

Hoja Informativa sobre las Pruebas de Detección Temprana a Recién Nacidos

Aciduria 3-Metilglutacónica (3MGA)

¿Qué es la 3MGA?

La aciduria 3-metilglutacónica (3MGA) es el nombre con que se denomina un grupo de cinco enfermedades diferentes. Todas estas enfermedades afectan a las mitocondrias de nuestro cuerpo, que son la parte de una célula humana que produce la energía. Las causas, los síntomas y el tratamiento de los cinco tipos diferentes de 3MGA varían entre sí. Sin embargo, todos los tipos de 3MGA se clasifican como trastornos del ácido orgánico porque pueden dar lugar a la acumulación de cantidades dañinas de ácidos orgánicos y toxinas en el cuerpo.

¿Cuál es la causa de la 3MGA?

Cuando ingerimos un alimento, las enzimas ayudan a descomponerlo. Algunas enzimas ayudan a descomponer las proteínas en sus elementos básicos, llamados aminoácidos. Otras enzimas se encargan de descomponer los aminoácidos.

TIPO I

La enzima 3-metilglutaconil-CoA hidratasa es una enzima que ayuda a descomponer el aminoácido llamado leucina. Cuando su bebé tiene 3MGA tipo I, su cuerpo no puede producir una cantidad suficiente de 3-metilglutaconil-CoA hidratasa o, si la produce, no funciona. Cuando esto sucede, el cuerpo de su bebé no puede descomponer la leucina. Esto ocasiona que se acumulen sustancias dañinas en el cuerpo.

Tipo II (Síndrome de Barth)

Cuando su bebé tiene 3MGA tipo II, su cuerpo no produce la cantidad suficiente de una proteína llamada tafazina. La tafazina ayuda a equilibrar los niveles de un tipo de grasa llamada cardiolipina en las células. La cardiolipina ayuda a las células a producir energía. Cuando el cuerpo de su bebé no tiene tafazina, las células no pueden producir energía.

Tipo III

Cuando su bebé tiene 3MGA tipo III, su cuerpo no produce la cantidad suficiente de una proteína llamada OPA3. No se sabe aún cuál es el papel de esta proteína en el cuerpo.

Tipo IV

Actualmente, no se entiende bien cuál es la causa de la 3MGA tipo IV.

Tipo V

Cuando su bebé tiene 3MGA tipo V, su cuerpo no produce la cantidad suficiente de una proteína conocida como DNAJC19. Actualmente, no se sabe cuál es la función de esta proteína, pero algunos investigadores consideran que podría ayudar a producir, transportar y descomponer otras proteínas en las células.

Todos los tipos de 3MGA son trastornos genéticos, pero no todos se transmiten de la misma manera. Los tipos I, III y V son trastornos genéticos autosómicos recesivos. Esto significa que un niño tiene que heredar una copia del padre y una copia de la madre del gen defectuoso que ocasiona ese tipo de 3MGA para tener el trastorno. Tanto el padre como la madre 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 3MGA, cuando ambos padres son portadores pueden tener más de un hijo con este trastorno. Para obtener más información sobre la herencia autosómica recesiva, visite el sitio en inglés:

www.babysfirsttest.org/genetics.

El tipo II es un trastorno genético recesivo ligado a X. Esto significa que un varón tiene que heredar de la madre una copia del gen defectuoso para tener este trastorno. Una mujer tiene que heredar dos copias del gen defectuoso, una del padre y otra de la madre, para tener este trastorno. En los trastornos ligados a X, el gen es transportado en el cromosoma sexual X, y el trastorno afecta a los hombres más que a las mujeres. Si bien es raro tener un hijo con 3MGA, cuando uno o ambos padres son portadores del gen defectuoso para la 3MGA tipo II es posible que tengan más de un hijo con la enfermedad. Para obtener más información sobre la herencia recesiva ligada a X, visite el sitio en inglés:

www.babysfirsttest.org/genetics.

Aciduria 3-Metilglutacónica (3MGA)

¿Qué síntomas o problemas se presentan con la 3MGA?

[Los síntomas son señales fuera de lo normal que un padre observa en su hijo.]

Los signos de la aciduria 3-metilglutacónica (3MGA) difieren entre sí dependiendo del tipo, pero todos comienzan cuando el bebé está aún en el vientre de la madre o al nacer.

Los signos de la 3MGA tipo I incluyen:

- retraso en alcanzar los hitos del desarrollo (como el habla o las habilidades motoras)
- movimientos irregulares, incontrolados de los músculos (llamado distonía)
- espasmos y debilidad de los músculos de los brazos y las piernas (llamado cuadriparesia espástica)

Los signos de la 3MGA tipo II (síndrome de Barth) incluyen:

- infecciones frecuentes
- músculos débiles
- retraso del crecimiento
- problemas del corazón

Los signos de la 3MGA tipo III (síndrome de atrofia óptica de Costeff) incluyen:

- pérdida de la vista
- problemas del equilibrio
- tono muscular débil (conocido como hipotonía)
- movimientos involuntarios e irregulares

Los signos de la 3MGA tipo IV varían de una persona a otra. El tipo IV tiene signos similares a los de los tipos I, II y III.

Los signos de la 3MGA tipo V (miocardiopatía dilatada y ataxia) incluyen:

- dificultad para coordinar los movimientos voluntarios de los músculos (llamado ataxia)
- retraso del crecimiento
- testículos no descendidos o una abertura en la uretra en la parte inferior del pene

¿Cuál es el tratamiento para la 3MGA?

La mejor manera de cuidar a su bebé es seguir de cerca el estado del corazón de su bebé para detectar una posible complicación cardíaca, visitando con regularidad a un cardiólogo y a un especialista en metabolismo. El cardiólogo puede identificar los posibles cambios en el corazón de su bebé y decidir si es necesario algún tratamiento adicional. Cada bebé con 3MGA experimenta signos y síntomas únicos, por eso es importante que hable con el doctor de su bebé para decidir cuál es el tratamiento correcto para él.

Aparte de que el cardiólogo realice seguimientos según sea necesario, no se dispone de ningún tratamiento específico para la 3MGA.

Lo que debe recordar

Hable con el doctor de su bebé para determinar cuáles son los pasos siguientes para una atención médica correcta de su bebé. El proveedor de atención de salud de su hijo lo ayudará a coordinar la atención con otros recursos médicos en la comunidad. La atención dependerá del tipo de 3MGA que su hijo tenga y de los síntomas que manifieste.

Algunos niños necesitarán la atención especializada de un cardiólogo, un especialista en metabolismo, un dietista o un optometrista. Algunos niños con 3MGA tienen retrasos del desarrollo.

Si usted piensa que su bebé no está alcanzando los hitos del desarrollo para su edad, pídale al proveedor de servicios de salud de su hijo que le informe de cuáles serán los pasos siguientes para tener acceso a una evaluación y atención médica de su desarrollo.