

Generalidades de la valoración del recién nacido para la enfermedad de la orina con olor a jarabe de arce (MSUD, 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 **enfermedad de la orina con olor a jarabe de arce** (también llamada **MSUD**). Este nombre viene del olor dulce del "jarabe de arce" que se encuentra en la orina de las personas con MSUD que no reciben tratamiento.

Los bebés que obtienen un resultado positivo necesitan pruebas de seguimiento para confirmar que tienen MSUD. **No todos los bebés con una valoración positiva al nacer tendrán MSUD.**

¿Qué es la MSUD?

Cuando una persona tiene MSUD, su cuerpo no puede descomponer ciertos **aminoácidos** (componentes centrales que nuestros cuerpos utilizan para producir proteínas). Las personas con MSUD no pueden descomponer ni la **leucina**, ni la **isoleucina**, ni la **valina**. Estos tres aminoácidos también se llaman "**aminoácidos de cadena ramificada**" ya que tienen una forma de árbol. La mayoría de las personas con MSUD no tienen una o más **enzimas** (proteínas que ayudan a nuestros cuerpos a funcionar) llamadas **deshidrogenasas de cetoácidos de cadena ramificada** (también llamadas **BCKAD**). Cuando una persona no tiene estas enzimas, no puede descomponer los aminoácidos de cadena ramificada. Las personas con MSUD tienen en sus cuerpos niveles altos de estos aminoácidos.

¿Qué causa la MSUD?

La MSUD es una afección **heredada** (pasada de los padres al hijo). Todos heredamos dos copias de los genes para las BCKAD. Recibimos una copia de cada gen BCKAD de nuestro padre y una copia de nuestra madre. Algunas veces estos genes tienen cambios (también llamados mutaciones) que impiden que el gen funcione correctamente. Para que una persona tenga MSUD, debe tener dos copias de un cambio de gen para el mismo BCKAD. Las personas con un cambio de gen BCKAD no tienen MSUD.

¿Cuáles son los síntomas de la MSUD?

Cada niño con MSUD es diferente. La mayoría de los bebés con MSUD parecen normales cuando nacen. Con mayor frecuencia, los síntomas de la MSUD aparecen poco después del nacimiento o tan pronto como el bebé se empieza a alimentar, pero pueden surgir más tarde en la infancia. Algunos de los primeros síntomas de la MSUD no tratada incluyen poco apetito, vómito, pérdida de peso y orina con olor a jarabe de arce. Sin tratamiento, las personas con MSUD pueden tener una **crisis metabólica** (una enfermedad severa causada por la acumulación de aminoácidos de cadena ramificada). Los síntomas de una crisis metabólica incluyen somnolencia, irritabilidad y vómito. Otros síntomas de la MSUD no tratada incluyen un cambio en el tono muscular (en el cual los músculos se pueden volver flojos o rígidos), convulsiones, retraso en el desarrollo y coma.

¿Cuál es el tratamiento para la MSUD?

No hay cura para la MSUD. Sin embargo, existen tratamientos que pueden ayudar con los síntomas. Las personas con MSUD pueden tomar una leche especial, tomar medicamentos o suplementos, y/o deberán seguir una dieta especial que contenga niveles bajos de aminoácidos de cadena ramificada. La persona con MSUD necesitará tratamiento toda la vida.

¿Qué ocurre después?

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

¿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/aminoacid disorders/MSUD.html](http://www.newbornscreening.info/Parents/aminoacid disorders/MSUD.html)
- **Region 4 Genetics Collaborative** - <https://www.region4genetics.org/education/families/>