

## Trastornos de los Ácidos Grasos Información para los Padres

### ➤ Síntesis

Los trastornos de los Ácidos Grasos (también llamados trastornos de la oxidación de ácidos grasos) son un grupo de condiciones heredadas raras que afectan a los infantes desde el nacimiento. Son causados por enzimas que no funcionan adecuadamente. Se necesita una cantidad de enzimas para descomponer las grasas en el cuerpo (un proceso llamado oxidación de los ácidos grasos). Un problema con cualquiera de estas enzimas puede causar un trastorno de la oxidación de los ácidos grasos. Las personas con estos trastornos no pueden descomponer adecuadamente las grasas de los alimentos que ingieren o de las grasas almacenadas en sus cuerpos.

### ➤ Chequeo de recién nacido de Kansas para Trastornos de los Ácidos Grasos

El programa de chequeo de recién nacido en el Estado de Kansas está diseñado para chequear cinco trastornos distintos de los Ácidos Grasos. Estos trastornos incluyen:

- Deficiencia de la cadena media de dehidrogenasa Acyl-CoA (MCADD)
- Deficiencia de la cadena muy larga de dehidrogenasa Acyl-CoA (VLCADD)
- Deficiencia de la cadena larga de dehidrogenasa Hidroxi-Acyl-CoA (LCHADD)
- Deficiencia de Proteína Trifuncional (TFP)
- Defecto de Captación de Carnitina (CUD)

### ➤ ¿Por qué se realiza un chequeo del recién nacido para Trastornos de los Ácidos Grasos?

Se hace el chequeo del recién nacido para Trastornos de los Ácidos Grasos de forma tal que los bebés con esta condición puedan diagnosticarse y tratarse rápidamente. El diagnóstico y tratamiento inmediato de los trastornos de Ácidos Grasos es importante para el normal desarrollo y salud. Sin un rápido diagnóstico y tratamiento, los infantes con Trastornos de los Ácidos Grasos desarrollarán distintos grados de retraso del desarrollo o retardo mental, complicaciones médicas y podrían incluso llegar a la muerte.

### ➤ ¿Un resultado positivo del laboratorio de chequeo de recién nacido de Kansas (Kansas Newborn Screening Lab) significa que mi bebé tiene Trastornos de los Ácidos Grasos?

**No, no necesariamente.** El chequeo de recién nacido identifica a bebés con mayor riesgo de tener uno de estos trastornos. Deberán hacerse pruebas adicionales para determinar si el bebé tiene realmente un Trastorno de los Ácidos Grasos.

### ➤ ¿Cuáles son los signos y síntomas del Trastorno de los Ácidos Grasos?

La edad a la que los síntomas se inician y los tipos de síntomas que tiene una persona varían. Infantes y niños aparentemente sanos pueden desarrollar repentinamente bajo tono muscular, convulsiones (causada por bajo azúcar en sangre), falla del hígado o corazón, coma y la muerte si no se tratan rápidamente. La condición podría presentarse como Síndrome de Muerte Infantil Súbita (SIDS).

### ➤ ¿Hay una cura para los Trastornos de los Ácidos Grasos?

No, no hay cura para los Trastornos de los Ácidos Grasos. Sin embargo, el pronóstico es mejor en infantes que son tratados tempranamente y continúan el tratamiento de por vida. El tratamiento generalmente consiste de una dieta baja en grasas y a veces medicamentos o suplementos. Es muy importante que los niños eviten el ayuno.

### ➤ ¿Dónde puedo obtener información adicional?

Chequeo de Recién Nacido en Kansas: [www.kdheks.gov/newborn\\_screening/info\\_parents.htm](http://www.kdheks.gov/newborn_screening/info_parents.htm)  
Save Babies through Screening Foundation: [www.savebabies.org](http://www.savebabies.org)  
Screening, Technology and Research in Genetics: [www.newbornscreening.info](http://www.newbornscreening.info)