



II TER HOLGUÍN 2023

II Taller Territorial de Enfermedades Raras

DÉFICIT DE CARNITINA: IMPORTANCIA DEL DIAGNÓSTICO PRECOZ.

Carlos, Reynaldo Sera¹, Jackeline, López Báster², Zulma, Hechavarría Del Río³, Richard, Garib Hernández⁴, Yandira, Hernández Serrano⁵

¹Máster en Educación Médica. Profesor Auxiliar. Facultad de Ciencias Médicas "Mariana Grajales Coello". Universidad de Ciencias Médicas de Holguín, Cuba. E-mail: reynaldosera45@gmail.com

²Máster en Educación Médica. Profesora Asistente. Investigador Agregada. Facultad de Ciencias Médicas "Mariana Grajales Coello". Universidad de Ciencias Médicas de Holguín, Cuba. E-mail: jlbaster@infomed.sld.cu

³Profesora Asistente. Facultad de Ciencias Médicas "Mariana Grajales Coello". Universidad de Ciencias Médicas de Holguín, Cuba. E-mail: zulma@infomed.sld.cu

⁴Máster en Enfermedades Infecciosas. Profesor Asistente. Facultad de Ciencias Médicas "Mariana Grajales Coello". Universidad de Ciencias Médicas de Holguín, Cuba. E-mail: rgarib@infomed.sld.cu

⁵Profesora Instructora. Facultad de Ciencias Médicas "Mariana Grajales Coello". Universidad de Ciencias Médicas de Holguín, Cuba. E-mail: yandirahs@infomed.sld.cu

Correspondencia: reynaldosera45@gmail.com

RESUMEN

Introducción: Las enfermedades metabólicas congénitas (EMC) se definen como: alteraciones bioquímicas de origen genético causadas por un defecto específico en la estructura y función de una proteína. La carnitina es un aminoácido condicionalmente esencial, que interviene en el transporte de los ácidos grasos de cadena larga, desde el citosol hacia el interior de la mitocondria, donde se realiza el proceso de beta-oxidación, esencial para la obtención de energía. **Objetivo:** Describir las bases genéticas, vías metabólicas, manifestaciones clínicas y posibles tratamientos en la deficiencia de Carnitina. **Métodos:** Se realizó una revisión bibliográfica

entre los meses de febrero a noviembre del año 2022, se consultaron libros de textos clásicos de ediciones recientes y se emplearon bases de datos (Pubmed Central o Scielo). **Resultados:** La hipoglucemia es el trastorno metabólico más frecuente en la infancia y, dentro de su diagnóstico diferencial se encuentran, los errores congénitos del metabolismo debido a las alteraciones de la beta-oxidación de los ácidos grasos. El diagnóstico de trastornos de la oxidación de ácidos grasos (EOAG) se confirma al demostrar el déficit enzimático en cultivo de fibroblastos y con estudio genético. **Conclusiones:** La deficiencia de palmitiltransferasa II de carnitina (CPT2), miopática, de presentación tardía, es el más común de los defectos hereditarios en la oxidación mitocondrial de los ácidos grasos de cadena larga en adultos jóvenes. La deficiencia de palmitiltransferasa I de carnitina (CPT1) se presenta en la lactancia o en la niñez temprana. La determinación de carnitina en plasma no es suficiente para establecer el estado de portador.

PALABRAS CLAVE: deficiencia primaria, carnitina, oxidación de ácidos grasos.