



# Comprender los LC-FAOD

Información para las personas (y sus cuidadores, familias 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 (carbohidratos, grasas y proteínas) y convertirlos en energía
- El metabolismo depende de las enzimas para impulsar las reacciones químicas en el organismo

## LAS 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 (AGLC), que se descomponen y el organismo utiliza como una fuente importante de energía en los momentos de:



Ayuno (incluido durante el sueño)



Ejercicio



Enfermedad



Estrés

## EL METABOLISMO NO AFECTADO SE ALTERA EN LOS LC-FAOD

Los LC-FAOD son un grupo de trastornos metabólicos raros y genéticos que evitan 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 descomponer 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?

EN EL METABOLISMO NO AFECTADO,  
el cuerpo tiene acceso a 2 fuentes de energía, similar a un teléfono inteligente

## ENERGÍA INMEDIATA (COMER)



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

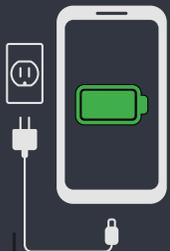
- Alimenta directamente a un teléfono inteligente
- Carga la batería



Comer proteínas, carbohidratos y grasas:

- Proporciona una fuente directa de energía inmediata
- “Carga” la batería del cuerpo convirtiendo estos nutrientes, incluidos 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 (incluso durante el sueño) o estrés físico (enfermedad o ejercicio)

**En el metabolismo no afectado**, el cuerpo puede gastar energía y/o ayunar durante un período prolongado al utilizar la energía de reserva para mantener el organismo en funcionamiento.

Observe cómo los LC-FAOD afectan al organismo



**EN LOS LC-FAOD,**  
el organismo tiene una batería defectuosa porque no puede confiar en los AGCL para que le ayuden a mantenerse “cargado”

### ENERGÍA INMEDIATA (COMER)



Una batería defectuosa de un teléfono inteligente se agota más rápido, lo que requiere que se enchufe a la toma de corriente de pared con más frecuencia



Comer proteínas, carbohidratos y grasas:

- Proporciona una fuente directa de energía inmediata, pero al no ser capaz de utilizar los AGCL, provoca niveles de energía más bajos
- Puede “cargar” la batería del cuerpo (energía de reserva), pero el cuerpo no puede utilizar los AGCL almacenados para obtener energía

### ENERGÍA DE RESERVA (AYUNO)



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



Dado que la batería del cuerpo (reserva de energía) no puede usar los AGCL para mantenerse completamente cargada, es posible que el cuerpo no tenga suficiente energía durante períodos prolongados de ayuno o estrés físico

**En los LC-FAOD,** cuando el organismo no puede suministrar suficiente energía 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 (PERSISTENTE O RECURRENTE)

La fatiga, el dolor muscular, los calambres musculares, la debilidad muscular y la dificultad para pensar con claridad pueden aparecer o empeorar al ayunar, al estar enfermo, al realizar ejercicio prolongado y durante el estrés fisiológico, con falta crónica de energía que podría provocar:

- Disminución del tono muscular y debilidad (hipotonía)
- Daño en la retina de los ojos (retinopatía)\*
- Daño 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 afecciones graves:

- Daño en el músculo cardíaco (miocardiopatía)<sup>†</sup>
- Degradación muscular (rabdomiólisis)
- Glucosa baja, también llamada nivel bajo de azúcar en la sangre (hipoglucemia)

<sup>†</sup>Puede tener un impacto crónico.

### EL IMPACTO DE LOS LC-FAOD

Los episodios agudos a veces pueden requerir hospitalización, visitas a las salas de emergencia e intervenciones de emergencia, con la 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 conlleva desafíos 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 INFRECUINTES, PERO NO ESTÁ SOLO

Hable con su equipo de atención sanitaria 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)