

## La deficiencia de MCAD

Deficiencia de acil-CoA deshidrogenasa de ácidos grasos de cadena media  
MCADD

Esta ficha reúne información de ayuda a los profesionales implicados en la atención de la discapacidad en su trabajo de evaluación y acompañamiento de personas que padecen estas enfermedades raras. En ningún caso, sustituye a una evaluación individual.

### Breve descripción de la deficiencia de MCAD

Adaptado de la enciclopedia de Orphanet para profesionales [1]

- **Definición:** La deficiencia de acil CoA-deshidrogenasa de ácidos grasos de cadena media (deficiencia de MCAD) es un **trastorno congénito de la oxidación mitocondrial de los ácidos grasos de cadena media** caracterizada por una **crisis metabólica** de evolución rápida, con **hipoglucemia hipocetósica, letargo, vómitos, convulsiones y coma**, y puede resultar mortal en ausencia de una intervención médica urgente.
- **Epidemiología:** La prevalencia estimada de la MCAD al nacimiento está en un rango de 1/4.900 a 1/27.000 en poblaciones caucásicas, y es mayor en descendientes del norte de Europa. La prevalencia estimada al nacimiento, a nivel mundial, es de 1/14.600.
- **Clínica:** La **deficiencia de MCAD suele presentarse entre los 3 y los 24 meses de edad** en niños previamente sanos. No obstante, las **presentaciones neonatales** están bien descritas, al igual que las **presentaciones en adultos**, y son **secundarias a un estrés metabólico (por ejemplo una ingesta significativa de alcohol)**. En cualquier caso, muchos individuos afectados permanecen asintomáticos durante toda la vida. Normalmente la **hipoglucemia hipocetósica, el letargo y los vómitos son desencadenados por una infección, el ayuno o por intervenciones quirúrgicas**. No obstante, algunos pacientes pueden presentar una crisis metabólica progresiva a pesar de una cetosis y de niveles normales de glucosa en sangre y determinados pacientes pueden desarrollar una crisis con cetosis "paradójicamente" importante. **Durante una crisis, un paciente puede manifestar letargo, vómitos, paradas respiratorias, convulsiones, hepatomegalia y una evolución rápida hacia una parada cardíaca a menos que se ponga en marcha un tratamiento urgente. Durante estos episodios puede producirse una lesión cerebral, lo que puede implicar un riesgo de padecer daño neurológico a largo plazo.** En ocasiones, la muerte súbita inexplicada puede ser la primera manifestación de la enfermedad. Históricamente, alrededor del 25% de los pacientes sin diagnosticar muere durante la primera crisis metabólica.
- **Etiología:** La deficiencia de MCAD está causada por una mutación en el gen *ACADM* (1p31), que codifica para la proteína mitocondrial MCAD. Antes de la puesta en marcha de los programas de cribado neonatal, la mutación más frecuente, c.985A>G, (p.K329E), (p.Lys329Glu), era la responsable de alrededor el 80% de los casos clínicos con esta enfermedad, pero en la actualidad se están identificando muchos más individuos con otras mutaciones en *ACADM*. Esta enfermedad **se transmite mediante herencia autosómica recesiva**. Es posible realizar un asesoramiento genético.

- *Manejo y pronóstico:* El objetivo principal del tratamiento es **evitar estrictamente el ayuno**. También hay que evitar los triglicéridos de cadena media, pero no es necesaria ninguna otra restricción alimentaria. **Existen directrices para el intervalo de tiempo seguro entre comidas para lactantes y niños pequeños**. En pacientes con niveles bajos de carnitina en sangre, la suplementación con niveles bajos de carnitina sigue siendo controvertido. En pacientes sintomáticos, se suministran carbohidratos simples (azúcares) por vía oral (comprimidos de glucosa) o intravenosa hasta que la concentración de glucosa en sangre se mantiene por encima de 5 mmol/L. Durante infecciones intercurrentes se puede disponer de un régimen alimenticio de urgencia. En caso de descompensación es necesaria la atención médica de inmediato. Se debe evitar los edulcorantes artificiales. El pronóstico es excelente en pacientes diagnosticados que eviten el ayuno y que estén tratados adecuadamente durante una enfermedad intercurrente o una crisis metabólica.

## La discapacidad en el curso de la deficiencia de MCAD

Extraído de la Enciclopedia Orphanet para el público en general [2]

- **¿Qué situaciones de discapacidad pueden derivarse de las manifestaciones de esta deficiencia**

Las secuelas neurológicas resultantes de las crisis prolongadas o reiteradas pueden dar lugar a una discapacidad variable, en ocasiones grave. Puede tratarse de dificultad para desplazarse, sentarse o mantenerse en pie, dificultad de comunicación con un retraso de la aparición del lenguaje o un lenguaje muy pobre. El aprendizaje puede ser más lento con respecto a la media. En la edad adulta, estas personas pueden tener autonomía limitada en el ámbito profesional y/o social.

- **¿Cuáles son las ayudas disponibles para prevenir y limitar las situaciones de discapacidad?**

Las personas que padecen esta enfermedad deben ser tratadas por un equipo de especialistas en enfermedades metabólicas que incluya dietistas especializados.

- **“Vivir con”: las situaciones de discapacidad diaria**

### *¿Cuáles son las consecuencias de la enfermedad en la vida diaria?*

Las personas en las que la enfermedad ha sido detectada al nacer o a una edad temprana, no presentan manifestaciones particulares. Sin embargo, la enfermedad está presente. Deberán aprender a adaptar su alimentación acorde al esfuerzo físico para evitar el riesgo de crisis. De esta forma, es preferible tomar azúcares de liberación lenta antes de cualquier esfuerzo físico considerable.

La situación es muy diferente para las personas que han sido diagnosticadas más tardíamente y que padecen secuelas neurológicas a consecuencia de graves crisis. Estas

---

La deficiencia de MCAD – Enciclopedia Orphanet de la Discapacidad

[www.orpha.net/data/patho/Han/Int/es/DeficienciaMCAD\\_Es\\_es\\_HAN\\_ORPHA42.pdf](http://www.orpha.net/data/patho/Han/Int/es/DeficienciaMCAD_Es_es_HAN_ORPHA42.pdf)

| abril de 2017

secuelas neurológicas pueden llevar a una situación de discapacidad. Las personas afectadas pueden ver limitada su capacidad para desplazarse, aprender, comunicarse con otros o en su autonomía para realizar tareas cotidianas.

### *¿Cuáles son las consecuencias de la enfermedad en la vida familiar, social y afectiva?*

La vida familiar puede verse alterada por el diagnóstico de la enfermedad, la restricción alimentaria o el miedo ante una nueva crisis.

En caso de secuelas neurológicas, el tratamiento (logopedia, psicomotricidad, kinesioterapia...) es condicionante, por lo que algunos padres deben adaptar o abandonar su actividad profesional para ocuparse de su hijo. Esta situación puede ir acompañada de problemas financieros, técnicos y administrativos.

La adaptación a la enfermedad está determinada principalmente por la experiencia y la forma de enfrentarse a la enfermedad y es esencial la adopción de una actitud activa, con el apoyo del entorno familiar.

Gracias a los programas de cribado y a las técnicas de detección precoz, la mayor parte de los afectados por esta enfermedad no tiene problemas para integrarse socialmente o desarrollar una vida normal.

### *¿Cuáles son las consecuencias de la enfermedad durante el periodo de gestación?*

Las mujeres que padecen la deficiencia de MCAD pueden tener hijos. Actualmente no se conoce muy bien si la enfermedad puede tener consecuencias en el desarrollo del feto ya que, hasta la fecha, pocas mujeres que sufren la deficiencia de MCAD han tenido hijos. Sin embargo, se recomienda llevar un control riguroso del embarazo e indicar a las gestantes que presten especial atención a su alimentación durante este período.

### *¿Cuáles son las consecuencias de la enfermedad en la escolaridad?*

Los niños que padecen la deficiencia de MCAD sin secuelas neurológicas pueden seguir una escolaridad normal, pudiendo participar en actividades de educación física y deporte y en todas aquellas previstas en el calendario escolar tomando ciertas precauciones. En caso de padecer secuelas neurológicas, pueden seguir una escolaridad normal, aunque con cierto grado de adaptación.

La legislación española establece la obligación de las Administraciones educativas de asegurar los recursos necesarios para los alumnos que presentan necesidades educativas especiales. Los mecanismos de refuerzo que deberán ponerse en práctica tan pronto como se detecten dificultades de aprendizaje podrán ser tanto organizativos como curriculares. Entre otras medidas, podrá considerarse el apoyo en el grupo ordinario, los agrupamientos flexibles o las adaptaciones del currículo. Por tanto, el centro escolar deberá poner en marcha un plan de acogida para facilitar la integración y la resolución de las dificultades que pueda encontrar el niño.

Si las secuelas neurológicas son graves y los niños son reconocidos como "discapacitados" por la Dirección General del Instituto de Mayores y Servicios Sociales (Imserso), presentando necesidades educativas especiales que no pueden ser atendidas en el marco de las medidas de atención a la diversidad de los centros ordinarios, se propondrá su escolarización en centros de educación especial o unidades sustitutorias de los mismos.

En el [Servicio de Atención Educativa](#) de la Federación Española de Enfermedades Raras podrán darles el apoyo y las orientaciones pertinentes para favorecer una respuesta educativa ajustada a las necesidades de estos alumnos. ([colegios@enfermedades-raras.org](mailto:colegios@enfermedades-raras.org))

### *¿Cuáles son las consecuencias de la enfermedad en la vida profesional?*

Las personas que nunca han sufrido una crisis o que no presentan secuelas neurológicas pueden desarrollar una actividad profesional normal. No obstante, determinados oficios pueden plantear problemas que habrá que consultar con el equipo médico, ya que requieren esfuerzo físico intenso.

Para el resto de afectados, la situación dependerá de la gravedad de las secuelas neurológicas, puesto que algunas de ellas no son compatibles con el desempeño de un puesto de trabajo en condiciones normales.

En estos casos, su incorporación al sistema productivo puede llevarse a cabo mediante la fórmula especial de trabajo protegido en "Centros Especiales de Empleo" que realizan un trabajo productivo y asistencial. El reconocimiento de la condición de persona con discapacidad se solicita en la Dirección General del Instituto de Mayores y Servicios Sociales (Imserso).

1. Déficit en MCAD. Encyclopédie Orphanet pour professionnels, février 2014. Dr Simon OLPIN, éditeur expert.  
[www.orpha.net/consor/cqi-bin/Disease\\_Search.php?lng=FR&data\\_id=3570&Disease](http://www.orpha.net/consor/cqi-bin/Disease_Search.php?lng=FR&data_id=3570&Disease)
2. Le déficit en MCAD. Encyclopédie Orphanet Grand Public, novembre 2014. Avec la collaboration de : Pr François FEILLET, Centre de Référence des maladies héréditaires du métabolisme, CHU de Nancy.  
<https://www.orpha.net/data/patho/Pub/fr/DeficitMCAD-FRfrPub3570.pdf>
3. Traducción de la versión francesa de 2015, adaptada por Orphanet-España y validada por la Dra. Judit García Villoria, Sección de Errores Congénitos del Metabolismo-IBC, Servicio de Bioquímica y Genética Molecular, Hospital Clínic de Barcelona, abril de 2017

Documento realizado por Orphanet y editado con el apoyo de la CNSA, abril de 2017

