

Academia propiónica (PA por sus siglas en inglés) Academia metilmalónica (MMA por sus siglas en inglés) Trastornos de la cobalamina (vitamina B12)

(Resultado de la detección para recién nacidos:
C3 elevado, con o sin una relación C3/C2 elevada)

Hoja informativa para padres

Se examina a todos los bebés nacidos en Carolina del Norte al nacer para identificar ciertos problemas de salud que pueden tratarse si se detectan a tiempo.

El resultado de las pruebas de detección en recién nacidos mostró que su bebé tiene un nivel más alto de lo esperado de una sustancia llamada C3. Esto puede ser señal de una afección genética poco frecuente que afecta la forma en que el organismo procesa las proteínas, las grasas o la vitamina B12. Entre estas afecciones se incluyen la academia propiónica (PA), la academia metilmalónica (MMA) y los trastornos de la cobalamina (vitamina B12). En algunos casos, este resultado también puede indicar que usted o su bebé no están recibiendo suficiente vitamina B12.

El resultado de la prueba de detección no constituye un diagnóstico definitivo. Su bebé será remitido a un especialista para realizar pruebas adicionales con el fin de confirmar la causa del nivel elevado de C3.

¿Qué son los trastornos de PA, MMA y cobalamina?

Los trastornos de PA, MMA y cobalamina son afecciones genéticas poco frecuentes que afectan la forma en que el cuerpo procesa ciertos nutrientes de los alimentos. En el caso de la MMA y la PA, el cuerpo tiene dificultades para descomponer algunas proteínas y grasas. En los trastornos de cobalamina, el organismo no puede utilizar correctamente la vitamina B12. Como resultado, pueden acumularse sustancias nocivas en la sangre y los tejidos, lo que podría provocar problemas de salud si no se tratan. Con un diagnóstico temprano, atención médica regular y el tratamiento adecuado, muchas personas con estas afecciones llevan una vida sana y activa.

Los bebés con un diagnóstico confirmado pueden presentar problemas de salud desde el periodo neonatal.

¿Qué sucede después?

El resultado de la prueba de detección no constituye un diagnóstico definitivo. Su bebé será remitido a un especialista en genética para realizar pruebas adicionales. Es importante completar estas pruebas lo antes posible, ya que estas afecciones se manejan mejor cuando el tratamiento comienza a tiempo.

¿Cuáles son las señales y síntomas de los trastornos de PA, MMA, y cobalamina?

Es posible que los síntomas no sean evidentes al nacer. Los síntomas comunes durante los primeros meses de vida en casos no tratados son:

- Falta de aumento de peso o de crecimiento
- Tono muscular débil o bajo
- Vómitos
- Deshidratación
- Problemas de alimentación
- Falta de energía (letargo)
- Aspecto pálido
- Problemas oculares (maculopatía o degeneración de la retina)
- Convulsiones

Si su bebé presenta alguno de estos síntomas, comuníquese con el proveedor de atención médica de su bebé. Si el proveedor de atención médica de su bebé no está disponible, lleve a su bebé a la sala de urgencias de inmediato.

¿Cómo los trastornos de PA, MMA, y cobalamina?

El tratamiento varía según el diagnóstico específico. Es posible que un bebé con trastornos de PA, MMA, y cobalamina deba seguir una dieta con restricción de proteínas durante toda la vida, lo que significa que debe limitar la cantidad de proteínas que consume. La mayoría de las personas con alguna de estas condiciones también pueden tomar una fórmula especial para asegurarse de recibir suficientes proteínas y nutrientes esenciales para su crecimiento y desarrollo. Es posible que necesiten suplementos de vitamina B12, suplementos de carnitina o ácido fólico. El médico de su bebé podría recomendar medicamentos adicionales a medida que el niño crezca y llegue a la edad adulta.

¿Dónde puedo obtener más información? Usa la cámara de tu teléfono para escanear los siguientes códigos QR:

PA:



[MedlinePlus](#)



[NBSIC](#)



[Organic Acidemia Association](#)

MMA:



[MedlinePlus](#)



[NBSIC](#)



[Organic Acidemia Association](#)

Cobalamin disorders:



[MedlinePlus](#)



[NBSIC](#)



[Organic Acidemia Association](#)



DEPARTAMENTO DE
SALUD Y SERVICIOS
HUMANOS DE
CAROLINA DEL NORTE

División de Salud Pública del Departamento de Salud y Servicios Humanos del Estado de Carolina del Norte

www.ncdhhs.gov

<https://slph.dph.ncdhhs.gov/newborn/default.asp>

El Departamento de Salud y Servicios Humanos de Carolina del Norte (North Carolina Department of Health and Human Services, NCDHHS) es un empleador y proveedor que ofrece igualdad de oportunidades.

Administración de Recursos y Servicios de Salud (Health Resources and Services Administration, HRSA), del Departamento de Salud y Servicios Humanos (Health and Human Services, HHS), como parte de una subvención financiera por un total de \$344,348, con el 100 % de los fondos provistos por HRSA/HHS. El contenido corresponde a los autores y no necesariamente refleja los puntos de vista oficiales ni constituye un aval de HRSA/HHS o del Gobierno de los Estados Unidos.