

Niveles Elevados de Acilcarnitina C3-DC Acidemia Malónica (MAL)

¿Qué es la MAL?

La acidemia malónica (MAL) es un trastorno que le impide al cuerpo descomponer ciertas proteínas. La MAL se clasifica como un trastorno del ácido orgánico, ya que puede conducir a la acumulación en el cuerpo de niveles dañinos de ácidos orgánicos y toxinas. Los signos y síntomas de este trastorno varían. Sin embargo, la pronta identificación y el tratamiento inmediato pueden mejorar la salud de los niños con MAL.

¿Cuál es la causa de la MAL?

Cuando comemos un alimento, las enzimas ayudan a descomponerlo. Algunas enzimas facilitan la descomposición de las grasas en sus elementos básicos, llamados ácidos grasos. Otras enzimas descomponen estos ácidos grasos, transformándolos en energía. En el caso de la MAL, la enzima malonil-CoA descarboxilasa no funciona correctamente. La función de esta enzima es descomponer los ácidos grasos para producir energía. Si su bebé tiene MAL, su cuerpo no produce una cantidad suficiente de malonil-CoA descarboxilasa, o bien la produce, pero no funciona. Cuando esta enzima no funciona correctamente, el cuerpo del bebé no puede descomponer los ácidos grasos para producir energía. Si los ácidos grasos no pueden descomponerse, se producen trastornos cardíacos (el corazón necesita ácidos grasos para producir energía) y se acumulan sustancias dañinas en el cuerpo.

¿Qué síntomas o problemas se presentan con la MAL?

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

Se han reportado muy pocos casos de personas con MAL. Según la información de los casos reportados, los signos pueden aparecer en cualquier momento entre los primeros días de vida del bebé y los 13 años de edad. En general, si un bebé con MAL no recibe tratamiento preventivo, los signos de este trastorno empezarán en los primeros años de vida. Estos signos incluyen:

- retrasos del desarrollo
- debilidad del tono muscular (conocida como hipotonía)
- diarrea
- vómito
- convulsiones epilépticas

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

Si su bebé manifiesta alguno de estos signos, asegúrese de contactar al doctor de su bebé inmediatamente.

¿Cuál es el tratamiento para la MAL?

Tratamientos dietéticos. Es probable que su bebé necesite seguir una dieta restringida a fin de evitar los alimentos con alto contenido de grasa. Un dietista o un nutriólogo pueden ayudar a planear una dieta adecuada para que su bebé se mantenga sano y a la vez le proporcione los nutrientes que necesita para su crecimiento y desarrollo.

La frecuencia en las comidas también puede ayudar a evitar que su bebé experimente muchos de los signos mencionados en la sección sobre los síntomas o problemas. Las enfermedades y las infecciones también pueden desencadenar esos signos.

Suplementos y medicamentos. Es probable que el doctor que atiende a su bebé le recete suplementos de L-carnitina que ayuden a descomponer las grasas y eliminar las sustancias dañinas del cuerpo. La L-carnitina es una sustancia natural, pero es probable que el cuerpo de su bebé no la produzca en cantidades suficientes. Será necesario que el doctor que atiende a su bebé le dé una receta para estos suplementos.

Lo que debe recordar

Dado que la MAL es muy poco común, no se conocen bien las consecuencias de este trastorno. La MAL puede ocasionar el agrandamiento y debilitamiento del corazón (llamado también cardiomiopatía), de manera que podría ser necesario que un cardiólogo monitoree el corazón de su bebé. Es probable que los tratamientos dietéticos y con suplementos que se mencionan en la sección sobre el tratamiento ayuden a los niños a vivir mucho más tiempo, pero no se han realizado trabajos de investigación sobre niños con MAL que reciban tratamientos.

Sin un tratamiento, los niños con MAL podrían morir durante la etapa temprana de su vida.