

Trastornos de los Ácidos Orgánicos Información para los Padres

➤ Síntesis

Los trastornos de los ácidos orgánicos son un grupo de condiciones heredadas raras que afectan a infantes desde el nacimiento. Son causados por enzimas que no funcionan adecuadamente. Se necesita una cantidad de enzimas para procesar las proteínas de la comida que ingerimos para que éstas puedan ser usadas por el cuerpo. Los problemas con una o más de estas enzimas pueden causar un trastorno de los ácidos orgánicos. Las personas con trastornos de los ácidos orgánicos no pueden descomponer adecuadamente las proteínas. Esto causa que se acumulen sustancias dañinas en su cuerpo y orina. Estas sustancias pueden afectar la salud, el crecimiento y el aprendizaje.

➤ Chequeo de recién nacido de Kansas para trastornos de los ácidos orgánicos

El programa de chequeo del recién nacido en el Estado de Kansas está diseñado para chequear nueve trastornos distintos de los ácidos orgánicos. Estos trastornos incluyen:

- Acidemia Isovalérica (IVA)
- Aciduria glutárica tipo I (GA-I)
- Deficiencia Múltiple de Carboxilasa (MCD)
- Acidemia Propiónica (PA)
- Deficiencia de Beta Quetotiolasa (BKT)
- Deficiencia de 3-metilcrotonil-CoA carboxilasa (3MCC)
- Deficiencia de 3-hidroxi-3-metilglutaril CoA liasa (HMG)
- Acidemia Metilmalónica–Deficiencia de mutasa (MUT) o trastorno de vitamina B12 (Cbl A, Cbl B)

➤ ¿Por qué se realiza un chequeo del recién nacido para trastornos de los ácidos orgánicos?

Se hace el chequeo del recién nacido para trastornos de los ácidos orgánicos de forma tal que los bebés con estas condiciones puedan diagnosticarse y tratarse rápidamente. El diagnóstico y tratamiento inmediato de trastornos de los ácidos orgánicos es importante para el normal desarrollo y la salud. Sin un rápido diagnóstico y tratamiento, los infantes con trastornos de los ácidos orgánicos desarrollarán distintos grados de retraso del desarrollo o retardo mental, complicaciones médicas y podrían incluso llegar a la muerte.

➤ ¿Un resultado positivo del laboratorio de chequeo de recién nacido de Kansas (Kansas Newborn Screening Lab) significa que mi bebé tiene trastorno de los ácidos orgánicos?

No, no necesariamente. El chequeo de recién nacido identifica a bebés con mayor riesgo de tener uno de estos trastornos. Deberán hacerse pruebas adicionales para determinar si el bebé tiene realmente un trastorno de los ácidos orgánicos.

➤ ¿Cuáles son los signos y síntomas de los trastornos de los ácidos orgánicos?

La edad a la que los síntomas se inician y los tipos de síntomas que tiene una persona varían. Un recién nacido afectado con un trastorno de los ácidos orgánicos está generalmente bien al nacer y en los primeros días de vida. Si la condición no es tratada, los bebés generalmente desarrollan vómito, mala alimentación, síntomas neurológicos tales como convulsiones y tono muscular anormal (flojedad o rigidez) y excesiva somnolencia. Esto puede progresar hasta caer en coma y la muerte.

➤ ¿Hay una cura para los trastorno de los ácidos orgánicos?

No, no hay cura para los trastornos de los ácidos orgánicos, Sin embargo, el pronóstico es mejor en infantes que son tratados tempranamente y continúan con el tratamiento de por vida. El tratamiento generalmente consiste de una dieta especial y a veces medicamentos o suplementos.

➤ ¿Dónde puedo obtener información adicional?

Chequeo de Recién Nacido en Kansas: www.kdheks.gov/newborn_screening/info_parents.htm

Save Babies Through Screening Foundation: www.savebabies.org

Screening, Technology and Research in Genetics: www.newbornscreening.info