

Deficiencia primaria de carnitina (niños)

La carnitina es un nutriente que ayuda a las células del cuerpo a funcionar normalmente. La deficiencia primaria de carnitina se presenta cuando no llega una cantidad suficiente de carnitina a las células del cuerpo. Esto puede debilitar los músculos. Y también puede causar problemas en el corazón o el hígado. La deficiencia primaria de carnitina es un problema de salud de nacimiento poco frecuente. Lo causa un gen anormal.

¿Cómo actúa la carnitina en el cuerpo?

Usted obtiene carnitina por medio de algunos de los alimentos que come. Esta sustancia ayuda a que los ácidos grasos entren en la fábrica de energía de las células (mitocondria) para usar la energía. La carnitina es vital para ciertas células, como las musculares. Cuando el nivel de carnitina es menor, las células que necesitan los ácidos grasos para obtener energía probablemente no funcionen bien.

¿Cuál es la causa de la deficiencia primaria de carnitina?

La causa un gen anormal. El gen provoca un problema con una proteína que lleva la carnitina desde la sangre hasta las células. En algunos casos, esto solo provoca una reducción de los niveles de carnitina en los músculos. También se la conoce como defecto de captación de carnitina.

¿Cuáles son los síntomas de la deficiencia primaria de carnitina?

Los niños tienden a manifestar síntomas durante los primeros años de vida. Pueden ser un poco distintos en cada persona. Es posible que su hijo no presente síntomas o que sean entre leves y graves. Entre los síntomas, se pueden incluir los siguientes:

- Tono muscular disminuido o músculos blandos
- Agrandamiento del hígado
- Debilidad muscular
- Agotamiento físico
- Irritabilidad o confusión
- Movimiento demorado (desarrollo motor)
- Mala alimentación
- Episodios de glucosa muy baja en la sangre debidos a enfermedades virales habituales
- Edema (hinchazón)
- Falta de aire
- Debilidad o agrandamiento del corazón

¿Cómo se diagnostica la deficiencia primaria de carnitina?

Es posible que su bebé haya recibido el diagnóstico al realizarle las pruebas de detección estándar del recién nacido.

El proceso para diagnosticar el déficit de carnitina comienza con una revisión de los antecedentes médicos y un examen físico. El proveedor de atención médica le hará preguntas sobre los síntomas del niño. También le preguntará sobre los antecedentes médicos de su familia. La exploración física puede incluir un examen neurológico. Es posible que se realicen pruebas, por ejemplo:

- **Análisis de sangre.** Se hacen para conocer los niveles de carnitina en la sangre. También se usan para medir la creatina cinasa, que sirve para detectar si hay daño en los músculos. Y para verificar la presencia de enzimas en la sangre que indiquen una enfermedad hepática.
- **Análisis de orina.** Se hacen para detectar proteínas llamadas cetonas.
- **Prueba genética.** Este tipo de estudio ayuda a confirmar la deficiencia primaria de carnitina.
- **Pruebas cardíacas.** Los procedimientos, como una ecocardiografía, pueden mostrar si el corazón está afectado.

¿Cómo se trata la deficiencia primaria de carnitina?

Si a su hijo le han diagnosticado esta afección, el proveedor de atención médica le recetará carnitina por boca que deberá tomar todos los días. Su hijo no debe pasar períodos prolongados sin comer ni saltarse comidas. Debe vigilarlo bien si se enferma por cualquier motivo. En algunos casos, podría necesitar que le administren azúcar por vía intravenosa. Su hijo deberá ver a un cardiólogo todos los años a fin de evaluar si se presenta una miocardiopatía (debilidad de los músculos cardíacos).