



Hoja informativa sobre las Pruebas de Detección Temprana a Recién Nacidos

Deficiencia de Cetoacil-CoA Tiolasa de Cadena Media (MCAT o MCKAT)

¿Qué es la MCAT?

La deficiencia de cetoacil-CoA tiolasa de cadena media (MCAT) es un trastorno que le impide al cuerpo descomponer ciertas grasas. Se considera que es un trastorno de la oxidación de los ácidos grasos, ya que las personas que padecen MCAT no pueden transformar algunas de las grasas de los alimentos que ingieren en la energía que el cuerpo necesita para funcionar. Esto puede ocasionar que los ácidos grasos no utilizados se acumulen en exceso en el cuerpo. Si se deja sin tratar, la MCAT puede ocasionar vómito, problemas del hígado y la muerte. La eficacia del tratamiento no se conoce.

¿Cuál es la causa de la MCAT?

Cuando comemos un alimento, las enzimas ayudan a descomponerlo. Algunas enzimas descomponen las grasas en sus elementos básicos, llamados ácidos grasos. Otras enzimas se encargan de descomponer estos ácidos grasos. La enzima cetoacil-CoA tiolasa de cadena media facilita la descomposición de ciertos ácidos grasos. Los ácidos grasos están constituidos en forma de cadena con una variedad de longitudes. Se clasifican como de cadena corta, cadena media, cadena larga o cadena muy larga. La cetoacil-CoA tiolasa de cadena media facilita la descomposición de los ácidos grasos de cadena de longitud media.

En el caso de una deficiencia de MCAT, esta enzima no funciona correctamente. Puede suceder o bien que el cuerpo no produzca la cantidad suficiente de la enzima o que el cuerpo produzca enzimas que no funcionan. Cuando esta enzima no funciona los ácidos grasos de cadena media no pueden descomponerse para producir energía. Los ácidos grasos son una fuente importante de

energía para el corazón, especialmente cuando los niveles de azúcar son bajos, como sucede en los periodos entre comidas. Cuando los ácidos grasos no se descomponen completamente se acumulan sustancias dañinas en el cuerpo. La MCAT ocasiona que los niveles de sustancias dañinas sean peligrosamente elevados. Si bien todo el mundo tiene cierto nivel de acidez en la sangre, los niveles elevados pueden ser tóxicos.

No se conoce aún cuál es la base genética de la MCAT.

¿Qué síntomas o problemas se presentan con la MCAT?

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

En un caso comunicado de MCAT, el bebé comenzó a mostrar signos dos días después de nacido. Los signos de MCAT incluían lo siguiente:

- vómito
- pérdida de peso
- falta de apetito
- diarrea
- dificultad para respirar

¿Cuál es el tratamiento para la MCAT?

En un caso de MCAT, el bebé fue tratado con líquidos IV (por vía intravenosa) para disminuir los niveles de acidez en la sangre. Si bien todo el mundo tiene cierto nivel de acidez en la sangre, los niveles elevados pueden ser tóxicos.

Lo que debe recordar

La deficiencia de cetoacil-CoA tiolasa de cadena media es extremadamente rara. Un bebé con este trastorno murió a los 13 días de nacido.