

Un vistazo al VLCAD

El síndrome de deficiencia de acil-CoA deshidrogenasa de cadena muy larga (VLCAD) es una de varias *afecciones 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 Landon en la página 9

Conozca 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 saltamos 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 30,000 bebés nace con VLCAD.

Antes de que el VLCAD se incorporara a la prueba de detección para recién nacidos, se reconocían tres tipos de VLCAD según la gravedad de la afección:

- Una forma de aparición temprana grave que generalmente se presenta en los primeros meses de vida e incluye enfermedad cardíaca (cardiomiopatía) e insuficiencia multiorgánica.
- Una forma de aparición temprana en la niñez que se manifiesta con agrandamiento del hígado, sin agrandamiento del corazón (cardiomiopatía) y nivel bajo de azúcar en sangre (hipoglucemia).

Signos de hipoglucemia:

- Debilidad, temblores, mareos, piel fría y húmeda
 - Si no se trata, puede provocar coma y posiblemente la muerte.
- Existe una forma más leve que aparece en las últimas etapas de la niñez o en la adultez y afecta los músculos. Se presenta con descomposición intermitente del tejido muscular (rabdomiólisis), calambres musculares o dolor, e intolerancia al ejercicio.

Ahora que el VLCAD puede detectarse a través de una prueba que se realiza al recién nacido, el tipo de VLCAD se determina mediante una prueba genética y bioquímica. Si se trata desde la infancia, los niños con cualquier tipo de VLCAD pueden llevar una vida plena. Sin embargo, existen riesgos de complicaciones si se enferman, sufren de estrés o se exponen a una actividad física prolongada o extrema.

Los niños con VLCAD no tienen rasgos físicos característicos.

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

***Un vistazo a las afecciones 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 afecciones de la oxidación de los ácidos grasos (FAOD).

El MCAD y el VLCAD son los más comunes de los FAOD, aunque hay muchas afecciones distintas 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/fattyacid disorders/TFP.html>

- Defecto del transportador de carnitina (deficiencia primaria de carnitina)
<http://www.newbornscreening.info/Parents/fattyacid disorders/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 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 afecciones 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:

- 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 rasgos físicos característicos.

Datos a tener en cuenta sobre el VLCAD

1. Necesidades médicas y alimentarias

Lo que necesitas saber

Es importante que una persona con VLCAD u otro FAOD se alimente de manera regular y **no** ayune ni deje de consumir calorías durante más de 8 a 12 horas. Esto es especialmente importante durante períodos de estrés metabólico alto, como al atravesar una enfermedad. Esto significa que se debe alimentar con frecuencia a los bebés y niños pequeños. 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 VLCAD.

Se recomienda una alimentación baja en grasas (<30 % de la energía total proveniente de las grasas) y, en la forma más grave, puede requerirse una alimentación libre de grasas. Los niños con las formas más graves de la enfermedad pueden tomar suplementos de aceite de triglicéridos de cadena media (MCT) y aceite de nuez o similares para obtener sus grasas esenciales sin consumir grasas de cadena muy larga. Los suplementos de carnitina pueden ayudar en algunos casos. Es importante tener en cuenta las diferencias culturales en la alimentación.

El consumo excesivo de alimentos se almacena en el cuerpo como grasas de cadena muy larga, por lo que controlar las calorías totales es importante para evitar la obesidad.

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 u otros alimentos para que los use según sea necesario. Tal vez sean necesarias varias meriendas durante el día.

Asegúrese de que el niño se hidrate correctamente y consuma una cantidad adecuada de carbohidratos durante los períodos de ejercicios. Se debe evitar un nivel de azúcar en sangre bajo (hipoglucemia).

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 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 VLCAD. Aliente el uso del plan de estudios educativo básico y modifíquelo para satisfacer las necesidades individuales del niño.

Es posible que se requiera un plan 504 para la alimentación o la clase de educación física. Si una persona con VLCAD u otro FAOD tiene un evento metabólico grave que resulta en daño cerebral, es posible que tenga consecuencias académicas secundarias.

Las consecuencias académicas secundarias debido a la lesión cerebral pueden incluir:

1. Dificultad para alcanzar hitos en el desarrollo
2. Afasia (trastorno del lenguaje)
3. Trastorno por déficit de atención

Lo que puedes hacer

Tal vez sea necesario un Programa de Educación Individualizado (IEP) si el niño tiene una lesión cerebral. Es posible que necesite un plan 504 para la alimentación y las clases de educación física.

3. Apoyo sensorial y al comportamiento

No presentan problemas conductuales específicos.

4. Actividad física, excursiones y eventos

Lo que necesitas saber

- Es muy importante que las personas con VLCAD tengan acceso a bebidas y meriendas. Necesitan llevar bebidas y meriendas a las excursiones que duren más de un par de horas.
- Debido a que los niños, especialmente los niños mayores, presentan riesgo de deterioro muscular (rabdomiólisis) durante la actividad física extenuante, durante la clase de educación física se deben proporcionar líquidos adecuados e incluso suplementos de carbohidratos antes de realizar ejercicio.
 - Algunos niños con FAOD tal vez no puedan participar de la típica clase de educación física.
- 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 los episodios de rabdomiólisis (calambres musculares y cansancio luego de períodos prolongados actividad física) se vuelven frecuentes o graves, es posible que deba adaptarse el plan de educación física.

5. Ausencias de la escuela y cansancio

Lo que necesitas saber

Las personas con VLCAD no deberían ausentarse con más frecuencia excepto en el caso de la forma grave, en la cual tal vez se requiera de hospitalización para el tratamiento de emergencia luego de una enfermedad.

Además, los niños mayores y los adultos con VLCAD pueden tener calambres musculares y cansancio luego de realizar actividad física por un período prolongado relacionados con el deterioro muscular (rabdomiólisis).

Lo que puedes hacer

Por el motivo que se menciona anteriormente, resulta aún más importante asegurarse de que ingieran suficiente cantidad de carbohidratos antes de realizar ejercicio extenuante.

6. Planificación de emergencia

Lo que necesitas saber

Todas las personas con VLCAD 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 VLCAD 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.
- El corazón puede verse afectado y causar un ritmo cardíaco anormal, lo que deberá tratarse.
- Observe si hay orina de color rojo o marrón o calambres musculares ya que pueden ser signos de descomposición muscular (rabdomiólisis).
- Entre los síntomas que señalan que un niño con VLCAD puede estar en problemas se incluyen:
 - Falta de energía
 - Aletargamiento
 - 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.

7. Recursos

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

www.negenetics.org/gemss

New England Consortium of Metabolic Programs

<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 trastornos 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 afecciones 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 afecciones metabólicas.

FOD Family Support Group

<http://www.fodsupport.org/>

"Estamos en esto juntos"

Hojas de información genética para padres

<http://www.newbornscreening.info/Parents/fattyacid disorders/VLCADD.html>

Fatty Acid Oxidation Disorders - VLCAD (Condiciones de la oxidación de los ácidos grasos - VLCAD)

por Screening, Technology & Research in Genetics/Expanded Newborn Screening (Examen, tecnología e investigación en genética/Prueba ampliada del recién nacido)

Genetics Home Reference

<https://ghr.nlm.nih.gov/condition/very-long-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/NBK6816/>

Conozca más sobre la genética del VLCAD.

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.

8. Conozca a un niño con VLCAD

¡Caminar con Landon!

GEMSS quisiera agradecer a Landon y 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!



Regan describe a su hijo Landon como un pelirrojo muy enérgico, inteligente y testarudo. Es el típico varón, afirma. Landon actualmente asiste a una guardería/preescolar en su ciudad del sudoeste de los EE. UU.

La prueba de detección para recién nacidos de Landon reveló una anomalía, pero los exámenes de seguimiento arrojaron resultados normales. Durante 9 días, los médicos no lograban identificar el diagnóstico; el noveno día, una muestra de sangre tuvo resultado anormal. A las 3 semanas, visitó a un genetista y le realizaron una biopsia de la piel. Más adelante, nuevas pruebas confirmaron un diagnóstico de VLCAD, en la forma no cardíaca. Sin embargo, es la única persona que se conoce con esta mutación exacta. Tanto su hermana como su madre son portadoras de la mutación.

El pronóstico de Landon es favorable y tuvo cuatro grandes sustos cuando su nivel de azúcar en sangre cayó rápidamente y debió ser hospitalizado. Su familia siempre lleva glucosa consigo y tienen un protocolo a seguir. Si el nivel de azúcar en sangre es menor a 70, llaman al médico y si

está por debajo de 65, van al hospital. “Hace un quejido muy particular cuando su nivel de azúcar disminuye” que permite a su familia detectar estos episodios.

En la escuela, Landon puede comer las meriendas saludables que sirven ya que tienen un bajo nivel de grasas. Sabe lo que puede y no puede comer, y le dice a las personas cuáles son los alimentos aptos para él. Solo consume 23 gramos de grasa por día y los empleados de la escuela han colaborado mucho para garantizar que coma y beba lo que indica el plan. Debe beber Gatorade en el patio de juegos y los empleados procuran que beba cada 20 minutos aproximadamente cuando está activo. La escuela también tiene una carta del genetista que describe en qué momento se debe llamar y cuándo se debe buscar atención médica. El mismo Landon sabe cuándo su nivel de azúcar está bajo y a menudo dice: “Necesito jugo de naranja o Gatorade; me empezaron a doler las piernas”. El equipo de la escuela ha escuchado, hecho muchas preguntas y trabajado correctamente con la familia para asegurarse de que la experiencia escolar de Landon sea exitosa.

A Landon le está yendo bien en cuanto al desarrollo y “siempre se adelanta a la curva”, según su madre. Estuvo en su hogar durante 3 años y medio ya que les indicaron que lo mantuvieran alejado de los gérmenes. No tuvo demasiada interacción con otros niños hasta que fue a preescolar por lo que está desarrollando más habilidades sociales en la escuela.

Regan aconseja a los maestros que escuchen a los padres. “Pídanles que se acerquen y hablen”, comenta. Ha escuchado a otros padres decir que no se sienten escuchados y que los maestros a veces “los tratan como si no supieran nada”. Ese no ha sido su caso. Landon incluso colabora con la enseñanza en el aula. Por ejemplo, la escuela estaba trabajando en una unidad sobre hospitales y los maestros quedaron muy impresionados cuando Landon les contó a los niños cómo era un hospital y cómo controlan el azúcar en la sangre, y que solo duele un minuto “pero no pasa nada, porque después te dan un juguete”.