

Niveles elevados de C10:2

Deficiencia de 2,4-Dienoil-Coenzima A Reductasa (DE RED)

¿Qué es la DE RED?

La deficiencia de 2,4-dienoil-CoA reductasa (DE RED) es un trastorno que le impide al cuerpo descomponer ciertas grasas. Se considera que es un trastorno de la oxidación de los ácidos grasos, ya que las personas que padecen DE RED no pueden transformar algunas de las grasas de los alimentos que ingieren en energía que el cuerpo necesita para funcionar. La DE RED puede ocasionar debilidad del tono muscular y conducir a la presencia de un exceso de acidez en la sangre. Actualmente no se conoce la eficacia del tratamiento.

¿Cuál es la causa de la DE RED?

Cuando comemos un alimento, las enzimas ayudan a descomponerlo. Algunas enzimas descomponen las grasas en sus elementos fundamentales, llamados ácidos grasos. Otras enzimas se encargan de descomponer estos ácidos grasos. La enzima 2,4-dienoil-CoA reductasa ayuda a descomponer los ácidos grasos insaturados. Cuando una persona tiene DE RED, su cuerpo no produce la cantidad suficiente de 2,4-dienoil-CoA reductasa, o produce esta enzima, pero no funciona. Cuando esto sucede, el cuerpo no puede descomponer completamente los ácidos grasos insaturados. Esto ocasiona que se acumulen en el cuerpo sustancias dañinas.

¿Qué síntomas o problemas se presentan con la DE RED?

[Los síntomas son señales fuera de lo normal que un padre observa en su hijo.]

La DE RED es muy poco común. En un bebé con este trastorno se observaron los signos siguientes:

- cabeza y cuerpo pequeños
- tronco, brazos y dedos de corto tamaño
- debilidad del tono muscular (conocida como hipotonía)
- falta de apetito
- vómito
- irritabilidad
- retraso en subir de peso

¿Cuál es el tratamiento para la DE RED?

Tratamientos dietéticos. Un bebé que tenía DE RED fue tratado con una fórmula baja en lisina. La lisina es un elemento básico de las proteínas. El bebé tenía niveles peligrosamente altos de esta sustancia en la sangre.

Medicamentos y suplementos. Este bebé recibió también tratamiento con suplementos de L-carnitina. La L-carnitina es una sustancia que el cuerpo produce de manera natural, pero es probable que los bebés con DE RED no la produzcan en cantidades suficientes. Estos suplementos ayudan al cuerpo a descomponer las grasas para transformarlas en energía y eliminar las sustancias dañinas que podrían acumularse. Será necesario que el doctor que atiende a su bebé le dé una receta para los suplementos de L-carnitina.

Lo que debe recordar

La DE RED es un trastorno muy poco común.