

# Nacido con MCADD

*Deficiencia de acil-CoA deshidrogenasa de cadena media*

Willem L. Middelkoop

Jan. 29, 2019



Apenas unos días después del nacimiento de nuestro hijo, tuvimos problemas cuando nuestro pequeño hombrecito ya no quería comer. Los repetidos intentos de alimentarlo fracasaron, ya que parecía estar demasiado cansado para beber de su madre. Cuando le medimos la temperatura corporal, nos quedamos impactados: ¡solo 33º Celsius! ¡Lo que siguió fue una auténtica montaña rusa emocional!

## Hospitalizado

No perdimos tiempo y decidimos llevar a nuestro hijo al hospital, ¡PRONTO! Debido a que mi esposa todavía se estaba recuperando del parto (y por lo tanto tenía menos movilidad), decidimos que yo debería ir solo con nuestro hijo para ser lo más rápido

posible. ¡Este fue un momento muy conveniente para tener experiencia **con conducir un coche lo más rápido posible!**

Una vez en el hospital, los médicos sabían de nuestra llegada pero no podían creer la temperatura del bebé. Pensaron que la medición era un error, pero su propia lectura confirmó la temperatura corporal peligrosamente baja. Antes de hacer nada más, lo pusieron en una incubadora y le dieron algo de comida a través de una jeringa.



*Salvar la vida de nuestro hijo - observa que el monitor de frecuencia cardíaca no puede detectar la actividad del corazón (el signo de interrogación verde)...*

Pasaron momentos críticos cuando el monitor tuvo problemas para detectar la actividad cardíaca del niño. Todavía respiraba, pero su baja temperatura y apariencia débil causaron una seria preocupación. Es una experiencia bastante impactante ver a tu hijo recién nacido así.

## **Rápida recuperación**

El cuidado amoroso de las enfermeras, el calor dentro de la incubadora y la energía de la comida hicieron maravillas para el pequeño. En cuestión de horas, su temperatura corporal subió y recuperó el apetito. ¡Me sentí inmensamente feliz de poder alimentarlo de nuevo!



*¡Se sintió como una victoria verlo beber de nuevo!*

Aunque sus signos vitales volvieron a la normalidad, nadie (incluidos los médicos) tenía idea de qué causó la crisis del niño. Los médicos siguieron el procedimiento estándar, tomando pruebas para buscar una infección o cualquier signo de trauma (interno) que pudiera haber pasado desapercibido desde su nacimiento. No encontraron ninguno, según todas sus lecturas y mediciones estándar, el niño estaba completamente sano.

Insatisfechos con la falta de una causa clara, los médicos aconsejaron mantener a nuestro hijo bajo estrecha vigilancia durante algún tiempo más. Fuimos bienvenidos a unirnos a él pasando algunas noches en el hospital. Tres noches después, se nos permitió ir a casa ya que él continuaba pareciendo completamente sano. Seguimos sin saber qué causó su estado crítico, pero no por mucho tiempo, ya que la respuesta se presentaría (literalmente) en nuestra puerta...

## **Prueba de detección neonatal**

Mientras entregaba felizmente las tarjetas de anuncio de nacimiento, recibí una llamada de mi esposa: el médico está aquí, ¡por favor, vuelve a casa ahora!

Una vez en casa, el médico comenzó lo que parecía un procedimiento de manual para una "entrega de malas noticias". Nos dijo que la prueba de detección neonatal reveló una lectura anómala, que indicaba un trastorno metabólico genético raro llamado "*deficiencia de acil-CoA deshidrogenasa de cadena media*" o MCADD.

Se nos pidió que fuéramos al hospital inmediatamente y nos presentáramos en la sala de emergencias donde nos esperaba un médico especializado.



*Sala de emergencias VU Amsterdam*

## **Diagnóstico de MCADD**

La doctora especializada nos recibió de manera amable, nos explicó que necesitaban confirmar la indicación de MCADD antes de sacar conclusiones precipitadas. Esto se hizo tomando muestras adicionales de sangre y orina de nuestro pequeño.

Como se trataba de un hospital (y un médico) diferente, nos preguntaron cómo habíamos experimentado los días posteriores al nacimiento de nuestro hijo. Nuestra historia de su repentina hospitalización no pareció sorprender en absoluto a la doctora especializada. Arrojando nueva luz sobre los primeros días locos de su vida, la doctora nos explicó qué es MCADD.

## ¿Qué es MCADD?

MCADD es un trastorno metabólico genético raro que afecta la capacidad del cuerpo para usar la grasa como energía. El cuerpo humano necesita tres nutrientes principales para funcionar:

- carbohidratos: se descomponen en glucosa
- proteínas: se descomponen en aminoácidos
- grasas: se descomponen en ácidos grasos

Cuando comemos, los carbohidratos se descomponen en glucosa, lo que hace que aumente el azúcar en la sangre. Esto hace que se libere insulina en el torrente sanguíneo, lo que permite que la glucosa ingrese a nuestras células, distribuyendo la energía de la comida por todo el cuerpo.

Si hay más glucosa de la que el cuerpo necesita, el exceso se almacena en una "reserva de glucosa" (glucógeno) dentro del hígado y en las células grasas. Entre comidas, el cuerpo puede usar la reserva de glucosa para obtener energía. Cuando se agota el glucógeno, el cuerpo recurre a las reservas de grasa para obtener energía.

Desafortunadamente, las personas con el trastorno MCADD carecen (o tienen una cantidad insuficiente) de una enzima necesaria para descomponer la grasa para producir energía. La *acil-CoA deshidrogenasa de cadena media* es una enzima que se necesita para la oxidación de los ácidos grasos de cadena media que se encuentran en las grasas. La incapacidad para oxidar estos ácidos grasos impide que el cuerpo utilice la grasa como fuente de energía. Esto puede conducir a una acumulación de ácidos grasos no utilizados que causan daño al hígado y al cerebro, lo que lleva a una crisis metabólica.

En pocas palabras, con MCADD tienes problemas una vez que se usa toda la energía de los alimentos. Esto lleva a somnolencia, letargo, coma y finalmente la muerte.



*Al menos le pusieron una venda adhesiva de Garfield genial*

## **Vivir con MCADD**

Las pruebas adicionales de sangre y orina confirmaron el diagnóstico de MCADD y marcaron el comienzo de la vida de nuestro hijo con MCADD, ya que no hay cura disponible (todavía).

Durante visitas adicionales al hospital, aprendimos que vivir con MCADD es perfectamente posible al:

- **Comer con frecuencia:** para evitar quedarse sin energía, causando una crisis metabólica
- **Comer sabiamente:** para evitar los tipos de grasas que el cuerpo no puede descomponer, planifique una dieta alta en carbohidratos y baja en grasas.
- **Tomar medicamentos:** se puede recetar un suplemento adicional de L-carnitina para ayudar al cuerpo a eliminar sustancias dañinas.
- **Estar preparado:** para situaciones en las que el apetito es bajo, como una enfermedad o cuando se vomita, o cuando se necesita energía adicional (por ejemplo, durante entrenamientos intensos y prolongados)

## Conclusión

Gracias a los resultados de la prueba de detección neonatal, ahora sabemos sobre el trastorno MCADD de nuestro hijo. Esto nos ayuda a prevenir futuras situaciones que amenazan la vida como la que experimentamos pocos días después de su nacimiento.

Esta es una manera infernal de comenzar nuestra paternidad, pero podría haber sido **mucho peor**. Usaré este blog para compartir nuestras lecciones (futuras) sobre cómo lidiar con MCADD, ya que puede ayudar a otros. ¡Con el cuidado adecuado, no hay razón por la que alguien con MCADD no pueda vivir una vida normal, saludable y activa!

## Enlaces

- <http://minutesmatter-mcadd.org>
- [mcadd.be](http://mcadd.be)
- <https://ghr.nlm.nih.gov/condition/medium-chain-acyl-coa-dehydrogenase-deficiency>
- <https://www.nhs.uk/conditions/mcadd/>
- <https://www.stofwisselingsziekten.nl> (Holandés)

No dude en ponerse en contacto conmigo si desea compartir un sitio web o su experiencia con MCADD conmigo.