
Deficiencia de L-3-hidroxiacil-coenzima A deshidrogenasa de cadena larga / LCHAD

¿Qué es?

Se trata de la dificultad del organismo para obtener energía para el cuerpo a partir de la oxidación de los ácidos grasos. La causa es el déficit de la enzima 3-hidroxiacil-CoA deshidrogenasa de cadena larga (LCHAD, por sus siglas en inglés). Como consecuencia también se acumulan demasiados ácidos grasos inutilizados en el cuerpo. Este trastorno se debe a una mutación genética. Es una enfermedad hereditaria.

¿Cómo se hereda?

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

Cuando ambos padres son portadores, hay un 25% de probabilidad en cada embarazo que el niño tenga la enfermedad. Puede que un 50% de hijos sean portadores, igual que los padres. Finalmente, hay un 25% de probabilidad de que el niño tenga dos genes que funcionan correctamente y esté sano.



¿Es una enfermedad frecuente?

Es rara. La incidencia, que es el número de casos nuevos en un tiempo determinado, es de 1:75.000. La LCHADD puede darse en todos los grupos étnicos. Aun así, es más frecuente en las personas que tienen ancestros finlandeses.

¿Y los síntomas?

Los primeros síntomas pueden manifestarse en cualquier momento desde el nacimiento hasta la edad de cinco años. Aunque, por lo general, el niño se enferma a lo largo del primer año de vida.

- Hipoglucemia. Esto puede llevar a la inconsciencia, incluso al coma.
- En la fase aguda hay un mayor riesgo de arritmia y paro cardíaco.
- En casos de infección, estrés mental o físico y cuando la nutrición es insuficiente (ayuno) pueden presentarse síntomas musculares como: debilidad, extrema sensibilidad y dolor al tacto. A veces, los músculos están tan severamente afectados durante una crisis, que la mioglobina es liberada en la sangre, se filtra en los riñones, y la orina se torna de color rojo (mioglobinuria).
- La grasa se acumula en el hígado y el corazón de los niños que no han sido diagnosticados. Esto hace que estos órganos se agranden.
- Cuando se inicia la enfermedad, a menudo hay cambios característicos en el pigmento de la retina. Se ven en la misma, depósitos, como granos de pimienta negra. Aunque en esta fase la visión puede ser buena, a menudo, a

más largo plazo puede haber daño retiniano grave. La visión disminuye y, a veces, es causa de discapacidad visual grave o ceguera.

- A veces se afecta la sensibilidad en los nervios periféricos de las manos y de los pies.
- Incluso con un tratamiento adecuado, hay riesgo de complicaciones a largo plazo. Los ojos y la visión se ven a menudo afectados. Los niños pueden experimentar problemas de sensibilidad a la luz y deterioro de la visión nocturna. La visión de los colores puede debilitarse, y pueden desarrollar defectos del campo visual.

Si los niños se diagnostican y tratan de forma precoz no desarrollan ni el daño retiniano grave ni el deterioro de las funciones nerviosas periféricas.

Las mujeres que esperan un niño con deficiencia LCHAD son más propensas que la media a padecer preeclampsia grave (enfermedad que sucede durante el embarazo). Pueden desarrollar el síndrome *HELLP* (una afección muy grave que afecta al hígado): hemólisis, enzimas hepáticas elevadas, plaquetas bajas.

Síntomas de hipoglucemia



TEMBLOR



SUDORACIÓN



CONFUSIÓN

CANSANCIO

TAQUICARDIA

DOLOR DE CABEZA
VISIÓN BORROSA



HAMBRE



DEBILIDAD

PALIDEZ

IRRITABILIDAD

¿Y el cribado neonatal?

El cribado universal, es una estrategia aplicada a una población para detectar individuos enfermos antes de que se

produzcan los síntomas de la enfermedad.

Es necesario, porque:

- El diagnóstico precoz es importante.
- Los síntomas de deficiencia LCHAD pueden ser difíciles de reconocer. Por ello, el diagnóstico clínico puede resultar difícil y tardío.
- El pronóstico mejora a largo plazo con un diagnóstico y tratamiento precoz.

Se realiza mediante el estudio del perfil de acilcarnitinas en una [muestra de sangre del talón](#) del recién nacido impregnada en papel.

¿Y el diagnóstico definitivo?

Se confirma con:

- Una prueba de plasma sanguíneo para detectar niveles elevados de acilcarnitinas.
- Determinación de la actividad de LCHAD en fibroblastos de piel cultivados.
- Análisis molecular del gen HADHA. La muestra de sangre debe estar anticoagulada.

¿Y el diagnóstico prenatal?

Si la mutación es conocida en la familia es posible realizar el diagnóstico prenatal, y con frecuencia el diagnóstico embrión pre-implantatorio.

¿Cómo se hace el tratamiento?

La enfermedad es muy grave. Pero rara vez pone en peligro la vida cuando el diagnóstico ha sido confirmado y el tratamiento iniciado.

- En la fase aguda:

Se administra glucosa por vía intravenosa, con dos objetivos:

- lograr concentraciones de glucosa normal en la sangre para satisfacer las necesidades de energía del cerebro
- liberar insulina en la sangre. *La insulina* detiene la descomposición de la grasa por lo que se ralentiza la acumulación de la misma en diferentes órganos.

- Después de la fase aguda hay que hacer *una dieta especial baja en grasa*.

Los niños reciben suplementos de vitaminas, minerales y algunos ácidos grasos esenciales.

Si se inicia el tratamiento temprano puede retrasarse el deterioro de la visión y la aparición de síntomas neurológicos.

La dieta es exigente pero eficaz.

- No deben pasar más de 4 horas entre comidas. Se trata de evitar que grandes cantidades de grasa se descompongan durante la noche, y que bajen los niveles de azúcar en la sangre. Se debe dar al niño una comida nocturna extra o un suministro continuo de nutrientes especiales.
- Muchos pacientes con deficiencia LCHAD, en algún momento, tendrán que recibir suplementos nutricionales.
- En el caso de una infección que curse con fiebre elevada, u otro tipo de estrés, suele producirse una mayor necesidad de energía. Por ello el enfermo debe tomar *una cantidad extra de glucosa* para evitar que baje el nivel del azúcar en sangre y se puedan producir calambres o desmayos.

A medida que el niño crece, por ser cada vez más activo, los padres y su familia, en general, deben ser conscientes de la importancia de mantener el equilibrio entre el juego y el consumo de energía.

¿Y el pronóstico?

- Con un tratamiento precoz y apropiado, los niños, generalmente, pueden tener una vida saludable con un crecimiento y desarrollo normales.
- Incluso con tratamiento, algunas personas desarrollan problemas de visión, musculares, hepáticos o cardíacos.

¿Y la familia?

- Es importante descartar que los otros niños de la familia también lo tengan porque el tratamiento temprano puede evitar problemas de salud graves.
- Pueden ser portadores como sus padres.
- Los tíos tienen un 50% de probabilidad de ser portadores.
- Es importante informar a los demás familiares que pueden ser portadores. Existe una pequeña posibilidad de que también puedan tener hijos con LCHADD.
- Durante el embarazo, las mujeres cuyos fetos tienen LCHADD corren un mayor riesgo de desarrollar problemas médicos graves.

Algunas de estas mujeres desarrollan:

- vómitos excesivos
- dolor abdominal
- presión sanguínea alta
- ictericia
- almacenamiento anormal de grasas en el hígado
- sangrado grave.
- Todas las mujeres con antecedentes familiares deben compartir esa información con sus médicos y demás profesionales de la salud antes y durante futuros embarazos. Conocer estos riesgos permite realizar el tratamiento de inmediato.

¿Se puede detectar la enfermedad durante el embarazo?

Si se encontraron alteraciones en ambos genes del niño con LCHADD se pueden realizar análisis de ADN en 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

- *Guía metabólica* (web de la Unidad de Metabólicas del Hospital San Joan de Déu. Barcelona): [Aviso del Centro de Detección precoz. Cribado neonatal ampliado](#) (y muchas más información relacionada...)
- *Guía metabólica*: [Deficiencia de acil-CoA deshidrogenasa de cadena muy larga \(VLCAD\)](#)

Fecha de publicación: 7-05-2015

Autor/es:

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

