

DEFECTES DE LA B-OXIDACIÓ DELS ÀCIDS GRASSOS

QUÈ SÓN ELS DEFECTES DE LA β-OXIDACIÓ DELS ÀCIDS GRASSOS?

Són **malalties hereditàries** del metabolisme de les grasses.

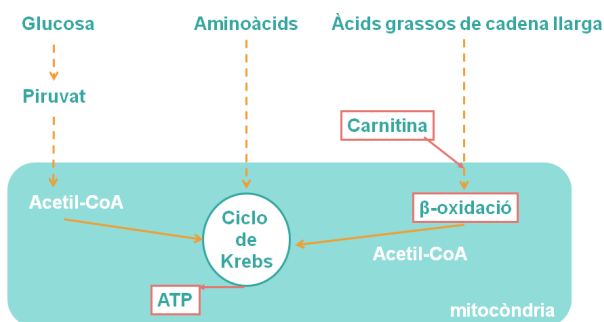
QUÈ SÓN ELS ÀCIDS GRASSOS?

Són compostos en forma de cadenes carbonades de diferent longitud que constitueixen una de les principals **fonts d'energia**, especialment per al **cor i per al múscul esquelètic**.

Tots els éssers vius necessiten energia per créixer, moure's, pensar i realitzar qualsevol altra activitat. També necessitem energia perquè funcionin totes les reaccions metabòliques que permeten la vida.

L'energia es produeix per l'**oxidació** principalment dels sucres (glucosa) i dels àcids grassos dins de les mitocòndries.

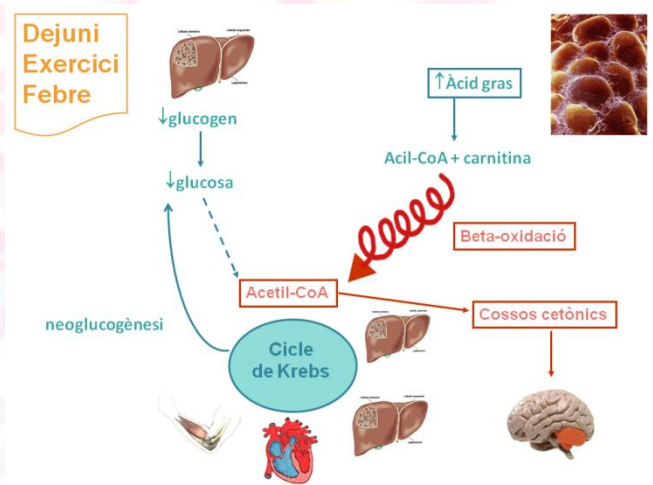
Fonts d'energia cel·lular



QUAN S'OXIDEN ELS ÀCIDS GRASSOS?

Durant el **dejuni i l'exercici prolongats** o en processos **febrils** en els que hi ha grans necessitats energètiques l'energia que aporta la glucosa és insuficient i els àcids grassos es movilitzen des del teixit adipós (grassa corporal). S'activen en forma d'acil-CoA i es transporten

units a la carnitina dins de la mitocòndria i allí s'oxiden. La β-oxidació dels àcids grassos proporciona fins el 80% de l'energia que li cal a l'organisme en el dejuni prolongat.



QUÈ ÉS LA CARNITINA?

La carnitina és un **compost indispensable pel transport dels àcids grassos** de cadena llarga a la mitocòndria. Es sintetitza en el fetge i en el ronyó i també s'aporta amb la dieta.

COM S'OXIDEN ELS ÀCIDS GRASSOS?

Els àcids grassos s'oxiden **dins de la mitocòndria mitjançant una sèrie de reaccions en cadena**, que actuen com una espiral, en les que intervenen processos de reducció i de transferència d'electrons. En cada volta de l'espiral s'allibera un acetil-CoA i es forma un àcid gras de dos carbons menys, que continua amb la β-oxidació fins a la degradació completa de la cadena. L'acetil-CoA alliberat s'utilitza com a substrat energètic del ciclo de Krebs i també en la formació hepàtica de cossos cetònics. Aquests proporcionen l'energia necessària per suplir la manca de glucosa indispensable en alguns teixits com el cervell. El múscul esquelètic i cardíac utilitza els àcids grassos com a substrat energètic.

QUAN ES PRODUEIX UN DEFECTE DE LA β -OXIDACIÓ?

Pot produir-se un defecte de la β -oxidació quan algun dels processos implicats en aquesta via metabòlica no es realitza correctament. El defecte pot estar localitzat directament en la β -oxidació o indirectament en el transport o metabolisme de la carnitina. Com a conseqüència d'algun d'aquests defectes pode acumular-se compostos que no s'han oxidat correctament i que poden ser tòxics si estan en excés. A més a més, es produeix un defecte en la síntesi d'acetil-CoA, que causa una fallada en la producció d'energia a través del cycle de Krebs, un defecte en la síntesi de cossos cetònics i una disminució dels valors de glucosa (hipoglucèmia).

PER QUÈ ES PRODUEIX UN DEFECTE HEREDITARI EN LA β -OXIDACIÓ?

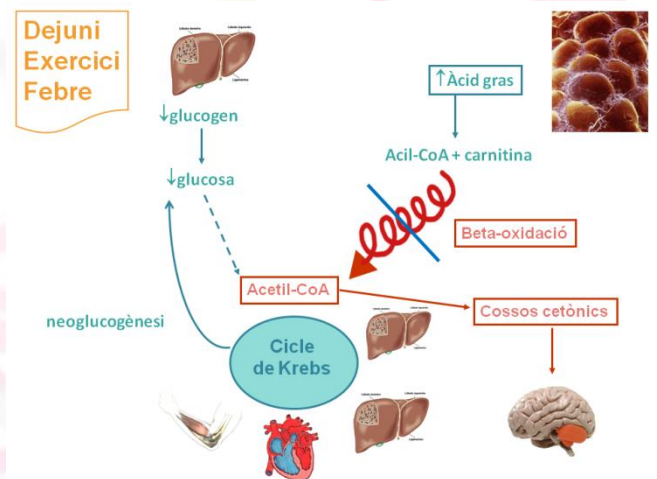
Cadascuna de les proteïnes que constitueixen la via de la β -oxidació o del metabolisme de la carnitina està determinada genèticament (codificada). Quan es produeix una mutació (canvi estable i hereditari) en un gen que codifica alguna d'aquestes proteïnes, aquesta mostra alteracions en la seva concentració o estructura que poden alterar la seva funció. Es diu que hi ha un error congènit de la β -oxidació o del metabolisme de la carnitina.

QUÈ PASSA EN EL CAS D'UN NEN/A QUE NEIX AMB UN DEFECTE DE LA β -OXIDACIÓ?

El nen neix en general sense problemes i el debut es produeix sovint en la lactància, associat a processos febrils o, més tard, amb l'exercici prolongat, infeccions, intervencions quirúrgiques, amb pèrdua de gana i vòmits. Quan les necessitats energètiques del nen són superiors a l'aport extern de glucosa i al que li proporciona la degradació del glucogen hepàtic, es posa en marxa la β -oxidació dels àcids grassos. Si aquesta via està interferida per un defecte en ella mateixa o en el metabolisme de la carnitina, es produeix una hipoglucèmia hipocetòsica, que pot conduir al coma, perquè el defecte de síntesi d'acetil-CoA es tradueix en una manca de formació de cossos cetònics. Poden presentar-se signes de fallada hepàtica amb hiperamonèmia.

S'han descrit més de 22 defectes en els diferents passos de la β -oxidació i per això l'espectre de símptomes clínics és molt ampli i inclou des de pacients asimptomàtics o amb una lleu hipotonia fins a debilitat muscular i

cardiomiopatia. Les manifestacions clíniques dependrien del nivell al qual es troba interferida la via metabòlica, de la toxicitat dels compostos acumulats i de l'activitat enzimàtica residual.



QUIN ÉS EL TRACTAMENT DELS DEFECTES DE LA β -OXIDACIÓ?

El tractament dels defectes de la β -oxidació es basa en evitar la hipoglucèmia, la qual cosa s'aconsegueix:

1. **Evitant el dejuni prolongat**, mitjançant una dieta fraccionada,
2. Amb una **dieta rica en hidrats de carboni**, amb restricció de grasses,
3. **Administrant suplementes de:**
 - L-carnitina (indispensable en pacients amb un defecte primari de carnitina).
 - riboflavina, en la deficiència múltiple de deshidrogenases.
 - MCT, en les deficiències que impliquen els àcids grassos de cadena llarga.

Els defectes de la β -oxidació són malalties greus si no estan diagnosticades. No obstant, si es diagnostiquen i tracten el més aviat possible les seves conseqüències es poden evitar o minimitzar, millorant així la qualitat de vida d'aquests pacients.



Passeig Sant Joan de Déu, 2
08950 Esplugues de Llobregat
Barcelona

Tel: +34 93 203 39 59

www.hsjdbcn.org / www.guiametabolica.org

© Hospital Sant Joan de Déu. Tots els drets reservats.