

# La deficiencia de MCAD

*Deficiencia de acil-CoA deshidrogenasa de cadena media*

*MCADD*

[La enfermedad](#)

[El diagnóstico](#)

[Los aspectos genéticos](#)

[El tratamiento, el manejo y la prevención](#)

[Vivir con: situaciones de discapacidad por la deficiencia de MCAD](#)

[en el día a día](#)

[Saber más](#)

Señor, Señora:

Esta ficha tiene como fin informarle sobre la deficiencia de MCAD. No sustituye una consulta médica. Su objetivo es fomentar el diálogo con su médico. No dude en solicitarle información más precisa acerca de cualquier aspecto que no le parezca lo suficientemente claro y en plantearle dudas adicionales relacionadas con su caso concreto. De hecho, parte del contenido que aparece en esta ficha puede no estar adaptado a su caso: debe recordar que cada paciente es diferente. Únicamente el médico puede facilitar información personalizada y adaptada.

## La enfermedad

### ● ¿Qué es la deficiencia de MCAD?

La deficiencia de MCAD (deficiencia de acil-CoA deshidrogenasa de cadena media) es una enfermedad hereditaria caracterizada por la incapacidad del organismo para utilizar ciertas grasas (ácidos grasos de cadena media) como fuente de energía.

El acrónimo MCAD viene del término inglés “medium-chain acyl-CoA dehydrogenase” que designa la enzima ausente en los pacientes afectados por la enfermedad. La enfermedad también se denomina MCADD (por deficiencia de MCAD) y forma parte del grupo de enfermedades metabólicas congénitas.

La enfermedad puede manifestarse a muy temprana edad después del nacimiento con crisis de hipoglucemia, es decir, disminución de los niveles de azúcar en sangre y con un aumento de metabolitos tóxicos (acil-CoAs), como consecuencia de un ayuno prolongado o de una infección común. Las crisis pueden conducir al coma e incluso a la muerte o dejar secuelas graves. Afortunadamente, se pueden prevenir gracias a una alimentación bien controlada, evitando los períodos de ayuno prolongado o toda situación que implique un aumento de las necesidades energéticas (situación de hipercatabolismo: por ejemplo, una infección).

Así, si la enfermedad ha sido diagnosticada y tratada de forma temprana, las personas afectadas por la deficiencia de MCAD pueden llevar una vida prácticamente normal.

**La deficiencia de MCAD**

Enciclopedia Orphanet para el público en general

[www.orpha.net/data/patho/Pub/es/DeficienciaMCAD\\_ES\\_es\\_PUB\\_ORPHA42.pdf](http://www.orpha.net/data/patho/Pub/es/DeficienciaMCAD_ES_es_PUB_ORPHA42.pdf)

## ● **¿Cuántas personas padecen la enfermedad?**

La prevalencia de la deficiencia de MCAD (número de casos en una población dada en un momento preciso) está comprendida entre 1/8.000 y 1/25.000 en los países europeos. Su incidencia, es decir el número de casos nuevos por año, se estima en 1 nuevo caso por cada 10.000 nacimientos en los Estados Unidos.

## ● **¿Quién puede estar afectado? ¿Está presente por todo el mundo?**

La enfermedad afecta a ambos sexos y está presente en todo el mundo, aunque con una frecuencia más baja en las poblaciones asiáticas o africanas.

## ● **¿A qué se debe?**

La deficiencia de MCAD es una enfermedad genética, debida a la alteración (mutación) de un gen. Un gen equivale a un “código” que da las instrucciones para producir una proteína. Las proteínas tienen funciones muy variables: contribuyen al funcionamiento normal de cada célula, y más globalmente, del organismo.

En el caso de la deficiencia de MCAD, mutaciones en un gen denominado *ACADM*, provocan la ausencia de producción de la proteína “acil CoA-deshidrogenasa de cadena media” o MCAD (Medium chain acyl-CoA dehydrogenase, en inglés) o disminución de su actividad enzimática. Hay una mutación muy frecuente (c.985A>G) que está presente en la mayoría de las personas afectadas.

La proteína MCAD es una enzima responsable de reacciones químicas en el interior celular. Está situada en las mitocondrias (“fábricas de energía” de las células), que transforman ciertos compuestos procedentes de azúcares, proteínas o de grasas en ATP (fuente de energía celular). En caso de deficiencia de MCAD, las mitocondrias son incapaces de utilizar ciertos derivados de las grasas (ácidos grasos de cadena media) para transformarlos en energía y hablamos de deficiencia de la beta-oxidación mitocondrial de los ácidos grasos.

## ● **¿Cuáles son las manifestaciones?**

Si la enfermedad se detecta poco después del nacimiento y se evitan los períodos de ayuno, con unos intervalos de tiempo entre comidas adaptados (ver “El tratamiento, el manejo y la prevención”), la deficiencia de MCAD no tiene mayores consecuencias.

En caso contrario, la enfermedad se traduce en manifestaciones inesperadas y repetitivas, denominadas “crisis metabólicas” o “episodios de descompensación metabólica” en caso de ayuno prolongado o de una intervención quirúrgica, vómitos, diarrea, fiebre o esfuerzo físico. En general, estas crisis aparecen después de los tres meses de edad pero pueden manifestarse poco después del nacimiento. En adultos, también pueden estar desencadenadas por el consumo de

alcohol, una dieta de adelgazamiento, una práctica deportiva intensa sin un acompañamiento dietético adecuado, etc.

Las manifestaciones de la enfermedad son variables de una persona a otra, y dentro de una misma familia. Así, determinadas personas no sufrirán jamás crisis mientras que otros las padecerán regularmente, siendo sometidos a repetidas hospitalizaciones, sobre todo durante el primer año de vida.

### **Crisis metabólicas**

Precedida en ocasiones de vómitos y un período de irritabilidad, de agitación o, por el contrario, de mucha fatiga, las crisis se caracterizan por un malestar grave con palidez, falta de reacción a los estímulos, somnolencia e incluso letargo. A menudo, la temperatura corporal disminuye (hipotermia) y si la crisis se alarga en el tiempo, se puede desencadenar convulsiones y un coma. En casos extremos, la crisis puede llevar a la muerte, sobre todo en niños pequeños.

La deficiencia de MCAD puede ser responsable de síntomas graves o de muerte súbita. Deberá sospecharse especialmente en caso de empezar los síntomas después de un ayuno o de una infección tras una enfermedad (infección intercurrente) o cuando ya existan antecedentes familiares. Las muertes súbitas que se producen en los primeros días de vida están relacionadas con la pérdida de peso inicial, que tiene lugar en los niños recién nacidos (hipercatabolismo fisiológico de los primeros días de vida), por lo que no se producen sin causa.

Los análisis de sangre y orina realizados en urgencias durante o después de una crisis, muestran un descenso de los niveles de azúcar en sangre (hipoglucemia) y una ausencia de producción de cuerpos cetónicos que normalmente tiene lugar durante el ayuno (hipocitosis): es decir hipoglucemia hipocetósica, así como una elevada cantidad de amono en sangre (hiperamoniemia) (ver “¿Cómo hacer el diagnóstico de la deficiencia de MCAD?”).

Estas crisis son graves: producen la muerte en el 20% de los casos y secuelas neurológicas en el 10%. Por tanto, debe hacerse todo lo posible para evitarlas, comenzando por una detección de la enfermedad lo más temprano posible (ver “¿Se puede detectar esta enfermedad en las personas de riesgo?”) y seguir rigurosamente las medidas dietéticas recomendadas (ver “El tratamiento, el manejo, la prevención”).

### **Secuelas neurológicas**

Pueden producirse complicaciones neurológicas variables más o menos importantes, tales como problemas de memoria, de atención o dificultades de aprendizaje, retraso del lenguaje, epilepsia, problemas de comportamiento o retraso intelectual.

Las funciones cerebrales pueden estar igualmente afectadas (encefalopatías), no solamente aquellas que permiten el tono muscular necesario para un buen mantenimiento del cuerpo, resultando en una dificultad de la marcha (paso rígido o espástico) o al efectuar movimientos precisos, sino también aquellas que permiten el lenguaje, la audición, la visión, etc.

### Otras manifestaciones

A veces, los niños tienen un hígado más grande de lo normal (hepatomegalia), lo que va acompañado en ocasiones de una afectación biológica. Por tanto, es importante averiguar si se trata de una deficiencia de la beta-oxidación mitocondrial de los ácidos grasos y, en particular, de MCAD, en caso de daño hepático de origen desconocido.

Del mismo modo, pueden presentarse alteraciones del ritmo cardíaco o anomalías del músculo cardíaco (cardiomiopatía).

### ● ¿Cuál es su evolución?

La enfermedad es de origen genético, por lo que está presente desde el nacimiento. Puede manifestarse desde los primeros días de vida a causa de la pérdida de peso inicial que sufren todos los recién nacidos. Por lo general, las primeras crisis se producen después de los primeros meses de vida y antes de los dos años de edad. La deficiencia en la enzima está presente durante toda la vida, no hay mejora y las medidas dirigidas a evitar la aparición de crisis deben seguirse durante toda la vida.

Raramente, puede ocurrir que no haya ninguna manifestación antes de la edad adulta; en este caso, por lo habitual, se desconoce el diagnóstico.

En ausencia de crisis, la vida diaria y la esperanza de vida son normales.

### ● ¿Qué situaciones de discapacidad pueden derivarse de las manifestaciones de esta deficiencia?

Las secuelas neurológicas resultantes de las crisis prolongadas o reiteradas pueden dar lugar a una discapacidad variable, en ocasiones grave. Puede tratarse de dificultad para desplazarse, sentarse o mantenerse en pie, dificultad de comunicación con un retraso de la aparición del lenguaje o un lenguaje muy pobre. El aprendizaje puede ser más lento con respecto a la media. En la edad adulta, estas personas pueden tener autonomía limitada en el ámbito profesional y/o social.

## ● ¿Cómo explicar las manifestaciones?

La principal fuente de energía para el organismo es un azúcar denominado glucosa. Si la cantidad de glucosa en la sangre disminuye (hipoglucemia), son las grasas (triglicéridos) almacenadas en el tejido adiposo, las que se utilizan para ser transformadas en cuerpos cetónicos y después en energía.

Normalmente, cuando el nivel de azúcar en sangre es bajo, por ejemplo al final de la noche o durante un período de ayuno, los sistemas de producción de energía a partir de grasas entran en funcionamiento en las células. La enzima MCAD es imprescindible durante este proceso que tiene lugar en las mitocondrias y permite la transformación de ácidos grasos en cuerpos cetónicos, utilizados como fuente de energía en ausencia de glucosa. Los cuerpos cetónicos cumplen la función de “combustible alternativo”, necesario cuando hay una disminución de glucosa en las células.

En el caso de la deficiencia de MCAD, la degradación de ácidos grasos de cadena media no se hace correctamente. Ciertos compuestos tóxicos son producidos en exceso, mientras que los cuerpos cetónicos no se producen en cantidad suficiente para cubrir las necesidades del organismo en caso de hipoglucemia. De esta forma, el descenso de glucosa en sangre no podrá ser compensado y numerosos órganos se verán afectados, en especial el cerebro.

Además, los compuestos tóxicos que se acumulan pueden ser responsables de alteraciones del ritmo cardíaco (o incluso de una parada cardíaca), que pueden asimismo dar lugar a secuelas neurológicas graves.

Podrán originar descompensaciones metabólicas todas aquellas situaciones que aumenten las necesidades energéticas del organismo y al mismo tiempo disminuyan el aporte energético por disminución de la ingesta alimentaria, fiebre, infecciones, períodos de ayuno prolongado e intervenciones quirúrgicas.

## El diagnóstico

### ● ¿Cómo hacer el diagnóstico?

Desde 2013, el Sistema Nacional de Salud español cuenta con un programa de cribado neonatal de enfermedades endocrino-metabólicas que incluye las siguientes enfermedades: hipotiroidismo congénito, fenilcetonuria, fibrosis quística, deficiencia de acil-CoA deshidrogenada de cadena media (MCADD), deficiencia de 3-hidroxi acil-CoA deshidrogenasa de cadena larga (LCHADD), acidemia glutárica tipo I (GA-I) y anemia falciforme. Es posible detectar la deficiencia de MCAD mediante una prueba biológica (medición de la octanoilcarnitina plasmática o C8)

---

**La deficiencia de MCAD**

Enciclopedia Orphanet para el público en general

[www.orpha.net/data/patho/Pub/es/DeficienciaMCAD\\_ES\\_es\\_PUB\\_ORPHA42.pdf](http://www.orpha.net/data/patho/Pub/es/DeficienciaMCAD_ES_es_PUB_ORPHA42.pdf)

realizada en gotas de sangre extraídas por punción del talón del recién nacido y recogidas en papel secante (Test de Guthrie), entre las 24 y las 72 h de vida.

Cuando una persona tiene una enfermedad del hígado (patología hepática) inexplicada, un episodio neurológico agudo o un malestar grave, el médico puede sugerir el diagnóstico de enfermedad metabólica ante anomalías sanguíneas características: un descenso del nivel de azúcar en sangre sin el aumento habitual de cuerpos cetónicos producidos normalmente durante un ayuno (hipoglucemia sin cetosis o hipoglucemia hipocetósica) o la presencia de cantidades elevadas de amonio en sangre (hiperamoniemia).

Para detectar una deficiencia de MCAD es necesario realizar otros exámenes adicionales: análisis de sangre (medición de acilcarnitinas plasmáticas) y de orina (determinación de ácidos orgánicos). La actividad enzimática podrá medirse en un análisis de sangre o en ciertos casos, gracias a una pequeña muestra de piel (biopsia cutánea y análisis de las células de la piel llamadas fibroblastos).

La confirmación del diagnóstico se basa en pruebas genéticas; se realiza gracias a una muestra de sangre de la cual se extrae el ADN y se analiza para buscar mutaciones en el gen *ACADM*. Este diagnóstico mediante una técnica de biología molecular se realiza en algunos centros especializados. Si la mutación es conocida, el plazo para obtener resultados de la búsqueda de la mutación puede ser muy breve (algunos días) o pueden tardar meses, si se requiere realizar otros estudios.

## ● ¿En qué consisten los exámenes complementarios?

En los casos excepcionales en los que la prueba genética es negativa, si se tienen fuertes sospechas sobre el diagnóstico, es imprescindible medir la actividad de la MCAD en el interior de las células (medida de la actividad enzimática). Esta medición se hace sobre los glóbulos blancos sanguíneos, a partir de una muestra de sangre.

Para averiguar si hay una afectación del corazón puede ser necesario realizar un electrocardiograma (ECG) y una ecografía del corazón (ecocardiografía).

En caso de hepatomegalia, puede proponerse una ecografía del hígado.

La evaluación neurológica se hará mediante un electroencefalograma (EEG) o un escáner cerebral en función del tipo de afectación neurológica.

## ● ¿Se puede confundir esta enfermedad con otras?

Numerosas enfermedades pueden provocar episodios inesperados de malestar y de letargia. Algunas de estas enfermedades son relativamente frecuentes, como aquellas que pueden afectar al corazón o al hígado; otras son más raras y forman parte del grupo de enfermedades metabólicas congénitas. Los resultados de las pruebas de laboratorio y de las pruebas genéticas son los que permiten diferenciarlos.

## Los aspectos genéticos

### ● ¿Cuáles son los riesgos de transmisión de la enfermedad?

La deficiencia de MCAD se debe a una anomalía (mutación) en el gen *ACADM*. Esta anomalía se transmite de forma “autosómica recesiva” dentro de una familia.

El término “autosómico” significa que el gen causante de la enfermedad no se encuentra en los cromosomas sexuales (los cromosomas X e Y), sino en uno de los otros 22 cromosomas (denominados “autosomas”). El gen *ACADM* está localizado en el brazo corto del cromosoma nº 1 (1p31), y la enfermedad, por lo tanto, puede darse en ambos sexos.

Cada persona tiene dos copias o alelos de cada gen: una copia heredada de su madre, y otra copia heredada de su padre.

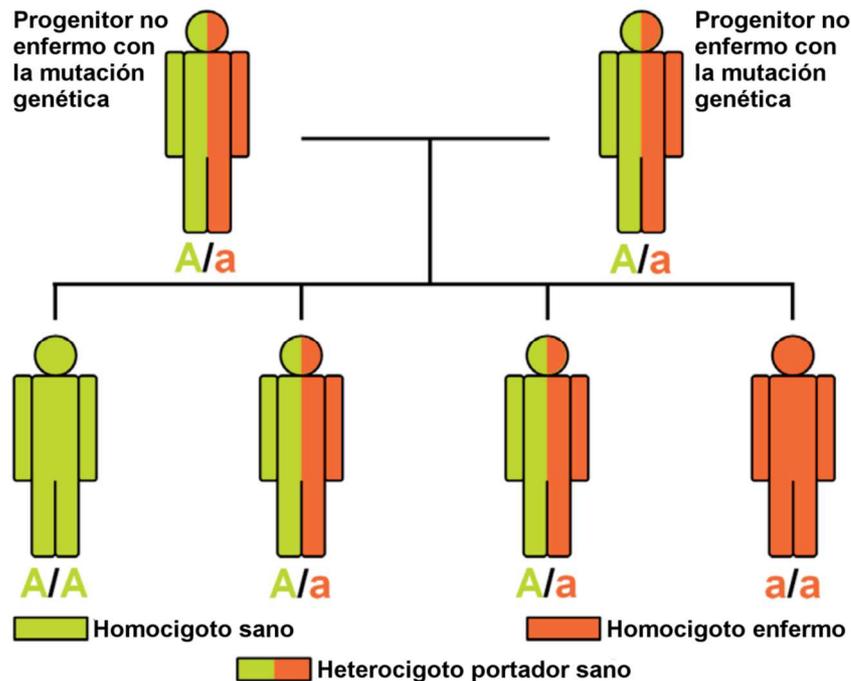
El término “recesivo” significa que las dos copias del gen deben estar alteradas para que la enfermedad se manifieste.

Así, los padres de un niño afectado por la deficiencia de MCAD no están enfermos, pero ambos son portadores de una copia del gen *ACADM* normal y una copia con la mutación (heterocigotos). Sólo los niños que hayan recibido el gen mutado de su padre y de su madre (homocigotos o heterocigotos compuestos) estarán afectados (ver figura 1).

Cuando los dos padres son portadores de la mutación, para cada embarazo, el riesgo de tener un niño afectado por la deficiencia de MCAD es de uno entre cuatro (25%).

Un adulto afectado por la enfermedad transmite a todos sus hijos una copia anormal del gen responsable de la deficiencia. Pero sus hijos sólo estarán enfermos si han recibido otra copia anormal del gen del otro progenitor. Esta situación se da raramente en la práctica, excepto en el caso de matrimonios dentro de la misma familia (consanguíneos).

Las consultas de consejo genético son muy valiosas a la hora de obtener información precisa para cada caso particular.



**Figura 1: Ilustración de la transmisión autosómica recesiva.**

Los dos padres portan el gen mutado (*a*) y el gen normal (*A*), pero no están enfermos (decimos que son heterocigotos). El niño *a/a* ha recibido los dos genes mutados de su padre y de su madre: está afectado por la deficiencia de MCAD (decimos que es homocigoto enfermo). Como sus padres, los niños *A/a* no están enfermos pero son portadores del gen mutado y corren el riesgo de transmitirlo a su descendencia. El niño *A/A* no ha heredado ningún gen mutado, ni de su madre ni de su padre: no está enfermo ni corre el riesgo de transmitir la enfermedad.

## ● ¿Se puede hacer un diagnóstico prenatal (DPN)?

El objetivo del diagnóstico prenatal (DPN) es conocer, durante el período de gestación, si el niño está afectado o no por la enfermedad. Consiste en la búsqueda de la alteración genética familiar en una muestra de la placenta (vellosidades coriónicas) o mediante una punción del líquido amniótico en el que se baña el feto (amniocentesis).

Cualquier petición de diagnóstico prenatal se discutirá en la consulta genética de un centro multidisciplinar de diagnóstico prenatal.

Si una pareja ya tiene un niño afectado por la deficiencia de MCAD, o si uno de los padres está afectado, teóricamente es posible hacer un DPN, siempre y cuando la alteración genética haya sido identificada con anterioridad en la familia.

---

### La deficiencia de MCAD

Enciclopedia Orphanet para el público en general

[www.orpha.net/data/patho/Pub/es/DeficienciaMCAD\\_ES\\_es\\_PUB\\_ORPHA42.pdf](http://www.orpha.net/data/patho/Pub/es/DeficienciaMCAD_ES_es_PUB_ORPHA42.pdf)

En España, el diagnóstico prenatal solamente se lleva a cabo cuando se trata de una enfermedad particularmente grave e incurable. Sabiendo que las manifestaciones clínicas pueden ser precoces, desde la infancia temprana, y con consecuencias graves, el DPN se discutirá caso por caso con las parejas de riesgo en consulta genética, teniendo en cuenta el riesgo de aborto involuntario (0,5 a 1%) derivado de la realización de la prueba.

- **¿Se puede detectar esta enfermedad en las personas de riesgo?**

Cuando un niño está afectado en una familia, debe proponerse sistemáticamente un cribado neonatal al nacimiento del resto de niños de esta familia para permitir un tratamiento precoz, ya que pueden estar afectados y no tener ninguna manifestación de la enfermedad (asintomáticos). Este cribado puede hacerse mediante una prueba biológica (en plasma sanguíneo u orina) o directamente mediante una prueba genética cuando la mutación causante de la enfermedad en la familia ha sido identificada. Los niños deben ser tratados en Unidades Materno-Infantiles debidamente informadas de los riesgos y con los medios para tratar y supervisar la enfermedad. Entre las 2 a las 3 primeras horas de vida, se recomienda suministrar a los recién nacidos, una perfusión de glucosa sérica hasta la obtención de los resultados de las evaluaciones metabólicas y genéticas.

## El tratamiento, el manejo y la prevención

- **¿Existe un tratamiento para la deficiencia de MCAD?**

Hasta la fecha no se puede prevenir la deficiencia de MCAD de causa genética.

Por el contrario, es posible – y fundamental – identificar a los niños afectados y prevenir la aparición de crisis gracias a un tratamiento preventivo basado en medidas dietéticas, evitando ayunos prolongados y adoptando medidas específicas a seguir en caso de situaciones de descompensación (infecciones intercurrentes, cirugía...). Es especialmente importante proteger a la persona afectada de toda infección intercurrente evitando multitudes en caso de epidemias y asegurándose de que sus vacunas están al día.

Si se detecta una deficiencia biológica de carnitina se propondrá un tratamiento con L-carnitina.

En situaciones de riesgo de descompensación, deben darse instrucciones de supervisión estricta.

## ● ¿Cuáles son las modalidades de tratamiento de las manifestaciones de esta enfermedad?

### Medidas dietéticas

El principio general consiste en evitar los períodos de ayuno prolongado y tomar precauciones en caso de procedimientos que requieran ayuno (cirugía), de esfuerzos físicos, o de mucho calor.

El régimen consiste en evitar los períodos de ayuno y aumentar el aporte de azúcares en la alimentación desde el momento en el que el niño se encuentra en una situación de riesgo de sufrir una crisis, por ejemplo en caso de fiebre o de una infección común como una otitis o una gastroenteritis. De esta forma, las comidas deben ser más frecuentes durante el período de riesgo.

En general, en caso de infección se recomienda proporcionar suplementos ricos en azúcares (glúcidos) y L-carnitina. En caso de vómitos repetidos, es prudente una supervisión en un medio hospitalario con el fin de valorar la necesidad de una perfusión y de un tratamiento específico.

Este tratamiento preventivo reduce el riesgo de crisis y por lo tanto de secuelas y de mortalidad.

### Alimentación durante la lactancia y la infancia temprana

Los recién nacidos afectados por la deficiencia de MCAD pueden ser alimentados mediante lactancia materna o con biberón pero con cuidado de evitar la leche en polvo con TCM (Triglicéridos de Cadena Media). La cantidad de tomas debe ser la misma que la de cualquier otro niño de su edad, evitando sin embargo que transcurra mucho tiempo entre dos tomas. El tiempo de ayuno nocturno es muy preciso y depende de la edad:

- no más de 3 a 4 horas desde el nacimiento hasta las 2-4 semanas,
- no más de 4 a 6 horas para un niño de 1 a 4 meses,
- no más de 6 a 8 horas para un niño de 4 a 8 meses,
- no más de 8 a 10 horas para un niño de 8 a 10 meses,
- no más de 10 a 12 horas para un niño de 10 a 12 meses,
- no más de 12 horas para un niño de 1 a 6 años,
- no más de 14 horas para un niño de más de 6 años.

Más tarde, la alimentación podrá diversificarse como para cualquier otro niño.

Lo importante es no estar en ayuno más de 14 horas y, si se prevé un esfuerzo físico más intenso de lo habitual, proporcionar suplementos en forma de productos ricos en azúcares de liberación lenta acompañados de una buena hidratación. El resto del tiempo, la alimentación debe ser equilibrada y variada y adaptada a la edad y al peso (en niños mayores, evitar la leche con cantidades demasiado elevadas de TCM y el coco).

### **La L-carnitina**

La carnitina es una sustancia producida de forma natural por el organismo y que es necesaria para eliminar los productos tóxicos producidos por la deficiencia enzimática. Puede ser deficitaria en personas afectadas por la deficiencia de MCAD. Según los resultados de los análisis sanguíneos (carnitina plasmática), pueden tomarse suplementos por vía oral (L Carnitina).

### **El tratamiento de los episodios de descompensación**

En caso de descompensación metabólica, el tratamiento es urgente. La persona debe recibir muy rápidamente un líquido que contenga una concentración elevada de azúcar (glucosa sérica) por perfusión intravenosa. En caso de descompensación, debe asociarse con un tratamiento con L-carnitina intravenosa.

### **● ¿Qué medidas deben tomarse para prevenir y limitar las situaciones de discapacidad?**

Las personas deben ser tratadas por un equipo de expertos en enfermedades metabólicas que incluya dietistas especializados.

### **● ¿Puede necesitarse apoyo psicológico?**

Los profesionales que atienden a los niños afectados por la deficiencia de MCAD y a sus familias deberán prestar mucha atención a cómo se sienten los padres, sobre todo en el momento del diagnóstico. Es normal plantearse preguntas o sentir ansiedad frente a una enfermedad genética rara o las constricciones del régimen o los riesgos relacionados con la enfermedad y su tratamiento. Las preguntas también pueden surgir en la adolescencia o en el momento del embarazo. No hay que dudar en hablar de ello con el equipo de especialistas y el médico.

Por lo tanto, se sugiere que se proporcione asistencia psicológica a los padres y al niño si así lo desean.

## ● **¿Qué puede hacer uno mismo para cuidarse o cuidar de su hijo?**

A lo largo de su vida, las personas afectadas por la deficiencia de MCAD deben estar muy atentas al aporte alimenticio y respetar los tiempos de ayuno en función de la edad. Lo antes posible, los niños deben aprender gradualmente a responsabilizarse de su cuidado para ser más autónomos en el seguimiento de su régimen y de las actividades físicas que realicen.

En el caso de los adolescentes y los adultos, es importante estar bien informado para poder anticipar o reaccionar rápidamente en caso de circunstancias o de actividades que puedan necesitar un reajuste de la alimentación, tales como episodios de fiebre, de infección, o el entrenamiento deportivo. Se desaconseja la ingesta de alcohol, puesto que es un factor de riesgo en el desencadenamiento de las crisis.

## ● **¿Cómo hacer el seguimiento?**

Los niños afectados por la deficiencia de MCAD deben tener un seguimiento en las consultas de Centros de Referencia y de competencia de enfermedades metabólicas congénitas. Las consultas están recogidas en el sitio web de Orphanet ([www.orphanet.es](http://www.orphanet.es)).

Es deseable que se haga un seguimiento regular con el fin de poderse beneficiar de los consejos de prevención facilitados por el personal sanitario. Después de un régimen de visitas cada 3 a 4 meses en la infancia temprana, las consultas podrán espaciarse progresivamente para pasar a ser anuales en la edad adulta.

## ● **¿Qué información debe conocerse y transmitirse en caso de emergencia?**

En caso de emergencia, el personal médico deberá estar informado del diagnóstico de la deficiencia de MCAD y de la importancia de evitar un período de ayuno, así como del riesgo de una crisis en caso de fiebre, de vómitos o de infección. Esta información es primordial sobre todo si la persona debe estar en ayunas antes de una intervención, ya que los médicos deberán adaptar las perfusiones para aportar la dosis suficiente de glucosa con el fin de evitar que se produzca una descompensación metabólica.

El personal médico deberá, además, ser informado de cualquier tratamiento farmacológico en curso y de su dosis. Esta información permite evitar la administración de medicamentos incompatibles y posibles sobredosis.

El Documento o Cartilla de Salud Infantil, en el cual se registran los eventos que conciernen a la salud del niño desde su nacimiento, constituye una herramienta de intercambio de información privilegiada entre los profesionales de la salud encargados de tratar al niño. Es importante presentarlo en los servicios de urgencia.

- **¿Podemos prevenir esta enfermedad?**

Aunque no se puede prevenir la enfermedad propiamente dicha, es posible prevenir las posibles crisis y las secuelas siguiendo de manera fiel y constante el tratamiento dietético y evitando al máximo determinadas circunstancias de riesgo, tales como un ayuno prolongado o la exposición al calor excesivo. Especialmente, cuando el niño tiene fiebre, ésta debe ser tratada con los medicamentos habituales. Además, en cuanto se presente cualquier infección (rinofaringitis, anginas, bronquitis, etc.) ésta deberá tratarse rápidamente.

## Vivir con: situaciones de discapacidad por la deficiencia de MCAD en el día a día

- **¿Cuáles son las consecuencias de la enfermedad en la vida diaria?**

Las personas en las que la enfermedad ha sido detectada al nacer o a una edad temprana, no presentan manifestaciones particulares. Sin embargo, la enfermedad está presente. Deberán aprender a adaptar su alimentación acorde al esfuerzo físico para evitar el riesgo de crisis. De esta forma, es preferible tomar azúcares de liberación lenta antes de cualquier esfuerzo físico considerable, tanto si se trata de prácticas deportivas o de ocio.

La situación es muy diferente para las personas que han sido diagnosticadas más tardíamente y que padecen secuelas neurológicas a consecuencia de graves crisis. Estas secuelas neurológicas pueden llevar a una situación de discapacidad. Las personas afectadas pueden ver limitada su capacidad para desplazarse, aprender, comunicarse con otros o en su autonomía para realizar tareas cotidianas.

- **¿Cuáles son las consecuencias de la enfermedad en la vida familiar, social y afectiva?**

La vida familiar puede verse alterada por el diagnóstico de la enfermedad, la restricción alimentaria o el miedo ante una nueva crisis.

En caso de secuelas neurológicas, el tratamiento (logopedia, psicomotricidad, kinesioterapia...) es condicionante, por lo que algunos padres deben adaptar o

abandonar su actividad profesional para ocuparse de su hijo. Esta situación puede ir acompañada de problemas financieros, técnicos y administrativos.

La adaptación a la enfermedad está determinada principalmente por la experiencia y la forma de enfrentarse a la enfermedad y es esencial la adopción de una actitud activa, con el apoyo del entorno familiar.

Gracias a los programas de cribado y a las técnicas de detección precoz, la mayor parte de los afectados por esta enfermedad no tiene problemas para integrarse socialmente o desarrollar una vida normal.

## ● **¿Cuáles son las consecuencias de la enfermedad durante el período de gestación?**

Las mujeres que padecen la deficiencia de MCAD pueden tener hijos. Actualmente no se conoce muy bien si la enfermedad puede tener consecuencias en el desarrollo del feto ya que, hasta la fecha, pocas mujeres que sufren la deficiencia de MCAD han tenido hijos. Sin embargo, se recomienda llevar un control riguroso del embarazo e indicar a las gestantes que presten especial atención a su alimentación durante este período.

## ● **¿Cuáles son las consecuencias de la enfermedad en la escolarización?**

Los niños que padecen la deficiencia de MCAD sin secuelas neurológicas pueden seguir una escolaridad normal, pudiendo participar en actividades de educación física y deporte y en todas aquellas previstas en el calendario escolar tomando ciertas precauciones. En caso de padecer secuelas neurológicas, pueden seguir una escolaridad normal, aunque con cierto grado de adaptación.

La legislación española establece la obligación de las Administraciones educativas de asegurar los recursos necesarios para los alumnos que presentan necesidades educativas especiales. Los mecanismos de refuerzo que deberán ponerse en práctica tan pronto como se detecten dificultades de aprendizaje podrán ser tanto organizativos como curriculares. Entre otras medidas, podrá considerarse el apoyo en el grupo ordinario, los agrupamientos flexibles o las adaptaciones del currículo. Por tanto, el centro escolar deberá poner en marcha un plan de acogida para facilitar la integración y la resolución de las dificultades que pueda encontrar el niño.

Si las secuelas neurológicas son graves y los niños son reconocidos como "discapacitados" por la Dirección General del Instituto de Mayores y Servicios Sociales (Imsero), presentando necesidades educativas especiales que no pueden ser atendidas en el marco de las medidas de atención a la diversidad de los centros ordinarios, se propondrá su escolarización en centros de educación especial o unidades sustitutorias de los mismos.

El departamento de Educación del Centro de Referencia Estatal de Atención a Personas con Enfermedades Raras y sus Familias (Creer) desarrolla acciones para la inclusión educativa del alumnado con enfermedades raras, dirigido a toda la comunidad educativa. Ofrece servicios de información, orientación y asesoramiento para las familias, alumnado, profesionales y centros escolares a través del mail: [escuela@creenfermedadesraras.es](mailto:escuela@creenfermedadesraras.es)

El Servicio de Atención Educativa de FEDER ([inclusion@enfermedades-raras.org](mailto:inclusion@enfermedades-raras.org)), le facilitará apoyo y orientación en relación a las necesidades educativas del alumnado afectado por una enfermedad poco frecuente.

## ● **¿Cuáles son las consecuencias de la enfermedad en la vida profesional?**

Las personas que nunca han sufrido una crisis o que no presentan secuelas neurológicas pueden desarrollar una actividad profesional normal. No obstante, determinados oficios pueden plantear problemas que habrá que consultar con el equipo médico, ya que requieren esfuerzo físico intenso.

Para el resto de afectados, la situación dependerá de la gravedad de las secuelas neurológicas, puesto que algunas de ellas no son compatibles con el desempeño de un puesto de trabajo en condiciones normales.

En estos casos, su incorporación al sistema productivo puede llevarse a cabo mediante la fórmula especial de trabajo protegido en "Centros Especiales de Empleo" que realizan un trabajo productivo y asistencial. El reconocimiento de la condición de persona con discapacidad se solicita en la Dirección General del Instituto de Mayores y Servicios Sociales (Imserso).

## ●●● **Saber más**

### ● **¿En qué punto se encuentra la investigación?**

Gracias al seguimiento de niños diagnosticados durante un largo periodo, las investigaciones en curso intentan relacionar las anomalías genéticas y las manifestaciones de la deficiencia de MCAD (estudios de correlación genotipo-fenotipo).

Una de las posibles vías en fase de investigación consiste en intentar corregir la disfunción a nivel de las mitocondrias, estimulando ciertas moléculas cuyo papel es priorizar la utilización de ácidos grasos en caso de ayuno.

---

**La deficiencia de MCAD**

Enciclopedia Orphanet para el público en general

[www.orpha.net/data/patho/Pub/es/DeficienciaMCAD\\_ES\\_es\\_PUB\\_ORPHA42.pdf](http://www.orpha.net/data/patho/Pub/es/DeficienciaMCAD_ES_es_PUB_ORPHA42.pdf)

## ● **¿Cómo puedo entrar en contacto con otros afectados por la misma enfermedad?**

Contactando con las asociaciones de pacientes dedicadas a esta enfermedad. Pueden obtener sus datos de contacto en la página web de Orphanet ([www.orphanet.es](http://www.orphanet.es)) o a través del Servicio de Información y Orientación sobre Enfermedades Raras (SIO) de la Federación Española de Enfermedades Raras (FEDER) (+34 918 221 725, [sio@enfermedades-raras.org](mailto:sio@enfermedades-raras.org)).

## ● **Las prestaciones sociales en España**

La legislación española reconoce a las personas con discapacidad una serie de derechos en todos los ámbitos, desde la protección de la salud, a la atención integral, incluida la educación y el empleo. Es, por tanto, una obligación del Estado y de los poderes públicos garantizar la prevención, los cuidados médicos y psicológicos, la rehabilitación adecuada y los recursos económicos para facilitar una mayor realización personal e integración laboral y social a las personas con discapacidad física, intelectual o sensorial, proporcionando la tutela necesaria a las personas que lo necesiten.

La Ley de Integración Social de las personas con discapacidad (Lismi), contempla un conjunto de prestaciones económicas y técnicas (Asistencia Sanitaria y Prestación Farmacéutica (ASPF)) destinadas a la protección de las personas discapacitadas que por no desarrollar actividad laboral no están comprendidas en el campo de aplicación de la Seguridad Social.

La gestión y reconocimiento del derecho a percibir una prestación social y económica la realizan las Comunidades Autónomas, excepto en el caso de Ceuta y Melilla, ciudades en las el Instituto de Mayores y Servicios Sociales (Imsero) se hace cargo de la gestión directamente. La solicitud podrá presentarse personalmente en las oficinas de los Servicios Sociales de las Comunidades Autónomas, del Imsero o en cualquier otra de la Seguridad Social, en las que se facilitará el impreso correspondiente, o por correo. La información relativa a las direcciones y teléfonos de información de las Comunidades Autónomas y Direcciones Territoriales del Imsero, puede ser consultada en su [sitio web](#).

**PARA OBTENER MÁS INFORMACIÓN SOBRE ESTA ENFERMEDAD**

**CONTACTE CON**

Servicio de información y orientación de FEDER

[sio@enfermedades-raras.org](mailto:sio@enfermedades-raras.org) - +34 918 221 725

**O CONSULTE ORPHANET** [www.orphanet.es](http://www.orphanet.es)

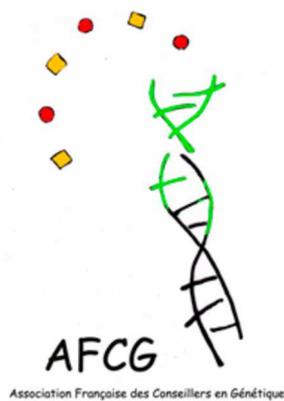
**ESTE DOCUMENTO HA SIDO ELABORADO POR:**

orphanet

**CON LA COLABORACIÓN DE:**

*Profesor François Feillet*  
Centro de referencia de  
enfermedades hereditarias del  
metabolismo  
CHU de Nancy, Nancy

*Asociación Francesa de Asesores  
Genéticos*



Versión en español revisada por la  
*Dra. Judit García Villoria*  
de la *Sección de Errores  
Congénitos del Metabolismo-IBC,*  
*Servicio de Bioquímica y Genética  
Molecular, Hospital Clínic de  
Barcelona*

*Primera edición en francés: noviembre de 2014*

*Traducción y adaptación al castellano: julio de 2017*

**La deficiencia de MCAD**

Enciclopedia Orphanet para el público en general

[www.orpha.net/data/patho/Pub/es/DeficienciaMCAD\\_ES\\_es\\_PUB\\_ORPHA42.pdf](http://www.orpha.net/data/patho/Pub/es/DeficienciaMCAD_ES_es_PUB_ORPHA42.pdf)