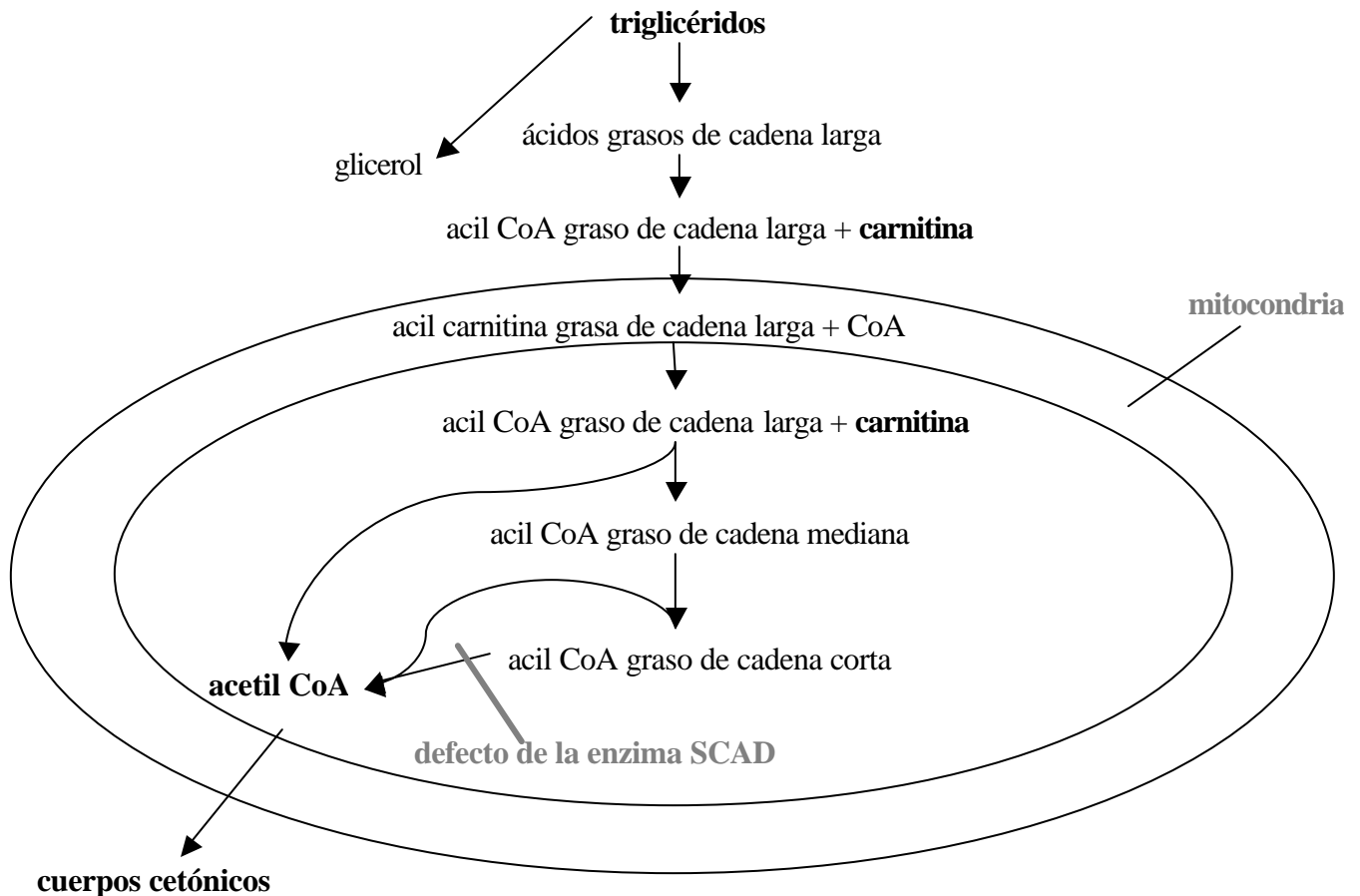


PATOFISIOLOGÍA Un defecto intramitocondrial de la β -oxidación de los ácidos grasos causa la deficiencia de la deshidrogenasa del acetil CoA de cadena corta (SCADD). Puede causar hipoglicemia grave y puede ser fatal. A continuación le mostramos un diagrama de la ruta metabólica de la β -oxidación de los ácidos grasos que muestra en que lugar de esta ruta se encuentra el bloqueo de la SCADD.

Deficiencia de la Deshidrogenasa del Acil-CoA de Cadena Corta (SCADD)



El proceso patofisiológico empieza con la disminución en el aporte de glucosa como resultado de un estado de ayuno o de necesidades energéticas aumentadas debidas a un estado catabólico (por ejemplo una infección, estrés, fiebre, etc.) las cuales no son suficientemente satisfechas por el aporte calórico. La hipoglicemia resultante lleva a una movilización de ácidos grasos libres (AGLs), los cuales entran a la mitocondria por la vía del ciclo de la carnitina. En la mitocondria, como se muestra en el diagrama anterior, los ácidos grasos, en la forma de acil-CoA, son normalmente oxidados a acetil-CoA, el cual es usado para producir cuerpos cetónicos que pueden suplir las necesidades energéticas para compensar adecuadamente la falta de glucosa. Sin embargo, una deficiencia de la SCAD previene la β oxidación, en alguna medida aunque en no en toda la formación de

cuerpos cetónicos. El bloqueo en la SCAD también tiene como resultado la acumulación de ácidos grasos intermediarios los cuales inhiben la gluconeogénesis (previniendo así la producción endógena de glucosa) que tienen un efecto tóxico en el hígado y producen acidosis metabólica.

PRESENTACIÓN

- asintomático
- vómitos
- acidosis metabólica, NORMALMENTE cetosis (diferente de otros trastornos mitocondriales de la oxidación de los ácidos grasos, o TMOAGs)
- retraso en el crecimiento
- retraso del desarrollo
- hipotonía
- miopatía esquelética crónica (la cual se ha visto en ciertos pacientes mayores)
- convulsiones
- encefalopatía
- síndrome “parecido al de Reye” *de insuficiencia hepática, hiperlacticacidemia, y coma*
- muerte súbita

Cuando están enfermos, los pacientes con déficit de la SCAD corren el riesgo de desarrollar acidosis metabólica e hipoglicemia. Típicamente los niveles de carnitina son bajos. Hiperamonemia ha sido descrita. Mientras la mayoría de los otros TMOAGs se pueden asociar con hipoglicemia hipocetótica, las crisis metabólicas debidas al déficit de la SCAD están asociadas con cetosis significativa.

Los padres de los niños con trastornos metabólicos ya diagnosticados reconocen las señales iniciales de descompensación en SUS PROPIOS hijos. ¡¡¡Escúchelos!!!

DIAGNÓSTICO

EVALUACIÓN

Busque señales de deshidratación, fiebre, infección o cualquier otro factor estresante (por ejemplo, una cirugía), como potenciales precipitantes de la descompensación metabólica. Generalmente, la descompensación ocurre más rápidamente en lactantes, pero los niños y los adultos, aunque sean más resistentes, también corren el riesgo de muerte súbita.

- **glucosa sanguínea**
- **electrolitos, CO₂ y gasometría**
- **amonía** (1.5 ml de sangre en un tubo sodio-heparinizado mandado en seguido al laboratorio, con hielo)
- **pruebas de la función hepática** (AST, ALT, AlkPO4 PT, PTT, bilirrubina)
- **CPK**



- **análisis de la orina, incluyendo cuerpos cetónicos**
- **carnitina, plasma**

** TODOS los hermanos/as de casos ya conocidos deben ser evaluados para el déficit de la SCAD aunque no tengan historia clínica de los síntomas.

TERAPIA

1. INDICACIÓN PARA SUERO INTRAVENOSO (NUNCA menos de 10% dextrosa por infusión intravenosa)

(Una o más de las siguientes señales es suficiente para terapia intravenosa.)

- vómitos
- hipoglicemia
- mala ingestión por la boca
- deshidratación – ¡No se confíe en los cuerpos cetónicos urinarios como indicadores de deshidratación!
- Alerta disminuida
- acidosis metabólica

Empiece con una infusión continua de una solución de glucosa de 10% con mantenimiento de 1.5 veces, para proveer 7 – 8 mg/kg/min. Esta debe ser acompañada con cualquier líquido isotónico que sea apropiado para la edad del paciente, por ejemplo ¼ NS o ½ NS.

2. HIPOGLICEMIA

Inyecte una solución de dextrosa 25% y siga con una infusión continua de dextrosa al 10%, con mantenimiento de 1.5 veces, para proveer 7 – 8 mg/kg/min de glucosa.

3. ACIDOSIS METABÓLICA (nivel de bicarbonato < 16mEq/L)

Requiere tratamiento agresivo con suero intravenoso de bicarbonato de sodio (1mEq/kg). Un tratamiento conservador, buscando un re-equilibrio del balance acidobásico así como la normalización de otros parámetros bioquímicos/clínicos, puede traer consecuencias trágicas.

4. FACTORES PRECIPITANTES

Deben ser tratados agresivamente para minimizar catabolismo adicional.

5. APARENTEMENTE BIEN

Si está tomando líquidos por la boca de forma adecuada, y si ninguno de los factores ya mencionados se presenta, no hay necesidad de infusión por suero intravenoso. Sin embargo una historia clínica de vómitos, piroxia, u otros factores estresantes deben ser tomados en cuenta seriamente, y es necesario implementar un período de observación para asegurarse que los líquidos consumidos por la boca son tomados con la frecuencia necesaria y son bien tolerados, monitoreando el estado de la glucosa periódicamente.

MANEJO POS-EMERGENCIA

1. Niño incapaz de tomar / mantener líquidos por boca.

- Empiece o continúe con la infusión continua de glucosa al 10%, con mantenimiento de 1.5 veces.
- Hay que monitorear regularmente la glucosa sanguínea y el estado acidobásico. Si el niño tiene estrés físico, mantenga los niveles de azúcar sanguínea elevados (debe mantener los niveles de glucosa entre 120 – 170 mg/dl).

2. Carnitina

El uso de la carnitina para los TMOAGs es controversial y existe la preocupación que las acilcarnitinas de cadena larga, que pueden producirse en cantidades excesivas, pueden inducir arritmia. Consulte con el especialista del metabolismo para recibir consejo de acuerdo a cada caso individual.

3. NO ADMINISTRE LÍPIDOS EN NINGUNA FORMA.

4. Evitando el ayuno una vez se suspenden las infusiones intravenosas.

Se pueden incluir complementos alimenticios ricos en carbohidratos complejos, tipo maicena, para pasar las noches a medida que el niño va creciendo, así como una dieta alta en carbohidratos y baja en grasas.

Las bases para el manejo del déficit crónico de la SCAD incluyen:

- Evitar el ayuno (este puede incluir los carbohidratos complejos en la forma de un complemento de maicena para pasar la noche a medida en que el niño vaya creciendo)
- Consumir una dieta rica en carbohidratos y baja en grasas
- Detección temprana de tensiones fisiológicas como infección y cirugía, prestando especial atención a una alimentación REGULAR y a fuentes de glucosa CONSTANTES.

Cualquier pregunta con respecto al paciente o a este protocolo, por favor llámenos o llame al médico/investigador de metabolismo/genética de turno por su buscaperonas. En dado caso, llame al 617.355.6000 para comunicarse con la operadora y pida que le comuniquen con el especialista metabólico en el hospital o llame a su hospital o al centro terciario de cuidado pediátrico más cercano. Las citas en el Children's Hospital Boston se pueden hacer con Dottie Fagan al 617.355.4695. Para hablar con un intérprete que hable español, llame al 617.355.2970, o envíe un correo electrónico a spanishteam@tch.harvard.edu.

