

Deficiencia de carboxilasa múltiple

(MCD, las siglas corresponden a nombres en inglés)

¿Qué es la MCD?

La MCD es una alteración de los ácidos orgánicos. Las personas con MCD no pueden transformar en energía las proteínas y los carbohidratos de los alimentos que ingieren.

¿Cuál es la causa de la MCD?

Las enzimas ayudan a iniciar las reacciones químicas en el cuerpo. La enzima denominada holocarboxilasa sintetasa (HCS) agrega la vitamina biotina a otras enzimas llamadas “carboxilasas”, las cuales transforman los alimentos que comemos en energía. Cuando la enzima HCS no funciona, se acumula material en la sangre y en la orina que es dañino para la salud.

¿Qué síntomas o problemas produce la MCD?

[Un síntoma es algo que los niños manifiestan cuando están enfermos y que es fácil de notar por los padres.]

La MCD causa períodos de enfermedad llamados crisis metabólicas. Algunos de los primeros síntomas son:

- ♦ falta de apetito
- ♦ vómitos
- ♦ demasiado sueño o falta de energía
- ♦ irritabilidad
- ♦ tono muscular disminuido (músculos y articulaciones flácidos)

Si las crisis metabólicas no se tratan, un niño con MCD puede padecer:

- ♦ problemas respiratorios
- ♦ convulsiones
- ♦ inflamación cerebral
- ♦ coma, que a veces lleva a la muerte

Los problemas que siguen pueden incluir:

- ♦ retraso mental
- ♦ sarpullidos y pérdida del cabello
- ♦ inestabilidad en los movimientos
- ♦ rigidez en el movimiento
- ♦ pérdida de la vista y la audición

¿Cuál es el tratamiento para la MCD?

Usualmente, el único tratamiento para la MCD es la biotina. Su médico le recetará la cantidad de biotina adecuada. Esta sustancia evitará la aparición de los síntomas en su hijo y puede incluso curarlo de ciertos problemas de salud aun en la presencia de síntomas. El tratamiento temprano evita el retraso mental y otros problemas médicos graves, por lo que debe iniciarse apenas se descubre que el niño tiene MCD. La biotina deberá tomarse de por vida.

Cosas para recordar

Los bebés que se tratan antes de tener una crisis metabólica, generalmente crecen y se desarrollan en forma normal. Algunos niños, no obstante, tienen problemas de aprendizaje a pesar del tratamiento. Los niños también pueden padecer de retraso mental. El tratamiento podría no ayudar a solucionar los problemas ya existentes.