

Citrulinemia

(CIT, las siglas corresponden a nombres en inglés)

¿Qué es la CIT?

La CIT es un tipo de alteración de los aminoácidos. Las personas con CIT no pueden eliminar de su organismo el amoníaco que se produce al degradar las proteínas y aminoácidos.

¿Cuál es la causa de la CIT?

Las enzimas ayudan a iniciar las reacciones químicas en el cuerpo. La CIT es una enfermedad llamada “alteración del ciclo de la urea” que se produce cuando la enzima denominada “argininosuccinato sintetasa” (ASAS) está ausente o no funciona correctamente. La ASAS ayuda a degradar los aminoácidos. También elimina el amoníaco del organismo. Cuando la ASAS no funciona, el aminoácido citrulina se acumula en la sangre, al igual que el amoníaco. Un exceso de amoníaco puede causar daño cerebral e incluso la muerte si no se trata.

¿Qué síntomas o problemas produce la CIT?

[Un síntoma es algo que los niños manifiestan cuando están enfermos y que es fácil de notar por los padres.]

Algunos de los primeros síntomas de altos niveles de amoníaco son:

- ♦ falta de apetito
- ♦ demasiado sueño o falta de energía
- ♦ irritabilidad
- ♦ vómitos

Si no se trata, un alto nivel de amoníaco puede causar:

- ♦ debilidad muscular
- ♦ problemas respiratorios
- ♦ dificultad para mantener el calor corporal
- ♦ convulsiones
- ♦ inflamación cerebral
- ♦ coma, que a veces produce la muerte

¿Cuál es el tratamiento para la CIT?

- 1. Dieta baja en proteínas y/o alimentos y leches especiales medicinales:** el mejor tratamiento para la CIT es una dieta muy baja en proteínas (evitar carnes, pescados, huevos, productos lácteos, frutos secos y frijoles). Existen en el mercado alimentos para dietas especiales, tales como harinas, fideos y arroz bajos en proteínas. Un dietista hará un plan de comidas para su hijo. Los dietistas saben cuáles son los alimentos correctos para cada caso. El médico o el dietista puede aconsejarle dar a su bebé una leche especial, con los nutrientes y aminoácidos adecuados. Las personas con CIT deben seguir su plan de comidas de por vida.
- 2. Medicamentos:** existen medicamentos para ayudar al organismo a deshacerse del amoníaco; a los niños con CIT se les da por la boca o mediante una sonda de alimentación.
- 3. Análisis de sangre:** los análisis de sangre regulares permiten vigilar los niveles de aminoácidos y de amoníaco de los niños.

Cosas para recordar

Llame al médico de inmediato si su hijo tiene alguno de estos síntomas:

- ♦ pérdida de apetito
- ♦ poca energía o demasiado sueño
- ♦ vómitos
- ♦ fiebre
- ♦ una infección o enfermedad
- ♦ alteraciones en la conducta o la personalidad (por ej., llorar sin motivo)
- ♦ dificultad para caminar o mantener el equilibrio
- ♦ fuerte dolor de cabeza

Los niños con un alto nivel de amoníaco a menudo deben tratarse en el hospital.