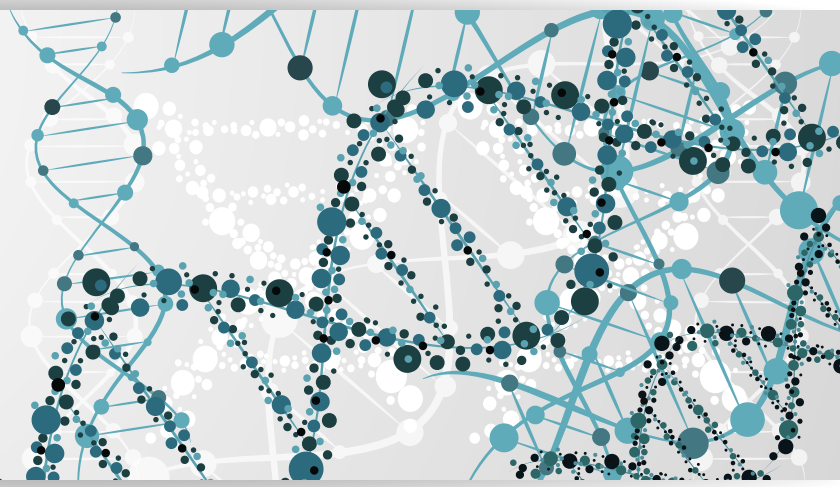


# GENESeeker

Conoce el riesgo de que su hijo sea portador de una enfermedad genética.



## Déficit de acil-coenzima A deshidrogenasa de cadena media

junogenetics.com

### ¿Qué es la Déficit de acil-coenzima A deshidrogenasa de cadena media?

La deficiencia de acil-CoA deshidrogenasa de cadena media (MCAD) es un error congénito de la oxidación mitocondrial de los ácidos grasos que se caracteriza por una crisis metabólica rápidamente progresiva, que a menudo se presenta como hipoglucemia hipocetósica, letargo, vómitos, convulsiones y coma, y que puede ser mortal en ausencia de una intervención médica urgente.

La MCADD suele presentarse entre 3 y 24 meses después del nacimiento en bebés previamente sanos. Sin embargo, las presentaciones neonatales están bien descritas, al igual que las de los adultos, si se produce un estrés metabólico suficiente (como una ingesta importante de alcohol). No obstante, muchos individuos afectados permanecen asintomáticos durante toda su vida. Normalmente, la hipoglucemia hipocetósica, el letargo y los vómitos se desencadenan por una infección, un ayuno o una intervención quirúrgica. Sin embargo, algunos pacientes pueden presentar una crisis metabólica progresiva a pesar de la cetosis y la glucemia normal. En raras ocasiones, los pacientes pueden presentar una crisis con una cetosis "paradójicamente" grave. Durante una crisis, el paciente puede manifestarse con letargo, emesis, parada respiratoria, convulsiones, hepatomegalia y una rápida progresión hacia la parada cardíaca a menos que se aplique un tratamiento de emergencia. Las posibles lesiones cerebrales que se produzcan durante estos episodios pueden suponer un mayor riesgo de daño neurológico a largo plazo. La muerte súbita inexplicada puede ser a veces la primera manifestación de esta enfermedad. Históricamente, alrededor del 25% de los pacientes no diagnosticados mueren durante la primera presentación de una crisis.

### ¿Cuál es el siguiente paso si soy portador de la Déficit de acil-coenzima A deshidrogenasa de cadena media?

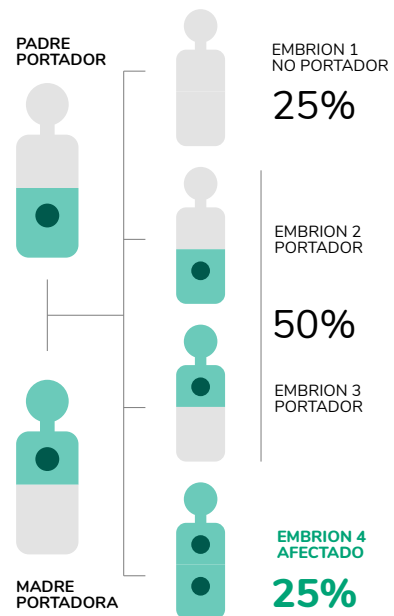
Si eres portador de Déficit de acil-coenzima A deshidrogenasa de cadena media, es importante que tu pareja se realice el test para saber si es portadora de la misma enfermedad genética.

### ¿Qué pasa si mi pareja no es portadora?

Si tu pareja obtiene un resultado negativo para la Déficit de acil-coenzima A deshidrogenasa de cadena media, la posibilidad de que ambos tengáis un hijo afectado es baja. Sin embargo no existe actualmente ninguna prueba capaz de detectar todas las mutaciones existentes, de forma que siempre hay un riesgo residual de que la persona que se ha realizado la prueba sea portadora de otras mutaciones menos frecuentes.

### ¿Qué pasa si ambos somos portadores de la Déficit de acil-coenzima A deshidrogenasa de cadena media?

Cuando ambos padres son portadores de la Déficit de acil-coenzima A deshidrogenasa de cadena media, la probabilidad de tener un hijo con esta enfermedad es del 25%



Si ambos son portadores de esta enfermedad pongase en contacto con su doctor o con su asesor genético para informarse de las opciones para su planificación familiar

