



**GERENCIA**  
**PRESTACIONES DE SALUD CRENADECER**

**UNIDAD DE**  
**ANTENCION AMBULATORIA E INTERNACION**

**PAUTAS DE DIAGNÓSTICO, TRATAMIENTO Y SEGUIMIENTO**  
**PARA**  
**DEFICIENCIA DE ACIL CoA-DESHIDROGENASA DE CADENA**  
**MEDIA (MCAD)**

## **DEFINICION**

La deficiencia de la enzima MCAD, es un defecto hereditario de la oxidación mitocondrial de los ácidos grasos. La enzima es necesaria para la metabolización de los ácidos grasos de cadena media (C6 a C12) es por ello indispensable para que el cuerpo pueda usar sus propias reservas de grasa para producir energía en períodos de ayuno o de alto requerimiento energético; como es el caso de fiebre, vómitos, cirugía etc. Se produce así un ineficiente uso de las grasas como fuente de energía.

Los compuestos que se acumulan y son utilizados como marcadores para esta enfermedad en la pesquisa neonatal, son: octanoilcarnitina (C8 carnitina), relación C8/decanoilcarnitina (C10) y relación C8/C2

De acuerdo al programa de pesquisa neonatal, a todo recién nacido con este perfil se le pide una segunda muestra de sangre de talón y si el perfil se mantiene, el paciente es citado por el equipo clínico de la policlínica de tratamiento y seguimiento de los pacientes. Allí se solicita la realización del estudio confirmatorio en orina: ácidos orgánicos urinarios el cual también se realiza en el laboratorio de pesquisa neonatal (LPNN)

Confirmada así la deficiencia de MCAD, los padres reciben asesoramiento genético en cuanto a riesgo de recurrencia y se propone el estudio de los hermanos.

## **CLINICA**

Las complicaciones pueden aparecer cuando el organismo normalmente usa las grasas como fuente de energía como es durante periodos de ayuno prolongado o situaciones de estrés como una enfermedad infecciosa con fiebre, cuando hay vómitos etc, Puede haber hipoglicemia, movilización de enzimas hepáticas, síntomas neurológicos como convulsiones y evolucionar a un cuadro grave incluso la muerte. Se describe que hasta un tercio de los casos de MCAD detectados por pesquisa neonatal pueden permanecer sin síntomas.

## **GENETICA**

El mecanismo de herencia es autosómico y recesivo por lo que hay alto riesgo de recurrencia para hermanos del paciente afectado. En cuanto al análisis genético molecular, la mutación más prevalente para MCAD a nivel mundial es 985A>G.

## TRATAMIENTO

La base del tratamiento de los pacientes con MCAD consiste en prevenir el ayuno prolongado y asegurar calorías suficientes durante períodos de estrés metabólico. Se recomienda la restricción del aporte graso con un incremento del aporte de carbohidratos, ofreciendo suficientes ácidos grasos esenciales y manteniendo un aporte calórico adecuado.

Se entrega a la familia un Protocolo con las medidas a tomar en domicilio por parte de los padres ante una situación de riesgo y con las sugerencias para el médico de urgencia en caso de consulta por descompensaciones aguda.

Se alerta a los padres sobre identificar las situaciones de riesgo y la necesidad de aumentar en cantidad y frecuencia la ingesta de carbohidratos en casos de estados catabólicos como medida de prevención de descompensación.

En cuanto al tratamiento farmacológico, según los valores de carnitina libre (CO), puede indicarse L-carnitina vía oral.

## SEGUIMIENTO

Al momento actual, no hay consenso en cuanto a pautas de seguimiento clínico y bioquímico de los pacientes con MCAD detectados por PN.

Nuestro equipo, tomando como referencia los lineamientos de algunos centros con experiencia, aplica el siguiente esquema:

- Monitoreo clínico: es la medida más importante y tiene como objetivo la valoración de crecimiento, desarrollo y dieta. Se valora además como maneja la familia ante situaciones de riesgo como interurrencia infecciosa con o sin fiebre. Las visitas son coordinadas cada 3 meses durante la lactancia y dos veces al año durante la niñez.

Se entrega a la Familia y al Pediatra tratante PAUTAS DE MANEJO DE URGENCIAS adaptadas a cada caso particular

- Monitoreo bioquímico se realiza en cada visita toma de muestra de sangre en papel para perfil para acilcarnitinas. De acuerdo al resultado de carnitina libre, se inicia aporte o se ajusta la dosis de l-carnitina vía oral. En caso de descompensaciones se realiza seguimiento más frecuente hasta su estabilización. Estudios más específicos se valoran según la presencia de descompensaciones.

## **ACOMPANAMIENTO PSICOSOCIAL**

- Abordaje familiar de enfermedad crónica, apoyo para mejorar adherencia a la aceptación del diagnóstico y de las prescripciones.
- Acompañamiento social de las trayectorias vitales y en etapas de incorporación a los espacios educativos, donde se coordina interinstitucionalmente apuntando a la difusión a nivel de los equipos docentes de las características de la patología, necesidades y cuidados a nivel individual y en espacios colectivos.

## **BIBLIOGRAFÍA CONSULTADA**

Peña Quintana L, Sanjurjo Crespo P. Alteraciones de la  $\beta$  oxidación del sistemacarnitina. En: Sanjurjo P, Baldellou A: Diagnóstico y Tratamiento de las Enfermedades Metabólicas hereditarias. Editorial Ergon, España. 2010: 423- 439

Couze ML, Sanchez-Pintos P, Diogo L, et al. Newborn screening for medium-chain acyl-CoA dehydrogenase deficiency: regional experience and high incidence of carnitine deficiency. Orphanet journal of rare diseases 2013, 8:102.

Lund AM, Skovby F, Vestergaard H, Christensen M, Christensen E. Clinical and biochemical monitoring of patients with fatty acid oxidation disorders. J Inherit MetabDis. 2010, 33 (5):495-500.