

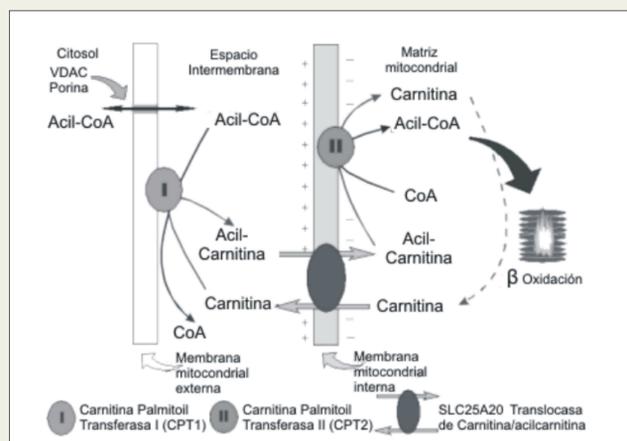
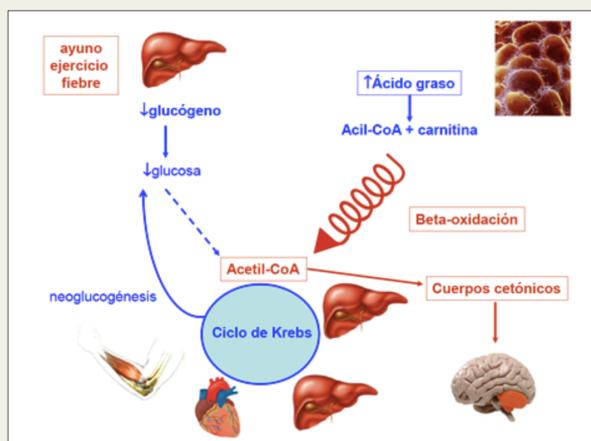
# Déficit de carnitina palmitoiltransferasa II a propósito de un caso

**Autores:** Tuñas-Gesto C, Doporto-Fernández A, Azarkane K, Suárez-Castro E, Expósito- Ruiz I, Aneiros-Díaz A, Rodríguez-Yáñez M, Abella-Corral J, Macías-Arribí M, Llaneza-González MA.

**Institución:** Sección de Neurología, Complejo Hospitalario Universitario de Ferrol (CHUF), Ferrol, A Coruña.

## Introducción:

El déficit de carnitina palmitoiltransferasa II es una enfermedad metabólica hereditaria que afecta a la oxidación mitocondrial de ácidos grasos de cadena larga y se relaciona con la mutación del gen CPT2.



Carnitina libre, total, libre / total.  
Acilcarnitinas séricas, ácidos grasos libres.  
Glucosa, amoníaco, cetonas séricas.  
Proporción de ácido graso libre/cetona  
Ácidos dicarboxílicos en orina.  
Acilglicinas en orina y ácidos orgánicos.  
Cultivo de fibroblastos.  
Estudios de electromiografía y conducción nerviosa.  
Estudios bioquímicos y / o moleculares.

## Caso clínico:

Presentamos el caso de un paciente varón de 15 años sin antecedentes de interés que presenta episodios recurrentes de rabdomiolisis en contexto de viriasis o ejercicio físico intenso con valores de creatinquinasa de hasta 100.000 UI/L y buena respuesta a fluidoterapia.

En la exploración presenta leve ptosis bilateral simétrica siendo el resto de exploración neurológica y general normal. Se realizó estudio neurofisiológico que descartó daño miopático.

### Resultados:

Se planteó diagnóstico diferencial entre trastornos del metabolismo lipídico y otros trastornos menos probables como alteraciones del metabolismo del glucógeno o enfermedades de origen mitocondrial.

Ante el descrito cuadro clínico solicitamos niveles de acilcarnitinas de cadena larga que resultaron elevadas lo cual orienta a un déficit de carnitina palmitoiltransferasa II o menos probablemente un déficit de carnitina acilcarnitina translocasa. Con este resultado solicitamos el estudio genético de CPT 2 y SLC25A20. En este se detectaron dos mutaciones del gen CPT2 en heterocigosis compuesta que podrían justificar un fenotipo de la forma infantil.

Defecto enzimático	Carnitina total	Carnitina libre	Ratio Libre: Total
Transportador de carnitina	Muy baja	Baja	Normal
CPT I	Normal o alta	Alta	Alta
Translocasa y CPT II	Baja	Muy baja	Baja

## Conclusiones:

Ante una clínica compatible con un trastorno del metabolismo lipídico deben solicitarse los niveles de acilcarnitinas. El tratamiento de este trastorno metabólico consiste en evitar el ayuno prolongado, ejercicio físico intenso y bajas temperaturas así como una dieta baja en grasas y alta en carbohidratos. Se puede utilizar el aceite de triglicéridos de cadena media (MCT) en el plan alimentario.

### Bibliografía:

- Vockley J. The changing face of disorders of fatty acid oxidation. Mayo Clin Proc 1994; 69:249.
- Berardo A, DiMauro S, Hirano M. A diagnostic algorithm for metabolic myopathies. Curr Neurol Neurosci Rep 2010; 10:118.