

# Portal de información de enfermedades raras y medicamentos huérfanos



**Rare Diseases 360°**  
Collaborative Strategies to leave no-one behind

9th European Conference on Rare Diseases & Orphan Products  
**10-12 May 2018 Vienna**

[\(https://www.rare-diseases.eu/register/\)](https://www.rare-diseases.eu/register/)

## Búsqueda de una enfermedad rara

### Deficiencia de acil-CoA deshidrogenasa de cadena media

#### Definición de la enfermedad

La deficiencia de acil CoA-deshidrogenasa de cadena media (deficiencia de MCAD o MCADD) es un trastorno congénito de la oxidación mitocondrial de los ácidos grasos caracterizada por una crisis metabólica de evolución rápida, y a menudo se presenta como hipoglucemia hipocetósica, letargo, vómitos, convulsiones y coma, y puede resultar mortal en ausencia de una intervención médica urgente.

**ORPHA:42**

*Sinónimos:*

**Deficiencia de ACADM**

**Deficiencia de MCAD**

**Deficiencia de acil-coenzima A deshidrogenasa de cadena media**

**Deficiencia de carnitina secundaria a una deficiencia de acil-CoA deshidrogenasa**

de cadena media

## MCADD

Prevalencia: **1-9 / 100 000**

Herencia: **Autosómico recesivo**

Edad de inicio o aparición: **Infancia, Neonatal**

CIE-10: **E71.3**

OMIM: **201450**

UMLS: **C0220710**

MeSH: **C536038**

GARD: **540**

MedDRA: -

# Resumen

## Epidemiología

La prevalencia estimada al nacimiento de MCADD está en un rango de 1/4.900 a 1/27.000 en poblaciones caucásicas, y es mayor en descendientes del norte de Europa. La prevalencia estimada al nacimiento, en el mundo, es de 1/14.600.

## Descripción clínica

La MCADD suele presentarse entre los 3 y los 24 meses de edad en niños previamente sanos. No obstante, las presentaciones neonatales están bien descritas, al igual que las presentaciones en adultos, si se dan las agresiones metabólicas suficientes (como una ingesta significativa de alcohol). En cualquier caso, muchos individuos afectados permanecen asintomáticos durante toda la vida. Normalmente la hipoglucemia hipocetósica, el letargo y los vómitos son desencadenados por una infección, el ayuno o por procedimientos quirúrgicos. No obstante, algunos pacientes pueden presentar una crisis metabólica progresiva a pesar de la cetosis y de niveles normales de glucosa en sangre. En raras ocasiones, los pacientes pueden presentar crisis con cetosis "paradójicamente" importantes. Durante una crisis, un paciente puede manifestar letargo, vómitos, paradas respiratorias, convulsiones, hepatomegalia y una evolución rápida hacia una parada cardíaca a menos que se ponga en marcha un tratamiento urgente. Las lesiones cerebrales que se pueden producir en estos episodios pueden provocar un aumento del riesgo de daño neurológico a largo plazo. En ocasiones, la muerte súbita inexplicada puede ser la primera manifestación de la enfermedad. Históricamente, cerca del 25 % de los pacientes sin diagnosticar mueren durante la primera presentación de una crisis.

## Etiología

La MCADD está causada por mutaciones en el gen *ACADM* (1p31), que codifica para la proteína mitocondrial MCAD. Antes de los programas de cribado neonatal, la mutación más frecuente, c.985A>G, (K329E), p.(Lys329Glu), era la responsable del 80 % de los casos clínicos, pero en la actualidad se están identificando muchos más individuos con otras mutaciones en *ACADM*.

## Métodos diagnósticos

El diagnóstico se realiza mediante la identificación de un patrón anómalo característico de acilcarnitinas (incremento de C6, C8 y aumento de la relación de C8/C10 con valores anómalos de ácidos dicarboxílicos de C6 a C10, hexanoilglicina y suberilglicina en orina) en las pruebas de gotas de sangre seca o en plasma. La confirmación final se obtiene por análisis de las mutaciones. En la actualidad, la MCADD está incluida en los programas de cribado neonatal en muchos países europeos, tales como el Reino Unido, Alemania, Holanda, Portugal y España.

## Diagnóstico diferencial

El diagnóstico diferencial incluye otros trastornos de la oxidación mitocondrial de los ácidos grasos tales como la deficiencia múltiple de acil CoA-deshidrogenasa (MADD) (ver este término).

## Consejo genético

La MCADD se transmite mediante herencia autosómica recesiva. Es posible realizar un asesoramiento genético.

## Manejo y tratamiento

El objetivo principal del tratamiento es evitar estrictamente el ayuno. También hay que evitar los triglicéridos de cadena media, pero no es necesaria ninguna otra restricción alimentaria especial. Existen directrices para el intervalo de tiempo seguro entre comidas para lactantes y niños pequeños. El uso de bajas dosis de carnitina suplementaria en pacientes que desarrollan un estado de baja concentración de carnitina en sangre sigue siendo controvertido. En pacientes sintomáticos, se suministran carbohidratos simples por vía oral (comprimidos de glucosa) o intravenosa hasta que la concentración de glucosa en sangre se mantiene por encima de 5 mmol/L. Durante infecciones intercurrentes se puede disponer de un régimen de urgencia. En caso de descompensación es necesaria la atención médica inmediata. Se deben evitar los edulcorantes artificiales.

## Pronóstico

El pronóstico es excelente en pacientes diagnosticados que eviten el ayuno y que estén tratados adecuadamente durante una enfermedad o una crisis metabólica intercurrente.

## Información detallada

### Artículo para público en general

[Svenska \(2013\)](#)

[Español \(2017, pdf\)](#)

[Français \(2014, pdf\)](#)

### Artículo para profesionales

#### ➤ Resumen

[Slovak \(2004, pdf\)](#)

[Suomi \(2014, pdf\)](#)

[Polski \(2014, pdf\)](#)

[Russian \(2014, pdf\)](#)

#### ➤ Guías de urgencias

[English \(2012, pdf\)](#)

#### ➤ Artículos de revisión de genética clínica

[English \(2015\)](#)

#### ➤ Ficha de discapacidad

[Français \(2015, pdf\)](#)

[Español \(2017, pdf\)](#)

## Información adicional

### Más información sobre esta enfermedad

➤ [Clasificaciones \(2\)](#)

➤ [Genes \(1\)](#)

➤ [Discapacidad](#)

➤ [Publicaciones en Pubmed](#)

➤ [Páginas Web \(10\)](#)

## **Recursos sanitarios para esta enfermedad**

➤ [Centros expertos \(149\)](#)

➤ [Test diagnósticos \(149\)](#)

➤ [Asociaciones de pacientes \(34\)](#)

➤ [Medicamentos huérfanos \(0\)](#)

## **Investigación sobre esta enfermedad**

➤ [Proyectos de investigación \(14\)](#)

➤ [Ensayos clínicos \(0\)](#)

➤ [Registros y biobancos \(17\)](#)

➤ [Redes \(13\)](#)

## **Servicios sociales especializados**

➤ [Directorio de Eurordis](#)

Toda la información y documentos presentes en este portal tienen como único propósito el de informar. No pretenden de ningún modo sustituir el cuidado y asesoramiento de un médico especialista. Este material, por tanto, no debería usarse como base para el diagnóstico y tratamiento