

Información para padres
DEFICIT DE ACIL CoA DESHIDROGENASA DE CADENA LARGA
(LCHADD) (OMIM #609016)

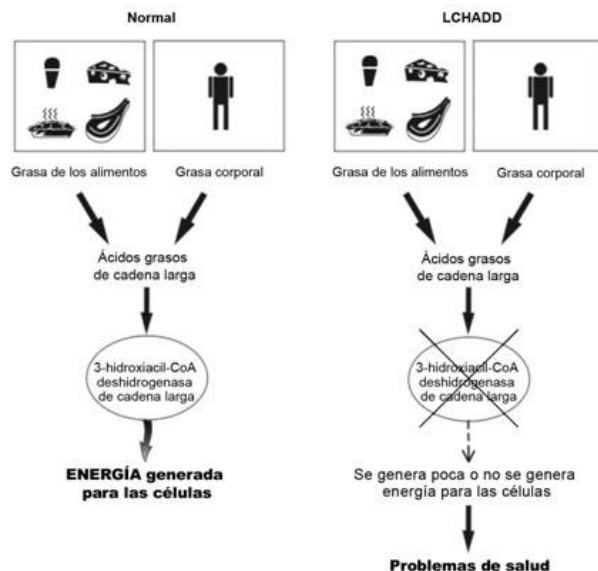
*Esta hoja informativa contiene información general sobre LCHADD
Cada niño es diferente por lo que algunos tratamientos pueden recomendarse
para ciertos casos, pero no en otros .*

1.-¿Qué es la LCHADD ?

LCHADD significa " DÉFICIT DE ACIL CoA DESHIDROGENASA DE CADENA LARGA" . Es un tipo de trastorno de la oxidación de ácidos grasos. Las personas con LCHADD tienen problemas para fabricar suficiente energía a partir de sus reservas de grasa del cuerpo cuando están en ayunas demasiado tiempo.

2.-¿Cuál es la causa de LCHADD?

LCHADD ocurre cuando un enzima llamado "large chain acyl-CoA dehydrogenase" (LCHADD), no trabaja correctamente. Su misión es romper ciertas grasas de los alimentos que comemos para convertirlos en energía. También se



encarga de romper (metabolizar) las grasas almacenadas en el cuerpo.

Cuando la enzima LCHADD falta o no funciona bien, el cuerpo no puede usar ciertos tipos de grasa para obtener energía, y debe confiar únicamente en la glucosa. Aunque la glucosa es una buena fuente de energía, hay una cantidad limitada

disponible. Una vez que la glucosa se ha agotado, el cuerpo trata de usar las grasas sin éxito. Esto lleva a una hipoglucemia y a la acumulación de sustancias nocivas.

3.-Si LCHADD no se trata, ¿qué problemas ocurrirán?

LCHADD puede causar episodios de enfermedad llamados crisis metabólicas , que suelen presentarse entre los primeros días de vida y tres años de edad, si no se previenen.

Algunos de los primeros síntomas de una crisis metabólica son:

- somnolencia extrema
- cambios de comportamiento
- el estado de ánimo irritable
- falta de apetito

Algunos de estos otros síntomas puede haber sido los desencadenantes:

- fiebre
- diarrea
- vómitos
- ejercicio intenso en niños mayores

Si una crisis metabólica no se trata , un niño con LCHADD puede desarrollar :

- problemas respiratorios
- problemas cardíacos
- problemas hepáticos
- problemas oculares
- problemas neurológicos: convulsiones, retraso psicomotor,
- pérdida de visión
- coma

Entre los episodios de crisis metabólicas, los niños con LCHADD están bien. Sin embargo, los episodios repetidos pueden causar daño cerebral permanente. Esto puede dar lugar a problemas de aprendizaje, retraso mental o espasticidad.

4.-¿ Cuales son los pilares del tratamiento de LCHADD?

4.1.-Respetar el tiempo de ayunas

recomendado

4.2.-Alimentación especial

4.3.-Tener un protocolo de emergencia

4.1.-Respetar el tiempo de ayunas recomendado

¿Cuánto tiempo puede estar el niño en ayunas sin tomar ?

Durante los primeros 4 meses.....hasta 4 horas.

Desde 4 a 6 meses.....hasta 6horas

Desde 7 meses a 3 años..... hasta 8 horas

Desde los 4 años... hasta 10 horas

4.2.-Alimentación especial

El lactante de 0-4 meses

- ¿Se necesita una alimentación especial en el lactante?
Sí. Tomará una fórmula especial rica en ácidos grasos de cadena media y pobre en ácidos grasos de cadena larga
No podrá tomar lactancia materna.
- El médico decidirá si necesita carnitina.

El lactante de 4-12 meses

- Se introduce la alimentación complementaria (papillas) a la edad que indique el equipo de la Unidad de Nutrición y Metabolopatías en cada caso.
- Recibirá unas recomendaciones dietéticas basadas en:
 - o Aporte reducido de grasas con:
 - Restricción de ácidos grasos de cadena larga
 - Aumento de aporte de ácidos graso de cadena larga

- o Hidratos de carbono de absorción lenta (cereales, verduras, hortalizas y frutas)

El niño mayor de un año

- Se recomienda que haga todas las comidas (desayuno, comida, merienda, cena) y que tome un resopón antes de acostarse (puede ser leche con cereales).
- La dieta será elaborada por la Unidad de Nutrición y Metabolopatías. Los principios básicos de la dieta son:
 - o Aporte reducido de grasas con:
 - Restricción de ácidos grasos de cadena larga
 - Aumento de aporte de ácidos grasos de cadena larga
 - o Hidratos de carbono de absorción lenta (cereales, verduras, hortalizas y frutas) en todas las comidas.
 - o Las fuentes proteicas serán pescados, carnes magras y lácteos desnatados, fundamentalmente.
- En adolescentes debe insistirse en la importancia de no tomar nada de alcohol.

Pueden necesitar suplementos de ácidos grasos esenciales y vitaminas liposolubles

4.3.-Protocolo de emergencia

¿Qué debe hacerse si el niño no quiere tomar alimento o tiene fiebre o diarrea

a.-Consultar con su pediatra

b.-Si el niño se encuentra bien y no está vomitando se le administrará polímeros de glucosa.

- o Preparado: polímero de glucosa ó maltodextrina en polvo disuelto en agua
 - o Manera de darlo: bebida frecuente regular o bolos pequeños.
 - o Preparación :

Edad (años)	Concentración aproximada del polímero de glucosa (Fantomalt®/Vitajoule®)
0-1 años	10 gramos en 100 ml
1-2 años	15 gramos en 100 ml
2-10 años	20 gramos en 100 ml
> 10 años	25 gramos en 100 ml

Cantidades sugeridas durante el primer año

Edad 0-3 meses...45-80ml cada 2 horas

Edad > 4 meses...90-100 ml cada 2 horas

Cantidades sugeridas desde el año de vida

1-4 años.....Ofrecer 100-110 ml cada 2 horas

5-8 años.....Ofrecer 130 ml cada 2 horas

- *En cuanto se encuentre mejor , se reintroduce su alimentación habitual.*
- *Si presentan vómitos y/o diarrea puede ser necesario añadir el polímero de glucosa o maltodextrina en polvo Fantomalt® a una Solución de rehidratación oral (SRO) para una concentración final del 10%, es decir 10 g de dextrinomaltosa en 100 ml de SRO (así tendrá una osmolaridad final del 320 mOsm/kg).*
- *En caso de no disponer de maltodextrina, se le puede dar agua con azúcar o zumos azucarados o incluso bebidas de refresco azucarada en niños mayores.*

Si el niño no tolera los líquidos o está decaído, acudirá a Urgencias llevando el protocolo de emergencias.

- Saudubray J-M, Baumgartner MR, García –Cazorla A, Walter JH. (editors) Inborn Metabolic Diseases. Diagnosis and treatment. 7th Edition. Springer 2022
- Couce ML, García-Villoria J, Martín E, Peña L, Lola Rausell L, Ribes A, Vitoria I. Protocolo de diagnóstico y tratamiento de las deficiencias de la β -oxidación mitocondrial de los ácidos grasos.En: Gil D. ed. Protocolos de diagnóstico y tratamiento de los errores congénitos del metabolismo.AECOM.Madrid.2ª ed. Ed. Ergon. 2018. <https://aecom.com.es/wp-content/uploads/2024/02/protocolos-AECOM-2-ed.pdf>
- Walter JH. Tolerance to fast: rational and practical evaluation in children with hypoketonaemia. J Inherit Metab Dis. 2009 ;32:214-7.
- MS/MS Felsi Project. Información sobre LCHAD <https://rarediseases.info.nih.gov/espanol/13052/deficiencia-de-lchad>

