

## Generalidades de la valoración del recién nacido para la deficiencia de acil-CoA deshidrogenasa de cadena media (MCAD, por sus siglas en inglés) – 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 acil-CoA deshidrogenasa de cadena media** (también llamada deficiencia **MCAD o MCADD**, por sus siglas en inglés). Los bebés que dan un resultado positivo para la MCADD necesitan pruebas de seguimiento para confirmar que tienen MCADD. **No todos los bebés con una valoración positiva al nacer tendrán MCADD.**

### ¿Qué es deficiencia MCAD, o MCADD?

La MCADD es una de un grupo de afecciones llamadas **trastornos de la oxidación de ácidos grasos** (también llamados trastornos FAO). Normalmente, cuando comemos, nuestros cuerpos usan inmediatamente algunos alimentos para producir energía de forma que podamos seguir moviéndonos y trabajando. Sin embargo, algún alimento se almacena como grasa para utilizarlo más tarde. Cuando una persona no ha comido por un período de tiempo, el cuerpo comienza a utilizar la grasa almacenada para producir energía. Las personas con trastornos FAO no pueden utilizar esta grasa almacenada para producir energía. Normalmente, las **enzimas** (proteínas que ayudan a nuestros cuerpos a realizar las reacciones químicas) ayudan al cuerpo a utilizar la grasa almacenada. Una persona con MCADD tiene niveles bajos de una enzima llamada **acil-CoA deshidrogenasa de cadena media** (también llamada MCAD). Sin MCAD, el cuerpo de una persona no puede almacenar grasa para producir energía. Esto lleva a que se acumulen sustancias peligrosas en la sangre de una persona con MCADD.

### ¿Qué causa la MCADD?

La MCADD es una afección **heredada** (pasada de uno de los padres al hijo). Todos heredamos dos copias del gen MCAD (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 MCADD, debe tener dos cambios del gen MCAD. Las personas con un cambio de gen MCAD no tienen MCADD.

### ¿Cuáles son los síntomas de la MCADD?

Cada niño con MCADD es diferente. La mayoría de los bebés con MCADD parecen normales cuando nacen. Con más frecuencia los síntomas de la MCADD aparecen a los tres meses de edad, pero también pueden aparecer poco después del nacimiento o más tarde en la infancia. Sin tratamiento, las personas con MCADD pueden tener una **crisis metabólica** (período de enfermedad). Los síntomas de una crisis metabólica incluyen poco apetito, somnolencia, azúcar bajo en la sangre y vómito. Si una persona con MCADD no recibe tratamiento, puede tener problemas respiratorios, convulsiones, problemas hepáticos, o un posible coma o la muerte.

### ¿Cuál es el tratamiento para la MCADD?

No hay cura para la MCADD. Con frecuencia, los síntomas de la MCADD aparecen cuando una persona no ha ingerido ningún alimento por varias horas o cuando tiene una enfermedad en la cual no está alimentándose. Las personas con MCADD deben comer frecuentemente y evitar el ayuno (largos períodos sin alimento). Las personas que tienen MCADD tendrán que seguir una dieta especial baja en grasas y se les puede suministrar un medicamento especial llamado **L-carnitina**. La persona con MCADD necesitará tratamiento toda la vida.

### ¿Qué ocurre después?

Aunque no hay cura para la MCADD, una buena atención médica puede marcar la diferencia. Los niños con MCADD deben consultar a un genetista del metabolismo (un doctor que se especializa en MCADD u 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.

### ¿Para más información?

- **STAR-G** - [http:// www.newbornscreening.info/Parents/fattyacid disorders/MCAD.html](http://www.newbornscreening.info/Parents/fattyacid disorders/MCAD.html)
- **Region 4 Genetics Collaborative** - <https://www.region4genetics.org/education/families/>