

Comprender los LC-FAOD

Información para las personas (y sus cuidadores, familiares y seres queridos) que viven con trastornos de oxidación de los ácidos grasos de cadena larga (LC-FAOD)



¿Qué causa los trastornos de oxidación de los ácidos grasos de cadena larga (LC-FAOD)?

EL METABOLISMO ES ESENCIAL PARA LA VIDA

- El metabolismo es el modo que tiene el organismo de descomponer los alimentos y convertirlos (carbohidratos, grasas y proteínas) en energía
- El metabolismo depende de las enzimas para impulsar las reacciones químicas en el organismo

CIERTAS ENZIMAS ESPECÍFICAS AYUDAN A DESCOMPONER LA GRASA Y CONVERTIRLA EN ENERGÍA

LAS GRASAS SON ESENCIALES PARA LA ENERGÍA

La mayoría de las grasas alimentarias empiezan como ácidos grasos de cadena larga (AGCL), que el organismo descompone y utiliza como fuente importante de energía durante los momentos de:



ayuno (incluido durante el sueño)



ejercicio



enfermedad



estrés

EL METABOLISMO NORMAL SE ALTERA EN LOS LC-FAOD

Los trastornos de oxidación de los ácidos grasos de cadena larga (long-chain fatty acid oxidation disorders, LC-FAOD) son un grupo de trastornos metabólicos raros y genéticos que impiden que el organismo descomponga los AGCL para transformarlos en energía durante el metabolismo.

La causa de los LC-FAOD es una carencia o un defecto en una de las enzimas necesarias para degradar las grasas. Los siguientes son tipos específicos de deficiencias enzimáticas asociadas a los LC-FAOD.

CPT I

CACT

CPT II

VLCAD

TFP

LCHAD

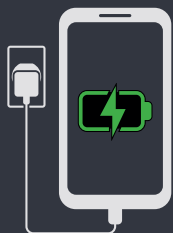
¿Cómo afectan los LC-FAOD al organismo?

Observe cómo los LC-FAOD afectan al organismo



EN EL METABOLISMO NORMAL el cuerpo tiene acceso a dos fuentes de energía, similar a un teléfono inteligente

ENERGÍA INMEDIATA (COMER)



La energía inmediata funciona como la electricidad de un tomacorriente de pared que:

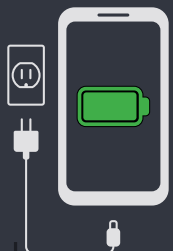
- alimenta directamente a un teléfono inteligente
- carga la batería



Comer:

- Proporciona una fuente directa de energía inmediata
- “Carga” la batería del cuerpo convirtiendo los AGCL en energía de reserva

ENERGÍA DE RESERVA (AYUNO)



La energía de reserva funciona como una batería interna cuando no se dispone de la fuente de energía directa independiente

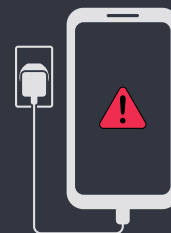


La energía de reserva ayuda a alimentar al organismo durante períodos de ayuno (incluido durante el sueño) o estrés físico (enfermedad o ejercicio)

En el metabolismo normal, el cuerpo puede gastar energía y/o ayunar durante un período prolongado al utilizar la energía reservada para mantener el organismo en funcionamiento.

EN LOS LC-FAOD, el cuerpo tiene una batería defectuosa que no puede mantenerse ‘cargada’

ENERGÍA INMEDIATA (COMER)



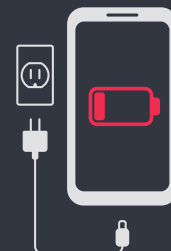
Una batería de teléfono inteligente defectuosa se agota más rápido, lo que requiere que se enchufe en la pared con más frecuencia



Comer:

- Proporciona una fuente directa de energía inmediata, pero en niveles más bajos
- NO “carga” por completo la batería del cuerpo, ya que no puede convertir los AGCL en energía de reserva

ENERGÍA DE RESERVA (AYUNO)



Sin una batería completamente cargada, un teléfono inteligente comienza a agotarse más rápido de lo normal cuando está desenchufado de una fuente de energía directa



Dado que la batería del cuerpo (energía de reserva) no puede cargarse por completo cuando comemos, el cuerpo no puede suministrar energía suficiente durante períodos prolongados de estrés físico o cuando se está en ayunas

En los LC-FAOD, cuando el cuerpo no puede suministrar energía suficiente para satisfacer sus necesidades, las personas pueden desarrollar síntomas crónicos o experimentar episodios agudos.

Reconocer los signos y síntomas de los LC-FAOD

Los síntomas pueden variar entre distintos tipos de LC-FAOD y pueden afectar a diferentes órganos del cuerpo. Independientemente de la deficiencia enzimática que tenga, es importante entender cómo:



reconocer estos signos y síntomas



desarrollar un plan para situaciones de emergencia con su equipo de atención médica de los LC-FAOD

SÍNTOMAS CRÓNICOS (PERSISTENTES O RECURRENTE)

La fatiga, los dolores y calambres musculares, la debilidad muscular y la dificultad para pensar con claridad pueden aparecer o empeorar durante períodos de ayuno, enfermedad, ejercicio prolongado y estrés fisiológico, con falta crónica de energía, lo que puede conducir a:

- una disminución del tono muscular y debilidad (hipotonía)
- daños en la retina de los ojos (retinopatía)*
- daños en los nervios pequeños de las piernas y los pies (neuropatía periférica)*

*Aplica a ciertos tipos de LC-FAOD como LCHAD y TFP. Consulte con su equipo de atención médica para obtener más información.

EPISODIOS AGUDOS (INMEDIATOS E INTENSOS)

Estos episodios pueden desencadenarse por enfermedades o períodos de ayuno, pero también pueden darse de forma espontánea e impredecible. Las personas con LC-FAOD pueden experimentar crisis metabólicas agudas que incluyen estas siguientes afecciones graves:

- lesiones en el músculo cardíaco (miocardiopatía)*
- degradación muscular (rabdomiólisis)
- glucosa baja, también llamada nivel bajo de azúcar en sangre (hipoglucemia)

*Puede tener un impacto crónico.

EL IMPACTO DE LOS LC-FAOD

Los episodios agudos a veces pueden requerir hospitalización, visitas a la sala de emergencias e intervenciones de emergencia, con posibilidad de muerte súbita.

Se necesita más investigación sobre la esperanza de vida y el impacto a largo plazo de los LC-FAOD.

Vivir con LC-FAOD

Vivir con LC-FAOD entraña dificultades particulares. Al trabajar con su equipo de atención médica, puede aprender maneras de manejar de forma óptima su afección, esto incluye:

DIETA

- Mantener una rutina para las horas de las comidas (evitar ayunar)
- Manejar la dieta (comer ciertos alimentos y evitar o limitar otros)

ESTILO DE VIDA

- Aprender cómo modificar las actividades físicas o realizar ajustes en determinados entornos o contextos
- Saber cuánto tiempo puede caminar o hacer ejercicio
- Reconocer los síntomas y los primeros signos de fatiga
- Comprender los primeros signos de alerta de su cuerpo y qué debe hacer para mantenerse seguro

LOS LC-FAOD SON POCO FRECUENTES, PERO NO ESTÁ SOLO

Hable con su equipo de atención médica de los LC-FAOD sobre cualquier signo o síntoma que pueda estar experimentando o sobre los que tenga preguntas.

Puede encontrar una guía de conversación con consejos útiles sobre cómo trabajar con su equipo de atención médica, descargar otros recursos para pacientes y cuidadores, y obtener apoyo de otras personas en

[FAODinFocus.com](https://www.FAODinFocus.com)