

Portal de información de enfermedades raras y medicamentos huérfanos



Rare Diseases 360°
Collaborative Strategies to leave no-one behind

9th European Conference on Rare Diseases & Orphan Products
10-12 May 2018 Vienna

[\(https://www.rare-diseases.eu/register/\)](https://www.rare-diseases.eu/register/)

Búsqueda de una enfermedad rara

Deficiencia de acil-CoA deshidrogenasa de cadena muy larga

Definición de la enfermedad

La deficiencia de acil CoA-deshidrogenasa de cadena muy larga (VLCADD) es un trastorno hereditario de la oxidación mitocondrial de ácidos grasos de cadena larga con una presentación variable que incluye: miocardiopatía, hipoglucemia hipocetótica, hepatopatía, intolerancia al ejercicio físico y rabiomólisis.

ORPHA:26793

Sinónimos:

Deficiencia de VLCAD

VLCADD

Prevalencia: **1-9 / 100 000**

Herencia: **Autosómico recesivo**

Edad de inicio o aparición: **Infancia, Neonatal**

CIE-10: **E71.3**

OMIM: **201475**

UMLS: **C3887523**

MeSH: -

GARD: **5508**

MedDRA: -

Resumen

Epidemiología

En total se han descrito unos 400 casos en todo el mundo. Su prevalencia en Alemania es de 1/50.000.

Descripción clínica

La VLCADD es una enfermedad clínicamente heterogénea con tres fenotipos principales. La VLCADD infantil grave tiene un inicio temprano, normalmente durante los primeros 3-12 meses de vida y también durante el periodo neonatal, y tiene una alta tasa de mortalidad y una gran incidencia de hipoglucemias hipocetóticas, hepatopatías, arritmias cardíacas y miocardiopatías. También se han observado derrames pericárdicos. La VLCADD infantil moderadamente grave tiene un inicio más tardío (del primer periodo neonatal a la niñez) y normalmente se presenta con hipoglucemia hipocetótica, baja mortalidad y, raramente, miocardiopatía. La VLCADD miopática de inicio tardío se presenta en niños más mayores y en adultos jóvenes (normalmente más de 10 años de edad), con afectación aislada de los músculos esqueléticos, intolerancia al ejercicio físico, mialgia, rabdomiólisis y mioglobinuria, normalmente desencadenadas por ejercicio físico, ayuno, calor o frío o agresiones de algún tipo, aunque las infecciones víricas también pueden provocar o acelerar el proceso. En raras ocasiones se puede producir insuficiencia renal, que puede ser mortal. Algunos pacientes con la enfermedad miopática pueden tener antecedentes de hipoglucemia en la infancia.

Etiología

La VLCADD está causada por mutaciones en el gen *ACADVL* (17p13.1). Las mutaciones en este gen provocan la disfunción de la beta-oxidación mitocondrial de los ácidos grasos de cadena larga.

Métodos diagnósticos

Un perfil anómalo de acilcarnitina en sangre o en plasma identifica prácticamente a todos los pacientes con fenotipos graves o moderadamente graves al poner de manifiesto un aumento de C14:1 y de la relación C14:1/C12:1 junto con un aumento de las especies C12, C16, C16:1, C18 y C18:1. Ocasionalmente, los pacientes con dolencias fundamentalmente miopáticas pueden presentar un perfil normal cuando están metabólicamente estables. Los análisis de ácidos orgánicos en orina durante una crisis muestran un patrón anómalo inespecífico de los ácidos dicarboxílicos e hidroxidicarboxílicos C6-C14. El cribado neonatal está disponible en Austria, la República Checa, Dinamarca, Alemania, Hungría, Islandia, Holanda, Portugal y España (aunque es posible que los pacientes con inicio tardío más leve no sean detectados). La VLCADD se confirma mediante la identificación de dos mutaciones patógenas en el gen *ACADVL*. Los ensayos de flujo oxidativo de ácidos grasos en fibroblastos en cultivo o la medición directa de actividad VLCAD en linfocitos o fibroblastos también pueden esclarecer diagnósticos difíciles.

Diagnóstico diferencial

Los diagnósticos diferenciales a considerar son otros defectos de la oxidación de grasas de cadena larga. La deficiencia miopática de carnitina-palmitoil-transferasa II (ver este término) tiene una presentación idéntica a la presentación miopática de la VLCADD.

Diagnóstico prenatal

Es posible realizar un diagnóstico prenatal cuando se han identificado mutaciones en la familia.

Consejo genético

La VLCADD se hereda como carácter autosómico recesivo y existe la posibilidad de asesoramiento genético.

Manejo y tratamiento

Es esencial seguir la dieta alimentaria pautada y evitar estrictamente el ayuno en niños; la dieta debe ser baja en grasas de cadena larga y se debe combinar con la ingesta de triglicéridos de cadena media. Cada paciente debe contar con un régimen de urgencia, para utilizarlo cuando no pueda tolerar la dieta prescrita. Si existen indicios de descompensación, se debe aplicar inmediatamente un tratamiento médico. Los pacientes con fenotipos más leves deben limitar el ejercicio físico y la exposición al calor y al frío, así como evitar el ayuno. El tratamiento con bezafibrato ofrece un beneficio potencial en pacientes miopáticos con actividad enzimática residual, si bien es necesaria una evaluación clínica exhaustiva.

Pronóstico

La VLCADD puede ser mortal, pero gracias a los programas de cribado neonatal la evolución está mejorando en todos los fenotipos. El pronóstico es mucho mejor en los fenotipos más leves, siempre que se cumplan los protocolos terapéuticos.

Información detallada

Artículo para profesionales

➤ Resumen

[Polski \(2014, pdf\)](#)

[Russian \(2014, pdf\)](#)

➤ Guías de urgencias

[English \(2012, pdf\)](#)

➤ Artículos de revisión de genética clínica

[English \(2014\)](#)

Información adicional

Más información sobre esta enfermedad

➤ [Clasificaciones \(4\)](#)

➤ [Genes \(1\)](#)

➤ [Publicaciones en Pubmed](#)

➤ [Páginas Web \(9\)](#)

Recursos sanitarios para esta enfermedad

➤ [Centros expertos \(398\)](#)

➤ [Test diagnósticos \(107\)](#)

➤ [Asociaciones de pacientes \(62\)](#)

➤ [Medicamentos huérfanos \(1\)](#)

Investigación sobre esta enfermedad

➤ [Proyectos de investigación \(35\)](#)

➤ [Ensayos clínicos \(6\)](#)

➤ [Registros y biobancos \(34\)](#)

➤ [Redes \(28\)](#)

Servicios sociales especializados

➤ [Directorio de Eurordis](#)

Toda la información y documentos presentes en este portal tienen como único propósito el de informar. No pretenden de ningún modo sustituir el cuidado y asesoramiento de un médico especialista. Este material, por tanto, no debería usarse como base para el diagnóstico y tratamiento