

Hoja informativa sobre las Pruebas de Detección Temprana a Recién Nacidos

Niveles Elevados de Acilcarnitinas C16 y C18:1 Deficiencia de Carnitina Palmitoiltransferasa 2 (CPTII)

¿Qué es la CPTII?

La deficiencia de carnitina palmitoiltransferasa tipo II (CPTII) es una enfermedad 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 CPTII no pueden transformar algunas de las grasas de los alimentos que ingieren en la energía que el cuerpo necesita para funcionar. Esto puede ocasionar que los ácidos grasos no utilizados se acumulen en exceso en el cuerpo. Las consecuencias en la salud y el tratamiento de la CPTII dependen de la edad a la que la enfermedad aparece por primera vez. Detectar a tiempo la enfermedad y comenzar su tratamiento a menudo pueden prevenir muchas de las graves consecuencias de la CPTII.

¿Cuál es la causa de la CPTII?

Cuando comemos un alimento, las enzimas ayudan a descomponerlo. Algunas enzimas facilitan la descomposición de las grasas en sus elementos básicos, denominados ácidos grasos. Otras enzimas se encargan de descomponer estos ácidos grasos.

En el caso de la CPTII, la enzima carnitina palmitoiltransferasa II no funciona correctamente. El trabajo de esta enzima es facilitar que los ácidos grasos puedan descomponerse en el interior de las mitocondrias. Las mitocondrias son las centrales productoras de energía en las células. La carnitina facilita el transporte de los ácidos grasos al interior de las mitocondrias. Los ácidos grasos no pueden entrar a las mitocondrias a menos que estén unidos a la carnitina.

Una vez en el interior, la carnitina palmitoiltransferasa II se separa de la carnitina para que los ácidos grasos puedan descomponerse y producir energía. Las personas con CPTII no pueden separar la carnitina de los ácidos grasos en el interior de las mitocondrias, lo cual les impide descomponer los ácidos grasos para producir energía. Los ácidos grasos son fuentes importantes de energía para el corazón, especialmente cuando los niveles de azúcar son bajos, como ocurre en los periodos entre comidas.

¿Qué síntomas o problemas se presentan con la CPTII?

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

Hay tres formas principales de CPTII, las cuales se diferencian entre sí por la edad a la que la enfermedad aparece por primera vez: una forma extremadamente grave en los recién nacidos (la neonatal), una forma grave en los bebés y niños pequeños, y una forma leve en los adultos. La mayoría de las personas con CPTII tienen la forma “clásica” de los adultos. La forma clásica de CPTII tiene signos diferentes a los de la CPTII de los bebés o de los niños.

Los signos de la CPTII en los bebés incluyen:

- dormir más tiempo de lo normal o con más frecuencia
- tono muscular débil (conocido como hipotonía)
- cambios del comportamiento (como llorar sin que haya una razón)
- irritabilidad
- falta de apetito
- fiebre o diarrea o vómito
- bajo nivel de azúcar en la sangre (conocido como hipoglucemia)
- dificultad para respirar o ataques convulsivos
- retraso en el desarrollo

¿Cuál es el tratamiento para la CPTII?

Los siguientes tratamientos a menudo se usan para los niños con CPTII:

1. **Tratamiento dietético:** Es probable que su bebé necesite seguir una dieta restringida a fin de evitar ciertos alimentos que su cuerpo no puede descomponer. Un dietista o un nutriólogo pueden ayudarlo a planear una dieta sana para su bebé. La frecuencia en las comidas también puede ayudar a evitar muchos de los signos mencionados en la sección que trata sobre los síntomas.
2. **Suplementos y medicaciones:** Los suplementos de aceite de triglicérido de cadena media son un tratamiento común de la CPTII.

Es posible que su doctor le prescriba también suplementos de L-carnitina. La L-carnitina es una sustancia que el cuerpo produce de manera natural, pero su bebé podría no producirla en cantidad suficiente.

3. **Cambios del estilo de vida:** Es probable que su bebé necesite evitar el frío, ya que el clima frío podría desencadenar algunos signos de CPTII, tales como la debilidad muscular (vea la sección sobre síntomas o problemas).

Lo que debe recordar

Llame siempre a su doctor cuando su hijo tenga alguno de los síntomas o problemas mencionados.

Los bebés y niños con CPTII necesitan comer una mayor cantidad de alimentos ricos en almidón y beber más líquidos cuando tengan alguna enfermedad, aunque no se sientan con apetito, pues de lo contrario podrían tener una crisis metabólica. A menudo, los niños que están enfermos no quieren comer. Cuando no quieren o no puedan comer, es probable que necesiten ser tratados en el hospital a fin de prevenir una crisis metabólica. Pregúntele a su doctor si usted debe llevar siempre consigo una carta especial con instrucciones médicas para la atención de su hijo.