

La manera responsable de planificar tu familia

ACADM - Déficit de acil-CoA deshidrogenasa de cadena media

¿Qué es el déficit de acil-CoA deshidrogenasa de cadena media?

El déficit de acil-CoA deshidrogenasa de cadena media es una enfermedad hereditaria grave caracterizada por una crisis metabólica rápidamente progresiva, a menudo presentada como niveles extremadamente bajos de cetonas y bajo azúcar en sangre, letargo, vómitos, convulsiones y coma. La edad de aparición es neonatal o infantil.

El déficit de acil-CoA deshidrogenasa de cadena media sigue un patrón de herencia autosómico recesivo. Esto significa que una pareja está a riesgo de tener descendencia enferma sólo si ambos son portadores. Cuando ambos son portadores, el riesgo de tener descendencia afectada es de 1 de cada 4 hijos.

¿Cuál es el siguiente paso si soy portador de el déficit de acil-CoA deshidrogenasa de cadena media?

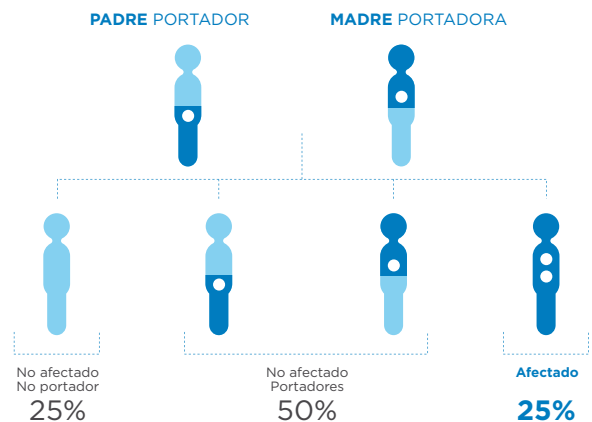
Si eres portador de la enfermedad de El déficit de acil-CoA deshidrogenasa de cadena media es importante que tu pareja se realice el test para saber si es portadora de la misma enfermedad genética.

¿Qué pasa si mi pareja no es portadora?

Si tu pareja obtiene un resultado negativo para El déficit de acil-CoA deshidrogenasa de cadena media, la posibilidad de que ambos tengáis un hijo afectado es baja. Sin embargo no existe actualmente ninguna prueba capaz de detectar todas las mutaciones existentes, de forma que siempre hay un riesgo residual de que la persona que se ha realizado la prueba sea portadora de otras mutaciones menos frecuentes.

¿Qué pasa si ambos somos portadores de el déficit de acil-CoA deshidrogenasa de cadena media?

Cuando ambos padres son portadores de El déficit de acil-CoA deshidrogenasa de cadena media, la probabilidad de tener un hijo con esta enfermedad es del 25%



Si ambos son portadores de esta enfermedad pongase en contacto con su doctor o con su asesor genético para informarse de las opciones para su planificación familiar

The most
responsible way
to plan
your family

ACADM - Acyl-CoA dehydrogenase deficiency, medium-chain

What is Acyl-CoA dehydrogenase deficiency, medium-chain ?

Acyl-CoA dehydrogenase deficiency, medium-chain is a severe inherited disease mainly characterized by a rapidly progressive metabolic crisis, often presenting as extremely low levels of ketones and low blood sugar, lethargy, vomiting, seizures and coma. The age of onset is neonatal or infantile.

Acyl-CoA dehydrogenase deficiency, medium-chain follows an autosomal recessive pattern of inheritance. A couple is at risk of having affected offspring only when both members are carriers of the disease. When both members are carriers, the risk of having an affected child is 1 out of every 4 children.

What is the next step if I'm a carrier of Acyl-CoA dehydrogenase deficiency, medium-chain?

If you are found to be a carrier of Acyl-CoA dehydrogenase deficiency, medium-chain, it is important that your partner be tested for the same genetic disorder.

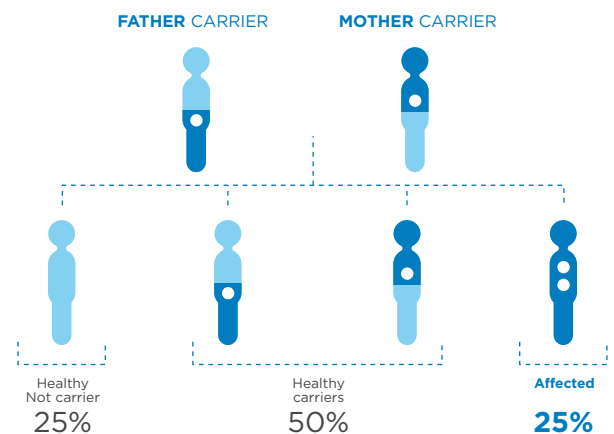
What if my partner is not a carrier?

If your partner's test for Acyl-CoA dehydrogenase deficiency, medium-chain is negative, the chance to have an affected child is low. However there is currently no test able to detect all existing mutations, so there is always a residual risk that the person who has done the test is a carrier of other less frequent mutations.

What if both me and my partner are carriers of Acyl-CoA dehydrogenase deficiency, medium-chain?

When both parents are carriers of Acyl-CoA dehydrogenase deficiency, medium-chain, the probability of having a child with this disease is 25%.

We recommend that you discuss your results with your doctor or genetic counselor in order to know more about reproductive options.



If both you and your partner are carriers, speak with your doctor or genetic counselor about reproductive options.