

Cómo afectan los FAOD al corazón: guía para familias y pacientes



Los trastornos de la β -oxidación de los ácidos grasos, conocidos como FAOD (*Fatty Acid Oxidation Disorders*), son enfermedades metabólicas hereditarias poco frecuentes. Aunque muchas familias asocian estos trastornos principalmente con hipoglucemias, problemas musculares o crisis metabólicas, hoy sabemos que el corazón también puede verse afectado de forma importante (**Merritt JL et al.2020**).

En los últimos años, la investigación científica ha avanzado enormemente y ha permitido comprender mejor cómo se producen estas complicaciones cardíacas y, sobre todo, cómo prevenirlas y tratarlas de manera más eficaz. Gracias al diagnóstico precoz, al cribado neonatal y a nuevos tratamientos, el pronóstico de muchos pacientes ha mejorado claramente (**Peña-Quintana y Correcher-Medina, 2024, Spiekerkoetter et al., 2009**).

¿Por qué el corazón es tan importante en los FAOD?

El corazón necesita energía de forma constante para latir día y noche sin descanso. Para obtener esa energía, utiliza principalmente grasas.

Cuando existe un FAOD, el organismo tiene dificultades para transformar correctamente esas grasas en energía. Esto ocurre porque alguna de las enzimas responsables de la β -oxidación no funciona adecuadamente.

Como consecuencia:

- el corazón puede quedarse “sin combustible” en momentos de alta demanda energética;
- se produce una acumulación de compuestos lipídicos y metabolitos intermedios que pueden generar daño celular y alterar la función del corazón (**Stanley et al.,2012**).

Actualmente sabemos que esta alteración energética desempeña un papel clave en la aparición de miocardiopatías y arritmias (**Actis Dato et al., 2024**).

¿Qué problemas cardíacos pueden aparecer?

La afectación cardíaca varía mucho entre pacientes. Algunas personas nunca desarrollan síntomas cardíacos, mientras que otras pueden presentar complicaciones importantes desde la infancia. Las alteraciones más conocidas son:

- miocardiopatía dilatada,

- miocardiopatía hipertrófica,
- arritmias,
- alteraciones de la conducción cardíaca,
- insuficiencia cardíaca.

La miocardiopatía dilatada aparece cuando el corazón aumenta de tamaño y pierde fuerza para bombear sangre correctamente. Esto puede producir cansancio, dificultad respiratoria, mareos o palpitaciones. Los estudios continúan mostrando que algunos FAOD presentan mayor riesgo cardíaco (**Merritt et al., 2020**), especialmente: deficiencia de VLCAD; deficiencia de LCHAD/TFP; deficiencia primaria de carnitina (**Roussel J et al., 2016; Perin F et al. 2018**).

Lo que hemos aprendido gracias a la investigación

Durante muchos años se sabía poco sobre la afectación cardíaca en los FAOD debido a la baja frecuencia de estas enfermedades. Sin embargo, los modelos animales y los registros internacionales han permitido comprender mucho mejor qué ocurre en el corazón.

Una revisión científica publicada en 2024 destaca cómo los modelos experimentales han ayudado a explicar por qué aparecen cardiomiopatías y cómo podrían desarrollarse nuevos tratamientos dirigidos específicamente al metabolismo energético del corazón (**Babcock et al., 2024**).

Hoy sabemos que el corazón necesita una gran “flexibilidad metabólica”, es decir, capacidad para cambiar de fuente de energía según las necesidades del organismo. Cuando esta flexibilidad falla, el músculo cardíaco se vuelve más vulnerable al daño (**Actis Dato et al., 2024**).

En este contexto, la investigación también ha abierto la puerta a nuevas estrategias terapéuticas. Entre ellas destaca la triheptanoína (triglicérido de cadena impar, C7), un tratamiento con efecto anaplerótico, es decir, capaz de aportar intermediarios al ciclo de producción de energía. A diferencia de los triglicéridos de cadena media tradicionales, la triheptanoína no solo proporciona energía alternativa, sino que también contribuye a mejorar el equilibrio metabólico celular. En estudios clínicos se ha observado que puede asociarse a una mejoría de parámetros funcionales cardíacos y a una reducción de eventos clínicos en pacientes con FAOD de cadena larga (**Vockley et al., 2017; Vockley et al., 2023**).

Alimentación y cuidado del corazón

La nutrición sigue siendo una de las herramientas fundamentales en el manejo de los FAOD. Una revisión publicada en 2024 en la revista *Nutrients* explica que el tratamiento nutricional debe individualizarse según el tipo de FAOD y las necesidades de cada paciente (**Peña-Quintana y Correcher-Medina, 2024**). Entre las medidas más habituales se encuentran:

- evitar el ayuno,
- adaptar la alimentación: limitar determinadas grasas, utilizar triglicéridos de cadena media (MCT) en algunos casos.

- asegurar un aporte energético adecuado,
- mantener controles especializados periódicos,
- suplementar carnitina cuando está indicado.
- realizar seguimiento cardiológico regular.

El objetivo es ayudar al organismo a disponer de energía suficiente y proteger órganos tan importantes como el corazón.

¿Qué controles cardíacos se recomiendan actualmente?

Aunque una persona con FAOD no tenga síntomas, los especialistas recomiendan controles periódicos con cardiología.

Las pruebas más habituales incluyen:

- electrocardiograma,
- ecocardiograma,

El objetivo es detectar precozmente cualquier alteración para actuar antes de que aparezcan complicaciones importantes. Además, cada vez hay más interés en estudiar la evolución cardíaca de los adultos con FAOD, ya que hoy muchos pacientes llegan a la edad adulta gracias al diagnóstico precoz y a los avances en el tratamiento.

Mirando al futuro

Hoy sabemos mucho más sobre el impacto de los FAOD en el corazón que hace apenas veinte años. La afectación cardíaca sigue siendo una de las complicaciones más importantes en algunos pacientes, pero el conocimiento científico ha cambiado enormemente el pronóstico (**Merritt et al., 2020; Babcock et al., 2024**).

El diagnóstico precoz, el seguimiento especializado y los nuevos tratamientos están permitiendo que muchos niños y adultos con FAOD tengan una mejor calidad de vida.

La investigación continúa, y con ella también crece la esperanza para las familias y pacientes que conviven cada día con estas enfermedades.

Referencias científicas

- Merritt JL et al. *Clinical manifestations and management of fatty acid oxidation disorders*. Reviews in Endocrine and Metabolic Disorders. 2020.
- Peña-Quintana L, Correcher-Medina P. *Nutritional Management of Patients with Fatty Acid Oxidation Disorders*. Nutrients. 2024.
- Spiekerkoetter U. et al. *Treatment recommendations in long-chain fatty acid oxidation defects*. Journal of Inherited Metabolic Disease. 2009.
- Stanley WC, Dabkowski ER, Ribeiro RF, Jr., O'Connell KA. Dietary fat and heart failure: moving from lipotoxicity to lipoprotection. *Circ Res*. 2012.
- Actis Dato V. et al. *Metabolic Flexibility of the Heart: The Role of Fatty Acid Metabolism in Health, Heart Failure, and Cardiometabolic Diseases*. International Journal of Molecular Sciences. 2024.

- Vockley J, Burton BK, Berry GT, Longo N, Phillips J, Sánchez-Valle A, et al. UX007 for the treatment of long-chain fatty acid oxidation disorders: safety and efficacy in children and adults following 24 weeks of treatment. *Molecular Genetics and Metabolism*. 2017
- Vockley J, Burton BK, Berry GT, et al. Triheptanoin for the treatment of long-chain fatty acid oxidation disorders: final results of an open-label, long-term extension study. *Journal of Inherited Metabolic Disease*. 2023.
- Roussel J, Labarthe F, Thireau J, Ferro F, Farah C, Roy J, Horiuchi M, Tardieu M, Lefort B, Francois Benoist J, et al. Carnitine deficiency induces a short QT syndrome. *Heart Rhythm*. 2016.
- Perin F, Rodriguez-Vazquez Del Rey MDM, Carreras-Blesa C, Arrabal-Fernandez L, Jimenez-Jaimez J, Tercedor L. Dilated Cardiomyopathy With Short QT Interval Suggests Primary Carnitine Deficiency. *Rev Esp Cardiol (Engl Ed)*. 2018.
- Babcock SJ, Houten SM, Gillingham MB. A Review of Fatty Acid Oxidation Disorder Mouse Models. *Molecular Genetics and Metabolism*, 2024.

