CoA carboxilasa** (también llamada 3-MCC). Sin 3-MCC, una persona no puede descomponer un aminoácido llamado **leucina**. La leucina se encuentra en cualquier alimento que tenga proteína. Cuando una persona con deficiencia de 3-MCC consume alimentos que contengan leucina, su cuerpo no puede descomponer la leucina, la cual luego se acumula en la sangre.

¿Qué causa la deficiencia de 3-MCC?

La deficiencia de 3-MCC es una afección **heredada** (pasada de los padres al hijo). Todos heredamos dos copias del gen de 3-MCC (uno de nuestro padre y uno de nuestra madre). Algunas veces estos genes tienen cambios (también llamados mutaciones) que impiden que el gen funcione correctamente. Para que una persona tenga la deficiencia de 3-MCC, debe tener dos cambios del gen de 3-MCC. Las personas con un cambio en el gen de 3-MCC no tienen deficiencia de 3-MCC.

¿Cuáles son los síntomas de la deficiencia de 3-MCC?

Cada niño con deficiencia de 3-MCC es diferente. La mayoría de los bebés con deficiencia de 3-MCC parecen normales cuando nacen. Los síntomas de la deficiencia de 3-MCC pueden aparecer alrededor de los 3 meses de edad, o pueden aparecer más tarde en la niñez. Algunas personas con deficiencia de 3-MCC nunca tendrán síntomas.

Sin tratamiento, las personas con deficiencia de 3-MCC pueden tener una **crisis metabólica** (período de enfermedad). Los síntomas de una crisis metabólica incluyen poco apetito, somnolencia, cambios en el comportamiento, debilidad muscular, náuseas y vómito. Si una crisis metabólica no se trata, una persona con deficiencia de 3-MCC también puede tener problemas respiratorios, convulsiones u otros problemas. La mayoría de las personas con deficiencia de 3-MCC son saludables entre una crisis metabólica y otra.

¿Cuál es el tratamiento de la deficiencia de 3-MCC?

No hay cura para la deficiencia de 3-MCC. Sin embargo, existen tratamientos que pueden ayudar con los síntomas de la 3-MCC. Los niños que padecen de deficiencia de 3-MCC deberán seguir una dieta especial baja en leucocitos y tomar un medicamento llamado **L-carnitina**. Algunas personas con deficiencia de 3-MCC nunca necesitarán tratamiento; otras personas necesitarán tratamiento permanente.

¿Qué ocurre después?

Aunque no hay cura para la deficiencia de 3-MCC, una buena atención médica puede marcar la diferencia. Los niños con deficiencia de 3-MCC deben consultar con un genetista del metabolismo (un doctor que se especializa en la deficiencia de la 3-MCC y otras afecciones relacionadas) así como al pediatra. El doctor de su hijo en conjunto con el genetista del metabolismo coordinará cualquier tratamiento, prueba, o cita que su hijo necesite.

Llame al doctor de su hijo o a la clínica de genética del metabolismo si su bebé se alimenta poco, tiene somnolencia extrema, agitación o convulsiones. Cerciórese de alimentar a su bebé cada cuatro horas (incluida la noche).

¿Dónde se encuentran las clínicas de genética del metabolismo de Indiana? – Las clínicas de genética del metabolismo de Indiana se encuentran en el Hospital para Niños Riley (Riley Hospital for Children at IU Health) en Indianápolis, (317) 274-3966 y La Clínica Comunidad de Salud (The Community Health Clinic) en Topeka, IN, (260) 593-0108.

¿Dónde puedo obtener más información acerca de la deficiencia de 3-MCC?

- STAR-G - <http://www.newbornscreening.info/Parents/organicaciddisorders/3MCC.html>