

Hoja Informativa sobre las Pruebas de Detección Temprana a Recién Nacidos

Acidemia 2-Metil-3-Hidroxibutírica (2M3HBA)

¿Qué es la 2M3HBA?

La acidemia 2-metil-3-hidroxibutírica (2M3HBA) es un padecimiento que le impide al cuerpo descomponer ciertas proteínas. Este padecimiento también puede afectar la capacidad del cuerpo para descomponer ciertos ácidos grasos y regular algunas actividades del sistema nervioso. Se considera que la 2M3HBA es un trastorno del ácido orgánico, ya que puede ocasionar una acumulación dañina de ciertos ácidos orgánicos y toxinas en el cuerpo. El diagnóstico y el tratamiento tempranos han demostrado ser eficaces para mejorar la salud de los individuos afectados por la 2M3HBA.

¿Cuál es la causa de la 2M3HBA?

Cuando ingerimos un alimento, las enzimas ayudan a descomponerlo. Algunas enzimas descomponen las proteínas en sus elementos básicos, los aminoácidos. Otras enzimas descomponen estos aminoácidos. En el caso de este trastorno, la 2M3HBA, la enzima 2-metil-3-hidroxibutiril, no funciona correctamente. La función de esta enzima es descomponer el aminoácido denominado isoleucina y ciertas grasas denominadas ácidos grasos de cadena ramificada. Esta enzima también está muy relacionada con las hormonas. Las hormonas regulan actividades del cuerpo como el desarrollo sexual y las señales nerviosas.

Si su bebé tiene 2M3HBA, su cuerpo no produce la enzima 2-metil-3-hidroxibutiril-CoA deshidrogenasa o, si la produce, no funciona correctamente. Cuando esta enzima no funciona de manera correcta, el cuerpo de su bebé no puede descomponer la isoleucina, lo cual ocasiona que se acumulen sustancias nocivas en su cuerpo. Esto puede tener un efecto tóxico.

¿Qué síntomas o problemas se presentan con la 2M3HBA?

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

Los niños con 2M3HBA empiezan a mostrar signos durante la etapa inicial de la vida, normalmente entre los 9 y 14 meses de edad. Los signos de 2M3HBA pueden ser diferentes en los niños y las niñas.

La enfermedad afecta más gravemente a los niños que a las niñas. Los niños podrían experimentar:

- dificultad de movimientos de los músculos
- pérdida de los hitos del desarrollo alcanzados antes de los 5 años de edad (también conocida como regresión)
- pérdida de las habilidades motoras.

La 2M3HBA afecta menos gravemente a las niñas. Las niñas afectadas por esta enfermedad podrían experimentar:

- retrasos leves del desarrollo (pero no regresión)

Tanto los niños como las niñas pueden tener los síntomas siguientes:

- dormir más tiempo de lo normal o más a menudo
- cansancio
- pérdida del apetito
- tono muscular débil (también conocido como hipotonía)
- epilepsia (ataques convulsivos)

Muchos de estos signos se presentan cuando el bebé ingiere 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, contacte al doctor de su bebé inmediatamente.

¿Cuál es el tratamiento para la 2M3HBA?

Su bebé necesitará una dieta cuidadosamente planeada a fin de evitar las proteínas que su cuerpo no puede descomponer. Cuando su bebé ingiera grasas y proteínas que no puede descomponer es posible que presente muchos de los signos mencionados en la sección sobre los síntomas o problemas. Un doctor especialista en trastornos metabólicos o un dietista pueden ayudarlo a planear una dieta bien equilibrada para su bebé.

Su bebé también necesitará comer con frecuencia, ya que el estar sin comer durante periodos largos puede ocasionar que se presenten muchos de los signos mencionados en la sección sobre los síntomas o problemas. Las enfermedades y las infecciones también pueden desencadenar estos signos.

Lo que debe recordar:

Las dietas restringidas han sido eficaces para los niños que fueron tratados por tener 2M3HBA, pero no se sabe qué tipo de efectos a largo plazo puede tener este tratamiento.

Los niños con 2M3HBA podrían desarrollar discapacidades intelectuales, incluso aunque reciban tratamiento. Los niños corren el riesgo de tener discapacidades intelectuales graves, mientras que las niñas corren el riesgo de tener discapacidades intelectuales leves.