

## Acidemia Metilmalónica (MMA) con Homocistinuria (Cbl C, D, E, F, G y J)

### ¿Qué es la acidemia metilmalónica (MMA) con homocistinuria (Cbl C, D, E, F, G y J)?

La MMA es una enfermedad que le impide al cuerpo procesar ciertas grasas y proteínas. Se considera que es un trastorno del ácido orgánico, ya que puede producir una acumulación en exceso de ciertas toxinas y ácidos orgánicos dañinos. La MMA con homocistinuria (Cbl C, D, E, F, G y J) es un tipo de MMA. Los individuos con esta forma de MMA tienen dificultad para producir ciertas enzimas de cobalamina, lo cual ocasiona que se acumulen en su organismo niveles dañinos de homocisteína y ácido metilmalónico.

### ¿Cuál es la causa de Cbl C, D, E, F, G y J?

Cuando ingerimos un alimento, las enzimas ayudan a descomponerlo. Ciertas enzimas descomponen las proteínas en sus elementos básicos, los aminoácidos. Otras enzimas descomponen estos aminoácidos.

Algunas enzimas necesitan la ayuda de vitaminas como la vitamina B12 (también llamada cobalamina). Las enzimas que descomponen los aminoácidos llamados isoleucina, valina, metionina y treonina necesitan la vitamina B12 para trabajar correctamente.

Si su bebé tiene Cbl C, D, E, F, G o J, su cuerpo no puede utilizar la vitamina B12 correctamente. El cuerpo de su bebé no produce la cantidad suficiente de las enzimas que deben transformar la vitamina B12 contenida en los alimentos en una forma que el cuerpo la pueda utilizar, o, si su bebé las produce, no funcionan.

La Cbl C, D, E, F, G y J es un trastorno genético autosómico recesivo. Esto significa que un niño tiene que heredar dos copias del gen defectuoso responsable de la Cbl C, D, E, F, G o J, una del padre y otra de la madre, para tener este trastorno. Tanto la madre como el padre de un niño con un padecimiento autosómico recesivo son portadores de una copia del gen defectuoso, pero generalmente no muestran signos ni síntomas de la enfermedad. Si bien es raro tener un hijo con Cbl C, D, E, F, G o J, cuando ambos padres son portadores es posible que tengan más de un hijo con la enfermedad.

**¿Qué síntomas o problemas se presentan con la Cbl C, D, E, F, G o J?** *[Los síntomas son señales fuera de lo normal que un padre observa en su hijo.]*

Los signos de Cbl C, D, E, F, G o J podrían comenzar a manifestarse entre los primeros días de vida del bebé y los 14 años de edad. Los niños con Cbl C generalmente muestran síntomas entre los primeros días y el primer mes de vida. Los niños con deficiencia de Cbl D no muestran signos hasta más adelante en la niñez. Si su bebé tiene Cbl C, D, E, F, G o J, usted podría notar signos que incluyen:

- retraso del crecimiento
- tamaño pequeño de la cabeza
- sarpullido
- vómito
- falta de apetito
- diarrea
- fiebre
- dormir más de lo normal o más a menudo
- cansancio
- tono muscular débil (conocido como hipotonía)

Muchos de estos signos pueden presentarse cuando el bebé toma alimentos que su cuerpo no puede descomponer. Estos signos pueden desencadenarse cuando el bebé pasa largos periodos sin comer, se enferma o tiene alguna infección.

Si su bebé manifiesta alguno de estos signos, asegúrese de contactar al proveedor de servicios de salud de su bebé inmediatamente.

### ¿Cuál es el tratamiento para la Cbl C, D, E, F, G o J?

**Tratamiento dietético:** Es probable que su bebé necesite seguir una dieta restringida a fin de evitar las proteínas que su cuerpo no puede descomponer. Un dietista o un nutriólogo pueden ayudarlo a planear una dieta baja en proteínas que aun así le proporcione a su bebé los nutrientes necesarios para un crecimiento sano.

Es probable que el doctor de su bebé le recomiende fórmulas o alimentos especiales que se preparan exclusivamente para los niños con Cbl C, D, E, F, G o J. Es probable que tenga que seguir tomando estas fórmulas hasta la edad adulta.

La frecuencia en las comidas también puede ayudar a evitar que su bebé experimente muchos de los signos mencionados en la sección anterior. Las enfermedades y las infecciones también pueden desencadenar esos signos

## Acidemia metilmalónica (MMA) con homocistinuria (Cbl C, D, E, F, G y J)

**Suplementos y medicamentos:** Los suplementos también pueden ayudar a tratar la Cbl C, D, E, F, G o J. La vitamina B12 puede ayudar a reducir los signos y síntomas de la enfermedad en algunos niños. El doctor de su bebé quizá necesite probar este tratamiento durante un periodo corto de tiempo para determinar si es un tratamiento eficaz para su bebé. Hable con el doctor de su bebé antes de comenzar el tratamiento de vitamina B12.

La L-carnitina es otra sustancia que ayuda a eliminar los productos de desecho dañinos del cuerpo. Algunos bebés no necesitan este suplemento, pero el cuerpo de su bebé podría no producir de manera natural la cantidad de carnitina suficiente. El doctor de su bebé puede determinar si su bebé necesita estos suplementos y darle la receta apropiada.

Los suplementos de betaína pueden ayudar a disminuir los niveles de homocisteína en la sangre de su bebé. El doctor de su bebé puede darle una receta para que usted obtenga estos suplementos.

### Lo que debe recordar

Incluso una enfermedad menor puede dar lugar a una crisis metabólica en los niños con Cbl C, D, E, F, G o J. Llame inmediatamente a su doctor cuando su hijo tenga algo de lo siguiente:

- pérdida del apetito
- vómito
- diarrea
- una infección o una enfermedad
- fiebre

Cuando los niños se enferman necesitan ingerir cantidades adicionales de líquidos y alimentos ricos en almidón (como pan, arroz, cereal, fideos), a fin de evitar una crisis metabólica. Cuando su bebé se enferme, deberá limitar la cantidad de proteína y darle en su lugar alimentos ricos en almidón y líquidos abundantes. Es probable que los niños con Cbl C, D, E, F, G o J que se enfermen tengan que ser tratados en el hospital a fin de evitar problemas de salud graves.

Hable con el doctor de su bebé para determinar cuáles serán los pasos siguientes para una atención médica correcta de su bebé. El doctor de su bebé podría ayudarlo a coordinar la atención con un médico especializado en metabolismo, con un dietista que ayude a planear una dieta especializada para su hijo, o con otros recursos en su comunidad. Algunos niños con Cbl C, D, E, F, G o J tienen retrasos del desarrollo. Si usted piensa que su bebé no está alcanzando los hitos del desarrollo para su edad, pregúntele al doctor de su bebé qué pasos hay que seguir para solicitar una evaluación y atención del desarrollo.