

Insuficiencia de acil-CoA deshidrogenasa de cadena media

(MCAD, las siglas corresponden a nombres en inglés)

¿Qué es la MCAD?

La MCAD es un tipo de alteración de la oxidación de los ácidos grasos. Las personas con MCAD tienen dificultad para degradar (o digerir) las grasas y convertirlas en energía para el organismo.

¿Cuál es la causa de la MCAD?

Las enzimas ayudan a iniciar las reacciones químicas en el organismo. La MCAD surge cuando la enzima denominada “acil-CoA deshidrogenasa de cadena media” está ausente o no funciona. Esta enzima degrada ciertas grasas de los alimentos que comemos para convertirlas en energía. También degrada la grasa ya almacenada en el cuerpo.

¿Qué síntomas o problemas produce la MCAD?

[Un síntoma es algo que los niños manifiestan cuando están enfermos y que es fácil de notar por los padres.]

La MCAD puede causar períodos de enfermedad llamados crisis metabólicas. Los niños con MCAD a menudo muestran síntomas por primera vez entre los 3 meses y los 2 años de edad. Algunos de los primeros indicios de una crisis metabólica son:

- ◆ demasiado sueño
- ◆ cambios de conducta (por ej., llorar sin motivo)
- ◆ irritabilidad
- ◆ falta de apetito

Si una crisis metabólica no se trata, un niño con MCAD puede desarrollar:

- ◆ problemas respiratorios
- ◆ convulsiones
- ◆ retraso mental
- ◆ parálisis cerebral
- ◆ coma, que a veces lleva a la muerte

¿Cuál es el tratamiento para la MCAD?

A menudo se usan los siguientes tratamientos para los niños con MCAD:

- 1. No dejar pasar mucho tiempo sin comer** – los bebés y los niños pequeños con MCAD necesitan comer a menudo para evitar una baja del azúcar en la sangre o una crisis metabólica. No deben pasar más de 4 a 6 horas sin comer. Algunos bebés necesitan comer incluso más seguido. Es importante que los bebés reciban alimento durante la noche. Si no se despiertan solos, es necesario despertarlos para alimentarlos. Los niños pequeños con MCAD pueden necesitar un refrigerio con almidón (tal como pan,

cereales, arroz) antes de irse a dormir y otro durante la noche. También pueden necesitar ingerir otro refrigerio apenas se levantan en la mañana. Su dietista puede darle ideas de refrigerios adecuados para la noche. Los dietistas saben cuáles son los alimentos correctos para cada caso. La mayoría de los adolescentes y adultos con MCAD pueden pasar 12 horas sin comer sin problemas, cuando están bien. Los demás tratamientos, deben continuarlos de por vida.

- 2. Dieta** – a veces se aconseja una dieta baja en grasas y alta en carbohidratos (como verduras, frutas y cereales). Su dietista puede crear un plan de alimentación con el tipo y la cantidad correctos de grasa que su hijo necesita. Pregúntele a su médico si su hijo necesita algún cambio en la dieta.
- 3. L-carnitina** – a algunos niños se les puede recetar la L-carnitina (Carnitor). Esta sustancia es segura y natural y ayuda a las células del organismo a generar energía. La L-carnitina también ayuda al cuerpo a eliminar los residuos dañinos.

Cosas para recordar

Siempre llame al médico cuando su hijo tenga alguno de estos síntomas:

- ◆ falta de apetito
- ◆ poca energía o demasiado sueño
- ◆ vómitos
- ◆ diarrea
- ◆ una infección
- ◆ fiebre

Las personas con MCAD deben comer más alimentos con almidón y beber más líquidos durante cualquier enfermedad—aunque no tengan hambre—o podrían sufrir una baja del azúcar en la sangre o una crisis metabólica. Cuando están enfermos, los niños a menudo no desean comer. Si se niegan a comer o no pueden hacerlo, podría ser necesario tratarlos en el hospital para evitar problemas.

Insuficiencia de 3-metilcrotonil-CoA carboxilasa

(3MCC, las siglas corresponden a nombres en inglés)

¿Qué es la 3MCC?

La 3MCC es un tipo de alteración de los ácidos orgánicos. Las personas con esta enfermedad no pueden degradar un aminoácido denominado leucina de los alimentos que ingieren.

¿Cuál es la causa de la 3MCC?

Las enzimas ayudan a iniciar las reacciones químicas en el organismo. La 3MCC surge cuando la enzima denominada “3-metilcrotonil-CoA carboxilasa (3MCC)” está ausente o no funciona correctamente. Esta enzima ayuda a degradar la leucina. Todos los alimentos con proteínas contienen leucina. Es posible que se acumule materia dañina en la sangre y que cause problemas cuando alguien con 3MCC ingiere proteína.

¿Qué síntomas o problemas produce la 3MCC?

[Un síntoma es algo que los niños manifiestan cuando están enfermos y que es fácil de notar por los padres.]

Los síntomas de la 3MCC varían. Muchas personas con 3MCC no muestran síntomas. Otras tienen períodos de enfermedad llamados crisis metabólicas. Algunos de los primeros indicios son:

- ♦ falta de apetito
- ♦ demasiado sueño o falta de energía
- ♦ debilidad muscular
- ♦ irritabilidad
- ♦ otros cambios de conducta (por ej., llorar sin motivo)
- ♦ vómitos

Si una crisis metabólica no se trata, los niños con 3MCC pueden desarrollar:

- ♦ problemas respiratorios
- ♦ convulsiones
- ♦ insuficiencia del hígado
- ♦ coma, que a veces lleva a la muerte

Los problemas que siguen pueden incluir:

- ♦ tono muscular disminuido (hipotonía)
- ♦ debilidad
- ♦ falta de energía
- ♦ retraso en el crecimiento

¿Cuál es el tratamiento para la 3MCC?

A veces se utilizan estos tratamientos para los bebés y niños con 3MCC:

- 1. Dieta baja en leucina:** la mayoría de los alimentos en una dieta baja en leucina serán carbohidratos

(como pan, cereales, fideos, frutas y verduras). Los alimentos altos en proteínas que deben limitarse o evitarse incluyen:

- ♦ leche y productos lácteos
- ♦ carnes rojas y aves
- ♦ pescado
- ♦ huevos
- ♦ frijoles y arvejas secos
- ♦ mantequilla de maní (cacahuete)/otros frutos secos

- 2. Alimentos y leches medicinales:** existen alimentos para dietas especiales para las personas con 3MCC. Estos alimentos incluyen harinas, fideos y arroz especiales, bajos en proteínas. Algunos niños también necesitan leches especiales que no contengan leucina. Un dietista le dirá cómo usar estos alimentos y leches especiales. Los dietistas saben cuáles son los alimentos que se deben comer en cada caso.

- 3. Medicamentos:** el médico puede recetarle L-carnitina a su hijo. Esta sustancia es segura y natural y ayuda a las células a generar energía. La L-carnitina también ayuda al organismo a eliminar los residuos dañinos.

Cosas para recordar

Algunas enfermedades de menor importancia, como un resfrío o una gripe, pueden causar una crisis metabólica en algunos niños con 3MCC. Podría tener que llamar inmediatamente a su médico cuando su hijo tenga alguno de estos síntomas:

- ♦ pérdida de apetito
- ♦ vómitos
- ♦ una infección u otra enfermedad
- ♦ fiebre
- ♦ diarrea

Algunos niños con 3MCC necesitan comer más alimentos con almidón (como pan, cereales, arroz) y beber más líquidos cuando se enferman—aunque no tengan hambre—para evitar sufrir una crisis metabólica.

Acidemia argininosuccínica

(ASA, las siglas corresponden a nombres en inglés)

¿Qué es la ASA?

La ASA es un tipo de alteración de los aminoácidos. Las personas con esta enfermedad no pueden eliminar el amoníaco de su organismo. El amoníaco es una sustancia dañina que se produce cuando el organismo degrada las proteínas y los aminoácidos para utilizarlos.

¿Cuál es la causa de la ASA?

La ASA es una “alteración del ciclo de la urea” (UCD). Esta alteración ocurre cuando una enzima denominada “argininosuccinato liasa” (ASAL) está ausente o no funciona. Las enzimas ayudan a iniciar las reacciones químicas en el cuerpo. Cuando hay algún problema con la enzima ASAL, el amoníaco se acumula en el organismo. Un exceso de amoníaco en la sangre puede causar daño cerebral e incluso la muerte si no se trata.

¿Qué síntomas o problemas produce la ASA?

[Un síntoma es algo que los niños manifiestan cuando están enfermos y que es fácil de notar por los padres.]

Existen dos clases de ASA. La forma grave comienza con los bebés. Éstos son saludables al nacer, pero pronto muestran síntomas de altos niveles de amoníaco. Una forma más leve de la ASA comienza en la niñez.

Algunos de los primeros síntomas de altos niveles de amoníaco son:

- ♦ falta de apetito
- ♦ demasiado sueño o falta de energía
- ♦ irritabilidad
- ♦ vómitos

Si no se trata, un alto nivel de amoníaco puede causar:

- ♦ debilidad muscular
- ♦ problemas respiratorios
- ♦ dificultad para mantener el calor corporal
- ♦ convulsiones
- ♦ inflamación cerebral
- ♦ coma, que a veces produce la muerte

La forma más leve también puede causar retraso mental, convulsiones, agrandamiento del hígado y problemas de la piel y del cabello.

¿Cuál es el tratamiento para la ASA?

A menudo se usan los siguientes tratamientos para los bebés y niños con ASA:

- 1. Dieta baja en proteínas y/o alimentos y leches especiales medicinales :** el mejor tratamiento es una dieta muy baja en proteínas. Existen en el mercado alimentos para dietas especiales, tales como harinas, fideos y arroz bajos en proteínas. Un dietista hará un plan de comidas para su hijo. Los dietistas saben cuáles son los alimentos correctos para cada caso. Su hijo deberá llevar de por vida una dieta baja en proteínas. El médico o el dietista puede aconsejarle una leche especial para su bebé, con los nutrientes y aminoácidos adecuados.
- 2. Medicamentos:** el médico puede recetarle suplementos de arginina para su hijo. También pueden usarse otros medicamentos para evitar que el nivel de amoníaco sea alto.
- 3. Análisis de sangre:** los análisis de sangre regulares permiten medir los niveles de aminoácidos y de amoníaco de su hijo.

Cosas para recordar

Los niños con un alto nivel de amoníaco a menudo deben tratarse en el hospital. Llame al médico de inmediato si su hijo tiene alguno de estos síntomas:

- ♦ pérdida de apetito
- ♦ poca energía o demasiado sueño
- ♦ vómitos
- ♦ fiebre
- ♦ fuerte dolor de cabeza
- ♦ una infección o enfermedad
- ♦ cambios de conducta o de personalidad (por ej., llorar sin motivo)
- ♦ dificultad para caminar o mantener el equilibrio

Insuficiencia de biotinidasa

(BIOT, las siglas corresponden a nombres en inglés)

¿Qué es la BIOT?

La BIOT es una enfermedad hereditaria que se produce cuando el cuerpo no puede utilizar una vitamina denominada biotina. Las personas con BIOT no tienen suficiente actividad de la biotinidasa. Esta enfermedad es tratable.

¿Cuál es la causa de la BIOT?

La escasa actividad de la biotinidasa impide que las carboxilasas utilicen la biotina. Cuando las carboxilasas no pueden degradar los nutrientes en forma correcta, el organismo acumula materia dañina. Los niños con BIOT necesitan biotina adicional o podrían presentar problemas de salud.

¿Qué síntomas o problemas produce la BIOT?

[Un síntoma es algo que los niños manifiestan cuando están enfermos y que es fácil de notar por los padres.]

Los primeros síntomas de la BIOT no tratada son:

- ◆ convulsiones
- ◆ tono muscular débil
- ◆ problemas de la vista
- ◆ problemas de coordinación
- ◆ retraso en el crecimiento
- ◆ pérdida de la audición
- ◆ alteraciones de la piel, tales como:
 - ◆ pérdida del cabello
 - ◆ sarpullido
 - ◆ infección

Los problemas que pueden presentarse con el correr del tiempo son:

- ◆ debilidad de las extremidades motoras
- ◆ pérdida de control y/o de sensibilidad corporal
- ◆ mala vista

¿Cuál es el tratamiento para la BIOT?

Medicamentos: los recién nacidos con BIOT pocas veces presentan síntomas si se les trata inmediatamente.

Los niños con síntomas mejoran al tomar biotina diariamente. Las personas con una BIOT grave deben tomar biotina de por vida.

Dieta: evitar los huevos crudos. Los huevos bien cocidos pueden comerse sin problemas.

Cosas para recordar

Algunos niños con BIOT no presentan síntomas. A menudo no tienen problemas si se les trata en forma temprana. Sólo necesitan tomar biotina diariamente. También necesitan hacerse exámenes médicos regulares.

Los niños con BIOT generalmente mejoran inmediatamente si se les trata apenas se presentan los síntomas. Algunos, no obstante, pueden seguir teniendo problemas tales como pérdida de la audición, problemas de la vista o del desarrollo. Su médico puede explicarle más sobre cómo tratar a su hijo con biotina.

Insuficiencia de beta-ketotiolasa

(BKD, las siglas corresponden a nombres en inglés)

¿Qué es la BKD?

La BKD es un tipo de alteración de los ácidos orgánicos. Las personas con esta enfermedad no pueden degradar un aminoácido denominado isoleucina de los alimentos que ingieren.

¿Cuál es la causa de la BKD?

Las enzimas ayudan a iniciar las reacciones químicas en el cuerpo. La BKD ocurre cuando una enzima llamada “acetoacetyl-CoA tiolasa mitocondrial” (MAT) está ausente o no funciona. Esta enzima ayuda a degradar el aminoácido isoleucina. Todos los alimentos con proteínas contienen isoleucina. Cuando alguien con BKD ingiere proteínas, puede acumularse materia dañina en la sangre y esto puede causar problemas.

¿Qué síntomas o problemas produce la BKD?

[Un síntoma es algo que los niños manifiestan cuando están enfermos y que es fácil de notar por los padres.]

La BKD puede causar períodos de enfermedad llamados crisis metabólicas. Algunos de los primeros síntomas de una crisis metabólica son:

- ◆ demasiado sueño o falta de energía
- ◆ vómitos y diarrea
- ◆ fiebre
- ◆ falta de apetito
- ◆ cetonas en la orina

Los problemas que siguen pueden incluir:

- ◆ retraso mental
- ◆ distonía (espasmos musculares)
- ◆ agrandamiento del corazón
- ◆ bajo recuento de plaquetas
- ◆ mayor riesgo de infecciones
- ◆ deficiencia en el crecimiento
- ◆ problemas renales

¿Cuál es el tratamiento para la BKD?

Los tratamientos generalmente recomendados para los bebés y niños con BKD son:

- 1. Medicamentos:** el médico puede recetarle L-carnitina para su hijo. Esta sustancia es segura y natural y ayuda a las células del organismo a generar energía. La L-carnitina también ayuda al organismo a eliminar los residuos dañinos.

- 2. No dejar pasar mucho tiempo sin comer:** algunos bebés y niños pequeños pueden tener una crisis metabólica si no comen con la frecuencia necesaria. Su médico le dirá cómo espaciar las comidas de su hijo. La mayoría de los niños mayores de 10 años pueden pasar hasta 12 horas sin comer sin problemas.

- 3. Dieta baja en proteínas:** algunos niños necesitarán comer una dieta baja en proteínas. Los alimentos altos en proteínas que deben limitarse incluyen:

- ◆ leche y productos lácteos
- ◆ carnes rojas y aves
- ◆ pescado
- ◆ huevos
- ◆ frijoles secos
- ◆ mantequilla de maní (cacahuete)/otros frutos secos

Los niños con BKD necesitan algunas proteínas para crecer correctamente. Un dietista puede elaborar un plan de comidas para su hijo. Los dietistas saben cuáles son los alimentos correctos para cada caso.

Cosas para recordar

Aun enfermedades de menor importancia como un resfrío o una gripe pueden producir una crisis metabólica. Llame al médico de inmediato cuando su hijo tenga alguno de estos síntomas:

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

Un niño con BKD necesita beber más líquidos y comer más azúcares y alimentos con almidón (como arroz, cereales, pan) durante cualquier enfermedad para evitar una crisis metabólica. También se le deben limitar las proteínas. Los niños con síntomas de una crisis metabólica deben tratarse en un hospital.

Hiperplasia suprarrenal congénita

(CAH, las siglas corresponden a nombres en inglés)

¿Qué es la CAH?

Los bebés con hiperplasia suprarrenal congénita (CAH) nacen con glándulas suprarrenales más grandes que lo usual. Las glándulas suprarrenales de estos bebés no pueden producir suficiente cantidad de una hormona denominada cortisol, la hormona principal de dichas glándulas. Al tratar de producir la cantidad correcta de esta hormona, las glándulas suprarrenales crecen demasiado.

¿Cuál es la causa de la CAH?

Las glándulas suprarrenales producen unos mensajeros químicos llamados hormonas. Las hormonas que fabrican son el cortisol (hidrocortisona), la aldosterona (una hormona que retiene las sales) y los andrógenos (hormonas sexuales masculinas). La CAH ocurre cuando faltan ciertas enzimas en las glándulas suprarrenales. Las enzimas ayudan a iniciar las reacciones químicas en el cuerpo. Estas enzimas faltantes hacen que las glándulas produzcan muy poco cortisol y aldosterona y demasiados andrógenos. La CAH es una enfermedad hereditaria, de la que ambos padres portan el gen.

¿Qué síntomas o problemas produce la CAH?

[Un síntoma es algo que los niños manifiestan cuando están enfermos y que es fácil de notar por los padres.]

Existen tres formas principales de CAH:

- ♦ con grave pérdida de sales
- ♦ sin pérdida de sales
- ♦ forma más leve

Un bebé con CAH con grave pérdida de sales puede presentar uno o más de estos síntomas en las primeras semanas de vida:

- ♦ vómitos
- ♦ poco aumento de peso
- ♦ alimentación deficiente
- ♦ sueño
- ♦ diarrea
- ♦ deshidratación (pérdida de líquidos)

Los recién nacidos con CAH sin pérdida de sales generalmente no contraen ninguna enfermedad grave. Los genitales de las niñas con CAH pueden parecerse

más a los de un niño. Otros síntomas de esta forma de CAH aparecen con la edad. Tanto los niños como las niñas pueden presentar:

- ♦ crecimiento rápido en la primera infancia
- ♦ desarrollo sexual temprano
- ♦ crecimiento temprano del vello púbico

Los niños con la forma más leve de CAH pueden presentar síntomas en cualquier momento entre la primera infancia y la pubertad. Pueden crecer más rápidamente o su vello púbico puede aparecer tempranamente. Las niñas en la pubertad generalmente presentan:

- ♦ excesivo crecimiento del vello corporal
- ♦ acné
- ♦ menstruaciones irregulares
- ♦ a veces, esterilidad

¿Cuál es el tratamiento para la CAH?

Medicamentos: la CAH se trata con dos tipos de medicamentos hormonales. Tanto los niños como las niñas con CAH deben tomar unas píldoras de una hormona similar al cortisol. Esto evitará que su organismo produzca demasiada hormona masculina. Estas píldoras se toman dos o tres veces al día. Los niños con CAH con pérdida de sales posiblemente también deban tomar unas píldoras hormonales para evitar la pérdida de sales, así como tabletas de sales. Su médico podría indicarle que agregue sal a la leche de su bebé. Si su hijo se enferma, quizá necesite una inyección de cortisol.

Cosas para recordar

Los niños con CAH deben tomar píldoras hormonales de por vida. Su médico verificará la altura, el peso y la presión sanguínea del niño. Quizá le indique que se haga una radiografía de la muñeca para ver la edad de los huesos y un análisis de sangre para ver los niveles hormonales. Después de estos exámenes, el médico le recetará los medicamentos hormonales que correspondan, cuyas cantidades pueden variar a medida que su hijo crezca, o si se enferma o se lastima.

Hipotiroidismo congénito

(CH, las siglas corresponden a nombres en inglés)

¿Qué es el CH?

El CH es una enfermedad en la que la glándula tiroides no produce suficiente cantidad de hormona tiroidea. La glándula tiroides está en el cuello.

¿Cuál es la causa del CH?

El CH ocurre cuando la glándula tiroides no funciona o no produce suficientes hormonas. Esto ocurre principalmente porque la glándula no se desarrolló, o porque lo hizo en un lugar indebido del cuerpo. Sin embargo, se desconoce el motivo de que la tiroides no se desarrolle completamente o de que no esté en el sitio correcto.

¿Qué síntomas o problemas produce el CH?

[Un síntoma es algo que los niños manifiestan cuando están enfermos y que es fácil de notar por los padres.]

En los bebés, hay diferentes síntomas del CH. Los más evidentes son:

- ♦ **Piel:** algunos bebés con CH presentan la ictericia (color amarillento) del recién nacido durante más tiempo que el usual. Su piel puede verse pálida o con manchas.
- ♦ **Apetito y digestión:** es posible que los bebés con CH no deseen alimentarse. Puede ser difícil mantenerlos despiertos mientras se los alimenta. Pueden estreñirse mucho.

- ♦ **Crecimiento:** los recién nacidos con CH a menudo son grandes y, si no se les trata, generalmente muestran un retraso en el crecimiento y poco aumento de peso.
- ♦ **Circulación:** los bebés con CH pueden tener un ritmo cardíaco lento y presión sanguínea baja. Sus manos y pies pueden sentirse fríos. Esto se debe a una circulación deficiente.
- ♦ **Actividad y desarrollo:** los bebés con CH a menudo son tranquilos y no lloran mucho. Es posible que no les interese ver o escuchar lo que los rodea. Pueden dormir durante largo tiempo, por lo que hay que despertarlos para alimentarlos. Al levantarlos, se los puede sentir flácidos o “flojos”.

¿Cuál es el tratamiento para el CH?

Medicamentos: el médico le recetará hormona tiroidea sintética (fabricada en laboratorios) para reemplazar la hormona tiroidea faltante en su hijo. El medicamento actúa igual que la hormona natural que produce el organismo. Cuando se suministra la cantidad correcta, la hormona tiroidea sintética no causa otros problemas.

Cosas para recordar

Si los bebés con CH ingieren regularmente su medicamento para la tiroides, tendrán un crecimiento y un desarrollo normales y las mismas oportunidades de tener una vida normal que cualquier otro bebé.

Citrulinemia

(CIT, las siglas corresponden a nombres en inglés)

¿Qué es la CIT?

La CIT es un tipo de alteración de los aminoácidos. Las personas con CIT no pueden eliminar de su organismo el amoníaco que se produce al degradar las proteínas y aminoácidos.

¿Cuál es la causa de la CIT?

Las enzimas ayudan a iniciar las reacciones químicas en el cuerpo. La CIT es una enfermedad llamada “alteración del ciclo de la urea” que se produce cuando la enzima denominada “argininosuccinato sintetasa” (ASAS) está ausente o no funciona correctamente. La ASAS ayuda a degradar los aminoácidos. También elimina el amoníaco del organismo. Cuando la ASAS no funciona, el aminoácido citrulina se acumula en la sangre, al igual que el amoníaco. Un exceso de amoníaco puede causar daño cerebral e incluso la muerte si no se trata.

¿Qué síntomas o problemas produce la CIT?

[Un síntoma es algo que los niños manifiestan cuando están enfermos y que es fácil de notar por los padres.]

Algunos de los primeros síntomas de altos niveles de amoníaco son:

- ♦ falta de apetito
- ♦ demasiado sueño o falta de energía
- ♦ irritabilidad
- ♦ vómitos

Si no se trata, un alto nivel de amoníaco puede causar:

- ♦ debilidad muscular
- ♦ problemas respiratorios
- ♦ dificultad para mantener el calor corporal
- ♦ convulsiones
- ♦ inflamación cerebral
- ♦ coma, que a veces produce la muerte

¿Cuál es el tratamiento para la CIT?

- 1. Dieta baja en proteínas y/o alimentos y leches especiales medicinales:** el mejor tratamiento para la CIT es una dieta muy baja en proteínas (evitar carnes, pescados, huevos, productos lácteos, frutos secos y frijoles). Existen en el mercado alimentos para dietas especiales, tales como harinas, fideos y arroz bajos en proteínas. Un dietista hará un plan de comidas para su hijo. Los dietistas saben cuáles son los alimentos correctos para cada caso. El médico o el dietista puede aconsejarle dar a su bebé una leche especial, con los nutrientes y aminoácidos adecuados. Las personas con CIT deben seguir su plan de comidas de por vida.
- 2. Medicamentos:** existen medicamentos para ayudar al organismo a deshacerse del amoníaco; a los niños con CIT se les da por la boca o mediante una sonda de alimentación.
- 3. Análisis de sangre:** los análisis de sangre regulares permiten vigilar los niveles de aminoácidos y de amoníaco de los niños.

Cosas para recordar

Llame al médico de inmediato si su hijo tiene alguno de estos síntomas:

- ♦ pérdida de apetito
- ♦ poca energía o demasiado sueño
- ♦ vómitos
- ♦ fiebre
- ♦ una infección o enfermedad
- ♦ alteraciones en la conducta o la personalidad (por ej., llorar sin motivo)
- ♦ dificultad para caminar o mantener el equilibrio
- ♦ fuerte dolor de cabeza

Los niños con un alto nivel de amoníaco a menudo deben tratarse en el hospital.

Insuficiencia de absorción de carnitina (CUD) o Insuficiencia de transporte de carnitina (CTD)

(CUD/CTD, las siglas corresponden a nombres en inglés)

¿Qué es la CUD?

La CUD es un tipo de alteración de la oxidación de los ácidos grasos. Las personas con CUD tienen dificultad para degradar (o digerir) las grasas y convertirlas en energía para el cuerpo.

¿Cuál es la causa de la CUD?

Las enzimas ayudan a iniciar las reacciones químicas en el cuerpo. La CUD ocurre cuando la enzima denominada “transportador de carnitina” está ausente o no funciona correctamente. Esta enzima ayuda a transportar a nuestras células una sustancia llamada carnitina. La carnitina le permite al organismo generar energía a partir de las grasas de los alimentos. También ayuda a utilizar las grasas ya almacenadas en el cuerpo.

¿Qué síntomas o problemas produce la CUD?

[Un síntoma es algo que los niños manifiestan cuando están enfermos y que es fácil de notar por los padres.]

Los bebés con CUD muestran los primeros síntomas entre el nacimiento y los tres años. La CUD puede causar períodos de enfermedad llamados crisis metabólicas. Algunos de los primeros síntomas de una crisis metabólica son:

- ◆ demasiado sueño
- ◆ alteraciones en la conducta (por ej., llorar sin motivo)
- ◆ irritabilidad
- ◆ falta de apetito

Si una crisis metabólica no se trata, un niño con CUD puede padecer:

- ◆ problemas respiratorios
- ◆ inflamación cerebral
- ◆ convulsiones
- ◆ coma, que a veces lleva a la muerte

Las crisis metabólicas repetidas pueden causar daño cerebral, lo que puede ocasionar problemas de aprendizaje o retraso mental. La CUD también puede producir un agrandamiento del corazón y debilidad muscular.

¿Cuál es el tratamiento para la CUD?

A menudo se usan los siguientes tratamientos para los niños con CUD:

- 1. L-carnitina:** el médico generalmente receta el uso de L-carnitina de por vida. Esta sustancia es segura y natural y ayuda al organismo a generar energía. También ayuda al organismo a eliminar los residuos dañinos. La L-carnitina puede eliminar los problemas cardíacos y la debilidad muscular en los niños con CUD.
- 2. No dejar pasar mucho tiempo sin comer:** los bebés y los niños pequeños con CUD deben comer más a menudo para evitar problemas. No deben pasar más de 4 a 6 horas sin comer. Algunos bebés pueden necesitar comer aún más seguido. Es importante que los bebés reciban alimento durante la noche. Si no se despiertan solos, es necesario despertarlos para alimentarlos.
- 3. Dieta:** a veces, además de la L-carnitina, se utiliza una dieta baja en grasas y alta en carbohidratos (frutas, verduras, pan, frutos secos). Cualquier cambio en la dieta debe estar indicado por un dietista. Los dietistas saben cuáles son los alimentos correctos para cada caso. Pregúntele a su médico si su hijo necesita algún cambio en la dieta.

Cosas para recordar

Siempre llame al médico cuando su bebé tenga alguno de estos síntomas:

- ◆ falta de apetito
- ◆ poca energía o demasiado sueño
- ◆ vómitos
- ◆ diarrea
- ◆ una infección
- ◆ fiebre
- ◆ dolor muscular o debilidad persistentes

Los bebés con CUD deben comer más alimentos con almidón (como arroz, cereales, pan) y beber más líquidos durante cualquier enfermedad—aunque no tengan hambre—o podrían sufrir una crisis metabólica. Si se niegan a comer o no pueden hacerlo, podría ser necesario tratarlos en el hospital para evitar problemas de salud graves.

Acidemia glutárica, tipo 1

(GA1, las siglas corresponden a nombres en inglés)

¿Qué es la GA1?

La GA1 es un tipo de alteración de los ácidos orgánicos. Las personas con esta alteración no pueden degradar los aminoácidos denominados lisina y triptófano de los alimentos que ingieren.

¿Cuál es la causa de la GA1?

Las enzimas ayudan a iniciar las reacciones químicas en el cuerpo. La GA1 surge cuando la enzima denominada “glutaril-CoA deshidrogenasa” está ausente o no funciona. Esta enzima degrada el ácido glutárico que se genera cuando el organismo descompone la lisina, la hidroxilisina y el triptófano. Cuando un niño con GA1 ingiere alimentos con estos aminoácidos, el ácido glutárico se acumula en su sangre. Todos los alimentos con proteínas contienen estos aminoácidos.

¿Qué síntomas o problemas produce la GA1?

[Un síntoma es algo que los niños manifiestan cuando están enfermos y que es fácil de notar por los padres.]

Los recién nacidos con GA1 generalmente son saludables, pero muchos nacen con la cabeza más grande de lo normal. Otros síntomas suelen aparecer entre los 2 meses y los 4 años de edad. La GA1 causa períodos de enfermedad aguda llamados crisis metabólicas. Algunos de los primeros síntomas de una crisis metabólica son:

- ♦ falta de apetito
- ♦ demasiado sueño o falta de energía
- ♦ irritabilidad
- ♦ nerviosismo
- ♦ náuseas
- ♦ vómitos
- ♦ tono muscular disminuido (músculos y articulaciones flácidos)
- ♦ debilidad muscular

Si esta enfermedad no se trata, con el tiempo pueden aparecer más síntomas, como:

- ♦ tics o espasmos musculares
- ♦ rigidez muscular
- ♦ movimientos bruscos involuntarios de brazos y piernas
- ♦ problemas de coordinación y equilibrio
- ♦ altos niveles de ácido en la sangre
- ♦ convulsiones
- ♦ inflamación cerebral, o sangre en el cerebro
- ♦ coma, que a veces causa la muerte

¿Cuál es el tratamiento para la GA1?

Los tratamientos para los bebés y niños con GA1 son:

- 1. Medicamentos:** el médico podría recetarle riboflavina para su hijo. Ésta es una vitamina que ayuda al organismo a utilizar las proteínas y a eliminar el ácido glutárico de la sangre. También podría recetarle L-carnitina. Esta sustancia es segura y natural y ayuda al organismo a generar energía. No utilice ningún medicamento sin antes consultar con su médico.
- 2. Plan de comidas, incluyendo alimentos y leches especiales medicinales:** la mayoría de los niños con GA1 necesitan ingerir alimentos bajos en lisina y triptófano. La dieta a menudo incluye alimentos para dietas especiales y leches especiales. Los siguientes alimentos deben eliminarse de la dieta o, al menos, limitarse:
 - ♦ leche, queso y otros productos lácteos
 - ♦ carnes rojas y aves
 - ♦ pescado
 - ♦ huevos
 - ♦ frijoles y arvejas secos
 - ♦ mantequilla de maní (cacaahuete) y frutos secos
- 3. Análisis de sangre:** los análisis de sangre regulares permiten medir los niveles de aminoácidos de su hijo.

Cosas para recordar

Algunas enfermedades de menor importancia, como un resfriado o una gripe, pueden causar una crisis metabólica en los bebés y niños con GA1. Llame al médico de inmediato cuando su hijo tenga alguno de estos síntomas:

- ♦ pérdida de apetito
- ♦ poca energía o demasiado sueño
- ♦ vómitos
- ♦ fiebre
- ♦ una infección o enfermedad
- ♦ alteraciones en la conducta o la personalidad (por ej., llorar sin motivo)

Algunos niños con GA1 a menudo no tienen hambre. Si no pueden comer o muestran síntomas de una crisis metabólica, quizá se necesite tratarlos en el hospital.

Galactosemia

(GALT, las siglas corresponden a nombres en inglés)

¿Qué es la GALT?

La GALT es un problema hereditario poco común que se origina cuando el organismo no puede degradar (digerir) la galactosa. La galactosa es el azúcar que se encuentra en la leche y los productos lácteos.

¿Cuál es la causa de la GALT?

La leche materna y la mayoría de las leches especiales para bebés tienen un azúcar llamado lactosa. El organismo degrada la lactosa y la convierte en azúcares llamados glucosa y galactosa. La galactosa debe degradarse para que el organismo pueda utilizarla como fuente de energía. La enzima que ayuda en este proceso se denomina galactosa-1-fosfato uridil transferasa. Las enzimas ayudan a iniciar las reacciones químicas en el cuerpo. La mayoría de las personas con GALT no tienen esta enzima en particular. Esto hace que la galactosa se acumule en su organismo.

¿Qué síntomas o problemas produce la GALT?

[Un síntoma es algo que los niños manifiestan cuando están enfermos y que es fácil de notar por los padres.]

Los altos niveles de galactosa envenenan el organismo y causan problemas graves, como:

- ♦ inflamación hepática
- ♦ insuficiencia renal
- ♦ crecimiento atrofiado y retraso mental
- ♦ cataratas oculares

Los niños y los adultos jóvenes que se tratan por esta enfermedad, aun así pueden, en el transcurso de los años, tener problemas con:

- ♦ el habla
- ♦ el lenguaje
- ♦ la audición
- ♦ torpeza con las manos
- ♦ sangrado de la parte gelatinosa de los ojos
- ♦ temblores

- ♦ crecimiento atrofiado
- ♦ dificultades de aprendizaje

¿Cuál es el tratamiento para la GALT?

Dieta especial: el tratamiento para la GALT consiste en eliminar la galactosa y la lactosa de la dieta de por vida. No deben consumirse en absoluto leche, productos lácteos ni ningún alimento que contenga leche. Esto incluye cualquier tipo de leche, ya sea de vaca, de cabra o leche materna. Su hijo tampoco debe comer productos lácteos como mantequilla, queso y yogurt. También debe evitarse todo alimento que incluya aunque sea pequeñas cantidades de productos lácteos como suero, caseína y cuajada.

Cosas para recordar

Los niños con GALT deben recibir atención de un médico especializado en el tratamiento de la GALT. También necesitará consultar a un dietista que le enseñe cuál es la dieta especial para su hijo. Los dietistas saben cuáles son los alimentos correctos para cada caso. Lea cuidadosamente las etiquetas cuando compre alimentos para su hijo. Muchas comidas preparadas tienen ingredientes ocultos que contienen galactosa. Muchos medicamentos también contienen excipientes que incluyen galactosa. Es importante preguntarle al médico y al farmacéutico sobre este componente cuando a su hijo le receten algún medicamento.

Homocistinuria

(HCY, las siglas corresponden a nombres en inglés)

¿Qué es la HCY?

La HCY es un tipo de alteración de los aminoácidos. Las personas con esta enfermedad no pueden degradar un aminoácido denominado metionina de los alimentos que ingieren.

¿Cuál es la causa de la HCY?

Las enzimas ayudan a iniciar las reacciones químicas en el cuerpo. La HCY ocurre cuando la enzima denominada “cistationina beta-sintasa” (CBS) está ausente o no funciona correctamente. Esta enzima degrada la metionina. Cuando la CBS no funciona correctamente, la metionina y la homocistina (otro aminoácido) se acumulan en la sangre y causan problemas.

¿Qué síntomas o problemas produce la HCY?

[Un síntoma es algo que los niños manifiestan cuando están enfermos y que es fácil de notar por los padres.]

Los bebés se ven saludables y normales al nacer. Si no se trata, la HCY puede causar retrasos en el crecimiento y en el aprendizaje. También puede afectar los ojos, los huesos, el corazón y los vasos sanguíneos.

Crecimiento, aprendizaje y conducta: entre el año y los tres años de edad, a menudo se observan retrasos en el crecimiento y en el aprendizaje. Algunos problemas comunes incluyen:

- ♦ retraso en el crecimiento
- ♦ dificultad para aumentar de peso
- ♦ retraso para gatear, caminar y hablar
- ♦ problemas de conducta y emocionales (por ej., llorar sin motivo)
- ♦ graves dificultades de aprendizaje o retraso mental

Ojos: los niños con HCY generalmente comienzan a padecer una miopía grave después de cumplir un año de edad. Si esto no se trata, el cristalino del ojo puede aflojarse y moverse fuera de lugar, lo que se denomina “dislocación del cristalino”. Esto suele suceder entre los dos y los ocho años de edad. El glaucoma es una enfermedad producida por el aumento de la presión ocular, que puede ocurrir con el correr del tiempo si la dislocación del cristalino no se trata. El glaucoma no tratado puede causar ceguera.

Huesos y esqueleto: los adolescentes y los adultos con HCY a menudo son altos y delgados. Pueden tener brazos, piernas y dedos muy largos. Aproximadamente la mitad sufren de un adelgazamiento de los huesos, llamado osteoporosis. Algunos niños tendrán músculos débiles, especialmente los de las piernas.

Corazón y vasos sanguíneos: si no se trata, la HCY puede causar coágulos sanguíneos, los que, a su vez, pueden causar una enfermedad cardíaca o un derrame cerebral. Estas dos últimas son las principales causas de muerte temprana en las personas con HCY no tratada.

Otros: los niños con HCY no tratada generalmente tienen cabello y piel muy claros. Algunos tienen períodos de pancreatitis (inflamación de la glándula pancreática), lo que es muy doloroso.

¿Cuál es el tratamiento para la HCY?

El médico de atención primaria de su bebé trabajará con un médico especialista en metabolismo y un dietista para atender a su hijo. Los dietistas saben cuáles son los alimentos correctos para cada caso. A menudo se usan los siguientes tratamientos para los niños con HCY:

- ♦ Dieta baja en metionina
- ♦ Leche especial medicinal
- ♦ Análisis de sangre y de orina
 - ♦ Vitamina B6
 - ♦ Betaína
 - ♦ Vitamina B12
 - ♦ Ácido fólico
 - ♦ L-cistina

Cosas para recordar

Con un tratamiento de por vida, muchos niños tienen un crecimiento y una inteligencia normales. El tratamiento puede disminuir las probabilidades de tener coágulos sanguíneos, enfermedades cardíacas o un derrame cerebral. El tratamiento también disminuye las probabilidades de sufrir problemas oculares. Aun tratándose, algunas personas sufren una dislocación del cristalino de todas formas. Esto a menudo puede solucionarse con cirugía u otros métodos. Los niños que comienzan el tratamiento en una etapa posterior de su vida pueden tener retraso mental y problemas de conducta.

Insuficiencia de 3-hidroxi-3-metilglutaril-CoA Liasa

(HMG, las siglas corresponden a nombres en inglés)

¿Qué es la HMG?

La HMG es un tipo de alteración de los ácidos orgánicos. Las personas con esta enfermedad tienen dificultad para degradar un aminoácido llamado leucina de los alimentos que ingieren.

¿Cuál es la causa de la HMG?

Las enzimas ayudan a iniciar las reacciones químicas en el cuerpo. La HMG ocurre cuando la enzima denominada “HMG CoA liasa” está ausente o no funciona bien. Esta enzima cumple dos funciones. La primera es ayudar a degradar la leucina. Todos los alimentos con proteínas contienen leucina. La segunda es ayudar al organismo a producir los denominados “cuerpos cetónicos” a partir de la grasa almacenada.

¿Qué síntomas o problemas produce la HMG?

[Un síntoma es algo que los niños manifiestan cuando están enfermos y que es fácil de notar por los padres.]

La HMG causa períodos de enfermedad llamados crisis metabólicas. Algunos de los primeros síntomas son:

- ♦ falta de apetito
- ♦ demasiado sueño o falta de energía
- ♦ irritabilidad/cambios de conducta (por ej., llorar sin motivo)
- ♦ debilidad muscular

Luego vienen otros problemas, como:

- ♦ fiebre
- ♦ diarrea
- ♦ vómitos
- ♦ hipoglucemia (bajo azúcar en la sangre)
- ♦ mayores niveles de materia ácida en la sangre (acidosis metabólica)
- ♦ altos niveles de amoníaco en la sangre
- ♦ agrandamiento del hígado

Si una crisis metabólica no se trata, un niño con HMG puede padecer:

- ♦ problemas respiratorios
- ♦ convulsiones
- ♦ coma, que a veces causa la muerte

Cuando esta enfermedad no se trata, muchos bebés mueren durante su primera crisis metabólica, y aquellos que viven pueden tener repetidas crisis, lo que puede causarles daño cerebral y, como consecuencia, dificultades de aprendizaje o retraso mental y crisis convulsivas de por vida.

Los problemas pueden incluir:

- ♦ agrandamiento del corazón

- ♦ pancreatitis (inflamación de la glándula pancreática)
- ♦ pérdida de la audición
- ♦ problemas de la vista

¿Cuál es el tratamiento para la HMG?

A menudo se usan los siguientes tratamientos para los bebés y niños con HMG:

- 1. No dejar pasar mucho tiempo sin comer:** los bebés y los niños pequeños necesitan comer a menudo para evitar una crisis metabólica. La mayoría de los bebés no deben pasar más de 4 a 6 horas sin comer. Algunos necesitan comer aún más seguido. Es importante que los bebés reciban alimento durante la noche. Si no se despiertan solos, es necesario despertarlos para alimentarlos.
- 2. Dieta baja en leucina, incluyendo alimentos para dietas especiales y leches medicinales:** a menudo el tratamiento incluye un plan de comidas bajas en leucina que limiten las grasas y las proteínas. Los alimentos altos en proteínas y grasas que su hijo probablemente necesite eliminar de la dieta o, al menos, limitar, incluyen:
 - ♦ leche y productos lácteos
 - ♦ carnes rojas y aves
 - ♦ pescado
 - ♦ huevos
 - ♦ frijoles y arvejas secos
 - ♦ mantequilla de maní (cacahuete) y frutos secos
 - ♦ manteca, margarina, aceite, grasa y comidas hechas con cualquiera de estos ingredientes
- 3. Medicamentos:** el tomar L-carnitina puede ayudar a algunos niños. Esta sustancia es segura y natural y ayuda al organismo a generar energía. Úsela sólo en la forma recetada por su médico.

Cosas para recordar

Aun enfermedades de menor importancia como un resfriado o una gripe pueden causar una crisis metabólica. Llame al médico de inmediato cuando su hijo tenga alguno de estos síntomas:

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

Cuando están enfermos, los niños a menudo no desean comer. Si no pueden comer o muestran síntomas de una crisis metabólica, quizá se necesite tratarlos en el hospital.

Deficiencia de la 3-hidroxiacil-CoA deshidrogenasa de cadena larga

(LCHAD, las siglas corresponden a nombres en inglés)

¿Qué es la LCHAD?

La LCHAD es un tipo de alteración de la oxidación de los ácidos grasos. Las personas con LCHAD tienen dificultad para degradar (o digerir) las grasas y convertirlas en energía para el cuerpo.

¿Cuál es la causa de la LCHAD?

Las enzimas ayudan a iniciar las reacciones químicas en el cuerpo. La LCHAD surge cuando la enzima denominada “3-hidroxiacil-CoA deshidrogenasa de cadena larga” está ausente o no funciona. Esta enzima degrada ciertas grasas de los alimentos que comemos para convertirlas en energía. También degrada la grasa ya almacenada en el cuerpo.

¿Qué síntomas o problemas produce la deficiencia de LCHAD?

[Un síntoma es algo que los niños manifiestan cuando están enfermos y que es fácil de notar por los padres.]

La deficiencia de LCHAD puede causar problemas leves en algunas personas y problemas más graves en otras. Los bebés y los niños con deficiencia de LCHAD generalmente comienzan a mostrar síntomas en algún momento entre el nacimiento y los dos años de edad. La deficiencia de LCHAD causa períodos de bajos niveles de azúcar en la sangre. Los primeros síntomas de bajos niveles de azúcar en la sangre son:

- sueño o cansancio excesivos
- debilidad
- náuseas
- vómitos
- irritabilidad o nerviosismo
- alteraciones en la conducta (por ej., llorar sin ningún motivo)

Si una baja del azúcar en la sangre no se trata, un niño con LCHAD puede padecer:

- problemas respiratorios
- inflamación cerebral
- convulsiones
- coma, que a veces lleva a la muerte

Los síntomas a menudo aparecen después de haber pasado algunas horas sin comer (ayuno), o cuando un niño con deficiencia de LCHAD se enferma o tiene una infección. Más adelante pueden aparecer problemas nerviosos y de la vista.

¿Cuál es el tratamiento para la deficiencia de LCHAD?

A menudo se usan los siguientes tratamientos para los niños con deficiencias de LCHAD:

- 1. No dejar pasar mucho tiempo sin comer:** los bebés y los niños pequeños con deficiencias de LCHAD necesitan comer a menudo para evitar una baja del azúcar en la sangre. Los bebés y los niños pequeños con deficiencias de LCHAD no deben pasar más de 4 a 6 horas sin comer. Algunos bebés necesitan comer aun más seguido. Es importante que los bebés reciban alimentos durante la noche. Los niños pequeños con deficiencias de LCHAD deben comer un refrigerio que contenga almidón (tal como pan, cereales, arroz) antes de irse a dormir y otro durante la noche. También necesitan otro refrigerio apenas se levantan en la mañana. La maicena cruda mezclada con agua, leche u otra bebida es una buena fuente de almidón y de energía duradera. Su dietista puede darle ideas de refrigerios adecuados para tomar por la noche. Los dietistas saben cuáles son los alimentos correctos para cada caso.
- 2. Dieta:** a veces se aconseja una dieta baja en grasas y alta en carbohidratos (como verduras, pan y frutas). Las personas con deficiencias de LCHAD no pueden utilizar ciertos componentes básicos de la grasa llamados “ácidos grasos de cadena larga”. Un dietista puede ayudarle a crear un plan de comidas con pocas de estas grasas.
- 3. Aceite MCT (triglicéridos de cadena mediana), L-carnitina y otros suplementos:** las personas con deficiencias de LCHAD a menudo usan aceite MCT. Este aceite especial tiene ácidos grasos de cadena media, por lo que puede usarse en pequeñas cantidades para obtener energía. Los médicos también les recetan L-carnitina a algunos niños. Esta sustancia es segura y natural y ayuda a las células del organismo a generar energía. La carnitina también ayuda al organismo a eliminar los residuos dañinos. Algunos médicos sugieren tomar DHA (siglas en inglés del ácido docosahexaenoico), que puede ayudar a evitar la pérdida de la vista.

Cosas para recordar

Siempre llame al médico cuando su hijo tenga alguno de estos síntomas:

- falta de apetito
- poca energía o demasiado sueño
- vómitos
- diarrea
- una infección
- fiebre
- dolor muscular o debilidad continuos
- orina color marrón-rojizo

Los niños con deficiencia de LCHAD deben comer más alimentos con almidón y beber más líquidos durante cualquier enfermedad.

Acidemia isovalérica

(IVA, las siglas corresponden a nombres en inglés)

¿Qué es la IVA?

Las enzimas ayudan a iniciar las reacciones químicas en el cuerpo. La IVA surge cuando la enzima denominada “isovaleril-CoA deshidrogenasa” está ausente o no funciona bien. Esta enzima ayuda a degradar el “ácido isovalérico”, que es nocivo. Cuando un niño con IVA ingiere alimentos con leucina, este ácido se acumula en la sangre y causa problemas. La leucina está presente en todos los alimentos que contienen proteínas (como la carne, frijoles, mantequilla de maní o cacahuete, leche).

¿Cuál es la causa de la IVA?

Las personas con IVA tienen un par de genes que no funcionan como deberían. Estos genes hacen que la enzima “isovaleril-CoA deshidrogenasa” no funcione correctamente o que el organismo ni siquiera la produzca.

¿Qué síntomas o problemas produce la IVA?

[Un síntoma es algo que los niños manifiestan cuando están enfermos y que es fácil de notar por los padres.]

Los bebés con IVA se ven saludables al nacer. Los síntomas generalmente empiezan entre un día y dos semanas después de nacer. La IVA causa períodos de enfermedad llamados crisis metabólicas. Algunas de las primeras señales son:

- ♦ falta de apetito
- ♦ demasiado sueño, poca energía
- ♦ vómitos
- ♦ frío
- ♦ olor a “pies sudorosos”

Si una crisis metabólica no se trata, un niño con IVA puede padecer:

- ♦ problemas respiratorios
- ♦ convulsiones
- ♦ derrames cerebrales
- ♦ retraso mental
- ♦ coma, que a veces lleva a la muerte

El tipo de IVA menos grave aparece más adelante durante la infancia. Algunos problemas pueden incluir:

- ♦ retraso en el crecimiento
- ♦ dificultades de aprendizaje

¿Cuál es el tratamiento para la IVA?

El tratamiento temprano evita las crisis metabólicas y los problemas relacionados, por lo que debe iniciarse apenas se descubre que el niño tiene IVA. Generalmente es un tratamiento de por vida, y suele incluir:

1. Dieta baja en leucina, alimentos y leches

especiales: la mayoría de los niños deben ingerir alimentos bajos en leucina (como verduras y frutas). Generalmente, los alimentos para dietas especiales y las fórmulas médicas forman parte de la dieta. El dietista le dará un plan de comidas con las cantidades correctas de proteínas y nutrientes para mantener a su hijo saludable. Este plan deberá mantenerse de por vida. Los alimentos altos en proteínas que deben limitarse o excluirse de la dieta incluyen:

- ♦ leche y productos lácteos
- ♦ carnes rojas y aves
- ♦ pescado
- ♦ huevos
- ♦ frijoles y arvejas secos
- ♦ mantequilla de maní (cacahuete) y frutos secos

2. Medicamentos: el médico puede recetarle el aminoácido glicina para ayudar al organismo a eliminar el ácido isovalérico, lo cual puede evitar la aparición de crisis metabólicas en los niños con IVA. La L-carnitina también puede ayudar a algunos niños. Esta sustancia es segura y natural y ayuda al organismo a generar energía. Use sólo los medicamentos que su médico le indique. No utilice ningún otro medicamento ni complemento sin antes consultar a su médico.

Cosas para recordar

Aun enfermedades de menor importancia como un resfriado o una gripe pueden causar una crisis metabólica. Llame al médico de inmediato cuando su hijo tenga alguno de estos síntomas:

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

Los niños con IVA necesitan comer más alimentos con almidón (como pan, cereales, arroz y fideos) y beber más líquidos cuando se enferman (aunque no tengan hambre) o podrían sufrir una crisis metabólica. También necesitan evitar cualquier alimento con proteínas cuando están enfermos. Si no pueden comer o muestran síntomas de una crisis metabólica, quizá se necesite tratarlos en el hospital.

Deficiencia de la deshidrogenasa de los acil-CoA de cadena muy larga

(Deficiencia de VLCAD, las siglas corresponden a nombres en inglés)

¿Qué es la deficiencia de VLCAD?

La deficiencia de VLCAD es un tipo de alteración de la oxidación de los ácidos grasos. Las personas con deficiencia de VLCAD no pueden degradar ciertos tipos de grasas para convertirlas en energía para el cuerpo.

¿Cuál es la causa de la deficiencia de VLCAD?

Las enzimas ayudan a iniciar las reacciones químicas en el cuerpo. La deficiencia de VLCAD surge cuando la enzima denominada “deshidrogenasa de los acil-CoA de cadena muy larga” está ausente o no funciona. Esta enzima degrada ciertas grasas de los alimentos que comemos para convertirlas en energía. También degrada la grasa ya almacenada en el cuerpo.

¿Qué síntomas o problemas produce la deficiencia de VLCAD?

[Un síntoma es algo que los niños manifiestan cuando están enfermos y que es fácil de notar por los padres.]

Existen tres formas de deficiencia de VLCAD: en bebés, en niños y en adultos. Los síntomas pueden ser leves o graves. Los tipos de deficiencia de VLCAD que afectan a bebés y niños pueden causar períodos de enfermedad llamados crisis metabólicas, o bajas de azúcar en la sangre. Algunas de las primeras señales de una crisis metabólica son:

- ◆ demasiado sueño
- ◆ cambios de conducta (por ej., llorar sin ningún motivo)
- ◆ irritabilidad
- ◆ falta de apetito

Si una crisis metabólica no se trata, un niño con deficiencia de VLCAD puede padecer:

- ◆ problemas respiratorios y convulsiones
- ◆ coma, que a veces lleva a la muerte

Otros problemas incluyen agrandamiento del hígado y del corazón y problemas musculares.

¿Cuál es el tratamiento para la deficiencia de VLCAD?

A menudo se usan los siguientes tratamientos para los niños con deficiencia de VLCAD:

- 1. No dejar pasar mucho tiempo sin comer:** los bebés y los niños pequeños con deficiencia de VLCAD necesitan comer a menudo para evitar una baja del azúcar en la sangre o una crisis metabólica. No deben pasar más de 4 a 6 horas sin comer. Algunos bebés necesitan comer aun más seguido. Los niños con deficiencia de VLCAD deben comer un refrigerio

con almidón (tal como pan, cereales, arroz) antes de irse a dormir y otro durante la noche. También necesitan otro refrigerio apenas se levantan en la mañana. La maicena cruda mezclada con agua, leche u otra bebida es una buena fuente de energía duradera. Su dietista puede darle ideas de refrigerios adecuados para la noche.

- 2. Dieta:** en ocasiones su hijo necesitará llevar una dieta baja en grasas (carnes magras y productos lácteos descremados) y alta en carbohidratos (pan, fideos, frutas, verduras). Su dietista le indicará cualquier cambio necesario en la dieta. Los dietistas saben cuáles son los alimentos correctos para cada caso.
- 3. Aceite MCT, L-carnitina y otros suplementos:** su médico puede recetarle aceite MCT. Este aceite especial tiene ácidos grasos de cadena media que pueden usarse en pequeñas cantidades para obtener energía. En algunos casos, el médico puede recetarle L-carnitina. Esta sustancia es segura y natural y ayuda al organismo a generar energía.

Cosas para recordar

Siempre llame al médico cuando su hijo tenga alguno de estos síntomas:

- ◆ falta de apetito
- ◆ demasiado sueño
- ◆ vómitos
- ◆ diarrea
- ◆ una infección
- ◆ fiebre
- ◆ dolor muscular o debilidad continuos
- ◆ orina color marrón-rojizo

Los niños con VLCAD deben comer más alimentos con almidón (como pan, cereales y arroz) y beber más líquidos durante cualquier enfermedad. Cuando se enferman, a menudo deben tratarse en el hospital para evitar problemas de salud graves.

Acidemia propiónica

(PROP o PA, las siglas corresponden a nombres en inglés)

¿Qué es la PROP?

La PROP es un tipo de alteración de los ácidos orgánicos. Las personas con PROP no pueden degradar ciertos aminoácidos de los alimentos.

¿Cuál es la causa de la PROP?

Las enzimas ayudan a iniciar las reacciones químicas en el cuerpo. La PROP surge cuando la enzima denominada “propionil-CoA carboxilasa” (PCC) está ausente o no funciona. Esta enzima transforma ciertos aminoácidos para que el organismo pueda utilizarlos. Cuando la PCC no funciona, la glicina y el ácido propiónico se acumulan en la sangre y causan problemas.

¿Qué síntomas o problemas produce la PROP?

[Un síntoma es algo que los niños manifiestan cuando están enfermos y que es fácil de notar por los padres.]

La PROP causa períodos de enfermedad llamados crisis metabólicas. Los primeros síntomas de una crisis metabólica son:

- ♦ falta de apetito
- ♦ tono muscular disminuido (músculos y articulaciones flácidos)
- ♦ demasiado sueño o falta de energía
- ♦ vómitos

Si una crisis metabólica no se trata, un niño con PROP puede padecer:

- ♦ problemas respiratorios
- ♦ convulsiones
- ♦ inflamación cerebral
- ♦ derrame cerebral
- ♦ coma, que a veces lleva a la muerte

Los problemas que siguen pueden incluir:

- ♦ retraso mental
- ♦ dificultad para combatir las enfermedades
- ♦ osteoporosis (huesos débiles)
- ♦ inflamación de la glándula pancreática
- ♦ retraso en el crecimiento

¿Cuál es el tratamiento para la PROP?

A menudo se usan los siguientes tratamientos para los niños con PROP:

- 1. Dieta baja en proteínas, alimentos para dietas especiales y fórmulas médicas:** el mejor tratamiento para la PROP es una dieta baja en proteínas. La mayoría de los alimentos bajos en proteínas serán carbohidratos (tales como pan, cereales, fideos,

frutas, verduras). Los alimentos altos en proteínas que deben limitarse o excluirse de la dieta incluyen:

- ♦ leche y productos lácteos
- ♦ carnes rojas y aves
- ♦ pescado
- ♦ huevos
- ♦ frijoles y arvejas secos
- ♦ mantequilla de maní (cacahuete) y frutos secos

El médico puede recetarle una leche especial con la cantidad correcta de proteínas.

También se encuentra en las farmacias y otros negocios alimentos medicinales especialmente preparados para personas con PROP.

- 2. No dejar pasar mucho tiempo sin comer:** algunos bebés y niños pequeños pueden tener una crisis metabólica si no comen con la frecuencia necesaria. No deben pasar más de 4 a 6 horas sin comer. Algunos necesitan comer aún más seguido. Su dietista puede darle ideas de refrigerios adecuados. Los dietistas saben cuáles son los alimentos correctos para cada caso.

- 3. Medicamentos:** el médico puede recetarle L-carnitina para su hijo. Esta sustancia es segura y natural y ayuda al organismo a generar energía.

Cosas para recordar

Aun enfermedades de menor importancia como un resfriado o una gripe pueden causar una crisis metabólica. Llame al médico de inmediato cuando su hijo tenga alguno de estos síntomas:

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

Muchos niños con PROP deben tratarse en el hospital durante una enfermedad para evitar problemas de salud graves.

Deficiencia de carboxilasa múltiple

(MCD, las siglas corresponden a nombres en inglés)

¿Qué es la MCD?

La MCD es una alteración de los ácidos orgánicos. Las personas con MCD no pueden transformar en energía las proteínas y los carbohidratos de los alimentos que ingieren.

¿Cuál es la causa de la MCD?

Las enzimas ayudan a iniciar las reacciones químicas en el cuerpo. La enzima denominada holocarboxilasa sintetasa (HCS) agrega la vitamina biotina a otras enzimas llamadas “carboxilasas”, las cuales transforman los alimentos que comemos en energía. Cuando la enzima HCS no funciona, se acumula material en la sangre y en la orina que es dañino para la salud.

¿Qué síntomas o problemas produce la MCD?

[Un síntoma es algo que los niños manifiestan cuando están enfermos y que es fácil de notar por los padres.]

La MCD causa períodos de enfermedad llamados crisis metabólicas. Algunos de los primeros síntomas son:

- ♦ falta de apetito
- ♦ vómitos
- ♦ demasiado sueño o falta de energía
- ♦ irritabilidad
- ♦ tono muscular disminuido (músculos y articulaciones flácidos)

Si las crisis metabólicas no se tratan, un niño con MCD puede padecer:

- ♦ problemas respiratorios
- ♦ convulsiones
- ♦ inflamación cerebral
- ♦ coma, que a veces lleva a la muerte

Los problemas que siguen pueden incluir:

- ♦ retraso mental
- ♦ sarpullidos y pérdida del cabello
- ♦ inestabilidad en los movimientos
- ♦ rigidez en el movimiento
- ♦ pérdida de la vista y la audición

¿Cuál es el tratamiento para la MCD?

Usualmente, el único tratamiento para la MCD es la biotina. Su médico le recetará la cantidad de biotina adecuada. Esta sustancia evitará la aparición de los síntomas en su hijo y puede incluso curarlo de ciertos problemas de salud aun en la presencia de síntomas. El tratamiento temprano evita el retraso mental y otros problemas médicos graves, por lo que debe iniciarse apenas se descubre que el niño tiene MCD. La biotina deberá tomarse de por vida.

Cosas para recordar

Los bebés que se tratan antes de tener una crisis metabólica, generalmente crecen y se desarrollan en forma normal. Algunos niños, no obstante, tienen problemas de aprendizaje a pesar del tratamiento. Los niños también pueden padecer de retraso mental. El tratamiento podría no ayudar a solucionar los problemas ya existentes.

Acidemia metilmalónica

(MMA, las siglas corresponden a nombres en inglés)

¿Qué es la MMA?

La MMA es una alteración de los ácidos orgánicos. Las personas con MMA no pueden degradar y utilizar ciertos aminoácidos y ácidos grasos de los alimentos que ingieren.

¿Cuál es la causa de la MMA?

Las enzimas ayudan a iniciar las reacciones químicas en el cuerpo. Ciertas enzimas degradan ciertos aminoácidos y ácidos grasos de las proteínas de los alimentos para que el cuerpo pueda utilizarlos. La MMA surge cuando una de esas enzimas especiales está ausente o no funciona. Existen varios tipos diferentes de MMA. Algunos mejoran con inyecciones de B12 (sensibles a la vitamina B12) y otros no (no sensibles a la vitamina B12).

¿Qué síntomas o problemas produce la MMA?

[Un síntoma es algo que los niños manifiestan cuando están enfermos y que es fácil de notar por los padres.]

La MMA causa períodos de enfermedad llamados crisis metabólicas. Algunos de los primeros síntomas de una crisis metabólica son:

- ♦ falta de apetito
- ♦ tono muscular disminuido (brazos y piernas flácidos)
- ♦ vómitos
- ♦ demasiado sueño o falta de energía

Si una crisis metabólica no se trata, un niño con MMA puede padecer:

- ♦ problemas respiratorios
- ♦ convulsiones
- ♦ derrame cerebral
- ♦ coma, que a veces lleva a la muerte

Los problemas que siguen pueden incluir:

- ♦ retraso mental
- ♦ dificultad para combatir las enfermedades
- ♦ retraso en el crecimiento
- ♦ espasmos musculares
- ♦ problemas renales
- ♦ sarpullidos
- ♦ rigidez muscular
- ♦ huesos frágiles

¿Cuál es el tratamiento para la MMA?

1. Medicamentos: las inyecciones de vitamina B12 son el principal tratamiento para las MMA que responden a dicha vitamina, causadas por

insuficiencia de cobalamina (formas A y B). La vitamina B12 ayuda a la mayoría de los niños con la forma (A) y aproximadamente a la mitad de los niños con la forma (B). El médico también puede recetarle L-carnitina para su hijo. Esta sustancia es segura y ayuda a las células del organismo a generar energía. Los antibióticos también pueden ayudar.

2. Dieta baja en proteínas, alimentos para dietas especiales y fórmula médica: los alimentos altos en proteínas deben limitarse o excluirse de la dieta. Éstos incluyen:

- ♦ leche y productos lácteos
- ♦ carnes rojas y aves
- ♦ pescado
- ♦ huevos
- ♦ frijoles y arvejas secos
- ♦ mantequilla de maní (cacahuete) y frutos secos

El médico puede darle a su hijo una leche especial medicinal. El dietista le dirá qué tipo de leche es mejor y cuándo usarla. Los dietistas saben cuáles son los alimentos y las leches correctas para cada caso.

Cosas para recordar

Aun las pequeñas enfermedades pueden causar una crisis metabólica en los niños con MMA. Llame al médico de inmediato cuando su hijo tenga alguno de estos síntomas:

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

Los niños con MMA necesitan beber más líquidos y comer más alimentos con almidón (como pan, arroz, cereales, fideos) cuando se enferman para evitar sufrir una crisis metabólica. Durante una enfermedad, debe limitar la ingestión de proteínas en la dieta de su hijo y darle más líquidos y alimentos con almidón. Cuando se enferman, los niños con MMA a veces necesitan tratamiento en un hospital para evitar problemas de salud más graves.

Fenilcetonuria

(PKU, las siglas corresponden a nombres en inglés)

¿Qué es la PKU?

La PKU es un tipo de alteración de los aminoácidos. Las personas con fenilcetonuria tienen dificultad para degradar un aminoácido llamado fenilalanina de los alimentos que ingieren.

¿Cuál es la causa de la PKU?

Las enzimas ayudan a iniciar las reacciones químicas en el cuerpo. La PKU ocurre cuando la enzima denominada “fenilalanina hidroxilasa” (PAH) está ausente o no funciona correctamente. Esta enzima degrada el aminoácido fenilalanina (Phe). Cuando un niño con PKU ingiere alimentos con fenilalanina, ésta se acumula en la sangre y causa problemas. La fenilalanina se encuentra en casi todos los alimentos, excepto en el azúcar y las grasas puras. La PKU es una condición médica hereditaria de la que ambos padres portan el gen.

¿Qué síntomas o problemas produce la PKU?

[Un síntoma es algo que los niños manifiestan cuando están enfermos y que es fácil de notar por los padres.]

Los bebés con PKU parecen perfectamente normales al nacer. Los primeros síntomas se manifiestan aproximadamente a los 6 meses de edad. Los bebés que no reciben tratamiento pueden demorar en aprender a sentarse, gatear y pararse. Pueden prestar menos atención a las cosas que los rodean. Un niño con PKU que no recibe tratamiento, padecerá de retraso mental. Algunas de las consecuencias de una PKU no tratada incluyen:

- ♦ retraso mental
- ♦ problemas de conducta (golpear, morder)
- ♦ hiperactividad (actividad excesiva)
- ♦ inquietud o irritabilidad
- ♦ convulsiones
- ♦ eczema (áreas de la piel que dan comezón y se vuelven escamosas o rígidas)
- ♦ olor corporal “a moho” o a humedad
- ♦ piel y cabello claros

¿Cuál es el tratamiento para la PKU?

A menudo se usan los siguientes tratamientos para los niños con PKU:

- 1. Leche especial baja en fenilalanina:** aunque los niños con PKU necesitan menos fenilalanina, aun así necesitan cierta cantidad de proteínas. Una fórmula médica especial con baja fenilalanina les proporciona a los bebés y niños con PKU la nutrición y proteínas necesarias, a la vez que les ayuda a mantener la fenilalanina en un nivel seguro.
- 2. Plan de comidas bajas en fenilalanina:** la dieta correcta está basada en alimentos con muy poca fenilalanina. Esto significa que su hijo no debe ingerir leche de vaca, fórmula regular, carne, pescado, huevos ni queso. La harina común, los frijoles y frutos secos y la mantequilla de maní o cacahuate también tienen fenilalanina. Estos alimentos deben limitarse o no comerse en absoluto. Esta dieta debe seguirse de por vida.

Cosas para recordar

Los niños con PKU que empiezan el tratamiento poco después de nacer, generalmente tienen un crecimiento y una inteligencia normales. Sin embargo, aun tratándose, algunos niños tienen dificultad en el aprendizaje con las tareas escolares y pueden necesitar ayuda extra.

Drepanocitosis o anemia de células falciformes

(Hb-SS, las siglas corresponden a nombres en inglés)

¿Qué es la drepanocitosis o anemia de células falciformes?

La anemia de células falciformes: enfermedad de la hemoglobina SS, es la enfermedad de células falciformes más común. Obstruye los vasos sanguíneos y causa mucho dolor en forma de crisis. También puede dañar los órganos y los tejidos. Otras enfermedades de células falciformes comunes son la enfermedad de la hemoglobina SC y las talasemias falciformes.

¿Cuál es la causa de la anemia de células falciformes?

La anemia de células falciformes es una enfermedad sanguínea hereditaria, muy grave para los bebés y niños pequeños. Una persona con esta enfermedad de toda la vida tiene glóbulos rojos con alteraciones, con forma de hoz. Estos glóbulos rojos son muy débiles y, a veces, rígidos. Pueden quedar atrapados en los vasos sanguíneos y obstruir la circulación sanguínea. Esto puede causar un dolor repentino en cualquier parte del cuerpo. También puede dañar los tejidos y los órganos con el correr del tiempo.

¿Qué problemas produce la anemia de células falciformes?

Muchos niños pequeños con anemia de células falciformes rara vez se enferman, pero a veces ocurren problemas graves que pueden causar la muerte. Éstos son:

- ◆ septicemia (infección de la sangre)
- ◆ secuestro esplénico (agrandamiento repentino del bazo y rápido descenso del recuento sanguíneo)

Otros problemas graves pueden incluir:

- ◆ pulmonía
- ◆ daño a los órganos
- ◆ erecciones dolorosas en los hombres
- ◆ hinchazón de manos y pies
- ◆ problemas durante el embarazo
- ◆ dolor en el pecho y dificultad para respirar
- ◆ sangre en la orina
- ◆ fiebre
- ◆ derrame cerebral
- ◆ úlceras en las piernas
- ◆ infecciones
- ◆ ictericia (piel amarillenta)
- ◆ cálculos biliares
- ◆ anemia
- ◆ dolor
- ◆ insuficiencia renal

¿Cuál es el tratamiento para la anemia de células falciformes?

Medicamentos: los bebés y niños pequeños con anemia de células falciformes a veces contraen infecciones de la sangre. La penicilina puede prevenir la muerte por esta causa. Si se suministra dos veces al día, la penicilina puede matar las bacterias antes de que se reproduzcan en la sangre y causen infecciones muy peligrosas.

Líquidos: es importante beber abundante líquido para mantener los vasos sanguíneos despejados.

Cosas para recordar

Los niños con anemia de células falciformes pueden tener períodos de dolor. Esto sucede más en los niños más grandes, pero a veces también en los bebés. Generalmente, el dolor parece estar en los huesos, o a veces en el estómago. Este dolor no es peligroso y suele desaparecer después de algunas horas o días.

Los medicamentos como el acetaminofeno (Tylenol) o el ibuprofeno (Advil) a menudo ayudan a aliviar el dolor. A veces los niños se niegan a utilizar la parte del cuerpo que les duele, aunque ya se sientan mejor. En ese caso, no fuerce a su hijo a pararse o caminar. Los niños volverán a estar activos cuando se sientan en condiciones. Descansar y beber abundante líquido puede ayudar a aliviar el dolor. También puede ser útil una almohadilla térmica. Si el dolor del niño no mejora después de tomar estos medicamentos en su casa, posiblemente haya que tratarlo en el hospital con medicamentos más fuertes e hidratación.

Enfermedad del jarabe de arce en la orina

(MSUD, las siglas corresponden a nombres en inglés)

¿Qué es la MSUD?

La MSUD es un tipo de alteración de los aminoácidos. Su nombre proviene del olor dulce a jarabe de arce que tiene la orina en los bebés no tratados. Las personas con MSUD tienen dificultad para degradar ciertos aminoácidos de las proteínas de los alimentos.

¿Cuál es la causa de la MSUD?

Las enzimas ayudan a iniciar las reacciones químicas en el cuerpo. La causa de la forma más común de MSUD es la ausencia de un grupo de enzimas denominadas “cetoácido deshidrogenasa de cadena ramificada” (BCKAD). Este grupo de enzimas degrada tres aminoácidos diferentes, llamados “aminoácidos de cadena ramificada” (BCAA). Cuando el organismo no puede degradarlos, estos aminoácidos se acumulan en la sangre y causan problemas.

¿Qué síntomas o problemas produce la MSUD?

[Un síntoma es algo que los niños manifiestan cuando están enfermos y que es fácil de notar por los padres.]

Los síntomas empiezan tan pronto se alimenta al bebé con proteínas, generalmente apenas nace. Algunos de los primeros síntomas son:

- ♦ falta de apetito
- ♦ succión débil
- ♦ pérdida de peso
- ♦ llanto agudo
- ♦ orina que huele a jarabe de arce o azúcar quemada

Los bebés con MSUDs tienen períodos de enfermedad llamados crisis metabólicas. Algunos de los primeros síntomas son:

- ♦ demasiado sueño
- ♦ cansancio
- ♦ irritabilidad
- ♦ vómitos

Si esta enfermedad no se trata, puede producir daño cerebral, lo que a su vez puede causar retraso mental. Algunos bebés pierden la vista. La mayoría muere a los pocos meses de nacer si no reciben tratamiento. Existen formas más leves que pueden causar retraso mental.

¿Cuál es el tratamiento para la MSUD?

A menudo se usan los siguientes tratamientos para los niños con MSUD:

- 1. Suplementos nutricionales médicos:** el médico puede recetarle una fórmula especial con la cantidad correcta de proteínas. Esto ayudará a mantener los niveles de BCAA de su hijo dentro de un rango seguro.
- 2. Dieta baja en BCAA:** la dieta adecuada se compone de alimentos muy bajos en BCAA. Esto significa que su hijo no deberá comer alimentos tales como: leche de vaca, fórmula regular para biberón, carne, pescado, queso y huevos. También deben limitarse o excluirse de la dieta la harina común, los frijoles, los frutos secos y la mantequilla de maní o cacahuete. Muchas verduras y frutas pueden comerse, en las cantidades adecuadas. Esta dieta deberá seguirse de por vida.
- 3. Control de los niveles de BCAA:** su hijo deberá hacerse análisis de sangre regularmente para medir los niveles de aminoácidos. Posiblemente la dieta y la fórmula deban modificarse según los resultados de los análisis de sangre.

Cosas para recordar

En los niños con MSUD, aun enfermedades de menor importancia como un resfriado o una gripe pueden causar una crisis metabólica. Llame al médico de inmediato cuando su hijo tenga alguno de estos síntomas:

- ♦ falta de apetito
- ♦ poca energía o demasiado sueño
- ♦ vómitos
- ♦ una infección o enfermedad
- ♦ fiebre
- ♦ cambios de conducta o de personalidad (por ej., llorar demasiado)
- ♦ dificultad para caminar o problemas de equilibrio

Los niños con MSUD necesitan comer más alimentos con almidón (como arroz, cereales, pan) y beber más líquidos durante cualquier enfermedad o podrían sufrir una crisis metabólica. Cuando están enfermos, los niños a menudo no desean comer. Si no pueden comer o muestran síntomas de una crisis metabólica, quizá se necesite tratarlos en el hospital.

Tirosinemia

(TYR1, las siglas corresponden a nombres en inglés)

¿Qué es la TYR1?

La TYR1 es una alteración de los aminoácidos. Las personas con TYR1 no pueden degradar el aminoácido tirosina de los alimentos que ingieren. Esto causa graves problemas hepáticos y otros problemas de salud, si no se trata.

¿Cuál es la causa de la TYR1?

Las enzimas ayudan a iniciar las reacciones químicas en el cuerpo. La TYR1 ocurre cuando la enzima fumarilacetatoacetasa (FAH) está ausente o no funciona. Cuando la FAH no funciona, no puede degradar la tirosina, por lo que ésta y otras sustancias dañinas se acumulan en la sangre. Una de ellas es la succinilacetona. Ésta causa graves daños al hígado y a los riñones. También puede ocasionar períodos de debilidad o dolor.

¿Qué síntomas o problemas produce la TYR1?

[Un síntoma es algo que los niños manifiestan cuando están enfermos y que es fácil de notar por los padres.]

Los bebés generalmente muestran síntomas en los primeros meses de vida. Algunos de los primeros indicios son:

- ♦ diarrea y heces con sangre
- ♦ vómitos
- ♦ poco aumento de peso
- ♦ demasiado sueño
- ♦ irritabilidad
- ♦ olor “a repollo” en la piel o la orina

Los problemas hepáticos son comunes. Estos pueden causar:

- ♦ agrandamiento del hígado
- ♦ piel amarillenta
- ♦ sangrado y aparición de moretones con facilidad
- ♦ hinchazón de piernas y estómago

También ocurren problemas renales, que pueden causar:

- ♦ raquitismo (una enfermedad que causa adelgazamiento de los huesos)
- ♦ demoras para aprender a caminar

Los bebés con problemas hepáticos y renales graves generalmente mueren si no se les trata rápidamente.

¿Cuál es el tratamiento para la TYR1?

Los médicos utilizan estos tratamientos para los niños con TYR1:

- 1. Medicamentos:** el médico puede recetarle nitisinona (Orfadin®). Este medicamento evita que se produzcan daños en el hígado y los riñones. También detiene la debilidad y el dolor y puede disminuir el riesgo de contraer un cáncer de hígado. Su hijo debe tomar nitisinona inmediatamente.
- 2. Fórmula médica:** el médico puede recetarle una fórmula médica especial con la cantidad correcta de aminoácidos. Él le dirá cuál es mejor y cuánto usar.
- 3. Dieta baja en tirosina:** a la mayoría de los niños con TYR1 se les deben limitar los alimentos como la leche de vaca y la fórmula común para biberón. Su médico y su dietista decidirán cuál es el mejor plan de comidas para su hijo. Los dietistas saben cuáles son los alimentos y fórmulas correctas para cada caso.
- 4. Análisis de sangre, orina y otros:** los análisis de sangre y orina realizados con regularidad mostrarán si la dieta y los medicamentos de su hijo son adecuados o deben modificarse.
- 5. Transplante de hígado:** el transplante de hígado es una forma de evitar el cáncer de hígado.

Cosas para recordar

El tratamiento temprano puede evitar los síntomas graves de problemas hepáticos y renales, así como la debilidad y el dolor. Los niños que reciben tratamiento desde la aparición de la enfermedad, generalmente tienen un crecimiento y una inteligencia normales. Si el tratamiento no se inicia de inmediato, pueden sufrir daños hepáticos o renales. El raquitismo puede ser un problema y necesita tratamiento. También es posible que haya retraso en el crecimiento y en el desarrollo.

Insuficiencia de proteína trifuncional

(TFP, las siglas corresponden a nombres en inglés)

¿Qué es la TFP?

La TFP es un tipo de alteración de oxidación de los ácidos grasos. Las personas con TFP no pueden descomponer las grasas y convertirlas en energía para el cuerpo.

¿Cuál es la causa de la TFP?

Las enzimas ayudan a iniciar las reacciones químicas en el cuerpo. La TFP se produce cuando un grupo de enzimas denominadas “proteína trifuncional” está ausente o no funciona. La TFP degrada ciertas grasas de los alimentos que comemos para convertirlas en energía. También degrada la grasa ya almacenada en el cuerpo.

¿Qué síntomas o problemas produce la TFP?

[Un síntoma es algo que los niños manifiestan cuando están enfermos y que es fácil de notar por los padres.]

Los bebés y niños con TFP temprana e infantil, tienen períodos de enfermedad llamados crisis metabólicas. Algunos de los primeros síntomas de una crisis metabólica son:

- ◆ demasiado sueño
- ◆ cambios de conducta (por ej., llorar sin ningún motivo)
- ◆ irritabilidad
- ◆ debilidad muscular
- ◆ falta de apetito

Si una crisis metabólica no se trata, un niño con TFP puede padecer:

- ◆ problemas respiratorios
- ◆ convulsiones
- ◆ coma, que a veces lleva a la muerte

¿Cuál es el tratamiento para la TFP?

A menudo se usan los siguientes tratamientos para los niños con insuficiencia de TFP:

- 1. No dejar pasar mucho tiempo sin comer:** los bebés y los niños pequeños con TFP necesitan comer a menudo para evitar una baja del azúcar en la sangre o una crisis metabólica. No deben pasar más de 4 a 6 horas sin comer. Algunos bebés necesitan comer aún

más seguido. Es importante que los bebés reciban alimento durante la noche. Su dietista puede darle ideas de refrigerios adecuados para la noche. Los dietistas saben cuáles son los alimentos correctos para cada caso.

- 2. Dieta:** quizá su hijo necesite comer una dieta baja en grasas (carnes magras y productos lácteos descremados) y alta en carbohidratos (pan, fideos, frutas, verduras). Las personas con TFP no pueden utilizar ciertos componentes básicos de la grasa llamados “ácidos grasos de cadena larga”. Un dietista puede crear un plan de comidas con pocas de estas grasas.
- 3. Aceite MCT y L-carnitina:** a menudo se utiliza el aceite MCT para las personas con TFP. Este aceite especial puede usarse en pequeñas cantidades para obtener energía. En algunos casos, el médico puede recetarle L-carnitina. Esta sustancia es segura y natural y ayuda a las células del organismo a generar energía. También ayuda al organismo a eliminar los residuos dañinos. No utilice ningún medicamento sin antes consultar a su médico.

Cosas para recordar

Siempre llame al médico cuando su hijo tenga alguno de estos síntomas:

- ◆ falta de apetito
- ◆ poca energía o demasiado sueño
- ◆ vómitos
- ◆ diarrea
- ◆ una infección
- ◆ fiebre
- ◆ dolor muscular o debilidad persistentes
- ◆ orina color marrón-rojizo

Talasemia falciforme beta +

(Talasemia Sβ+, las siglas corresponden a nombres en inglés)

¿Qué es la talasemia Sβ+?

La talasemia falciforme beta + (talasemia Sβ+) es un tipo de enfermedad de células falciformes “leve”. Los glóbulos rojos de su hijo tienen sólo una pequeña cantidad de la hemoglobina normal, llamada A. También tienen hemoglobina con alteraciones, llamada S (hemoglobina falciforme). Los glóbulos rojos tienen otro problema, llamado talasemia beta +, el cual hace que los glóbulos sean pequeños y pálidos.

¿Cuál es la causa de la talasemia Sβ+?

La talasemia Sβ+ es una enfermedad hereditaria. La hemoglobina S es transmitida por un progenitor y la talasemia beta +, por el otro. Los glóbulos rojos en vez de ser redondos son algo más pequeños, pálidos y deformes.

¿Qué síntomas o problemas produce la talasemia Sβ+?

[Un síntoma es algo que los niños manifiestan cuando están enfermos y que es fácil de notar por los padres.]

Con la talasemia Sβ+ puede haber períodos de dolor. Los glóbulos rojos son rígidos y duros. A veces obstruyen los vasos sanguíneos pequeños en los huesos y otras partes del cuerpo. Esto puede causar dolor, dado que impide que entre suficiente oxígeno a estas partes. El dolor generalmente se siente en la espalda, el estómago, los brazos y las piernas. También puede haber hinchazón. El dolor puede durar desde unas horas hasta una semana o más, variando en intensidad. A veces los niños con talasemia Sβ+ tienen el bazo (un órgano ubicado en la parte superior izquierda del área del estómago) un poco más grande que lo normal, pero esto usualmente no causa ningún problema.

¿Cuál es el tratamiento para la talasemia Sβ+?

Medicamentos: existen medicamentos para aliviar el dolor. Por ejemplo, el acetaminofeno (Tylenol) o el ibuprofeno (Advil) suele ayudar.

Líquidos: su hijo tiene mayor riesgo de contraer infecciones, especialmente pulmonía. Los glóbulos rojos con alteraciones obstruyen los pulmones, causando un mayor riesgo de infección allí, por lo que es importante beber abundante líquido para mantener los vasos sanguíneos despejados.

Cosas para recordar

Los niños con talasemia Sβ+ pueden tener una vida normal, tanto en calidad como en duración. No piense en su hijo como un “enfermo”; al contrario, trátelo normalmente. Sí deberá llevarlo al médico regularmente para las revisiones médicas y las vacunas. También deberá ver a un hematólogo (un médico especialista en sangre) varias veces al año.

Talasemia falciforme beta cero

(Talasemia S β 0, las siglas corresponden a nombres en inglés)

¿Qué es la talasemia S β 0?

La hemoglobina de los glóbulos rojos transporta oxígeno a todas las partes del cuerpo. Con la talasemia falciforme beta cero (talasemia S β 0), los glóbulos rojos tienen una hemoglobina con alteraciones, denominada hemoglobina S (o falciforme). También hay un problema llamado talasemia, el cual hace que los glóbulos sean pequeños y pálidos.

¿Cuál es la causa de la talasemia S β 0?

La talasemia S β 0 es una enfermedad hereditaria. La hemoglobina S se hereda de un progenitor y la talasemia, del otro. En la talasemia S β 0, los glóbulos rojos no son redondos sino deformes, generalmente con forma de hoz (o de plátano).

¿Qué síntomas o problemas produce la talasemia S β 0?

[Un síntoma es algo que los niños manifiestan cuando están enfermos y que es fácil de notar por los padres.]

Los síntomas de la talasemia S β 0 dependen del tipo y la gravedad de la enfermedad. Los problemas se presentan cuando las diferentes partes del cuerpo no reciben suficiente oxígeno porque la hemoglobina es poca y no hay suficientes glóbulos rojos en la sangre (anemia).

Los problemas incluyen:

- ◆ cansancio y debilidad
- ◆ leve agrandamiento del bazo (un órgano ubicado en la parte superior izquierda del área del estómago)
- ◆ anemia leve
- ◆ períodos de dolor
- ◆ mayor riesgo de infecciones

¿Cuál es el tratamiento para la talasemia S β 0?

Medicamentos: su hijo tiene mayor riesgo de contraer infecciones. Éstas pueden ser infecciones en el cerebro, en los huesos, pulmonía o envenenamiento de la sangre.

Su médico seguramente le recetará penicilina para ayudarle a evitar estas infecciones. Es importante que su hijo tome la penicilina según las instrucciones del médico. Toda fiebre de 101 °F (38.5 °C) es grave. Si esto sucede, lleve a su hijo INMEDIATAMENTE al médico o la clínica. Con la talasemia S β 0 puede haber períodos de dolor. Los glóbulos rojos son rígidos y duros y a veces obstruyen los vasos sanguíneos pequeños en los huesos y otras partes del cuerpo. Esto puede causar dolor, dado que impide que entre suficiente oxígeno a estas partes. El dolor generalmente se siente en la espalda, el estómago, los brazos y las piernas y también puede haber hinchazón. El dolor puede durar desde unas horas hasta una semana o más, variando en intensidad. Los medicamentos ayudan a aliviar el dolor. A veces los niños con talasemia S β 0 tienen el bazo un poco más grande de lo normal, pero esto usualmente no causa ningún problema.

Cosas para recordar

Los niños con talasemia S β 0 pueden tener una vida normal, tanto en calidad como en duración. No piense en su hijo como un “enfermo”; al contrario, trátelo normalmente. Sí deberá llevarlo al médico regularmente para las revisiones médicas y las vacunas. También deberá ver a un hematólogo (un médico especialista en sangre) varias veces al año.

Enfermedad de células falciformes

(Hb S/C, las siglas corresponden a nombres en inglés)

¿Qué es la Hb S/C?

La enfermedad de células falciformes (hemoglobina S/C) es una forma “leve” de anemia de células falciformes. Los glóbulos rojos de un niño con Hb S/C tienen dos tipos de hemoglobina con alteraciones: hemoglobina S y hemoglobina C.

¿Cuál es la causa de la Hb S/C?

La hemoglobina de los glóbulos rojos transporta oxígeno a todas las partes del cuerpo. Los glóbulos rojos normales son redondos, como una dona. Los glóbulos rojos de un niño con Hb S/C son deformes. Algunos se ven como las células en forma de hoz de la anemia de células falciformes, mientras que otros están plegados o tienen la forma de una pelota de fútbol americano.

¿Qué síntomas o problemas produce la Hb S/C?

[Un síntoma es algo que los niños manifiestan cuando están enfermos y que es fácil de notar por los padres.]

Anemia: su hijo siempre tendrá un recuento de glóbulos rojos un poco bajo. Esto se llama anemia. Esta anemia leve generalmente no es un problema, pero a veces causa cansancio o debilidad.

Dolor: los glóbulos rojos de la Hb S/C son rígidos y duros. A veces obstruyen los vasos sanguíneos pequeños en los huesos y otras partes del cuerpo. Esto puede causar dolor, pues impide que entre suficiente oxígeno a los huesos. El dolor generalmente se siente en los brazos, piernas, estómago y espalda. Puede durar unas horas, unos días o hasta una semana, variando de leve, a moderado o intenso. La ubicación, duración e intensidad del dolor pueden variar, así como la frecuencia con que éste se presenta. Algunos niños con Hb S/C no tienen ningún período de dolor, aunque la mayoría tiene varios episodios por año.

Pulmonía y otras infecciones: un niño con Hb S/C tiene más probabilidades de contraer ciertas infecciones, especialmente pulmonía. Los glóbulos rojos con forma irregular pueden obstruir los pulmones y causar una infección, lo que se denomina “síndrome torácico”. Los problemas a los que se debe estar atento incluyen: fiebre, respiración agitada o dificultad para respirar, retracciones (costillas que “se meten hacia dentro” al respirar), tos productiva y dolor en el pecho. En caso de presentarse cualquiera de estos síntomas, lleve a su hijo inmediatamente al médico.

Bazo: el bazo es un órgano pequeño ubicado en la parte superior izquierda del área del estómago, debajo de las costillas, que ayuda a combatir las infecciones del cuerpo. Los niños con Hb S/C pueden tener el bazo un poco más grande que lo normal a partir de los cinco de años de edad, aproximadamente, pero esto por lo general no causa ningún problema. A veces los adolescentes o los adultos pueden sentir dolor cerca del bazo y tener una baja en el recuento de glóbulos rojos. Esto se llama “crisis esplénica”.

Ojos: los niños más grandes (mayores de diez años) y los adultos con Hb S/C pueden sufrir un daño en la retina, en la parte posterior del ojo. Esto puede causar ceguera si no se trata a tiempo. Se necesitan revisiones médicas regulares por parte de un médico de la vista (oftalmólogo) para diagnosticar y tratar este problema.

¿Cuál es el tratamiento para la Hb S/C?

Medicamentos: los bebés o niños pequeños con Hb S/C tienen más probabilidades de contraer una infección de la sangre (septicemia). Los estudios científicos muestran que la penicilina puede evitar la muerte por septicemia. Si se toma cada 12 horas, la penicilina puede matar las bacterias antes de que se reproduzcan en la sangre y causen septicemia.

Líquidos: los bebés o niños pequeños con Hb S/C necesitan beber abundante líquido para mantener sus vasos sanguíneos despejados.

Cosas para recordar

Los niños con Hb S/C pueden tener períodos de dolor. Los medicamentos para el dolor, como el acetaminofeno (Tylenol) o el ibuprofeno (Advil) suelen aliviarlo. A veces los niños se niegan a utilizar la parte del cuerpo que les duele, aunque ya se sientan mejor. En ese caso, no fuerce a su hijo a pararse o caminar. Los niños volverán a estar activos cuando se sientan en condiciones. Descansar y beber abundante líquido puede ayudar a aliviar el dolor. También puede ser útil una almohadilla térmica. Si el dolor del niño no mejora después de tomar estos medicamentos en su casa, posiblemente haya que tratarlo en el hospital con medicamentos más fuertes.