

Hoja Informativa sobre las Pruebas de Detección Temprana a Recién Nacidos

*Niveles elevados de acilcarnitina C4-0H

Deficiencia de 3-Hidroxiacil-Coenzima A Deshidrogenasa (HADH), Anteriormente Denominada Acil-CoA Deshidrogenasa de Cadena Media y Corta (M/SCHAD)

¿Qué es la HADH?

La deficiencia de 3-hidroxiacil-coenzima A deshidrogenasa (HADH), anteriormente llamada deficiencia de acil-CoA deshidrogenasa de cadena media y corta (M/SCHAD), es un trastorno que le impide al cuerpo descomponer ciertas grasas. Se considera que la HADH es un trastorno de la oxidación de los ácidos grasos, ya que las personas que la padecen no pueden transformar algunas de las grasas de los alimentos que ingieren en la energía que el cuerpo necesita para funcionar. La mayoría de los individuos que padecen HADH nunca llegan a tener síntomas, pero algunas personas experimentan graves efectos en la salud a causa de la HADH.

¿Cuál es la causa de la HADH?

Cuando ingerimos un alimento, las enzimas ayudan a descomponerlo. Algunas enzimas facilitan la descomposición de las grasas en sus elementos básicos, llamados ácidos grasos. Los ácidos grasos están constituidos en forma de cadenas, las cuales presentan una variedad de longitudes. Estas cadenas se clasifican en cortas, medias, largas o muy largas. Diversas enzimas ayudan a descomponer las diferentes longitudes de cadena de los ácidos grasos. La enzima 3-hidroxiacil-CoA deshidrogenasa descompone los ácidos grasos de cadenas media y corta para transformarlos en energía.

Cuando una persona tiene HADH, la enzima 3-hidroxiacil-CoA deshidrogenasa no funciona correctamente. Si su bebé tiene HADH, su cuerpo produce 3-hidroxiacil-CoA deshidrogenasa que no funciona, o no la produce en cantidades suficientes. Cuando esto sucede, el cuerpo de su bebé no puede descomponer los ácidos grasos de cadena media y corta para transformarlos en energía.

Los ácidos grasos son fuentes importantes de energía para el corazón, especialmente cuando los niveles de azúcar en el cuerpo son bajos (como ocurre en los periodos entre comidas). Cuando los ácidos grasos no pueden descomponerse, es probable que se acumulen en el cuerpo sustancias dañinas.

¿Qué síntomas o problemas se presentan con la HADH?

[Los síntomas son señales fuera de lo normal que un padre observa en su hijo.]

Los signos de HADH en general empiezan en los primeros meses o los primeros años de vida de un niño.

Estos signos pueden variar mucho de una persona a otra. Su bebé podría tener muchos de ellos o no tener ninguno.

- dormir más de lo normal o más a menudo
- cambios del comportamiento
- irritabilidad
- falta de apetito
- fiebre, diarrea, vómito
- bajo nivel de azúcar en la sangre (denominado hipoglucemia)
- dificultad para respirar
- debilidad del tono muscular (conocida como hipotonía)
- convulsiones epilépticas
- niveles altos de insulina

Muchos de estos signos pueden presentarse cuando el bebé toma alimentos que su cuerpo no puede descomponer. Estos signos podrían desencadenarse cuando el bebé pasa largos periodos sin comer, se enferma o tiene alguna infección.

Si su bebé manifiesta alguno de estos signos, asegúrese de contactar al doctor de su bebé inmediatamente.

¿Cuál es el tratamiento para la HADH?

Tratamiento dietético. Es probable que su bebé necesite seguir una dieta restringida a fin de evitar aquellos alimentos que contienen grasas que su cuerpo no puede descomponer. Un dietista o un nutriólogo pueden ayudar a planear una dieta saludable para su bebé. La frecuencia en las comidas también puede ayudar a evitar muchos de los signos mencionados en la sección sobre los síntomas o problemas.

Suplementos y medicamentos:

Algunos niños con HADH toman suplementos de L-carnitina recetados médicamente. La L-carnitina es una sustancia que el cuerpo produce de manera natural, pero es probable que el cuerpo de su bebé no la produzca en cantidad suficiente. El tomar suplementos de L-carnitina puede ayudar al cuerpo a descomponer la grasa para transformarla en energía y eliminar las sustancias dañinas. Será necesario que el doctor de su bebé le dé

una receta para estos suplementos. La HADH puede ocasionar que los niveles de insulina sean peligrosamente altos en algunos niños. Si su bebé tiene niveles de insulina demasiado altos, el doctor que lo atiende quizá le recete medicamentos para que el cuerpo de su bebé regule los niveles de insulina.

Lo que debe recordar

Si la HADH se trata a tiempo, los niños pueden tener un crecimiento y desarrollo sanos. Por eso el examen de detección temprana a recién nacidos es de vital importancia. No se conoce aún qué tan eficaces son los tratamientos para la HADH. A pesar de todo, los niños pueden correr el riesgo de tener algunos de los signos de este trastorno, como un bajo nivel de azúcar en la sangre, niveles altos de insulina, agrandamiento del corazón y latidos cardiacos irregulares, o problemas del hígado.

Los bebés que no reciben tratamiento para la HADH corren el riesgo de sufrir problemas que amenazan la vida como problemas cardiacos y dificultad para respirar, daño cerebral o coma.