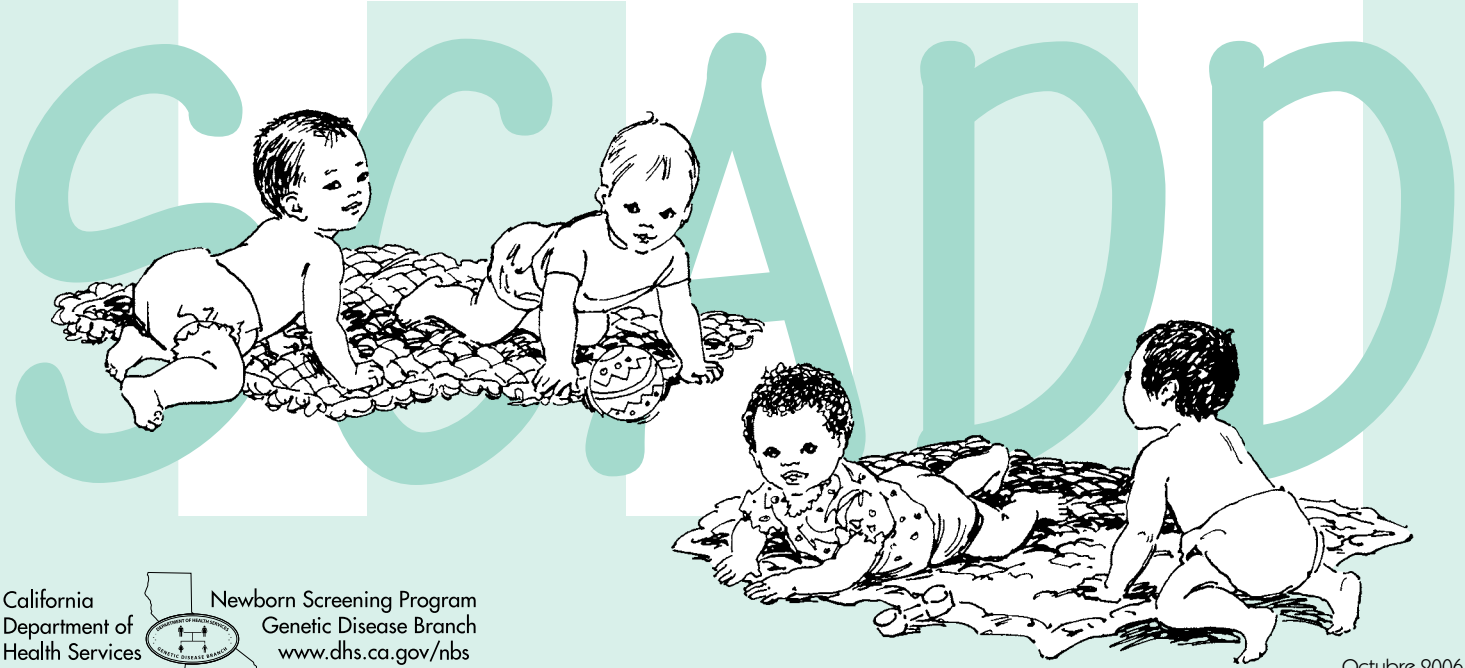
Guía Para Padres Sobre La SCADD

Deficiencia de la Deshidrogenasa Acil-CoA de Cadena Corta



California
Department of
Health Services

Newborn Screening Program
Genetic Disease Branch
www.dhs.ca.gov/nbs

Octubre 2006

SPANISH

Índice

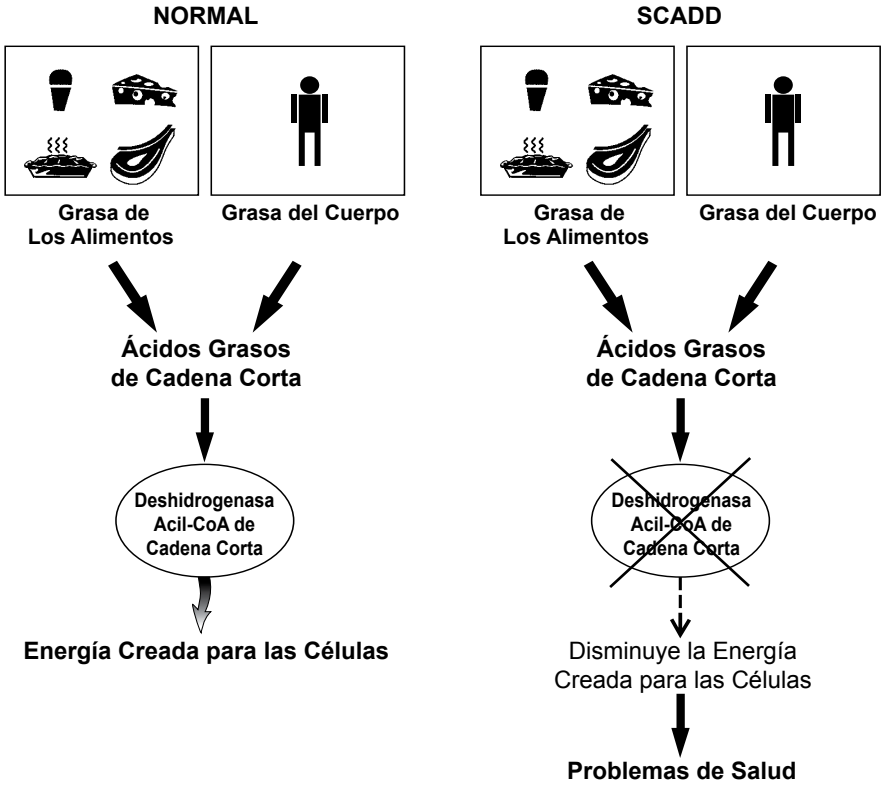
Contenido	Página
¿Qué es la SCADD?	1-5
El tratamiento de SCADD	6-10
La herencia de SCADD	11-12
Las pruebas de SCADD	12-13
Incidencia de SCADD	14
Recursos	15-16
Glosario	17-22*

*Las palabras subrayadas en este folleto están definidas en el glosario

La información en este folleto es general, y no pretende ser específica para cada niño con SCADD. No se conoce todo acerca de SCADD y, actualmente, no existe un plan de tratamiento estándar. Se podrían recomendar ciertos tratamientos para algunos niños, pero no para otros. Los niños con SCADD deben recibir seguimiento por parte de un médico especializado en enfermedades metabólicas (especialista en metabolismo), además de su médico principal. Para obtener una lista de clínicas de metabolismo, vea la lista en la página 16, o visite nuestro sitio web, en www.dhs.ca.gov/nbs

¿Qué es SCADD?

SCADD significa “deficiencia de la deshidrogenasa acil-CoA de cadena corta”. Es un tipo de enfermedad por oxidación de ácidos grasos. Algunas personas con SCADD no pueden descomponer la grasa en energía para el cuerpo. Sin embargo, la mayoría de los bebés cuyos resultados de la prueba de recién nacidos presentan SCADD nunca tienen los síntomas.



¿Qué causa la SCADD?

La SCADD surge cuando una enzima, llamada “deshidrogenasa acil-CoA de cadena corta” (SCAD) no está presente o no funciona correctamente. La función de la enzima es descomponer en energía ciertas grasas de la comida que comemos. También descompone la grasa ya almacenada en el cuerpo. La energía de la grasa nos mantiene en actividad cuando el cuerpo anda bajo en su fuente principal de energía, un tipo de azúcar llamado glucosa. Nuestros cuerpos dependen de la grasa cuando no comemos por un tiempo, como cuando pasamos por alto una comida o cuando dormimos.

Algunas personas con SCADD no pueden descomponer adecuadamente la grasa para convertirla en energía. Sin embargo, la mayoría de las personas con SCADD no aparentan tener este problema y nunca desarrollan los síntomas.

¿Qué hace que la enzima SCAD falte o no funcione correctamente?

Los genes le dicen al cuerpo que produzca diversas enzimas. Las personas con SCADD tienen un par de genes que no funcionan correctamente. Debido a estos cambios en los genes, la enzima SCAD no funciona correctamente o no se produce en lo absoluto. Sólo una pequeña cantidad de bebés a quienes se les descubre SCADD en la prueba de recién nacidos realmente tendrán los síntomas.

¿Qué problemas ocurren si la SCADD no se trata?

SCADD es bastante variable y no se entiende del todo. La mayoría de los bebés a quienes se les descubre SCADD en la prueba de recién nacidos nunca tienen síntomas. Se cree que situaciones que provocan estrés, como la falta de sueño, estar sin comer demasiado tiempo, una enfermedad o una infección pueden activar episodios de una enfermedad llamada crisis metabólica en algunos niños, pero no en otros.

Para la pequeña cantidad de personas con SCADD que presentan efectos, el problema se presenta de dos maneras diferentes: una en bebés y la otra en adultos.

SCADD en bebés

Este tipo de SCADD se encuentra en recién nacidos y en bebés. Los síntomas, cuando se presentan, a menudo comienzan entre la primera semana y los 3 meses de vida. Algunos de los primeros síntomas de una crisis metabólica son: somnolencia extrema, cambios de conducta, irritabilidad y poco apetito. Le siguen otros síntomas de fiebre, diarrea, vómito y mayores niveles de sustancias ácidas en la sangre, llamado acidosis metabólica. Si una crisis metabólica no se atiende, el niño con SCADD puede desarrollar problemas respiratorios, ataques y estado de coma, que algunas veces conduce a la muerte.

Otros efectos de SCADD que se han visto en algunos bebés y niños incluyen: ganan poco peso, retrasos en el aprendizaje, se tardan en caminar y retrasan otras habilidades motoras, hiperactividad, bajo tono muscular (músculos y articulaciones hipotónicos), debilidad muscular o rigidez muscular, hígado y bazo agrandados.

A menudo los síntomas de una crisis metabólica se presentan después de no comer nada por más de unas cuantas horas. Los síntomas también son más probables cuando el niño con SCADD se enferma o tiene una infección.

Muchos niños con este problema nunca han tenido efecto alguno y sólo se encuentra después de que se diagnostica a un hermano o hermana.

SCADD en adultos

El segundo tipo de SCADD se encuentra en adultos. La forma adulta de SCADD afecta solamente a los músculos. Puede ocasionar problemas musculares continuos, dolor y debilidad. Los adultos con SCADD también tienen episodios de náuseas, vómito y falta de respiración. Con frecuencia los problemas musculares empeoran después de hacer ejercicio o esfuerzos intensos.

¿Qué ocurre cuando la SCADD se trata?

No se sabe lo eficaz que sea el tratamiento para prevenir los problemas asociados con SCADD. El tratamiento puede ayudar a prevenir o controlar los síntomas en algunos niños. Los niños que necesitan tratamiento y que son atendidos oportunamente pueden tener una vida saludable, con un crecimiento y desarrollo típicos. Algunos niños podrían seguir con problemas de aprendizaje, debilidad muscular y otros problemas de salud, a pesar del tratamiento.

¿Cómo se trata la SCADD?

El médico principal del bebé trabajará con un especialista en metabolismo para atender a su hijo. Él también podría sugerirle que consulte con un dietista familiarizado con SCADD.

Se podrían aconsejar ciertos tratamientos para algunos niños, pero no para otros. A los bebés cuyos resultados en la prueba de recién nacidos presentan SCADD, pero que no han mostrado ningún efecto, tal vez no necesiten tratamiento. Cuando sea necesario, por lo general el tratamiento se necesita durante toda la vida. Los siguientes son tratamientos que se recomiendan para algunos niños con SCADD, pero no para todos:

1. Evitar pasar mucho tiempo sin comer

Algunos bebés y niños pequeños con SCADD tal vez necesiten comer con frecuencia para evitar una crisis metabólica. Estos niños no deben quedarse sin comer por más de 4 a 6 horas. De hecho, algunos bebés podrían necesitar comer con más frecuencia todavía. También podrían necesitar que los alimenten durante la noche. Tal vez tenga que despertarlos para comer si no se despiertan por su cuenta.

Al estar bien, la mayoría de los adolescentes y adultos puede quedarse sin comer hasta 10 a 12 horas. Las personas que han tenido síntomas necesitan continuar con los otros tratamientos durante toda su vida.

2. Alimentación

Para algunos niños con SCADD se puede aconsejar una dieta baja en grasa y alta en carbohidratos. Los carbohidratos le dan al cuerpo muchos tipos de azúcar que se puede usar como energía. De hecho, para los niños que necesitan este tratamiento, la mayoría de los alimentos en la dieta deben ser carbohidratos (pan, pasta, fruta, vegetales, etc.) y proteínas (carne sin grasa y productos lácteos bajos en grasa).

Pregunte a su médico si su hijo necesita tener algún cambio en la dieta. Cualquier cambio en la dieta debe hacerse basado en las recomendaciones de un dietista.

3. L-carnitina y riboflavina

Algunos niños pueden recibir ayuda si toman L-carnitina, que es una sustancia segura y natural que le ayuda al cuerpo a crear energía. También le ayuda al cuerpo a librarse de desechos nocivos. Su médico decidirá si su hijo necesita L-carnitina o no.

A algunos niños con SCADD les ha sido útil un suplemento con riboflavina (vitamina B2). Pregunte a su especialista en metabolismo si su hijo debe tomar riboflavina.

No use medicamentos sin antes verificarlo con su médico.

4. Llame a su médico de inmediato si percibe signos de algunos de estos síntomas en su hijo:

- poco apetito
- poca energía o somnolencia excesiva
- vómito
- diarrea
- infección
- fiebre
- dolor o debilidad muscular persistente

Algunos niños con SCADD tal vez necesiten comer alimentos con más almidón y beber más líquidos cuando están enfermos (aunque no tengan hambre) para prevenir una crisis metabólica. Es común que los niños enfermos no quieran comer o que vomiten y no puedan retener la comida. Si no quieren o no pueden comer, algunos niños con SCADD podrían necesitar que los atiendan en el hospital con glucosa intravenosa (IV) para prevenir problemas.

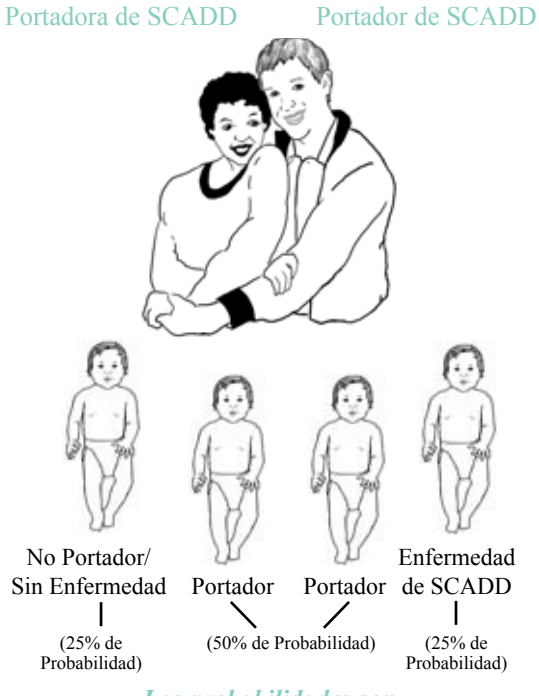
¿Cómo se hereda la SCADD?

La SCADD afecta a niños y niñas por igual.

Todos tenemos un par de genes que producen la enzima SCAD. En niños con SCADD, ninguno de estos genes funciona correctamente. Estos niños heredan un gen que no funciona de cada uno de los padres. A esto se le llama herencia recesiva autosómica.

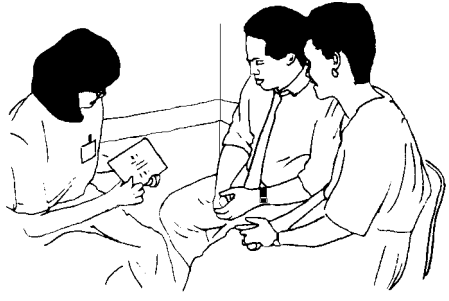
Los padres de niños con SCADD rara vez tienen la enfermedad. Más bien cada padre tiene un solo gen que no funciona para la SCADD. Se les llama portadores. Los portadores no se ven afectados porque su otro gen de este par funciona correctamente.

Cuando ambos padres son portadores, existe un 25% de probabilidad en cada embarazo de que el niño tenga dos genes funcionales. Esto significa que el niño no es portador y no tiene la enfermedad. Existe un 50% de probabilidad de que el niño sea portador, tal como los padres. Y existe un 25% de probabilidad de que el niño tenga SCADD.



Las probabilidades son aplicables a cada embarazo

Hay consejo genético disponible para las familias que tienen hijos con SCADD. Los consejeros genéticos pueden contestar sus preguntas sobre cómo se hereda la SCADD, las opciones en embarazos futuros y cómo hacer la prueba a otros miembros de la familia. Otros miembros de la familia también pueden preguntar sobre el consejo genético y pruebas de SCADD.



¿Hay pruebas genéticas disponibles?

Las pruebas genéticas, también conocidas como pruebas de ADN, buscan cambios en el par de genes que causan la SCADD. Hable con su especialista en metabolismo o su consejero genético acerca de las pruebas genéticas de SCADD.

A menudo es necesario realizar pruebas genéticas para diagnosticar a su hijo. También pueden ayudar a realizar pruebas de portadores o diagnósticos prenatales.

¿Cuáles pruebas hay disponibles?

Se puede confirmar si existe SCADD con exámenes de orina y moleculares. Si tiene preguntas acerca de los exámenes de SCADD, hable con su médico o con su consejero genético.

¿Se pueden hacer pruebas durante el embarazo?

Durante el embarazo se puede intentar una prueba de enzimas en las células del feto. La muestra necesaria para este examen se obtiene con CVS o amniocentesis.

Los padres podrían elegir que se hagan exámenes durante el embarazo o esperar hasta que nazca el bebé para que le hagan exámenes. Su consejero genético puede hablar con usted acerca de sus opciones y a contestar preguntas sobre los exámenes prenatales o los exámenes a su bebé después del nacimiento.

¿Pueden otros familiares tener SCADD o ser portadores?

Los hermanos y las hermanas mayores de un bebé afectado tienen probabilidad de tener SCADD aunque no hayan tenido síntomas. Platique con su médico o consejero genético respecto a realizar exámenes de SCADD a sus otros hijos.

Los hermanos y hermanas que no tienen SCADD tienen todavía probabilidad de ser portadores, tal como sus padres. Los portadores no tienen la enfermedad y nunca lo van a desarrollar.

Cada uno de los hermanos y hermanas de los padres tiene probabilidad de ser portador de SCADD. Es importante que se les diga a otros familiares que podrían ser portadores. Existen pocas probabilidad de que también corran el riesgo de tener niños con SCADD.

Cuando ambos padres son portadores conocidos de SCADD o han tenido un bebé con SCADD, a los bebés que nazcan posteriormente se les debe realizar exámenes especiales de diagnóstico, además de la prueba de recién nacidos para detectar SCADD.

¿Cuántas personas tienen SCADD?

Se piensa que SCADD es muy rara. La incidencia real no se conoce. SCADD no sucede con más frecuencia en alguna raza, grupo étnico, zona geográfica o país en específico.

RECURSOS

Enfermedades de la Oxidación de Ácidos Grasos
Grupo de Apoyo Familiar
(Fatty Oxidation Disorders (FOD)
Family Support Group)
1559 New Garden Road, 2E
Greensboro, NC 27410
(336) 547-8682
www.fodsupport.org

Fundación Unida de Enfermedades Mitocondriales
(United Mitochondrial Disease Foundation)
8085 Saltsburg Road, Suite 201
Pittsburgh, PA 15239
(412) 793-8077
www.umdf.org

Niños que Viven con Enfermedades
Metabólicas Heredadas
(Children Living with Inherited Metabolic Disorders)
CLIMB Building
176 Nantwich Road
Crewe, CW2 6BG
United Kingdom
www.climb.org.uk

Alianza Genética
(Genetic Alliance)
4301 Connecticut Ave. NW, Suite 404
Washington, DC 20008-2369
(202) 966-5557
www.geneticalliance.org

CENTROS METABÓLICOS EN CALIFORNIA

Cedars-Sinai Medical
Center, Los Angeles
(310) 423-9914

Children's Hospital Central
California, Madera
(559) 353-6400

Children's Hospital &
Research Center, Oakland
(510) 428-3550

Children's Hospital
Los Angeles
(323) 660-2450

Children's Hospital of
Orange County, Orange
(714) 532-8852

Children's Hospital San Diego
Health Center, La Jolla
(619) 543-7800

Harbor/UCLA Medical Center
Torrance
(310) 222-3756

Kaiser Permanente - No. Cal.
(510) 752-7703

Kaiser Permanente - So. Cal.
(323) 783-6970

LAC/USC Medical Center
Los Angeles
(323) 226-3816

Lucile Salter Packard Children's
Hospital at Stanford
(650) 723-6858

Sutter Medical Center
Sacramento
(916) 733-6023

UC Davis Medical Center
(916) 734-3112

UC San Francisco Medical Center
(415) 476-2757

UCLA Medical Center
(310) 206-6581

UCI Medical Center, Orange
(714) 456-8513

GLOSARIO

ADN (*DNA*) - El ácido desoxirribonucleico (ADN) es una molécula que produce cromosomas. Está compuesta por cuatro unidades (llamadas bases) designadas A, T, G y C. La secuencia de las bases indica las instrucciones para producir todas las proteínas en un organismo. Las instrucciones fijadas para cada proteína son un gen. Un cambio en una de las letras del ADN que producen un gen es una mutación. En algunos casos estas mutaciones pueden alterar las instrucciones de la proteína y causar enfermedades. Todas las personas pasan sus cromosomas a sus hijos y, por lo tanto, pasan las instrucciones del ADN. Estas instrucciones son las que causan que se hereden ciertos rasgos, como el color de los ojos o del cabello.

Amniocentesis *(Amniocentesis)* - Una prueba que se hace durante el embarazo (por lo general entre las 16 y 20 semanas). Se usa una aguja para sacar una pequeña muestra del líquido de la bolsa alrededor del feto. La muestra se puede usar para hacer pruebas de detección de ciertas enfermedades genéticas del feto.

Ataque *(Seizure)* - También llamados “convulsiones”. Durante un ataque una persona pierde el conocimiento y el control de los músculos. También pueden causar movimientos involuntarios. Los ataques pueden ocurrir por muchos motivos. Algunos de ellos son enfermedades metabólicas, una crisis metabólica, lesiones cerebrales o infecciones.

Autosomal Recesiva *(Autosomal recessive)* - Las enfermedades autosomales recesivas afectan igualmente a las niñas y a los niños. La herencia autosomal recesiva funciona de la siguiente manera: Todos tenemos genes con instrucciones para hacer enzimas. Dos genes (un par) son responsables de producir una enzima. Una persona con una enfermedad metabólica tiene una enzima que falta o que no funciona correctamente. El problema está causado por un par de genes “recesivos” que no están funcionando correctamente. No producen la enzima necesaria. Una persona tiene que tener dos genes “recesivos” que no funcionan para tener una enfermedad metabólica autosomal recesiva. Una persona con una enfermedad autosomal recesiva hereda un gen que no funciona de su madre y el otro de su padre.

Consejo Genético *(Genetic counseling)* - El consejo genético da a los pacientes y a sus familias educación e información sobre enfermedades de origen genético y les ayuda a tomar decisiones fundamentadas. A menudo es proporcionado por consejeros genéticos o médicos especialistas en genética con capacitación especial en enfermedades hereditarias.

Crisis Metabólica *(Metabolic crisis)* - Una enfermedad de salud seria causada por un bajo nivel de azúcar en la sangre y la acumulación de sustancias tóxicas en la sangre. Los síntomas de una crisis metabólica son: poco apetito, náuseas, vómitos, diarrea, sueño extremo, irritabilidad y cambios en la conducta. Si no se tratan, pueden ocurrir problemas de respiración, ataques, estado de coma, y a veces hasta la muerte. Las crisis metabólicas ocurren con mayor frecuencia en las personas con ciertas enfermedades metabólicas (algunas enfermedades de la oxidación de ácidos grasos, enfermedades de los aminoácidos y enfermedades de los ácidos orgánicos). A menudo están desencadenadas por cosas como enfermedades o infecciones, pasar mucho tiempo sin comer y, en algunos casos, ejercicio físico fuerte.

CVS *(CVS)* - La toma de muestras de vellosidades coriónicas (chorionic villus sampling, CVS, por sus siglas en inglés) es una prueba especial que se hace a principios del embarazo (por lo general entre las 10 y 12 semanas). Se toma una pequeña muestra de la placenta para hacerle pruebas. Esta muestra se puede usar para hacer pruebas de detección de ciertas enfermedades genéticas en el feto.

Enzima *(Enzyme)* - Una molécula que ayuda a que ocurran reacciones químicas. Por ejemplo, las enzimas en el estómago aceleran el proceso de descomponer los alimentos. Cada enzima puede participar en muchas reacciones químicas sin cambiar ni acabarse.

Gen *(Gene)* - Un segmento de ADN que contiene las instrucciones para producir una proteína específica (o una parte de una proteína). Los genes están en los cromosomas. Los cromosomas, y los genes en esos cromosomas, se pasan de los padres a sus hijos. Los errores en el ADN que produce un gen se llaman mutaciones y pueden causar enfermedades.

Portador *(Carrier)* - Una persona con una mutación genética en uno de sus genes, que causa una enfermedad, pero que no tiene ningún síntoma de la enfermedad ella misma. La mutación a menudo es recesiva, lo que quiere decir que las dos copias del gen tienen que haber mutado para que aparezcan síntomas de enfermedad. Los portadores pueden transmitir la mutación a sus hijos y, por lo tanto, tienen una mayor probabilidad de tener un hijo con la enfermedad.

Riboflavina *(Riboflavin)* - Un tipo de vitamina B (vitamina B2). Ayuda a convertir carbohidratos, proteínas y grasa en energía para el cuerpo. Algunos alimentos ricos en riboflavina son: productos lácteos, yogurt, queso, carne de res, carne de ave, granos integrales y enriquecidos y vegetales verdes. Algunos niños con trastornos metabólicos pueden recibir ayuda si toman suplementos con riboflavina.

Enfermedades por Oxidación de los Ácidos Grasos (Fatty Acid Oxidation Disorders, FAODs) - Es un grupo de problemas hereditarios, que son poco comunes. Son provocados por enzimas faltantes o que no funcionan. Lo normal es que el cuerpo utilice muchas enzimas para descomponer la grasa en energía. En personas que tienen un FAOD, una de estas enzimas no funciona y no se puede usar la grasa para obtener energía. Si no se atienden estas condiciones, pueden conducir a problemas graves de salud.

NOTES

NOTES

Este folleto se adaptó de materiales desarrollados por el Proyecto STAR-G, un proyecto de colaboración entre múltiples estados en el que participaron representantes del Programa de Análisis de Recién Nacidos del DHS de California, y financiado por un subsidio federal del MCH Bureau, Proyecto #1 H46 MC 00189-02.

RECONOCIMIENTOS

Deseamos agradecer a las siguientes personas por su ayuda en la revisión y por sus aportes a este folleto:

- Especialistas metabólicos y dietistas en los centros médicos aprobados por el Programa de Servicios para los Niños de California (CSS)
- Personal de los Centros de Servicio de la Zona de Análisis de Recién Nacidos de California
- Padres de niños con SCADD

© CA Department of Health Services, Genetic Disease Branch, Newborn Screening Section, October 2006