

## Generalidades de la valoración del recién nacido para trastornos de oxidación del ácido graso –

### ¿Qué es la valoración del recién nacido?

Antes de que los bebés se vayan a casa de la unidad neonatal, se les toma una pequeña muestra de sangre del talón para realizar pruebas de un grupo de afecciones, que incluyen los **trastornos de oxidación del ácido graso**. Los bebés que obtienen un resultado positivo de un trastorno de oxidación del ácido graso necesitan pruebas de seguimiento para confirmar que tienen la afección. **No todos los bebés con una valoración positiva al nacer tendrán trastornos de oxidación del ácido graso.**

### ¿Qué son los trastornos de oxidación del ácido graso?

Los trastornos de oxidación del ácido graso (también llamado trastornos FAO) son afecciones que ocurren cuando el cuerpo de una persona no puede utilizar algo de la grasa de los alimentos. Normalmente, cuando comemos, nuestros cuerpos usan inmediatamente algunos alimentos para producir energía de forma que podamos seguir moviéndonos y trabajando. Sin embargo, algún alimento se almacena como grasa para utilizarla más tarde. Cuando una persona no ha comido por un período de tiempo, el cuerpo comienza a utilizar la grasa almacenada para producir energía. Las personas con trastornos FAO no pueden utilizar esta grasa almacenada para producir energía.

Normalmente, las **enzimas** (proteínas que ayudan a nuestros cuerpos a realizar las reacciones químicas) ayudan al cuerpo a utilizar la grasa almacenada. Una persona con un trastorno FAO carece al menos de una enzima, o sus enzimas no funcionan correctamente.

### ¿Qué causa los trastornos de oxidación del ácido graso?

Los trastornos FAO son afecciones **heredadas** (se pasan de padre/madre a hijo). Todos heredamos dos copias de los genes que causan los trastornos FAO. Recibimos una copia de cada gen de nuestro padre y una copia de nuestra madre. Algunas veces estos genes tienen cambios (también llamados mutaciones) que impiden que el gen funcione correctamente.

Para que una persona tenga trastornos de oxidación del ácido graso, debe tener dos copias cambiadas del gen que causa un trastorno particular de oxidación del ácido graso. Las personas con un cambio de gen de oxidación del ácido graso no tienen trastorno FAO.

### ¿Qué trastornos FAO se incluyen en la valoración para recién nacidos de Indiana?

Las pruebas de valoración para recién nacidos de Indiana para trastornos de oxidación del ácido graso, incluyen:

- Deficiencias Acil-CoA deshidrogenasa (MCAD, SCAD, VLCAD)
- Deficiencias tipos I y II de carnitina palmitoiltransferasa (CPT I y CPT II)
- Acidemia glutárica tipo II
- Deficiencias de hidroxiacil-CoA deshidrogenasa (SCHAD y VLCHAD)
- Deficiencia de carnitina primaria

### ¿Cuáles son los síntomas de los trastornos de oxidación del ácido graso?

Cada niño con un trastorno de oxidación del ácido graso es diferente. La mayoría de los bebés con trastornos de oxidación del ácido graso parecen normales cuando nacen. Los síntomas comunes de los trastornos de oxidación del ácido graso incluyen vómito, convulsiones, problemas hepáticos y posiblemente un coma o la muerte.

### ¿Cuál es el tratamiento para los trastornos de oxidación del ácido graso?

No hay cura para los trastornos de oxidación del ácido graso. Sin embargo, existen tratamientos que pueden ayudar con los síntomas. Las personas con trastornos FAO deberán comer frecuentemente y evitar el ayuno (largos períodos de tiempo sin alimento). También pueden necesitar una dieta especial o tomar medicamentos especiales. La persona con trastornos FAO necesitará tratamiento toda la vida.

### ¿Qué ocurre después?

Para niños con trastornos de oxidación del ácido graso una buena atención médica puede marcar la diferencia. Estos niños deben consultar a un genetista del metabolismo (un doctor que se especializa en trastornos FAO u otras afecciones relacionadas) así como al pediatra. El doctor de su hijo en conjunto con el genetista del metabolismo coordinará cualquier tratamiento, prueba, o cita que su hijo necesite.

*Llame al doctor de su hijo o a la clínica de genética del metabolismo si su bebé se alimenta poco, tiene somnolencia extrema, agitación o convulsions. Cerciórese de alimentar a su bebé cada cuatro horas (incluida la noche).*

**¿Dónde se encuentran las clínicas de genética del metabolismo de Indiana?** – Las clínicas de genética del metabolismo de Indiana se encuentran en el Hospital para Niños Riley (Riley Hospital for Children at IU Health) en Indianápolis, (317) 274-3966 y La Clínica Comunidad de Salud (The Community Health Clinic) en Topeka, IN, (260) 593-0108.

### ¿Para más información?

- Enciclopedia MedLine Plus Medical - <http://www.nlm.nih.gov/medlineplus/>
- Region 4 Genetics Collaborative - <https://www.region4genetics.org/education/families/>