



Hoja informativa sobre las pruebas de detección temprana a recién nacidos

Deficiencia de acidemia metilmalónica mutasa (deficiencia de metilmalonil CoA mutasa) (MUT)

¿Qué es la deficiencia de acidemia metilmalónica mutasa?

La acidemia metilmalónica (MMA) es una afección de distintos tipos, y todos tienen causas y tratamientos distintos. La MMA causada por la deficiencia de metilmalonil CoA mutasa es solo un tipo de MMA.

¿Qué causa la deficiencia de MMA mutasa?

Cuando ingerimos un alimento, las enzimas ayudan a descomponerlo. Algunas enzimas descomponen las proteínas en sus elementos básicos, los aminoácidos. Otras enzimas descomponen las grasas en sus elementos fundamentales, llamados ácidos grasos. Más enzimas descomponen estos aminoácidos y ácidos grasos.

En la MMA, la enzima metilmalonil CoA mutasa no funciona correctamente. Esta enzima ayuda a descomponer los ácidos grasos de cadena impar y los aminoácidos isoleucina, valina, metionina y treonina. Si su bebé padece una deficiencia de MMA mutasa, su cuerpo o no produce suficientes enzimas metilmalonil CoA mutasa o las que produce no funcionan correctamente.

En las formas denominadas "deficiencia de MMA mutasa 0", esta enzima es completamente deficiente. Eso significa que no hay ninguna enzima metilmalonil CoA mutasa funcionando en el organismo. En las formas denominadas "deficiencia de MMA mutasa+", algunas enzimas metilmalonil CoA mutasa funcionan correctamente, pero no hay suficientes. Sin suficientes enzimas que funcionen, el cuerpo de su bebé tiene problemas para usar las grasas y las proteínas como fuentes de energía.

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

¿Qué síntomas o problemas se presentan con la deficiencia de MMA mutasa?

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

Signos tempranos. Los signos de la deficiencia de MMA mutasa 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 (ya sea en los primeros días después del nacimiento o en los primeros meses de vida). En el caso de los bebés, los signos de la deficiencia de MMA mutasa pueden incluir:

- dormir más de lo normal o más a menudo
- cansancio
- 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 alguno de estos signos aparece en su bebé, asegúrese de contactar a su pediatra inmediatamente.

¿Cuál es el tratamiento para la deficiencia de MMA mutasa?

Existen dos tipos de MMA: trastornos de cobalamina y la deficiencia de MMA mutasa. Se considera que los trastornos de cobalamina no reaccionan a la vitamina B12. Las deficiencias de MMA mutasa no reaccionan a la vitamina B12. Es posible que haya sabido de otros bebés con MMA que reciben inyecciones de vitamina B12. Este tratamiento no ayudará a un bebé con la deficiencia de MMA mutasa.

Suplementos y medicamentos. El médico de su bebé podría recomendarle suplementos de L-carnitina. Estos suplementos ayudan al organismo a descomponer las

grasas y pueden eliminar las sustancias nocivas del cuerpo. Será necesario que el médico de su bebé le recete estos suplementos.

Tratamientos dietéticos. Su bebé necesitará una dieta cuidadosamente controlada. Los niños con MMA necesitan evitar ciertas grasas y proteínas porque sus cuerpos no pueden descomponer estas sustancias, lo que provoca una acumulación de sustancias tóxicas. 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 anterior.

¿Qué debemos recordar?

Incluso una enfermedad menor podría provocar una crisis metabólica en los niños con una deficiencia de MMA mutasa. 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

Los niños necesitan tomar 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. Los niños que padecen de la deficiencia de MMA mutasa 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 acidemia metilmalónica 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.