

## Información para padres

### TRASTORNOS DE BETA OXIDACIÓN DE ACIDOS GRASOS DE CADENA MEDIA

(MCADD)

*Recomendaciones. Preguntas y respuestas*

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

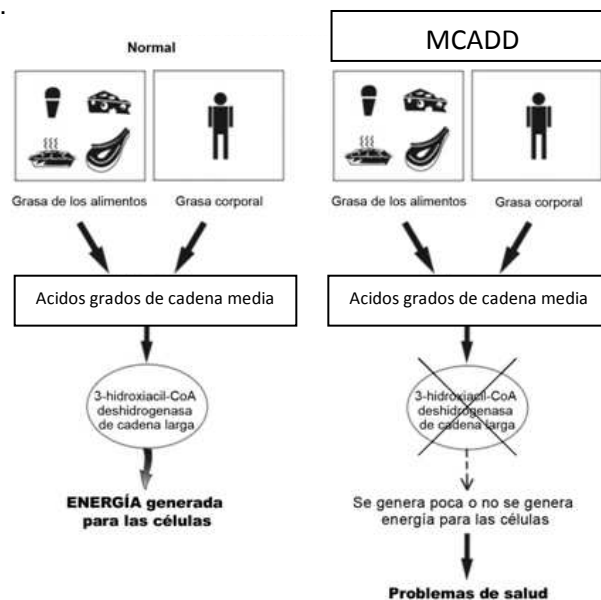
Fecha revisión 4-12-16

¿Qué es la MCADD ?

MCADD es un tipo de trastorno de la oxidación de ácidos grasos en el que hay dificultad en generar suficiente energía a partir de las reservas de grasa del cuerpo.

¿Cuál es la causa de MCADD?

MCADD ocurre cuando un enzima llamado “medium chain acyl-CoA dehydrogenase” (MCAD), 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 MCAD 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.

Si MCADD no se trata, ¿qué problemas ocurrirán?

MCADD puede causar episodios de enfermedad llamados crisis metabólicas , que suelen presentarse entre los tres meses 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

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

- problemas respiratorios
- convulsiones
- coma

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

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

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

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

Desde 6 a 12 meses .....6-8 horas

Desde el año..... 8-10 horas

El lactante de 0-4 meses

- ¿Se necesita una alimentación especial en el lactante?  
No. Por tanto, se puede amamantar o dar fórmula infantil normal.
- ¿Hay algún tipo de fórmula infantil que el niño no deba tomar?  
Sí, aquellas fórmulas especiales que contienen cantidades importantes de triglicéridos de cadena media (MCT).

#### El lactante de 4-12 meses

- Se introduce la alimentación complementaria (papillas) a la misma edad que otros niños.
- Se insistirá en la importancia de hidratos de carbono de absorción lenta (cereales, verduras, hortalizas y frutas)
- El único alimento a evitar es el coco por su riqueza en MCT.
- Durante los dos primeros años de vida es aconsejable mantener una toma nocturna

#### El niño mayor de un año

- Durante los dos primeros años de vida es aconsejable mantener una toma nocturna
- En la dieta se recomienda que haya algún hidrato de carbono en todas las comidas: cereales, patatas, arroz, pasta, pan, verduras,...
- El resto de aspectos de la alimentación debe ser semejante a la del niño sano:
  - diversificada incluyendo como fuentes de proteínas pescados, carnes magras y lácteos, fundamentalmente.
  - Frutas y verduras
  - El único alimento a evitar es el coco por su riqueza en MCT
- Como en el resto de niños, se aconseja limitar el consumo de bollería industrial.

#### ¿Qué debe hacerse si el niño no quiere tomar o se encuentra con fiebre o vómitos o diarrea?

- Si el niño se encuentra bien y no está vomitando.
  - Preparado: polímero de glucosa ó maltodextrina en polvo (Vitajoule<sup>®</sup> o Fantomalt<sup>®</sup>)
  - Manera de darlo: bebida frecuente regular o bolos pequeños.
  - Preparación :

Edad (años)	Concentración aproximada del polímero de glucosa
0-1 años	10 gramos en 100 ml de agua
1-2 años	15 gramos en 100 ml de agua
Más de 2 años	20 gramos en 100 ml de agua

#### Cantidades sugeridas durante el primer año

Edad 0-3 meses...45-80 ml 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 tiene diarrea y vómitos, a la solución de rehidratación oral que indique el pediatra se añadirán los polímeros de glucosa en la proporción que corresponda a su edad.*

**Si el niño no tolera los líquidos o está decaído, irán al servicio de Urgencias hospitalario y entregarán el protocolo de emergencia adjunto**

Bibliografía
--------------

- Saudubray J-M, van den Berghe G, Walter JH. (editors) Inborn Metabolic Diseases. Diagnosis and treatment. 5th Edition. Springer 2012
- Peña Quintana L, Sanjurjo Crespo P. Alteraciones de la Beta-oxidación y del sistema carnitina. En: Sanjurjo P, Baldellou A editors. Diagnóstico y tratamiento de las enfermedades metabólicas. 4ª edición Madrid: Ediciones Ergon.2014: p. 599-625.
- Ribes A, Baldellou A, Martínez-Pardo M, Pineda A, Riudor E. Protocolo de diagnóstico y tratamiento de las deficiencias de la  $\beta$ -oxidación mitocondrial de los ácidos grasos (Protocolo AECOM). En :Sanjurjo P ed. Protocolos de diagnóstico y tratamiento de los errores congénitos del metabolismo.Ed. AECOM.2007.Disponible en <http://ae3com.eu/protocolos/protocolo3.pdf> (acceso 8-6-16)
- Información para padres. Guía Metabólica. MCAD. [http://www.guiametabolica.org/sites/default/files/Deficiencia\\_MCAD\\_DIP\\_ES.pdf](http://www.guiametabolica.org/sites/default/files/Deficiencia_MCAD_DIP_ES.pdf) (acceso 8-6-16).
- Folleto MACDD para padres del British Inherited Metabolic Diseases Group (BMIDG).Disponible en [http://www.bimdg.org.uk/store/guidelines/MCADD-Parents-Info-sheets-6\\_-15-4-08-296679-17-05-2008.pdf](http://www.bimdg.org.uk/store/guidelines/MCADD-Parents-Info-sheets-6_-15-4-08-296679-17-05-2008.pdf) (acceso 8-6-16)
- Información para padres de Screening, Technology And Research in Genetics (STAR-G) Project (U.S.) .Disponible en <http://www.newbornscreening.info/Parents/fattyacid disorders/MCADD.html> (acceso 8-6-16)
- Walter JH. Tolerance to fast: rational and practical evaluation in children with hypoketonaemia. J Inherit Metab Dis. 2009 ;32:214-7.