

Hoja Informativa sobre las Pruebas de Detección Temprana a Recién Nacidos

Citrulinemia Tipo II o Deficiencia de Citrina (CIT II)

¿Qué es la citrulinemia II?

La citrulinemia tipo II es un trastorno que le impide al cuerpo producir citrina, una proteína que facilita el transporte de sustancias en el interior de las células. Estas sustancias son importantes para descomponer los azúcares, producir proteínas y nucleótidos, y facilitar el funcionamiento normal del hígado. Se considera que la citrulinemia II es un trastorno de los aminoácidos, ya que el cuerpo de las personas afectadas no tiene la capacidad de transportar ciertos aminoácidos hasta las mitocondrias, los centros de producción de energía de las células. Es probable que usted oiga describir a la citrulinemia II como un trastorno del ciclo de la urea. Este término se usa para describir enfermedades que ocasionan la acumulación de amoniaco en el torrente sanguíneo.

La citrulinemia II no es la misma enfermedad que la citrulinemia tipo I. Aunque estas enfermedades tengan nombres similares, los signos, los efectos y los tratamientos son diferentes entre sí.

Si usted desea informarse sobre la citrulinemia tipo I, visite la página en inglés:
<http://www.babysfirsttest.org/>.

¿Cuál es la causa de la citrulinemia II?

Cuando comemos un alimento, nuestro cuerpo usa una serie de enzimas que ayudan a descomponerlo. Algunas de estas enzimas ayudan a transportar los nutrientes al interior de las células. La citrina es una de estas enzimas. La citrina ayuda a descomponer los carbohidratos y a transportar ciertos aminoácidos, los cuales son los elementos básicos de las proteínas. Si su bebé tiene citrulinemia II, eso significa que su cuerpo no produce suficiente citrina o, si la produce, no funciona. Cuando la citrina no funciona correctamente, el cuerpo de su bebé no puede descomponer los carbohidratos correctamente. Esto ocasiona que los niveles sanguíneos de azúcar sean bajos, que los niveles de aminoácidos sean altos y que se acumulen grandes cantidades de amoniaco en la sangre.

Todo el mundo tiene cierta cantidad de aminoácidos y amoniaco en la sangre, pero en niveles elevados pueden ser tóxicos.

Estos desequilibrios afectan a otras enzimas que ayudan a descomponer los aminoácidos y a eliminar el amoniaco a través de la orina. En la citrulinemia II, un aminoácido transportador que se encarga de llevar ciertos compuestos a través de la membrana mitocondrial deja de funcionar correctamente. Esta enzima ayuda a descomponer el amoniaco para que el cuerpo pueda eliminarlo a través de la orina. Sin ella se acumulan en el cuerpo niveles altos de amoniaco.

¿Qué síntomas o problemas se presentan con la citrulinemia II?

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

Los signos de la citrulinemia II pueden comenzar en los primeros meses de vida, en la adolescencia y en la edad adulta. En los bebés, los signos de citrulinemia II comienzan generalmente entre uno y cinco meses de edad.

- piel y ojos amarillentos (conocido como ictericia)
- bajo peso al nacer
- retraso del crecimiento
- bajo nivel de azúcar en la sangre (denominado hipoglucemia)

Es posible que algunos de estos signos se observen especialmente cuando un bebé con citrulinemia II ingiera alimentos que su cuerpo no puede descomponer. Estos signos pueden desencadenarse cuando el bebé pasa largos periodos sin comer, se enferma o tiene alguna infección.

Si su bebé manifiesta alguno de estos signos, asegúrese de contactar al doctor de su bebé inmediatamente.

¿Cuál es el tratamiento para la citrulinemia II?

- 1. Tratamientos dietéticos:** Los bebés con citrulinemia II a menudo son tratados con un cambio a una dieta baja en carbohidratos. Un nutriólogo o un dietista expertos en citrulinemia II pueden ayudarlo a planear una dieta apropiada para su bebé.
- 2. Suplementos y medicamentos:** Es probable que el doctor de su bebé le prescriba suplementos de

arginina. La arginina es una sustancia que se encuentra de manera natural en las proteínas, la cual puede ayudar a disminuir los niveles de amoniaco en la sangre. Todo el mundo tiene algunos niveles de amoniaco en la sangre, pero la citrulinemia II puede ocasionar que los niveles sean peligrosamente altos, y los niveles altos de amoniaco pueden ser tóxicos. Es probable que el doctor de su bebé le dé una receta para que usted obtenga estos suplementos.

Lo que debe recordar

En los bebés, la citrulinemia II a menudo se trata con un cambio de dieta a una que sea baja en carbohidratos. Un nutriólogo o un dietista expertos en citrulinemia II pueden ayudarlo a planear una dieta apropiada para su bebé.