

Hoja Informativa sobre las Pruebas de Detección Temprana a Recién Nacidos

Deficiencia de 2-Metilbutiril-CoA Deshidrogenasa (2MBG)

¿Qué es la 2MBG?

La 2-metilbutirilglicinuria (2MBG) es un trastorno que le impide al cuerpo descomponer ciertas proteínas. La 2MBG se clasifica como un trastorno del ácido orgánico, ya que puede ocasionar una acumulación dañina de ácidos orgánicos y toxinas en el cuerpo. Los síntomas de esta enfermedad varían. Si la 2MBG se identifica a tiempo y se empieza su tratamiento con prontitud, los individuos con esta enfermedad a menudo pueden vivir con buena salud.

¿Cuál es la causa de la 2MBG?

Cuando ingerimos un alimento, las enzimas ayudan a descomponerlo. Algunas enzimas descomponen las proteínas en sus elementos básicos denominados aminoácidos. Otras enzimas descomponen aún más estos aminoácidos. En el caso de la 2MBG, la enzima 2-metilbutiril-CoA deshidrogenasa no funciona correctamente. El papel de esta enzima es descomponer el aminoácido denominado isoleucina para producir energía. Si su bebé tiene 2MBG, su cuerpo no produce suficiente 2-metilbutiril-CoA deshidrogenasa o, si la produce, no funciona. Cuando esto sucede, el cuerpo del bebé no puede descomponer la isoleucina, lo cual ocasiona que se acumulen en su cuerpo ácidos orgánicos dañinos.

¿Qué síntomas o problemas se presentan con la 2MBG?

[Los síntomas son señales fuera de lo normal que un padre observa en su hijo.]

Se ha informado de muy pocos casos de 2MBG. Pero de aquellos de los que se informó, todos los bebés estaban sanos al nacer. Los signos de 2MBG a menudo empiezan durante la etapa inicial de la vida, en ocasiones tan temprano como a los pocos días de haber nacido. En otros casos, los signos se desarrollan durante la niñez.

- falta de apetito
- dormir más de lo normal o más a menudo
- cansancio
- irritabilidad
- vómito
- fiebre
- tono muscular débil (también conocido como hipotonía)
- retraso del crecimiento
- rigidez muscular (denominada espasticidad)
- retrasos en el desarrollo

Muchos de estos signos pueden presentarse cuando el bebé toma alimentos que su cuerpo no puede descomponer. Estos signos pueden desencadenarse cuando el bebé pasa largos periodos sin comer, se enferma o tiene alguna infección.

¿Cuál es el tratamiento para la 2MBG?

Cuando la 2MBG se diagnostica a tiempo, el tratamiento puede ayudar a prevenir los signos y los síntomas. De hecho, algunos niños nunca van a necesitar tratamiento.

- 1. Tratamiento dietético:** La mejor manera de prevenir los síntomas de la 2MBG es que su bebé lleve una dieta muy restringida. Un dietista o un nutriólogo pueden ayudarlo a planear una dieta baja en proteínas que aun así le proporcione a su bebé los nutrientes que necesita para crecer sano. El doctor de su bebé quizá le recomiende fórmulas y alimentos especiales para bebé que han sido creados para niños con 2MBG. Es probable que necesite seguir tomando estas fórmulas hasta que el niño llegue a la edad adulta. Además, su bebé necesitará comer más a menudo para prevenir que experimente muchos de los signos mencionados en la sección sobre los signos y síntomas. Las enfermedades y las infecciones también pueden desencadenar esos signos.
- 2. Medicamentos:** Es probable que el doctor de su bebé le prescriba suplementos de L-carnitina. La L-carnitina es una sustancia natural, pero es probable que su bebé no la produzca en cantidad suficiente. El tomar estos suplementos puede ayudar a que su bebé elimine las sustancias dañinas de su cuerpo. El doctor de su bebé necesitará darle una receta para que usted obtenga estos suplementos.

Lo que debe recordar

Si la 2MBG se trata a tiempo, su bebé podrá tener un crecimiento y desarrollo sanos. Es importante hacerse las pruebas médicas de detección y comenzar el tratamiento a tiempo. Si la 2MBG no se trata, el niño podría desarrollar problemas para respirar, ataques convulsivos, coma o daño cerebral.