genetics education materials for school success

NEW ENGLAND REGIONAL GENETICS NETWORK

Un vistazo al síndrome de deficiencia de MCAD

El síndrome de deficiencia de acil CoA-deshidrogenasa de cadena media (MCAD) es uno de varios *condiciones de la oxidación de los ácidos grasos (FAOD) que se manifiesta por la carencia o deficiencia de las enzimas necesarias para descomponer ciertas grasas. Esto hace que las personas no puedan pasar mucho tiempo sin comer o ingerir calorías (ayuno).

Conozca a Shawna en la página 9

Más sobre el ayuno:

- Durante el ayuno, los ácidos grasos son una fuente importante de energía para el hígado y otros tejidos. Si no se los convierte en energía, producen letargo (falta de energía) e hipoglucemia (nivel bajo de azúcar en sangre).
- La energía que nos aportan las grasas nos mantiene activos cuando la cantidad de glucosa, principal fuente de energía del cuerpo, disminuye. Esto sucede si salteamos una comida o cuando dormimos.
- Una vez que se agota el azúcar o la glucosa, el cuerpo intenta usar grasas sin éxito. Esto provoca una disminución del nivel de azúcar en sangre (hipoglucemia) y la acumulación de sustancias dañinas en la sangre.

Cerca de 1 de cada 5,000 a 17,000 bebés nace con MCAD. Si bien el MCAD se da con mayor frecuencia en poblaciones caucásicas, en especial aquellas con ascendencia del norte de Europa, puede ocurrir en cualquier grupo étnico o raza.

El MCAD puede detectarse con una prueba que se realiza al recién nacido. Si se trata desde la infancia, los niños con MCAD pueden llevar una vida plena. Sin embargo, existen riesgos de complicaciones si se enferman.

Copyright, revisado en mayo de 2020, New England Regional Genetics Network
www.negenetics.org/gemss

Antes de que se realizara la prueba de detección en recién nacidos, un niño saludable con deficiencia de MCAD presentaba hipoglucemia (nivel bajo de azúcar en sangre), vómitos y letargo como resultado de una enfermedad común.

Signos de hipoglucemia:

- Debilidad
- Temblores
- Mareos, piel fría y húmeda

De no tratarse, podrían producirse convulsiones con riesgo de desencadenar en un coma o la muerte. También pueden tener hígado agrandado o insuficiencia hepática grave.

Gracias a la prueba de detección en recién nacidos, el MCAD suele diagnosticarse al momento del nacimiento en los EE. UU.

Los niños con MCAD no tienen características físicas típicas. Si bien el MCAD no puede verse, es una afección grave. Es muy importante mantener una buena comunicación entre los padres, los médicos y el personal de la escuela.

Nota: Existe una gran variabilidad entre quienes tienen esta afección.

**Un vistazo a* las condiciones de la oxidación de los ácidos grasos

El cuerpo cuenta con enzimas que descomponen las grasas. Este proceso se conoce como oxidación de los ácidos grasos. Cuando el cuerpo no puede descomponer los ácidos grasos para producir energía, ocurren las condiciones de la oxidación de los ácidos grasos (FAOD).

El MCAD y el VLCAD son los más comunes de los FAOD, aunque hay muchos condiciones distintos que se incluyen en este grupo.

- Deficiencia de acil CoA-deshidrogenasa de cadena media (MCAD)
http://www.ncbi.nlm.nih.gov/books/NBK1424/

- Deficiencia de acil CoA-deshidrogenasa de cadena muy larga (VLCAD)
http://www.ncbi.nlm.nih.gov/books/NBK6816/

- Deficiencia de 3-hidroxiacil CoA-deshidrogenasa de cadena larga (LCHAD)
http://ghr.nlm.nih.gov/condition/long-chain-3-hydroxyacyl-coa-dehydrogenase-deficiency

- Deficiencia de proteína trifuncional (TFP)
http://www.newbornscreening.info/Parents/fattyaciddisorders/TFP.html

Copyright, revisado en mayo de 2020, New England Regional Genetics Network
www.negenetics.org/gemss

- Defecto del transportador de carnitina (deficiencia primaria de carnitina)
http://www.newbornscreening.info/Parents/fattyaciddisorders/Carnitine.html

- Deficiencia de carnitina-acilcarnitina-traslocasa (traslocasa)
http://ghr.nlm.nih.gov/condition/carnitine-acylcarnitine-translocase-deficiency

- Déficit de carnitina palmitoiltransferasa I y II (CPT I y II)
http://ghr.nlm.nih.gov/condition/carnitine-palmitoyltransferase-i-deficiency

- Deficiencia de 2,4-dienoil-CoA reductasa
http://www.fodsupport.org/list.htm

- Deficiencia de acil CoA-deshidrogenasa de cadena corta (SCAD)
http://ghr.nlm.nih.gov/condition/short-chain-acyl-coa-dehydrogenase-deficiency

- Deficiencia de 3-hidroxiacil CoA-deshidrogenasa (SCHAD) de cadena corta (ahora denominada Deficiencia de L-3-alfa-hidroxiacil-CoA deshidrogenasa de cadena corta (HADH))
http://www.fodsupport.org/list.htm

Deficiencia Deficiencia de flavoproteína de transferencia de electrones (ETF) (GAII y MADD)
http://www.fodsupport.org/list.htm

- Deficiencia de 3-hidroxi 3-metilglutaril-CoA liasa (HMG)
http://ghr.nlm.nih.gov/condition/3-hydroxy-3-methylglutaryl-coa-lyase-deficiency

- FAOD sin clasificar

Los ácidos grasos son una importante fuente de energía para el corazón y los músculos. La energía que nos aportan las grasas nos mantiene activos cuando la cantidad de glucosa, principal fuente de energía del cuerpo disminuye. Esto sucede cuando salteamos una comida o dormimos. Una vez que se agota el azúcar o la glucosa, el cuerpo intenta usar grasas sin éxito. Esto provoca una disminución del nivel de azúcar en sangre (hipoglucemia) y la acumulación de sustancias dañinas en la sangre.

Cuando un FAOD se diagnostica y trata desde el nacimiento, la prognosis suele ser excelente en la mayoría de los casos. Los síntomas y tratamientos pueden variar entre los distintos FAOD e incluso para un mismo FAOD. Si no se diagnostican o tratan, estas condiciones pueden traer complicaciones graves.

Entre ellas, problemas hepáticos, cardíacos, de la visión, del desarrollo general de los músculos y, posiblemente, la muerte.

Los síntomas de los FAOD varían de complejos a sin presencia de síntomas:

Copyright, revisado en mayo de 2020, New England Regional Genetics Network
www.negenetics.org/gemss

- Episodios crónicos de hipoglucemia (nivel bajo de azúcar en sangre) que requiera de muchas hospitalizaciones en los primeros años de vida
- Falta de energía (letargo)
- Debilidad muscular
- Anomalías hepáticas
- Problemas cardíacos que ponen en riesgo la vida

El tratamiento consiste en intervenciones alimentarias específicas para el FAOD en particular. Los niños con FAOD no tienen características físicas típicas.

Datos a tener en cuenta sobre el síndrome de deficiencia de MCAD

1. Necesidades médicas y alimentarias

Lo que necesitas saber

- Es posible que algunos niños tengan intolerancia a las altas temperaturas y deban evitar estar al aire libre en días cálidos (por ejemplo, por encima de los 80 °F o 26 °C). Esto deberá determinarse según las necesidades individuales y decidirse junto a la familia.
- Es importante que una persona con MCAD o cualquier FAOD coma regularmente y que **no** pase mucho tiempo sin ingerir alimentos o calorías, a veces incluso no más de 3 horas; el tiempo varía según la persona y depende de las circunstancias.
    - Esto es especialmente importante durante períodos de estrés metabólico alto, como al atravesar una enfermedad. Esto significa que se debe alimentar frecuentemente a los bebés y niños pequeños. Consulte con los padres sobre los plazos específicos. A medida que el niño crece, es posible que necesite un suplemento de almidón de maíz antes de irse a dormir si tiene una forma grave de MCAD.
- Una dieta baja en grasas (<30 % de energía total de grasas) puede resultar beneficiosa. No se permiten los alimentos altos en grasas, coco o aguacate. También se recomienda una dieta alta en hidratos de carbono. Es importante tener en cuenta las

Copyright, revisado en mayo de 2020, New England Regional Genetics Network
www.negenetics.org/gemss

diferencias culturales en la alimentación. Los suplementos de carnitina pueden ayudar en algunos casos.

- Se debe evitar un nivel de azúcar en sangre bajo (hipoglucemia). Los eventos de hipoglucemia pueden repetirse y agravarse durante la adolescencia debido a los cambios hormonales.

- Esté atento, o pregunte a los padres, si el niño tiene una pulsera de alerta médica.

Lo que puedes hacer

- Durante el día escolar, el niño puede necesitar alimentos bajos en grasas y altos en carbohidratos. Los padres pueden dejarle al maestro o a la enfermera cereales, paletas u otros aperitivos /alimentos para que los use según sea necesario (por ejemplo, en fiestas de la escuela).

- Cuando un niño se enferma, es posible que necesite de más líquidos y alimentos ricos en almidón. Los padres pueden dejar bebidas en la enfermería para que se administren cuando sea necesario.

- Asegúrese de planificar en caso de enfermedad u otras oportunidades en que el niño no pueda comer.

- Notifique a los padres si nota cambios. Documentar lo que observa puede ser útil.

NOTA: Es posible que un niño parezca estar hidratado pero aun así estar por sufrir una crisis. Puede requerir de calorías para evitar o ayudar a superar una crisis o estrés metabólico.

2. Apoyos a la educación

Lo que necesitas saber

Es importante tener EXPECTATIVAS DE APRENDIZAJE ALTAS para los niños que tienen MCAD. Aliente el uso del plan de estudios educativo básico y modifíquelo para satisfacer las necesidades individuales del niño.

Es muy importante mantener una buena comunicación entre los padres, los médicos y el personal de la escuela.

Si una persona con MCAD clásico u otro FAOD tiene un evento metabólico grave que resulta en daño cerebral, es posible que tenga consecuencias académicas secundarias, como:

Copyright, revisado en mayo de 2020, New England Regional Genetics Network
www.negenetics.org/gemss

- Dificultad para alcanzar hitos en el desarrollo
- Afasia (trastorno del lenguaje)
- Trastorno por déficit de atención

Lo que puedes hacer

- Considere un plan 504 para la alimentación o la clase de educación física, si es necesario.

3. Apoyo sensorial y al comportamiento

Lo que necesitas saber

En un estudio de 2011 del Hospital de Niños de Boston en el que se desarrolló *An Educator's Guide to MCADD (Guía para educadores sobre el MCADD)* (ver Recursos a continuación), más de la mitad de los niños tendió a internalizar sus comportamientos más que sus compañeros. Los niños que internalizan los comportamientos pueden:

- Controlar en exceso sus propias acciones
- Ser más obedientes para que no se noten sus problemas
- Preocuparse demasiado (por ejemplo, decir "No soy bueno en esto")
- Ser muy sensibles
- Tener mucha ansiedad
- Ser más propensos a evitar situaciones sociales

Lo que puedes hacer

Los resultados de este estudio indicaron que los niños con MCAD necesitan motivación extra para participar de actividades, hablar en clase o contarle al maestro si tienen un problema.

Actividad física, excursiones, eventos

Lo que necesitas saber

- Es muy importante que las personas con MCAD tengan acceso a bebidas y aperitivos. Necesitan llevar bebidas y aperitivos a las excursiones que duren más de un par de horas.

- Los alumnos pueden tener dificultades con el funcionamiento ejecutivo, las distracciones, la ansiedad, la audición y el habla.

Copyright, revisado en mayo de 2020, New England Regional Genetics Network
www.negenetics.org/gemss

- Si vive en Nueva Inglaterra (EE. UU.) y reúne los requisitos, Northeast Passage ofrece programas de recreación terapéutica y deportes adaptados (www.nepassage.org).

Lo que puedes hacer

- Si el alumno tiene dificultades con las funciones ejecutivas, las distracciones, la ansiedad, la audición o el habla, considere brindar apoyos adicionales.

4. Ausencias de la escuela y cansancio

Lo que necesitas saber

- Esta afección es muy variable. Algunas personas con MCAD u otro FAOD pueden ausentarse más debido a su afección. La mayoría no lo hace.

- No deberían necesitar adaptaciones por el cansancio, siempre y cuando cuenten con las bebidas y la nutrición adecuadas. Las ausencias pueden deberse a virus, estrés, episodios de nivel bajo de azúcar en sangre, etc.

5. Planificación de emergencia

Lo que necesitas saber

Todas las personas con MCAD deben contar con una carta de emergencia para entregar a los proveedores de atención de la salud en caso de una crisis. La carta debe abordar lo siguiente:

- Cuando el niño con MCAD tiene una enfermedad viral o ha comido/bebido poco, puede volverse letárgico o hipoglucémico.
- La administración de glucosa intravenosa es esencial para evitar la hipoglucemia y otras complicaciones.
- Entre los síntomas que señalan que un niño con MCAD puede estar en problemas se incluyen:
    - Falta de energía
    - Letargo
    - Debilidad muscular
    - Calambres musculares
    - Vómitos o diarrea

Lo que puedes hacer

- Obtenga una copia de la carta de emergencia para poder comenzar con el tratamiento lo antes posible.

Copyright, revisado en mayo de 2020, New England Regional Genetics Network
www.negenetics.org/gemss

6. Recursos

New England Consortium of Metabolic Programs Consorcio de Programas Metabólicos de Nueva Inglaterra

http://newenglandconsortium.org/

El New England Consortium of Metabolic Programs reúne a profesionales de la salud de todos los niveles que identifican y tratan a personas con condiciones metabólicos.

El objetivo del consorcio es difundir información, colaborar en el desarrollo de material educativo y programas de apoyo social, brindar apoyo a organizaciones para padres y adultos con condiciones metabólicas, capacitar a alumnos de medicina y áreas relacionadas, desarrollar y llevar a cabo de manera conjunta proyectos de investigación, y establecer protocolos de tratamiento uniformes para las personas con condiciones metabólicas.

An Educator's Guide to MCADD (Guía para educadores sobre el MCADD)

http://www.gemssforschools.org/Libraries/MCAD_documents/An_Educators_Guide_to_MCADD.sflb.ashx

Este proyecto contó con el apoyo de NEGC y HRSA, con ayuda de médicos del Hospital de Niños de Boston, maestros de escuelas primarias, padres de niños con MCADD y el FOD Family Support Group.

FOD Family Support Group Grupo de apoyo a la familia FOD

http://www.fodsupport.org/

"Estamos en esto juntos"

Para nuestros propósitos, FOD (condiciones de la oxidación de grasas) y FAOD (condiciones de la oxidación de ácidos grasos) se refieren a los mismos grupos de afecciones.

Hojas de información genética para padres

http://www.newbornscreening.info/Parents/fattyaciddisorders/MCADD.html

Fatty Acid Oxidation Disorders - MCAD (Condiciones de la oxidación de los ácidos grasos - MCAD)
por Screening, Technology & Research in Genetics/Expanded Newborn Screening (Examen, tecnología e investigación en genética/Prueba ampliada del recién nacido)

Copyright, revisado en mayo de 2020, New England Regional Genetics Network
www.negenetics.org/gemss

Genetics Home Reference Referencia casera de genética

http://ghr.nlm.nih.gov/condition/medium-chain-acyl-coa-dehydrogenase-deficiency

Información accesible para el consumidor sobre la genética humana de la U.S. National Library of Medicine (Biblioteca Nacional de Medicina de los Estados Unidos)

GeneReviews

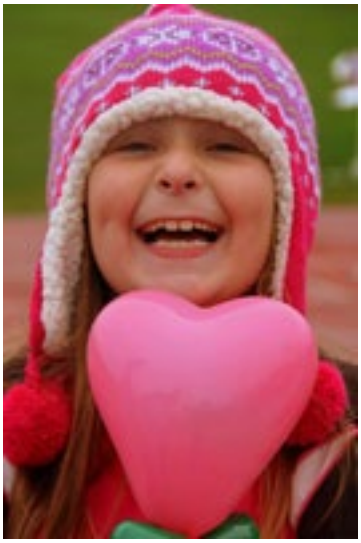
http://www.ncbi.nlm.nih.gov/books/NBK1424/

Conozca más sobre la genética del MCAD.

7. Conozca a una niña con MCAD

Conozca a Shawna

GEMSS quiere agradecer a Shawna y a su madre por su generosidad al compartir esta historia con nosotros. Han llenado de vida el sitio gracias a sus pensamientos y sentimientos. ¡Muchas gracias!



Shawna está en 4.° grado y es una niña muy activa y generosa. Sus actividades favoritas son jugar al básquetbol, practicar taekwondo, montar a caballo y nadar. Adora estar con sus amigos e ir a la escuela. Es muy extrovertida. Cuando tenía tan solo 2 semanas de vida, a Shawna le diagnosticaron MCADD a través de una prueba para recién nacidos.

A veces la escuela resulta un poco difícil para Shawna. Tiene problemas de fluidez cuando lee y también para retener datos en matemáticas. Toma clases intensivas de lectura y matemáticas y mejoró mucho en solo unos meses.

Shawna es su propia defensora en la escuela. Ella entiende su afección y no duda en explicarla a sus amigos, maestros, enfermeras, médicos y padres de sus amigos. Contamos con un plan de emergencia en la escuela para los maestros y las enfermeras. En casa, Shawna trabaja para ser más independiente con su tarea, aunque la revisamos cuando la termina.

Shawna es muy generosa con los demás. Si bien pasó mucho tiempo en el hospital, siempre se preocupa por cómo están los demás niños. Tras recibir un deseo de la Fundación Make-A-Wish], quiso recaudar dinero para donarlo a otros niños enfermos. Con ayuda del Centro de Participación Cívica de la Universidad de la Universidad de St Lawrence, Shawna ayudó a

Copyright, revisado en mayo de 2020, New England Regional Genetics Network

organizar la caminata Shawna's Walk For Wishes. Nos enorgullece anunciar que después de completar la tercera caminata anual de Shawna's Walk For Wishes, hemos recaudado un poco más de $21,000. Si quiere ver a Shawna y su mamá hablar sobre el MCADD y su deseo, Haga clic aquí para ver el video de YouTube.

Consejo de su madre para los maestros: "Las apariencias engañan". "Siempre escucho decir que Shawna no luce enferma y, muchas veces, esto hace que pasen por alto señales sutiles", dice su madre Melissa. Consejo de su madre para otros padres: "Sean defensores activos de sus hijos. Sean un libro abierto sobre la condición y enseñen a sus hijos a ser defensores de sí mismos".

Nota: *Esta versión impresa no incluye la información que se encuentra debajo del botón verde marcado como "Transiciones" en el sitio web. Esas páginas generales pueden estar impresas por separado.*

Copyright, revisado en mayo de 2020, New England Regional Genetics Network
www.negenetics.org/gemss