

TEMPLE



Tools **E**nabling **M**etabolic **P**arents **L**Earning

ADAPTADO POR EL GRUPO DE DIETISTAS

BIMDG

British Inherited Metabolic Diseases Group



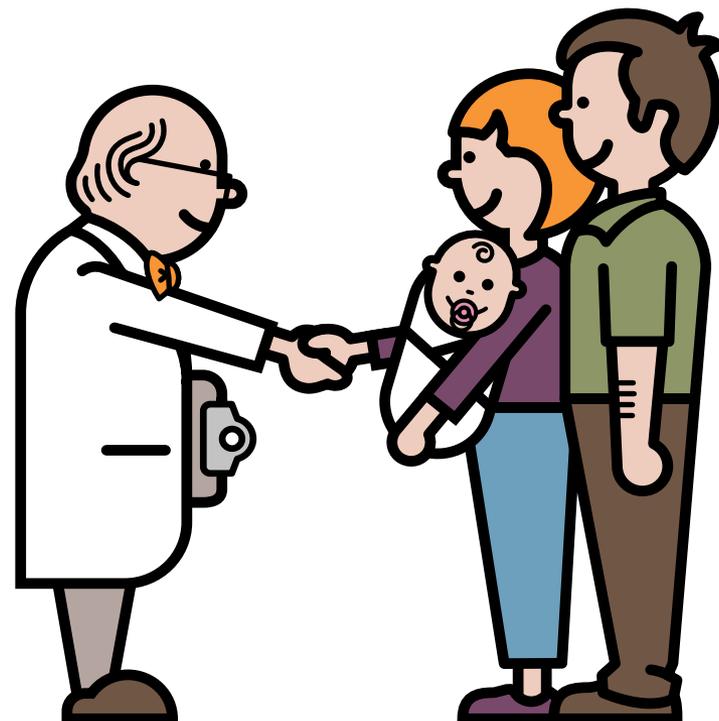
BASADO EN EL TEMPLE ORIGINAL ESCRITO
POR WENDEL Y BURGARD

En colaboración con **NUTRICIA**
como un servicio para la medicina metabólica

PARA USO EXCLUSIVO DEL PROFESIONAL SANITARIO

Déficit de MCAD

Información a las familias tras el cribado neonatal positivo



ADAPTADO POR EL GRUPO DE DIETISTAS

BIMDG

British Inherited Metabolic Diseases Group



BASADO EN EL TEMPLE ORIGINAL ESCRITO
POR WENDEL Y BURGARD

TEMPLE

Tools Enabling Metabolic Parents LEarning



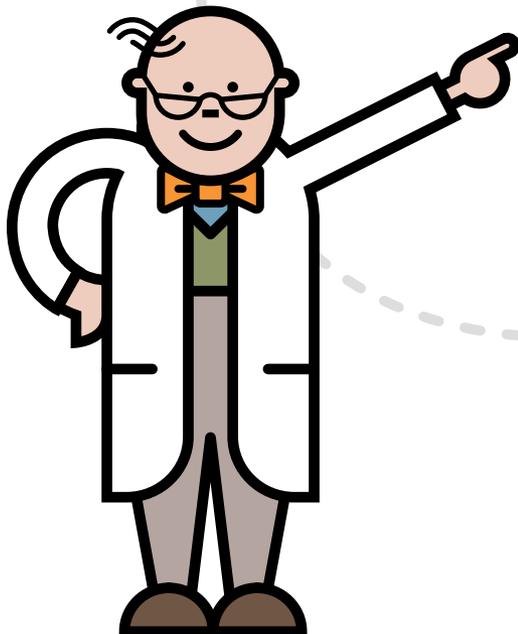
En colaboración con **NUTRICIA**
como un servicio para la medicina metabólica

¿Qué es el MCAD?

MCAD significa déficit de acil-CoA-deshidrogenasa de cadena media.

Es una enfermedad metabólica hereditaria.

acil-CoA : Deshidrogenasa : de cadena Media

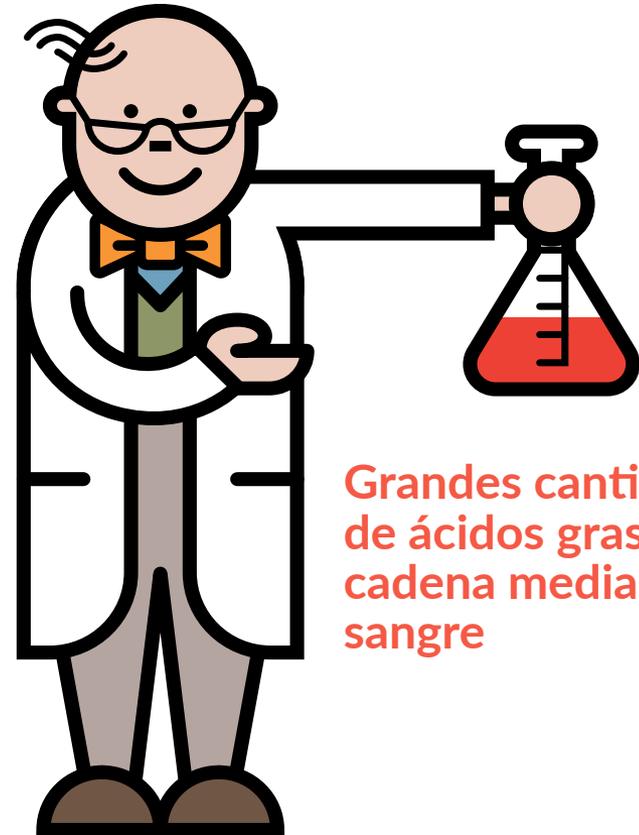


Déficit
MCAD

¿Qué es el MCAD?



Grandes cantidades de ácidos grasos de cadena media y sustancias químicas en la orina

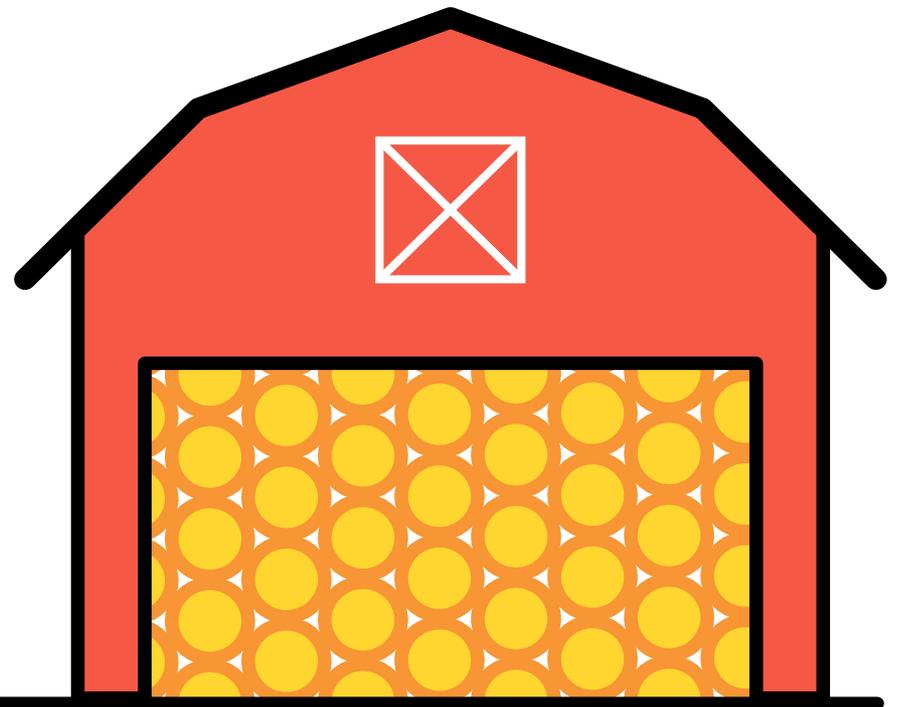


Grandes cantidades de ácidos grasos de cadena media en la sangre

¿Qué alimentos suministran energía al organismo?

Hay 2 grupos principales de alimentos que aportan energía al organismo:

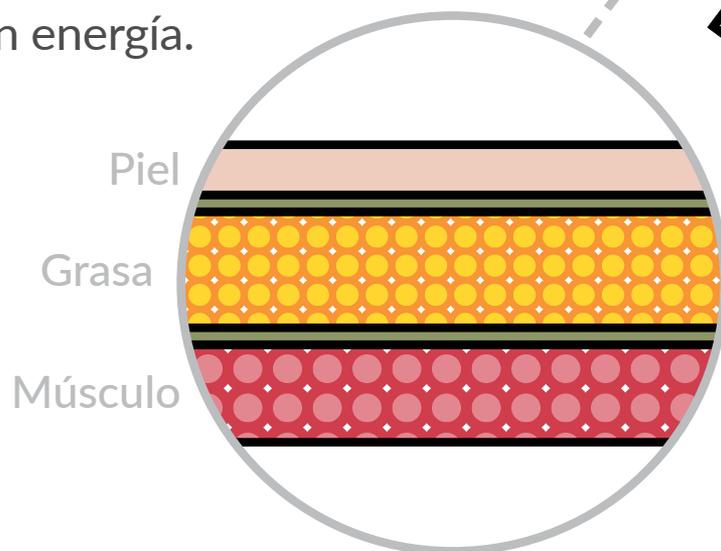
- Los carbohidratos (almidones y azúcares) son una fuente de energía inmediata. Esta es la principal fuente de energía.
- Las grasas también aportan energía. La grasa se almacena en el cuerpo para poder usarse como reserva energética.



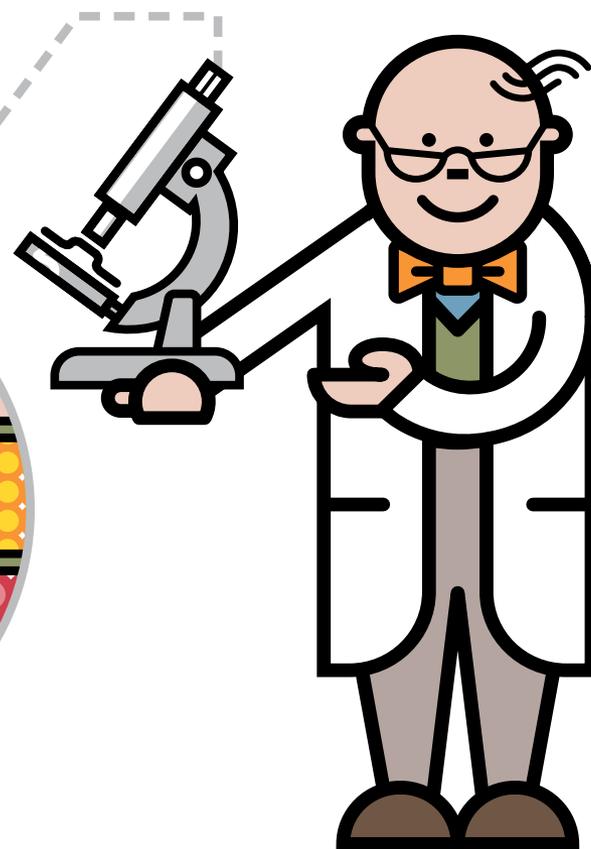
MCAD y grasa

El cuerpo utiliza sus propios depósitos de grasa como fuente de energía cuando se agotan los carbohidratos (procedentes de almidones y azúcares).

En el MCAD hay problemas para descomponer estos depósitos de grasa de forma que liberen energía.

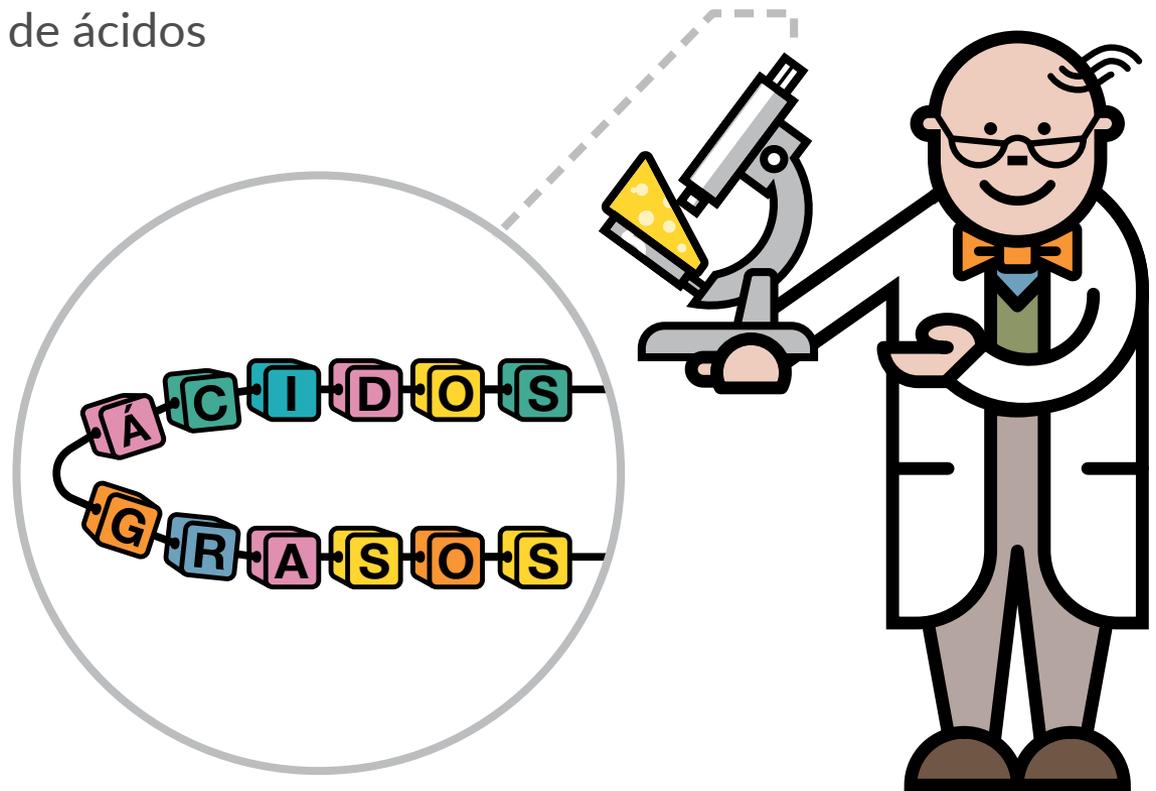


NORMAL



Degradación de depósitos de grasa para obtener energía

Los depósitos grasos del organismo liberan la grasa en forma de ácidos grasos.



¿Qué son los ácidos grasos?

Los ácidos grasos están constituidos por átomos de carbono unidos entre sí formando cadenas de muchas longitudes distintas.



Cadena corta



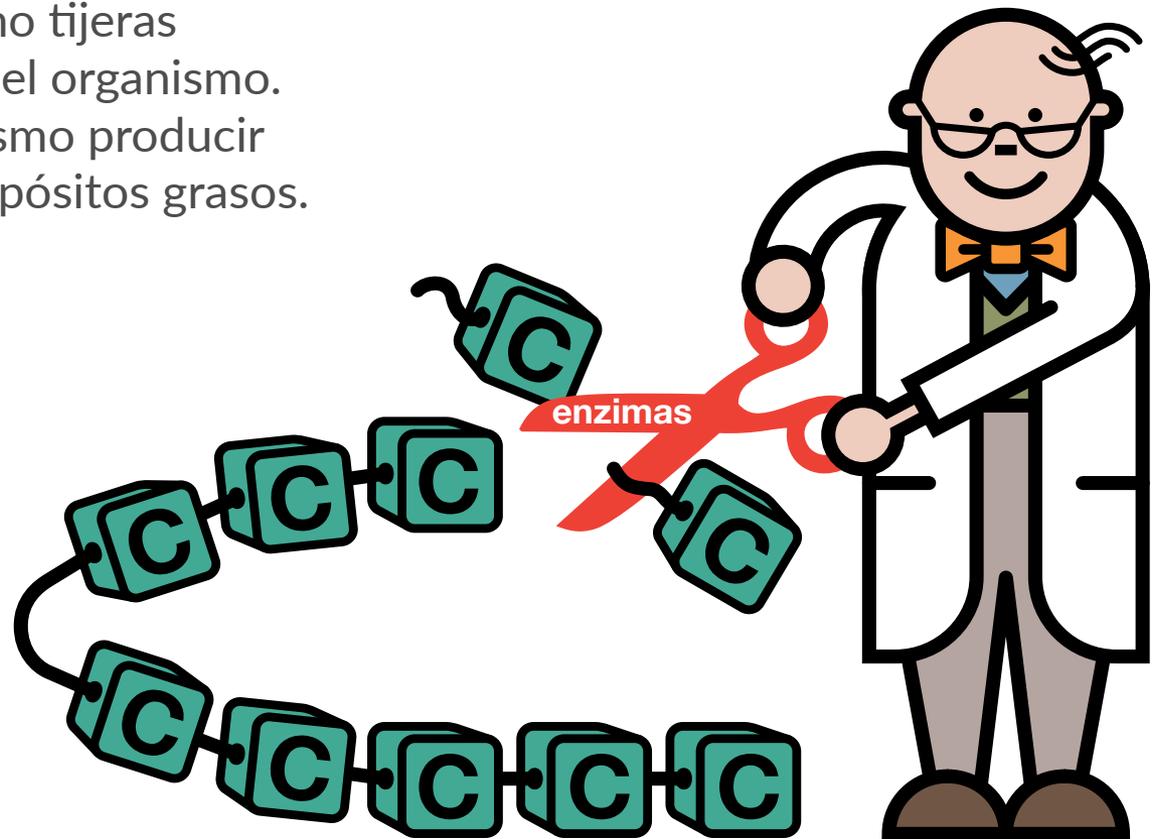
Cadena media



Cadena larga

Ácidos grasos y enzimas

Las cadenas de ácidos grasos son descompuestas en cadenas más pequeñas o sustancias químicas por las enzimas (que son como tijeras químicas) de las células del organismo. Esto le permite al organismo producir energía a partir de los depósitos grasos.



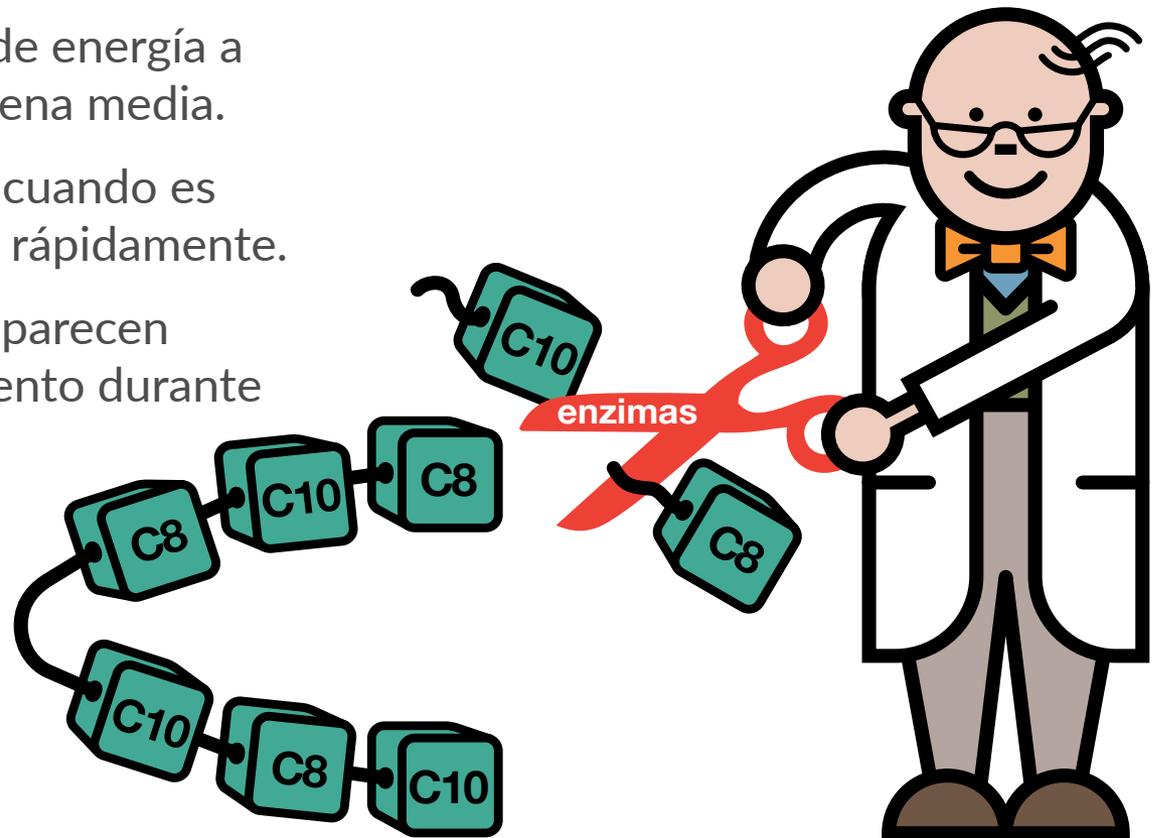
¿Qué sucede en el MCAD?

En el MCAD, el cuerpo carece de una de las enzimas que sirven para convertir los depósitos grasos en energía.

Esto impide la obtención de energía a partir de las grasas de cadena media.

Solo supone un problema cuando es necesario degradar grasas rápidamente.

Por tanto, los problemas aparecen cuando no se ingiere alimento durante periodos prolongados, en las enfermedades que cursan con intolerancia a la comida (p. ej., vómitos) o cuando hay falta de apetito.

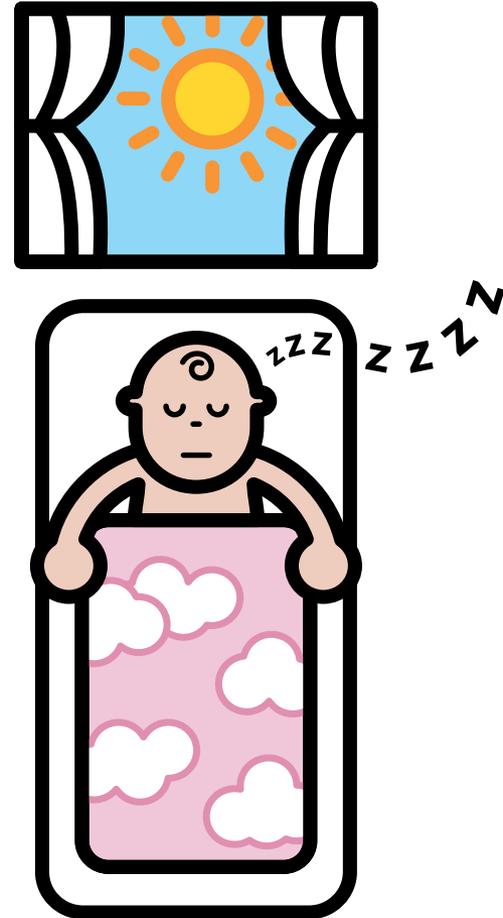


¿Qué puede salir mal en el MCAD?

Puede haber falta de energía y acumulación de sustancias químicas nocivas en caso de enfermedad o falta de alimento.

Los síntomas son:

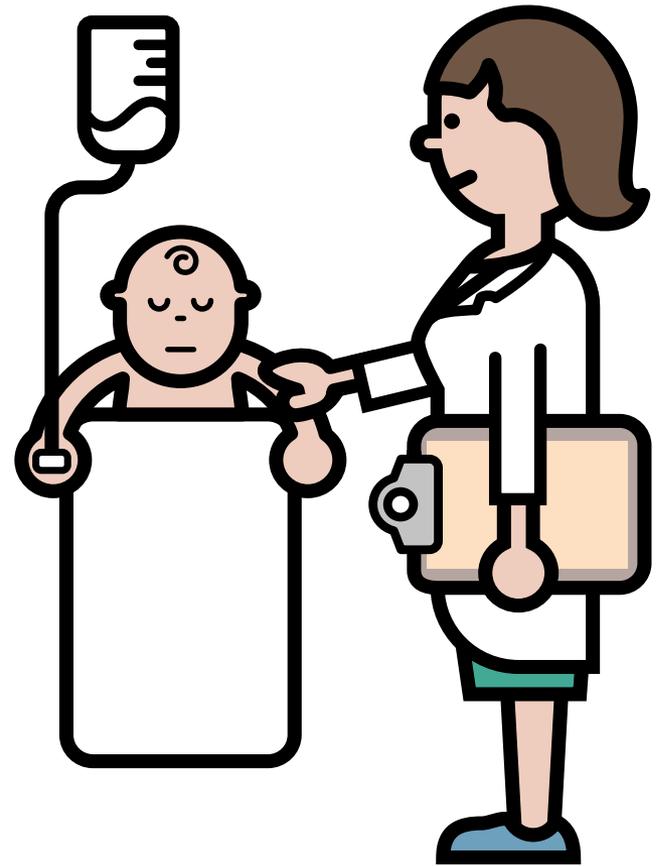
- alimentación escasa
- somnolencia excesiva
- respiración acelerada
- crisis comiciales
- hipoglucemia



¿Qué puede salir mal en el MCAD?

Si la escasez energética se deja sin tratar, puede conducir al coma, causar daños cerebrales y poner en peligro la vida.

Sin embargo, recuerde que todo esto puede prevenirse si el problema se trata a tiempo correctamente.



Crisis metabólica

- Las '**crisis metabólicas**' desencadenan los síntomas del MCAD
- Estos se producen porque no pueden degradarse correctamente las cadenas grasas
- Esto causa escasez energética y acumulación de sustancias tóxicas
- El problema normalmente lo desencadenan las infecciones infantiles y los virus que producen fiebre alta, vómitos y diarrea
- Evitar las crisis metabólicas es esencial



¿Cómo se diagnostica el MCAD?

El MCAD se diagnostica al encontrar niveles altos de ácidos grasos de cadena media y otras sustancias en la sangre y la orina.

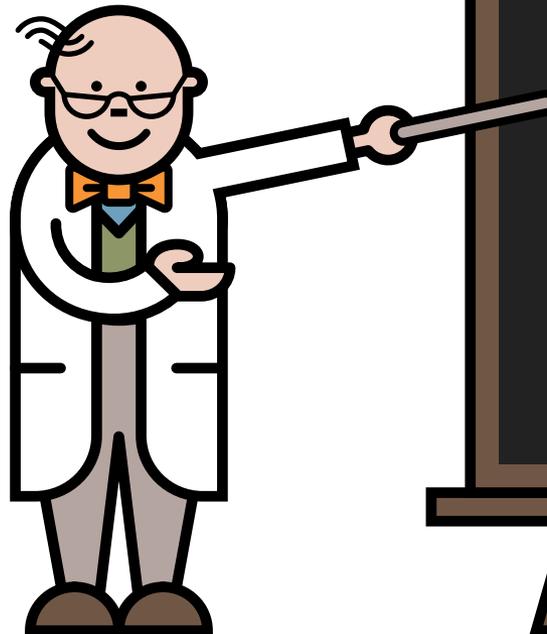


¿Cómo se trata el MCAD?

En los bebés se trata **evitando** los periodos largos de ayuno incluso cuando están sanos.

El tiempo que los bebés pueden estar sin comer se denomina '**tiempo de ayuno seguro**'.

El 'tiempo de ayuno seguro' aumenta con la edad y debe ser el normal en los niños mayores cuando están sanos.



TIEMPOS DE AYUNO SEGURO

Edad

0-4 meses	6 horas
4-8 meses	8 horas
8-12 meses	10 horas
Over 1 año	12 horas

¿Cómo se controla el MCAD en el día a día?

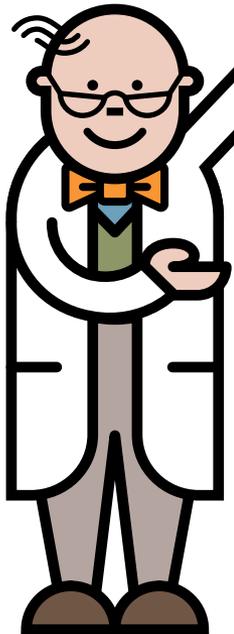
Leche materna o
fórmula habitual



Dieta sana normal en
los bebés mayores y los
niños



Comidas regulares



¿Cómo se controla el MCAD en el día a día?

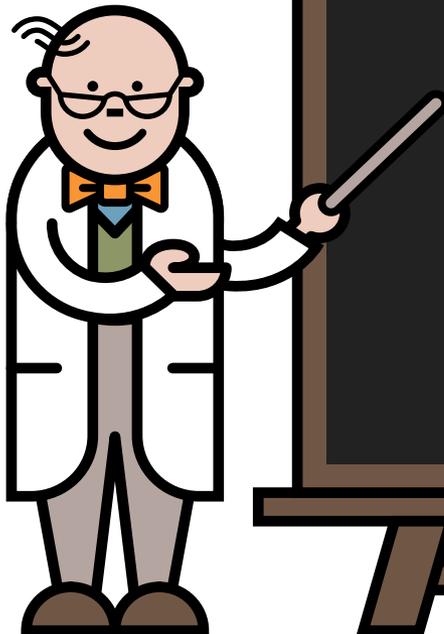
Leche materna o
fórmula habitual



Dieta sana normal en
los bebés mayores y los
niños



Comidas regulares



¿Cómo se controla el MCAD en el día a día?

Leche materna o
fórmula habitual



Dieta sana normal en
los bebés mayores y los
niños



Comidas regulares



¿Cómo se controla el MCAD durante las enfermedades?

- En las enfermedades de la infancia se administran bebidas de urgencia
- Aportan energía e impiden que se acumulen las sustancias nocivas que producen crisis metabólicas



¿Cómo se controla el MCAD durante las enfermedades?

Como bebida de urgencia se administran polímeros de glucosa en polvo. Esto aporta energía durante la enfermedad.



Deben administrarse regularmente día y noche.



Si el niño está enfermo, contacte con el equipo metabólico.



No utilice bebidas sin azúcar durante las enfermedades



¿Cómo se controla el MCAD durante las enfermedades?

Como bebida de urgencia se administran polímeros de glucosa en polvo. Esto aporta energía durante la enfermedad.



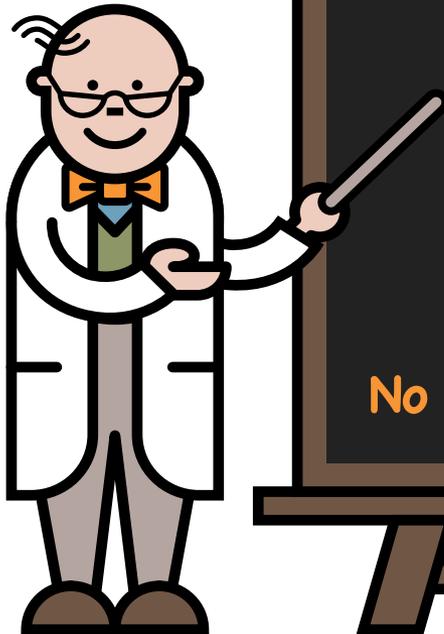
Deben administrarse regularmente día y noche.



Si el niño está enfermo, contacte con el equipo metabólico.



No utilice bebidas sin azúcar durante las enfermedades



¿Cómo se controla el MCAD durante las enfermedades?

Como bebida de urgencia se administran polímeros de glucosa en polvo. Esto aporta energía durante la enfermedad.



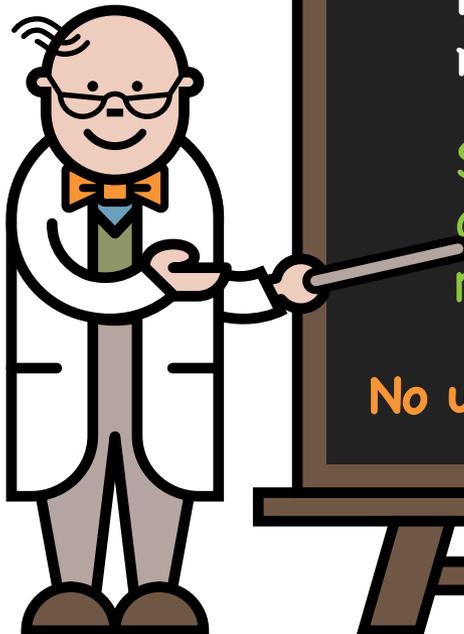
Deben administrarse regularmente día y noche.



Si el niño está enfermo, contacte con el equipo metabólico.



No utilice bebidas sin azúcar durante las enfermedades



Consejos cuando aparezca una enfermedad

Use siempre las cantidades completas de alimentos de urgencia que le prescriban.



Si los síntomas prosiguen o le preocupa algo, vaya inmediatamente al hospital.



Informe con regularidad al equipo metabólico.



Consejos cuando aparezca una enfermedad

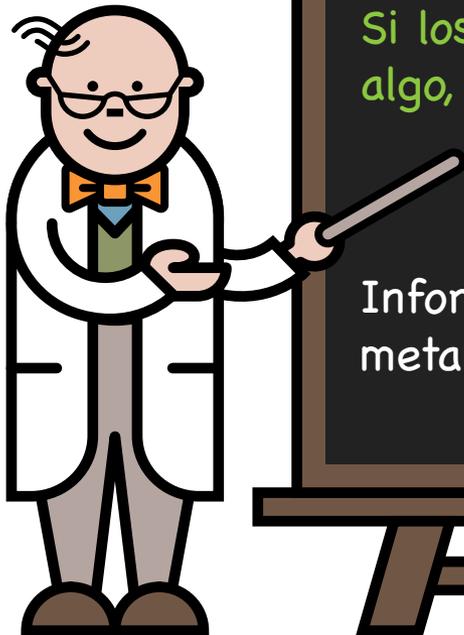
Use siempre las cantidades completas de alimentos de urgencia que le prescriban.



Si los síntomas prosiguen o le preocupa algo, vaya inmediatamente al hospital.



Informe con regularidad al equipo metabólico.



Consejos cuando aparezca una enfermedad

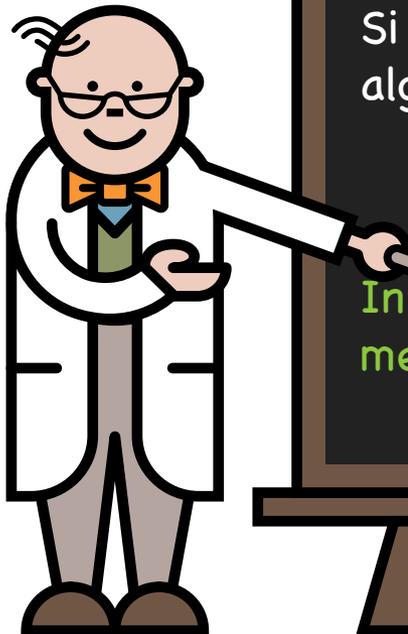
Use siempre las cantidades completas de alimentos de urgencia que le prescriban.



Si los síntomas prosiguen o le preocupa algo, vaya inmediatamente al hospital.



Inform. con regularidad al equipo metabólico.



Mensaje esencial

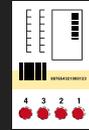


Es imperativo que la
alimentación de urgencia
se inicie **lo antes posible**
y que **no haya retrasos**
en el tratamiento.

¿Cómo se vigila el MCAD?



Análisis de sangre para comprobar los niveles de sustancias



Talla y peso



Revisión del desarrollo

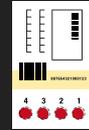


Los alimentos de urgencia se ajustan con la edad



¿Cómo se vigila el MCAD?

Análisis de sangre para comprobar los niveles de sustancias



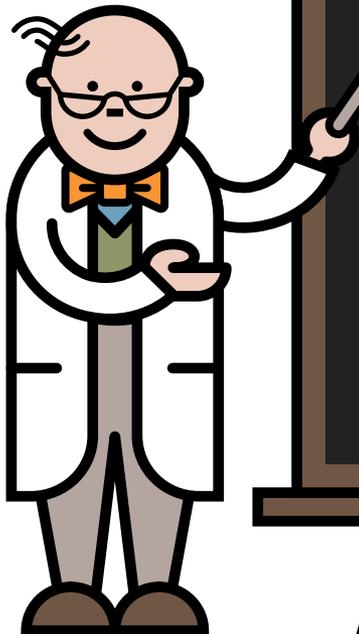
Talla y peso



Revisión del desarrollo

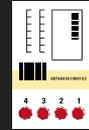


Los alimentos de urgencia se ajustan con la edad



¿Cómo se vigila el MCAD?

Análisis de sangre para comprobar los niveles de sustancias



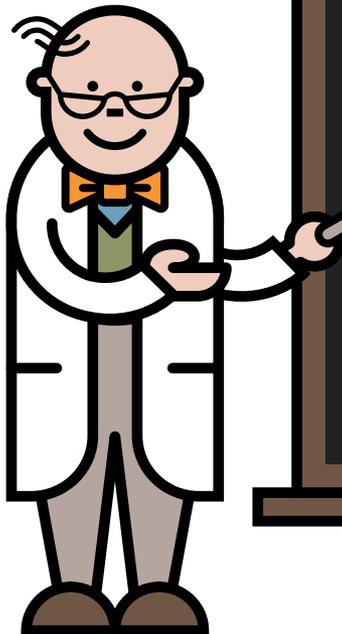
Talla y peso



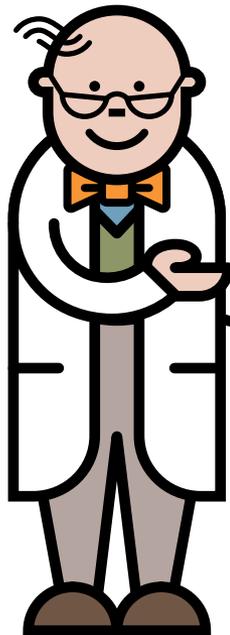
Provisión del desarrollo



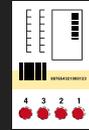
Los alimentos de urgencia se ajustan con la edad



¿Cómo se vigila el MCAD?



Análisis de sangre para comprobar los niveles de sustancias



Talla y peso



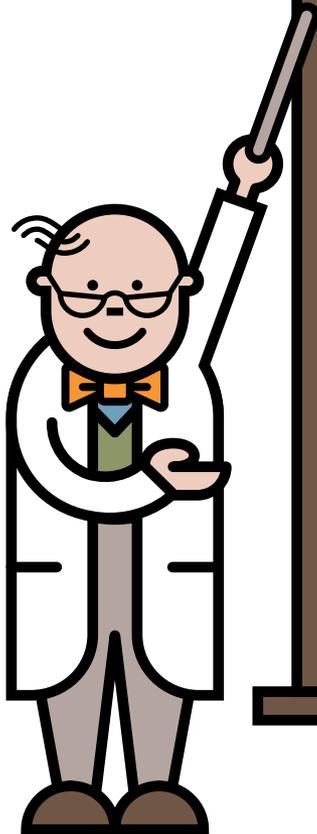
Revisión del desarrollo



Los alimentos de urgencia se ajustan con la edad



Cromosomas, genes, mutaciones



Los seres humanos poseen cromosomas formados por ADN.



Los genes son trozos de ADN que contienen instrucciones genéticas. Cada cromosoma puede tener varios miles de genes.



La palabra mutación significa cambio o error en la instrucción genética.

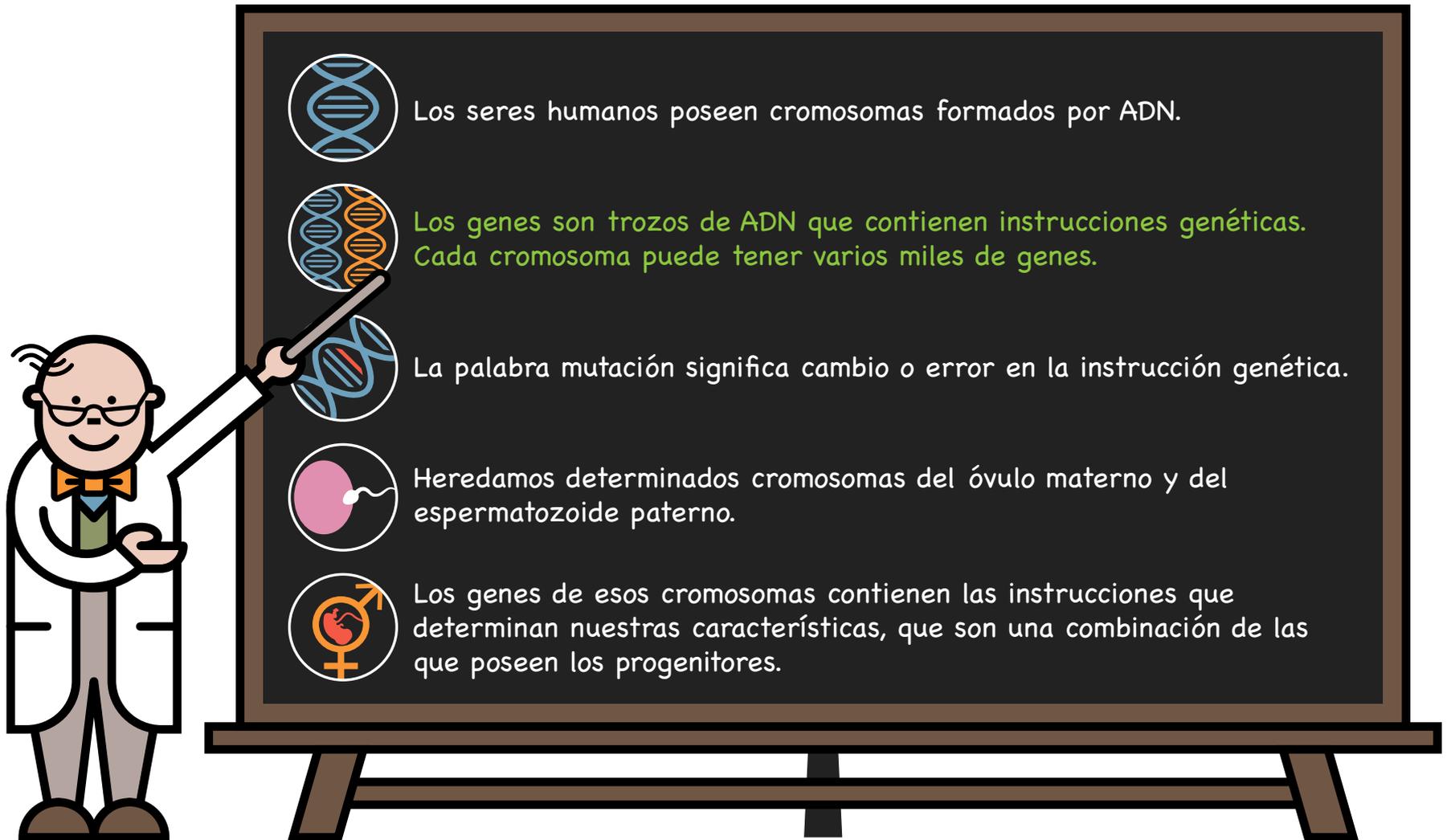


Heredamos determinados cromosomas del óvulo materno y del espermatozoide paterno.



Los genes de esos cromosomas contienen las instrucciones que determinan nuestras características, que son una combinación de las que poseen los progenitores.

Cromosomas, genes, mutaciones



A cartoon scientist with glasses and a bow tie stands to the left of a chalkboard, pointing at it with a stick. The chalkboard contains five items, each with a circular icon and a text description:

-  Los seres humanos poseen cromosomas formados por ADN.
-  Los genes son trozos de ADN que contienen instrucciones genéticas. Cada cromosoma puede tener varios miles de genes.
-  La palabra mutación significa cambio o error en la instrucción genética.
-  Heredamos determinados cromosomas del óvulo materno y del espermatozoide paterno.
-  Los genes de esos cromosomas contienen las instrucciones que determinan nuestras características, que son una combinación de las que poseen los progenitores.

Cromosomas, genes, mutaciones



Los seres humanos poseen cromosomas formados por ADN.



Los genes son trozos de ADN que contienen instrucciones genéticas. Cada cromosoma puede tener varios miles de genes.



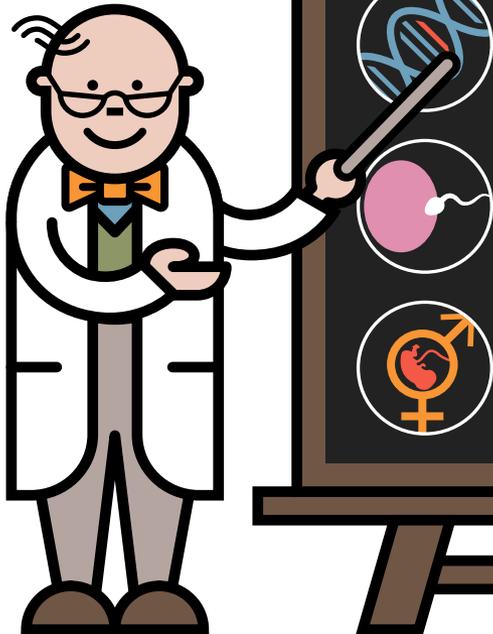
La palabra **mutación** significa cambio o error en la instrucción genética.



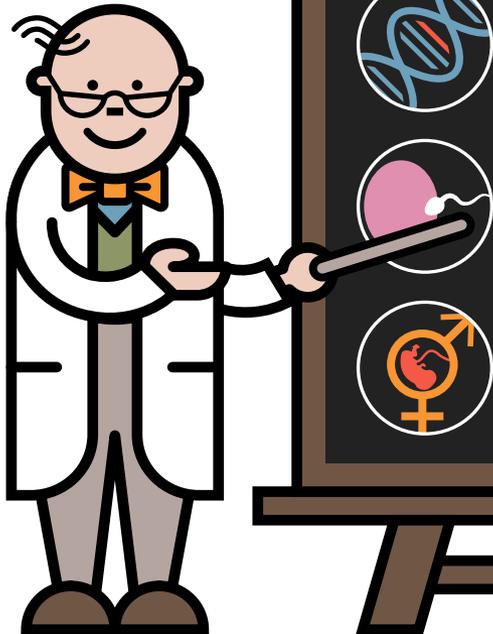
Heredamos determinados cromosomas del óvulo materno y del espermatozoide paterno.



Los genes de esos cromosomas contienen las instrucciones que determinan nuestras características, que son una combinación de las que poseen los progenitores.



Cromosomas, genes, mutaciones



Los seres humanos poseen cromosomas formados por ADN.



Los genes son trozos de ADN que contienen instrucciones genéticas. Cada cromosoma puede tener varios miles de genes.



La palabra mutación significa cambio o error en la instrucción genética.

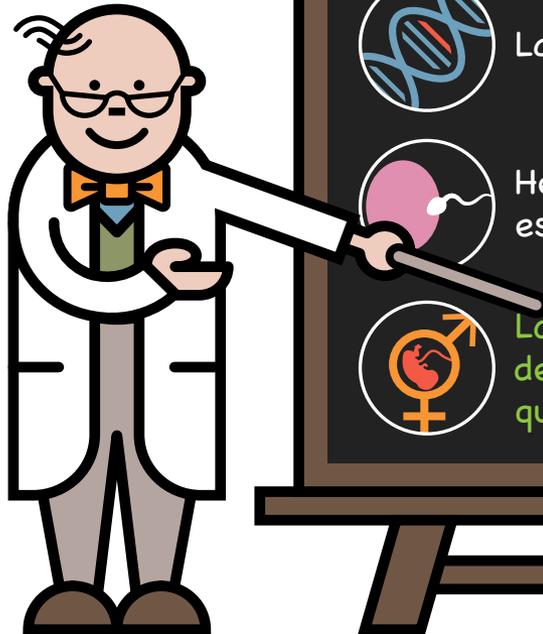


Heredamos determinados cromosomas del óvulo materno y del espermatozoide paterno.



Los genes de esos cromosomas contienen las instrucciones que determinan nuestras características, que son una combinación de las que poseen los progenitores.

Cromosomas, genes, mutaciones



Los seres humanos poseen cromosomas formados por ADN.



Los genes son trozos de ADN que contienen instrucciones genéticas. Cada cromosoma puede tener varios miles de genes.



La palabra mutación significa cambio o error en la instrucción genética.

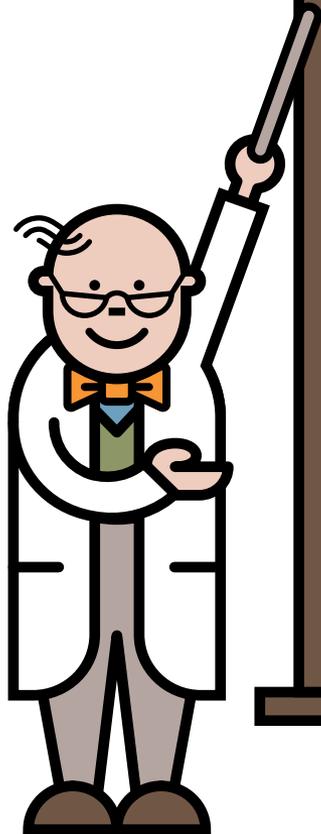


Heredamos determinados cromosomas del óvulo materno y del espermatozoide paterno.



Los genes de esos cromosomas contienen las instrucciones que determinan nuestras características, que son una combinación de las que poseen los progenitores.

Herencia



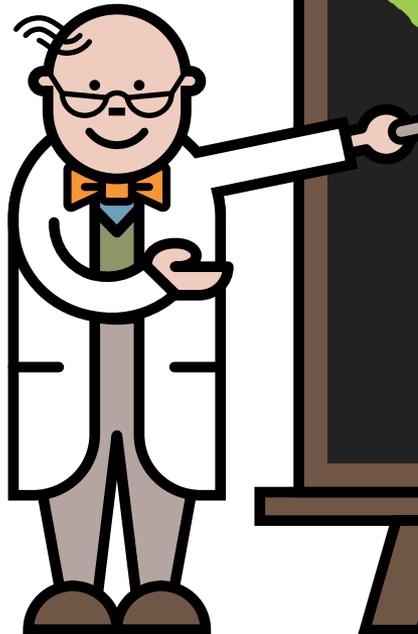
El MCAD es una enfermedad hereditaria. No hay nada que hubiera podido hacerse para impedir que el niño tuviera MCAD.

Todos tenemos un par de genes que fabrican la enzima acil-CoA-deshidrogenasa de cadena media. En los niños con MCAD, ninguno de estos genes funciona correctamente. Estos niños heredan de cada progenitor un gen no funcional del MCAD.

Los padres de los niños con MCAD son portadores de la enfermedad.

Los portadores no tienen MCAD porque en ellos el otro gen funciona correctamente.

Herencia



El MCAD es una enfermedad hereditaria. No hay nada que hubiera podido hacerse para impedir que el niño tuviera MCAD.

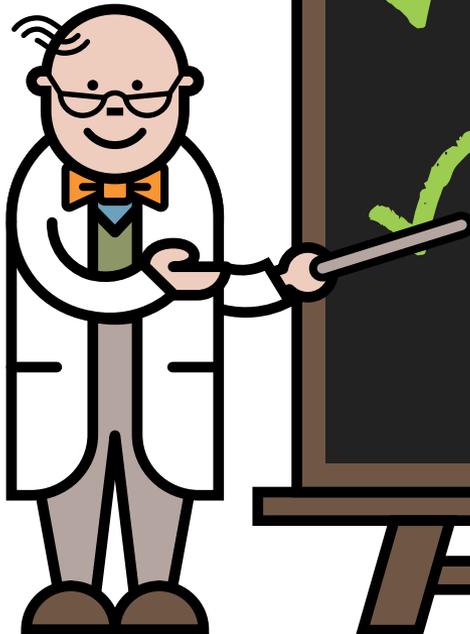


Todos tenemos un par de genes que fabrican la enzima acil-CoA-deshidrogenasa de cadena media. En los niños con MCAD, ninguno de estos genes funciona correctamente. Estos niños heredan de cada progenitor un gen no funcional del MCAD.

Los padres de los niños con MCAD son portadores de la enfermedad.

Los portadores no tienen MCAD porque en ellos el otro gen funciona correctamente.

Herencia



El MCAD es una enfermedad hereditaria. No hay nada que hubiera podido hacerse para impedir que el niño tuviera MCAD.



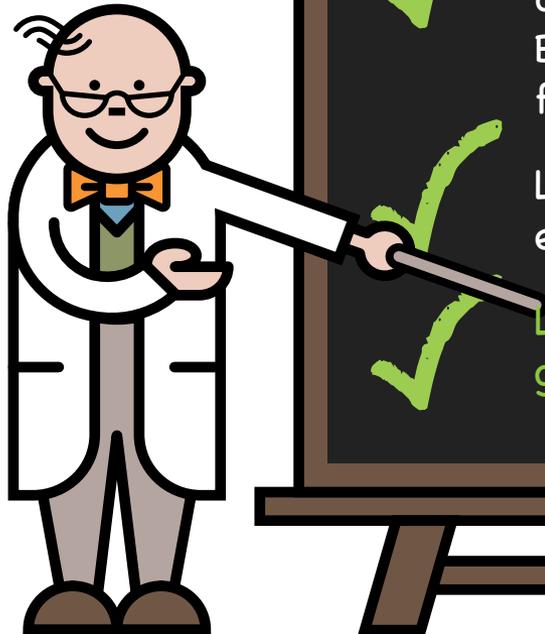
Todos tenemos un par de genes que fabrican la enzima acil-CoA-deshidrogenasa de cadena media. En los niños con MCAD, ninguno de estos genes funciona correctamente. Estos niños heredan de cada progenitor un gen no funcional del MCAD.



Los padres de los niños con MCAD son portadores de la enfermedad.

Los portadores no tienen MCAD porque en ellos el otro gen funciona correctamente.

Herencia



El MCAD es una enfermedad hereditaria. No hay nada que hubiera podido hacerse para impedir que el niño tuviera MCAD.



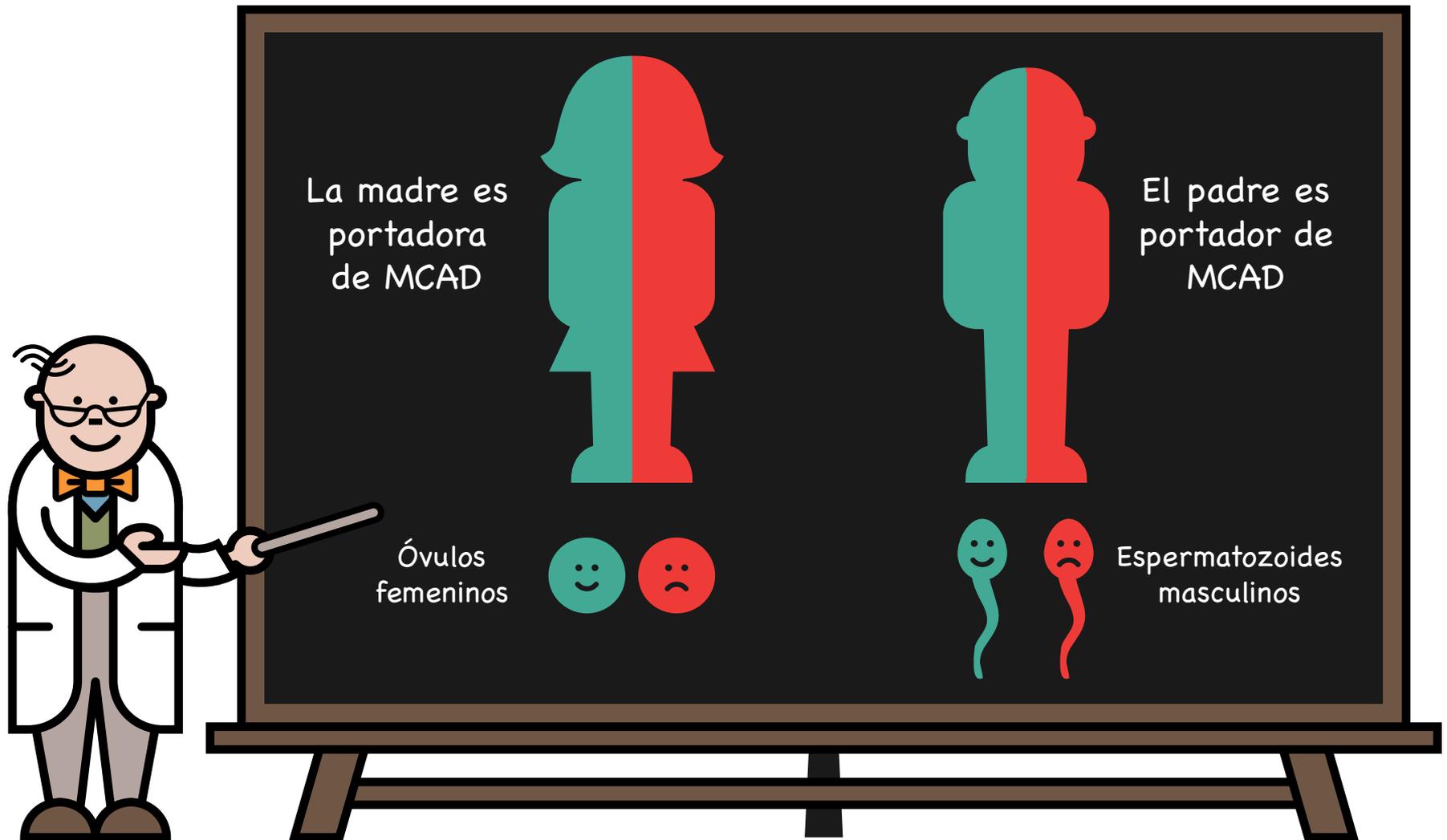
Todos tenemos un par de genes que fabrican la enzima acil-CoA-deshidrogenasa de cadena media. En los niños con MCAD, ninguno de estos genes funciona correctamente. Estos niños heredan de cada progenitor un gen no funcional del MCAD.



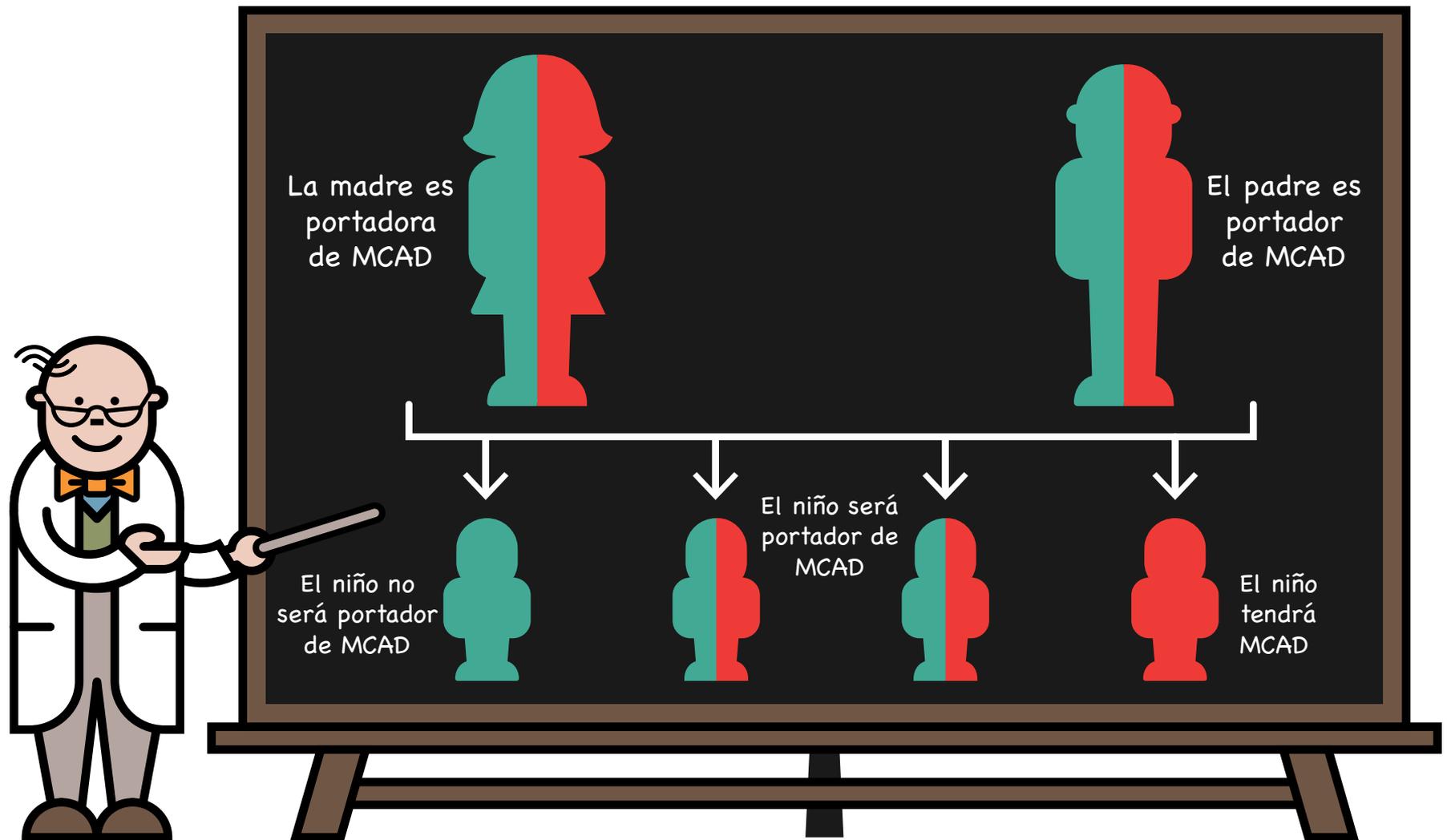
Los padres de los niños con MCAD son portadores de la enfermedad.

Los portadores no tienen MCAD porque en ellos el otro gen funciona correctamente.

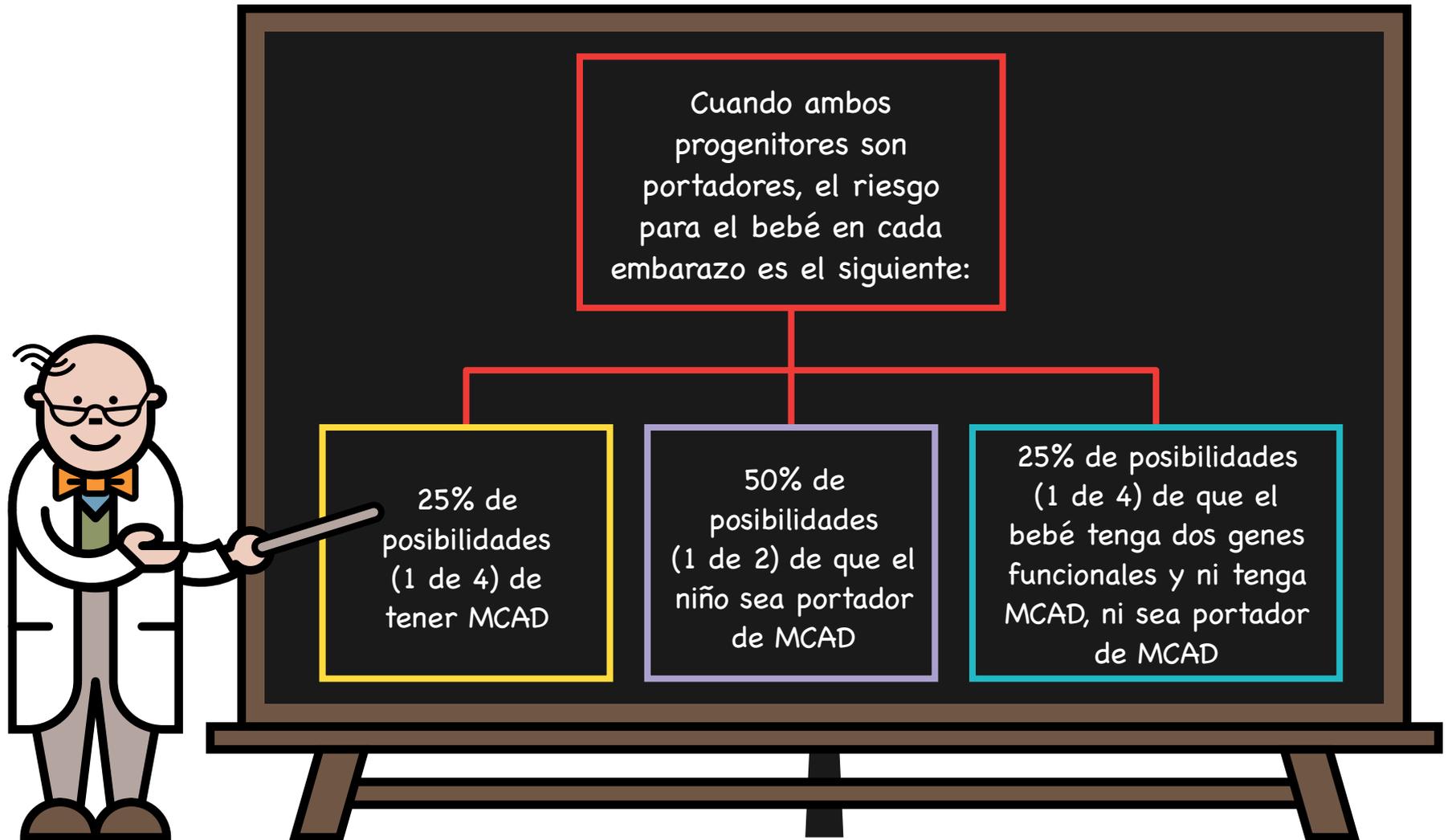
Herencia – Autosómica recesiva (portadores de MCAD)



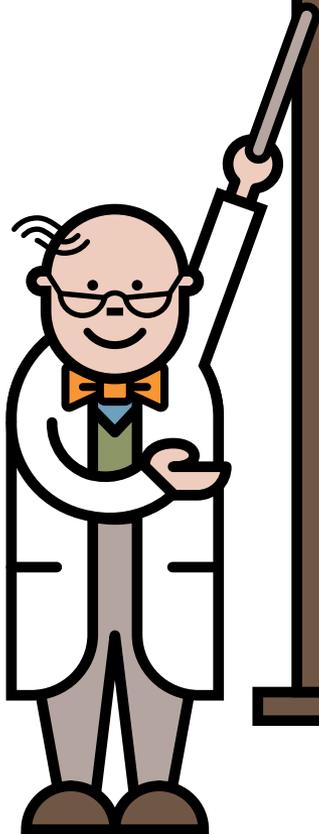
Herencia – Autosómica recesiva (portadores de MCAD)



Embarazos futuros



Mensajes a recordar



El MCAD es un trastorno metabólico hereditario grave que puede producir síntomas potencialmente mortales si no se trata.



Los daños pueden impedirse con el uso correcto y a tiempo de bebidas de urgencia durante las enfermedades y evitando los periodos prolongados de ayuno.

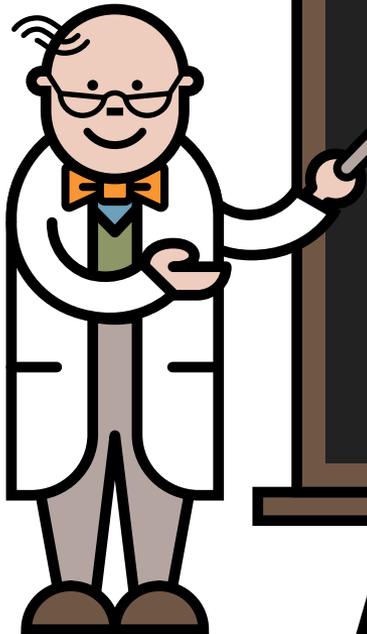


Cuando los bebés y niños están sanos, no se necesitan dietas ni alimentos especiales.



El MCAD se trata fácilmente y estas personas deberían llevar vidas normales, sanas y activas.

Mensajes a recordar



✓ El MCAD es un trastorno metabólico hereditario grave que puede producir síntomas potencialmente mortales si no se trata.

✓ Los daños pueden impedirse con el uso correcto y a tiempo de bebidas de urgencia durante las enfermedades y evitando los periodos prolongados de ayuno.

✓ Cuando los bebés y niños están sanos, no se necesitan dietas ni alimentos especiales.

✓ El MCAD se trata fácilmente y estas personas deberían llevar vidas normales, sanas y activas.

Mensajes a recordar



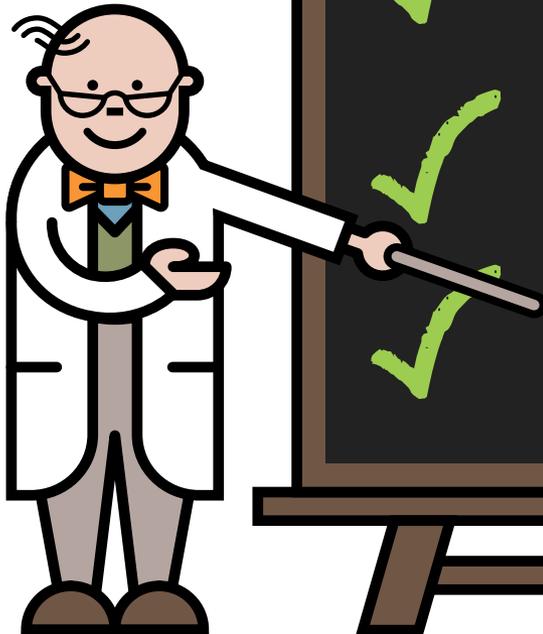
✓ El MCAD es un trastorno metabólico hereditario grave que puede producir síntomas potencialmente mortales si no se trata.

✓ Los daños pueden impedirse con el uso correcto y a tiempo de bebidas de urgencia durante las enfermedades y evitando los periodos prolongados de ayuno.

✓ Cuando los bebés y niños están sanos, no se necesitan dietas ni alimentos especiales.

✓ El MCAD se trata fácilmente y estas personas deberían llevar vidas normales, sanas y activas.

Mensajes a recordar



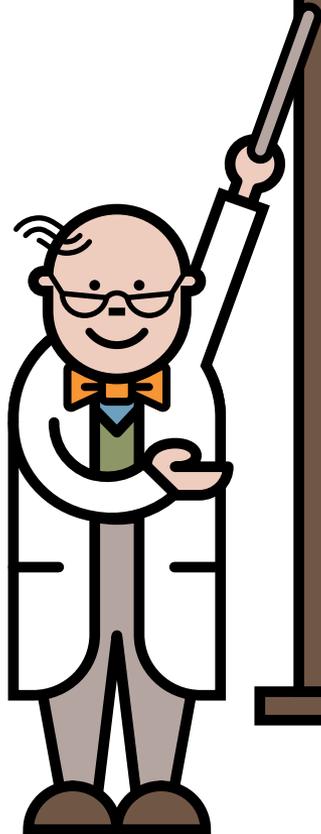
✓ El MCAD es un trastorno metabólico hereditario grave que puede producir síntomas potencialmente mortales si no se trata.

✓ Los daños pueden impedirse con el uso correcto y a tiempo de bebidas de urgencia durante las enfermedades y evitando los periodos prolongados de ayuno.

✓ Cuando los bebés y niños están sanos, no se necesitan dietas ni alimentos especiales.

✓ El MCAD se trata fácilmente y estas personas deberían llevar vidas normales, sanas y activas.

Consejos útiles



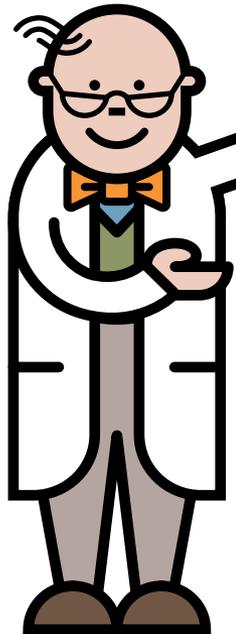
Asegúrese de tener siempre un buen suministro de polímero de glucosa en polvo para las urgencias y de que el producto esté en fecha.

El polímero de glucosa en polvo se lo recetará el médico de cabecera y podrá obtenerlo en la farmacia (de calle u hospitalaria).

Los medicamentos para controlar la fiebre deben administrarse según las recomendaciones normales; tenga siempre suministros a mano.

Recuerde tener siempre a mano los números de contacto de su equipo metabólico.

Consejos útiles



Asegúrese de tener siempre un buen suministro de polímero de glucosa en polvo para las urgencias y de que el producto esté en fecha.

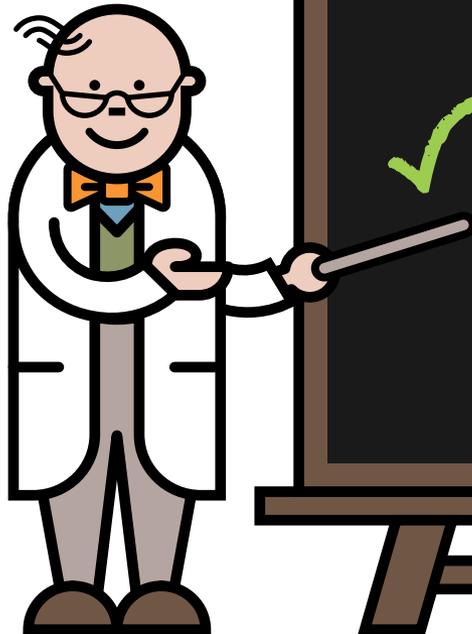


El polímero de glucosa en polvo se lo recetará el médico de cabecera y podrá obtenerlo en la farmacia (de calle u hospitalaria).

Los medicamentos para controlar la fiebre deben administrarse según las recomendaciones normales; tenga siempre suministros a mano.

Recuerde tener siempre a mano los números de contacto de su equipo metabólico.

Consejos útiles



Asegúrese de tener siempre un buen suministro de polímero de glucosa en polvo para las urgencias y de que el producto esté en fecha.



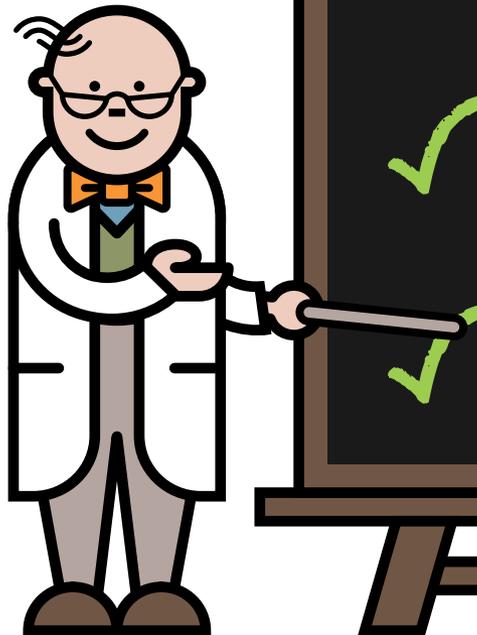
El polímero de glucosa en polvo se lo recetará el médico de cabecera y podrá obtenerlo en la farmacia (de calle u hospitalaria).



Los medicamentos para controlar la fiebre deben administrarse según las recomendaciones normales; tenga siempre suministros a mano.

Recuerde tener siempre a mano los números de contacto de su equipo metabólico.

Consejos útiles



Asegúrese de tener siempre un buen suministro de polímero de glucosa en polvo para las urgencias y de que el producto esté en fecha.



El polímero de glucosa en polvo se lo recetará el médico de cabecera y podrá obtenerlo en la farmacia (de calle u hospitalaria).



Los medicamentos para controlar la fiebre deben administrarse según las recomendaciones normales; tenga siempre suministros a mano.



Recuerde tener siempre a mano los números de contacto de su equipo metabólico.

Quién es quién

- Mis dietistas
- Mis enfermeros
- Mis médicos
 - Datos de contacto, direcciones, fotos

Visite mundometabolico.es y regístrese para poder acceder a las ayudas y consejos prácticos para personas sometidas a dietas bajas en proteínas.

El sitio contiene también información sobre futuros eventos e historias personales de otras personas sometidas a dietas bajas en proteínas.



BIMDG

British Inherited Metabolic Diseases Group



www.bimdg.org.uk

NUTRICIA
Advanced Medical Nutrition

www.nutricia.co.uk



Climb[™]

Children Living with
Inherited Metabolic Diseases

www.climb.org.uk