

Deficiencia de acil-coenzima A deshidrogenasa de cadena media (MCAD por sus siglas en inglés) o Deficiencia de cetoacil-CoA tiolasa de cadena media (MCKAT por sus siglas en inglés) (Resultado de la detección para recién nacidos: elevaciones de C8 y C8/C10)

Hoja informativa para padres

A todos los bebés nacidos en Carolina del Norte se los examina al nacer para identificar ciertas enfermedades u otros problemas de salud que pueden tratarse si se detectan a tiempo. El resultado de la prueba de detección del recién nacido mostró que tu bebé podría tener una deficiencia de acil-coenzima A deshidrogenasa de cadena media (MCAD) o una deficiencia de cetoacil-CoA tiolasa de cadena media (MCKAT). **Por lo general, cuando el resultado de la prueba de detección muestra valores de C8 y C8/C10, el diagnóstico más probable es la deficiencia de MCAD.** Tu bebé será remitido a un especialista para realizar pruebas adicionales y confirmar el diagnóstico con certeza.

Por lo general, al momento del nacimiento no se presentan signos de deficiencia de MCAD ni de MCKAT.

¿Qué es la deficiencia de MCAD?

La deficiencia de MCAD es una afección genética poco común que impide al organismo descomponer ciertos ácidos grasos y utilizarlos como fuente de energía. Esto puede provocar niveles bajos de azúcar en la sangre (hipoglucemia) cuando el bebé ha pasado un tiempo sin comer (ayuno), lo cual puede derivar en graves problemas de salud y, posiblemente, en la muerte súbita del lactante. Con un diagnóstico y tratamiento tempranos, las personas con deficiencia de MCAD pueden llevar una vida saludable.

¿Cuáles son los signos y síntomas de la deficiencia de MCAD?

Es posible que los síntomas de la deficiencia de MCAD no sean evidentes al nacer y no son los mismos para todas las personas; los signos y síntomas pueden incluir:

- Niveles bajos de azúcar en la sangre
- Vómitos
- Falta de energía
- Convulsiones
- Dificultades respiratorias
- Coma
- Muerte

¿Qué sucede después?

El pediatra de tu bebé lo remitirá a un especialista que atiende a bebés y niños con deficiencia de MCAD. Es importante que el especialista examine a tu bebé lo antes posible. Hasta entonces, alimenta a tu bebé cada 2 o 3 horas. El médico de tu hijo podría solicitar pruebas adicionales para confirmar que tu bebé tiene deficiencia de MCAD.

¿Cómo se trata la deficiencia de MCAD?

Un bebé con deficiencia de MCAD debe comer con frecuencia, cada 2 o 3 horas.

- Si está amamantando, ofrece leche materna extraída o fórmula después de cada sesión de lactancia.
- Llama a tu pediatra si te preocupa la alimentación de tu bebé.
- **Si tu bebé vomita, tiene fiebre o no logras despertarlo(a) para alimentarlo(a), llama al 911 o lleva a tu bebé al servicio de urgencias.**

A medida que tu bebé crece, la alimentación frecuente sigue siendo importante, pero el intervalo de tiempo entre las tomas se irá ampliando. Los niños en edad escolar y los adultos con deficiencia de MCAD no necesitan despertarse durante la noche para comer. El proveedor de atención médica de tu bebé te brindará orientación sobre el manejo de la afección a medida que el niño crezca. La deficiencia de MCAD es una afección de por vida; sin embargo, con una dieta adecuada y el apoyo necesario en el estilo de vida, los niños con esta deficiencia se desarrollan con normalidad y llevan vidas sanas y activas.

¿A dónde puedo ir para obtener más información?

Utiliza la cámara de tu teléfono para escanear los códigos QR que aparecen a continuación.



[Centro de Información sobre el Cribado Neonatal](#)



[Centro de Información sobre Enfermedades Genéticas y Raras](#)



[Grupo de abogacía para los pacientes con trastornos de la oxidación de los ácidos grasos](#)



[Mayo clinic](#)



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.

Se elaboró esta hoja informativa con el apoyo de la 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.