



Hoja informativa sobre las pruebas de detección temprana a recién nacidos

Acidemia metilmalónica (MMA), causada por deficiencias de cobalamina tipo A, B (Cbl A, B)

¿Qué es la acidemia metilmalónica causada por la deficiencia de cobalamina tipo A, B (Cbl A, B)?

La acidemia metilmalónica (MMA) es una afección de distintos tipos, cada uno de ellos con diferentes causas y tratamientos. La acidemia metilmalónica causada por trastornos de la cobalamina tipo A y B (Cbl A, B) es solo un tipo de MMA.

La MMA es una enfermedad que le impide al cuerpo procesar ciertas grasas y proteínas. Se considera que es una afección del ácido orgánico, ya que puede ocasionar una acumulación dañina de ciertos ácidos orgánicos y toxinas en el cuerpo. La MMA causada por deficiencias de cobalamina A o B es un tipo de MMA. Los niños con este tipo de MMA tienen problemas para producir las enzimas de cobalamina A y B. Las enzimas de cobalamina son necesarias para que el cuerpo descomponga ciertos alimentos.

¿Qué causa la MMA Cbl A, B?

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 la Cbl A, B, las enzimas "cobalamina tipo A" y "cobalamina tipo B" no funcionan correctamente. Las enzimas de Cbl A, B ayudan a descomponer los aminoácidos. Los niños con Cbl A, B no producen suficientes enzimas de Cbl A, B o producen enzimas que no funcionan. Cuando estas enzimas no funcionan, sus cuerpos no pueden descomponer los aminoácidos isoleucina, valina, metionina y treonina. Esto ocasiona que se acumulen sustancias dañinas en el cuerpo.

La Cbl A, B es una enfermedad genética autosómica recesiva. Esto significa que para tener este trastorno, un niño debe heredar dos copias del gen defectuoso responsable de la Cbl A, B, una del padre y otra de la madre. 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 poco común tener un hijo con Cbl A, B, cuando ambos padres son portadores, podrían tener más de un hijo con este trastorno.

¿Qué síntomas o problemas se presentan con la MMA Cbl A, B?

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

Signos tempranos

Los signos de la MMA Cbl A, B pueden aparecer en cualquier momento desde el nacimiento hasta la edad adulta. En la mayoría de los casos, los signos aparecen por primera vez durante la infancia (tan pronto como los primeros días después del nacimiento). En el caso de los bebés, los signos de Cbl A, B pueden incluir:

- dormir más de lo normal o más a menudo
- vómitos
- tono muscular débil (también conocido como hipotonía)
- fiebre
- problemas respiratorios
- enfermedades e infecciones frecuentes
- aumento de hemorragias y hematomas

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

Si su bebé presenta alguno de estos signos, asegúrese de contactar a su pediatra inmediatamente.

¿Cuál es el tratamiento para la MMA, tipo Cbl A, B?

Suplementos y medicamentos. Hay dos tipos de MMA: los trastornos de cobalamina y las deficiencias de acidemia metilmalónica mutasa (MUT). Una de las formas en que difieren estos dos tipos de MMA es su reacción a la vitamina B12. Se considera que las deficiencias de MUT no reaccionan a la vitamina B12.

Las deficiencias de cobalamina sí reaccionan a la vitamina B12. En estos casos, las inyecciones de vitamina B12 pueden prevenir los síntomas. Este tipo de tratamiento tiene más éxito en los trastornos de cobalamina tipo A que en los de cobalamina tipo B, pero es útil para ambos.

El médico de su bebé también podría recomendarle suplementos de L-carnitina. Estos suplementos ayudan al organismo a descomponer las grasas y pueden eliminar sustancias nocivas del cuerpo. Será necesario que el médico de su bebé le recete estos suplementos.

Tratamiento dietético. Es posible que algunas formas de cobalamina tipo A y B no requirieran tratamiento dietético. Otros niños pueden necesitar una dieta cuidadosamente controlada. Los niños con MMA necesitan evitar ciertas grasas y proteínas porque sus cuerpos no pueden descomponer estas sustancias. El médico de su bebé puede recomendarle fórmulas especiales hechas para bebés con trastornos de ácido orgánico. Es probable que necesite seguir tomando estas fórmulas hasta que el niño llegue a la edad adulta.

También es importante que su bebé coma con frecuencia. Los largos periodos sin comer, las enfermedades y las infecciones pueden provocar muchos de los signos mencionados en la sección "Signos tempranos".

¿Qué debemos recordar?

Incluso una enfermedad menor puede provocar una crisis metabólica en niños con MMA Cbl A, B. Llame a su médico de inmediato cuando su hijo presente cualquiera de los siguientes síntomas:

- pérdida de apetito
- vómitos
- diarrea
- una infección o enfermedad
- fiebre

Quando los niños se enferman, necesitan tomar cantidades adicionales de líquidos e ingerir alimentos ricos en almidón (como pan, arroz, cereal, fideos) a fin de evitar una crisis metabólica.

Quando su bebé se enferme, deberá limitar la cantidad de proteína y darle en su lugar alimentos ricos en almidón y líquidos abundantes. Los niños que padecen de MMA Cbl A, B podrían necesitar recibir tratamiento en el hospital para evitar problemas graves de salud.

Hable con el médico de su bebé para determinar cuáles serán los siguientes pasos respecto a la atención médica de su bebé. El pediatra de su bebé podría ayudarle a coordinar la atención con un médico especialista en el metabolismo, con un dietista que ayude a planear una dieta especializada para su hijo o con otros recursos médicos en su comunidad.

Algunos niños con MMA tienen retrasos del desarrollo. Si usted piensa que su bebé no está alcanzando los hitos del desarrollo para su edad, pregúntele a su pediatra cuáles son los pasos que deben seguirse para solicitar una evaluación y atención del desarrollo.