Publicado en *Familia y Salud* (https://www.familiaysalud.es)

Deficiencia de acil-CoA deshidrogenasa de cadena media /MCADD

¿Qué es?

Es una enfermedad en la que el organismo tiene dificultades para descomponer ciertas grasas de los alimentos que comemos y de la grasa almacenada en el cuerpo, y transformarlas finalmente en energía. Ocurre cuando falta o no funciona bien una enzima, llamada "*acil-CoA deshidrogenasa de cadena media*" (MCAD, por sus siglas en inglés). Es una enfermedad hereditaria.

¿Cómo se hereda?

Es autosómica recesiva. Los padres de niños con la enfermedad, no necesariamente la padecen.

Cuando ambos padres son portadores, hay un 25% de probabilidad en cada embarazo que el niño tenga la enfermedad. Hay un 50% de probabilidad de que el niño sea portador, igual que los padres. Finalmente, hay un 25% de probabilidad de que el niño tenga dos genes que funcionan correctamente y esté sano (y no sea portador).

¿Es frecuente?

Es una enfermedad rara.

La prevalencia es inferior a 1 por 1 000 000. Es típica de la raza caucásica. Por ello, es más prevalente en el norte de Europa.

¿Y los síntomas?

Los niños suelen mostrar los síntomas por primera vez entre los tres meses y los tres años de edad. Pueden tener episodios de enfermedad llamados **crisis metabólicas**. Algunos de estos síntomas pueden ser:

- somnolencia
- cambios en el comportamiento
- irritabilidad
- falta de apetito
- fiebre
- diarrea
- vómitos
- hipoglucemia (poco azúcar en la sangre)

- Si una crisis metabólica no se trata puede producir: problemas respiratorios, convulsiones o incluso coma, que

puede provocar la muerte.

- *Entre los episodios de crisis metabólicas, las personas están habitualmente sin síntomas.*

- Los episodios repetidos pueden causar daño cerebral permanente Y producir: problemas de aprendizaje, retraso mental, espasticidad.

- La hipoglucemia puede aparecer con o sin otros síntomas de crisis metabólica. Los síntomas de una hipoglucemia serían: debilidad, temblores, mareos, piel sudorosa y fría. Si no se trata, la hipoglucemia puede conducir, incluso, al coma y a la muerte.

Estas situaciones son más probables cuando una persona con esta enfermedad tiene una infección o pasa mucho tiempo sin comer.

Algunos niños tienen pocos o ningún síntoma.

¿Y el cribado neonatal?

El cribado universal: estrategia aplicada a una población para detectar individuos enfermos antes de que se produzcan los síntomas de la enfermedad, está indicado porque esta enfermedad tiene buen pronóstico si se detecta y trata pronto.

- Se hace mediante la valoración de acilcarnitinas en sangre extraída del talón del recién nacido impregnada en papel.

- Sin embargo, cuando ambos padres son portadores, los resultados de las pruebas de detección sistemática en el recién nacido no son suficientes para descartar MCADD. En estos casos, deben realizarse pruebas de diagnóstico especiales.

¿Y el diagnóstico definitivo?

- En orina: se estudian los ácidos orgánicos.
- En sangre: se estudian los ácidos grasos libres y las acilcarnitinas. En sangre anticoagulada se estudian mutaciones del ADN. Buscan cambios en el par de genes que causan la MCADD. El análisis de ADN no es imprescindible, pero puede ser útil para las pruebas de detección de portadores o los diagnósticos prenatales.
- En fibroblastos de piel cultivada se pueden hacer estudios de índice de oxidación.

¿Y el tratamiento?

Es dietético.

- No hacer ayunos prolongados. Sobre todo, en niños pequeños y bebés: no deben pasar más de 4-6 horas sin comer. Hay que alimentarlos durante la noche. Se les debe despertar incluso.

- Se les dan suplementos de *l-carnitina*, que es una sustancia natural y segura. Ayuda a las células del cuerpo a generar energía. También ayuda al organismo a eliminar los residuos dañinos.

- Deben evitar tomar ácidos grasos de cadena media y larga: aceites de palma y coco.

- Harán una dieta rica en hidratos de carbono de absorción lenta: pan, cereales, arroz. Se deben dar también antes de irse a dormir y durante la noche.

- Frutas.

- Vegetales.

- Proteínas: carnes magras y alimentos lácteos bajos en grasa.

- Ante una descompensación aguda se aconseja tomar carbohidratos orales o glucosa intravenosa.

Los adolescentes y adultos pueden pasar 12 horas sin comer.

¿Y el pronóstico?

Es bueno si se diagnostica pronto.

¿Y la familia?

- Es importante determinar si alguno de los otros niños de la familia tienen la enfermedad, para hacer un tratamiento precoz.

- Los hermanos y hermanas también pueden ser portadores, como sus padres.

- Los tíos tienen un 50% de probabilidad de ser portadores.

- Es importante informar a los demás familiares porque existe una pequeña posibilidad de que también puedan tener hijos enfermos.

¿Se puede detectar la enfermedad durante el embarazo?

Si se encontraron alteraciones en ambos genes del niño con MCADD, se pueden realizar análisis de ADN durante embarazos futuros.

Si el análisis de ADN no es suficiente, se podrá realizar un análisis de enzimas en las células del feto durante el embarazo.

Enlaces útiles

- *Guia metabólica* (web de la Unidad de Metabólicas del Hospital San Joan de Déu. Barcelona): Aviso del Centro de Detección precoz. Cribado neonatal ampliado (y mucha más información relacionada...)
- *Guía metabólica*: Deficiencia de acil-CoA deshidrogenasa de cadena media (MCAD)

Fecha de publicación: 4-05-2015

Última fecha de actualización: 30-06-2023

Autor/es:

- José Ignacio Pérez Candás. Pediatra.. Coordinador del Grupo de Trabajo de Pediatría Social y Familiar de la AEpap. Principado de Asturias.

CC BY NC ND