

## Generalidades de la valoración del recién nacido para acidemias orgánicas – para los padres

### ¿Qué es la valoración del recién nacido?

Antes de que los bebés se vayan a casa de la unidad neonatal, se les toma una pequeña muestra de sangre del talón para realizar pruebas de un grupo de afecciones, que incluyen las **acidemias orgánicas**. Los bebés que obtienen un resultado positivo de un trastorno de acidemia orgánica necesitan pruebas de seguimiento para confirmar que tienen la afección. **No todos los bebés con una valoración positiva al nacer tendrán una acidemia orgánica.**

### ¿Qué son las acidemias orgánicas?

Las acidemias orgánicas son afecciones que ocurren cuando el cuerpo de una persona no puede usar la proteína para producir energía. Normalmente, cuando comemos, nuestros cuerpos digieren (o descomponen) el alimento en ciertas proteínas. Dichas proteínas son usadas por nuestros cuerpos para producir energía. Las **enzimas** (proteínas especiales que ayudan a nuestros cuerpos a realizar las reacciones químicas) normalmente ayudan a nuestros cuerpos a descomponer los alimentos y producir energía. Una persona con una acidemia orgánica carece al menos de una enzima, o sus enzimas no funcionan correctamente. Cuando estas enzimas faltan o no funcionan correctamente, el alimento no se puede descomponer y convertirse en energía. Si el alimento no se puede descomponer, se acumulan sustancias peligrosas en el cuerpo. Esta acumulación puede ocurrir poco después del nacimiento.

### ¿Qué causa las acidemias orgánicas?

Las acidemias orgánicas son afecciones **heredadas** (se pasan de padre/madre a hijo). Todos heredamos dos copias de los genes que causan las acidemias orgánicas. Recibimos una copia de cada gen de nuestro padre y una copia de cada gen de nuestra madre. Algunas veces estos genes tienen cambios (también llamados mutaciones) que impiden que el gen funcione correctamente. Para que una persona tenga una acidemia orgánica, debe tener dos copias cambiadas del gen que causa una acidemia orgánica particular. Las personas con un cambio de gen de acidemia orgánica no tienen acidemia orgánica.

### ¿Qué acidemias orgánicas se incluyen en la valoración del recién nacido de Indiana?

La valoración del recién nacido de Indiana busca varias acidemias orgánicas. Algunas de las acidemias orgánicas de la valoración del recién nacido de Indiana son:

- Deficiencia de 3-metilcrotonil-CoA carboxilasa (también llamada deficiencia 3-MCC)
- Acidemia glutárica, tipo I
- Acidemia isovalérica
- Acidemia metilmalónica
- Deficiencia múltiple-CoA carboxilasa
- Acidemia propiónica

### ¿Cuáles son los síntomas de las acidemias orgánicas?

Cada niño con una acidemia orgánica es diferente. La mayoría de los bebés con acidemias orgánicas parecen normales cuando nacen. Los síntomas de acidemias orgánicas pueden aparecer poco después del nacimiento, o pueden aparecer más tarde en la infancia o niñez. Los síntomas comunes de las acidemias orgánicas incluyen debilidad, vómito, bajo nivel de azúcar en la sangre, hipotonía (músculos débiles), espasticidad (rigidez muscular) u otros problemas de salud.

### ¿Cuál es el tratamiento para las acidemias orgánicas?

No hay cura para las acidemias orgánicas. Sin embargo, existen dietas y suplementos especiales que pueden ayudar con los síntomas. Una persona con una acidemia orgánica necesitará tratamiento toda la vida.

### ¿Qué ocurre después?

Para niños con acidemias orgánicas una buena atención médica puede marcar la diferencia. Estos niños deben consultar con un genetista del metabolismo (un doctor que se especializa en acidemias orgánicas y otras afecciones relacionadas) así como al pediatra. El doctor de su hijo en conjunto con el genetista del metabolismo coordinará cualquier tratamiento, prueba, o cita que su hijo necesite.

*Llame al doctor de su hijo o a la clínica de genética del metabolismo si su bebé se alimenta poco, tiene somnolencia extrema, agitación o convulsiones. Cerciórese de alimentar a su bebé cada cuatro horas (incluida la noche).*

**¿Dónde se encuentran las clínicas de genética del metabolismo de Indiana?** – Las clínicas de genética del metabolismo de Indiana se encuentran en el Hospital para Niños Riley (Riley Hospital for Children at IU Health) en Indianápolis, (317) 274-3966 y La Clínica Comunidad de Salud (The Community Health Clinic) en Topeka, IN, (260) 593-0108.

### ¿Para más información?

- STAR-G - [http:// www.newbornscreening.info/Parents/facts.html](http://www.newbornscreening.info/Parents/facts.html)
- Region 4 Genetics Collaborative - <https://www.region4genetics.org/education/families/>