



Revista Española de Cardiología



11. DÉFICIT PRIMARIO DE CARNITINA EN EL ADULTO, UNA CAUSA RARA DE MUERTE SÚBITA CARDIACA. RETO DIAGNÓSTICO Y MANEJO CLÍNICO

Borja Guerrero Cervera¹, Sara Huélamo Montoro², Víctor Donoso Trenado², Carlos Fernández Sellers³, Nieves Vila Clérigues⁴, Patricia Correcher Medina⁵, Luis Martínez Dolz² y Esther Zorio Grima²

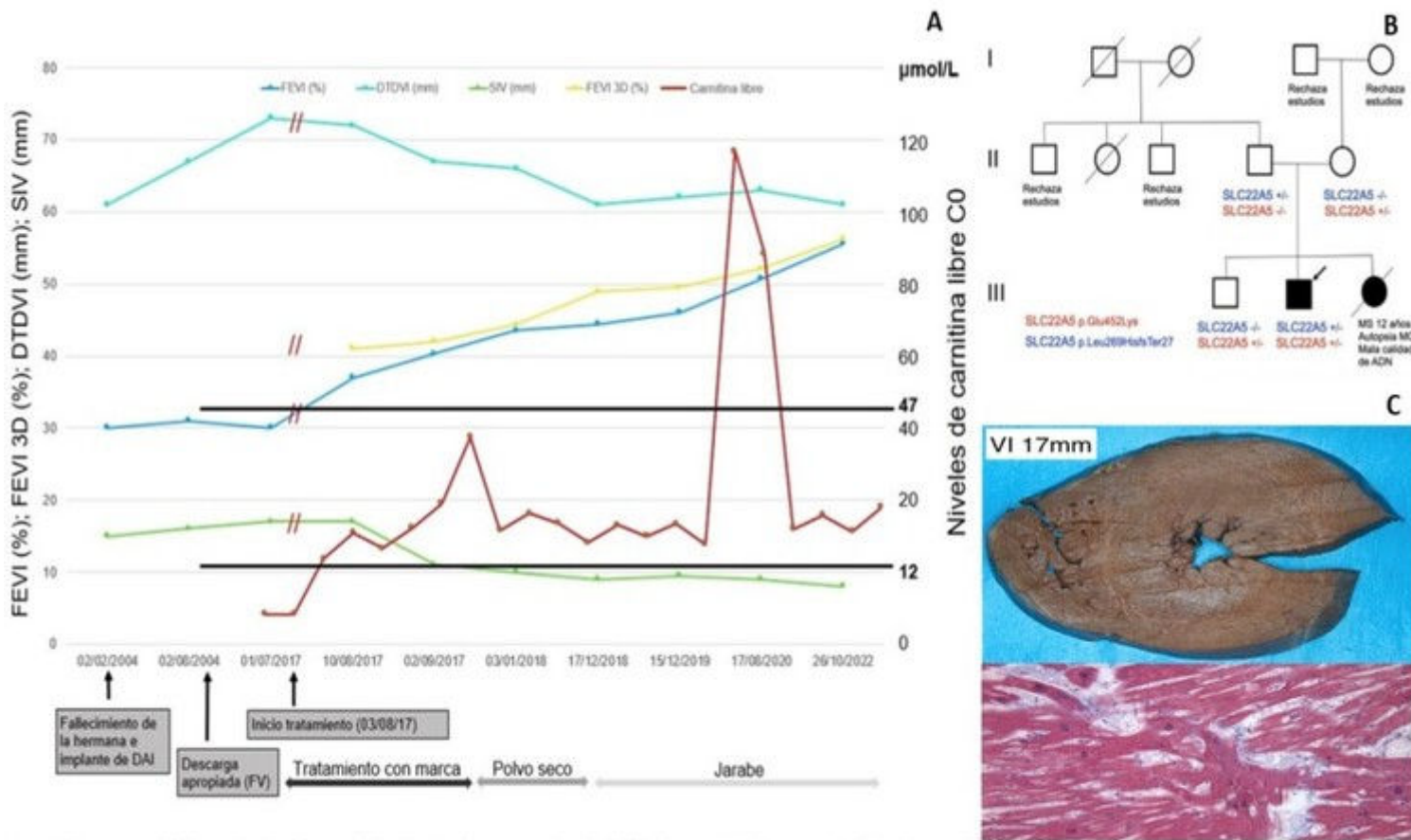
¹Hospital Universitario La Fe, Valencia, España, ²Cardiología. Hospital Universitario La Fe, Valencia, España, ³Instituto de Patología Forense de Valencia. Instituto de Medicina Legal y Forense, Valencia, España, ⁴Servicio de Farmacia. Hospital Universitario La Fe, Valencia, España y ⁵Unidad de Nutrición y Metabolopatías. Hospital Universitario La Fe, Valencia, España.

Resumen

Introducción y objetivos: La deficiencia primaria sistémica de carnitina (DPSC) es un trastorno autosómico recesivo poco frecuente que suele afectar a lactantes y niños como enfermedad multisistémica. En adultos, a menudo solo se identifica afectación cardíaca como miocardiopatía (dilatada, hipertrófica, no compactada) y QT corto, lo que da un sustrato para su complicación más temida, la muerte súbita cardíaca (MSC). Hoy en día, esta enfermedad solo se incluye a veces en el cribado metabólico del recién nacido y el conocimiento de esta entidad entre los profesionales que tratan la MSC en adultos es bajo. El objetivo del trabajo es dar a conocer esta patología y exponer los retos de su manejo clínico.

Métodos: Revisión en profundidad de la literatura a raíz del caso de una niña que sufrió una MSC durante sus actividades cotidianas, tras diagnosticar a su hermano de DPSC 13 años después. Se inició el manejo y seguimiento adecuado de esta enfermedad en el hermano, hasta entonces tratado como una miocardiopatía dilatada idiopática.

Resultados: Un varón de 13 años fue diagnosticado de miocardiopatía dilatada con hipertrofia y no compactación, junto a disfunción sistólica y QT corto durante el cribado realizado en 2004 tras la MSC de su hermana. Se implantó un desfibrilador que administró terapias adecuadas para fibrilación ventricular 6 meses después. En 2017, a los 27 años, se sospechó de DPSC y se confirmó al detectarse niveles muy bajos de carnitina libre en sangre y dos mutaciones heterocigotas SLC22A5. Se iniciaron suplementos de carnitina alcanzando niveles estables en sangre, tras probar diferentes formulaciones, con mejoría del fenotipo cardiológico de forma progresiva. La autopsia de su hermana cumplía los criterios de miocardiopatía hipertrófica (MCH), mostrando un grosor del VI de 15-20 mm, miocardiocitos hipertrofiados, escasos focos de desorganización, sin fibrosis relevante ni enfermedad de pequeños vasos.



A. Paciente con déficit primario de carnitina y tratamiento sustitutivo iniciado con 27 años, tras 14 años de retraso desde el debut de la cardiopatía B. Árbol familiar de una familia con déficit primario de carnitina. Los símbolos negros denotan fenotipo cardiológico positivo (miocardiopatía hipertrófica). Se muestra resultado del estudio del gen SLC22A5 C. Imagen del estudio macroscópico (hipertrofia) e histológico (foco de disarray) de la autopsia de la hermana fallecida.

Conclusiones: El desconocimiento de esta patología lleva en muchos casos a un diagnóstico tardío o a que no llegue a realizarse el mismo, además no existen descripciones patológicas de la estructura cardíaca asociada a este fenotipo. La asociación de cardiomiopatía y QT corto puede llevar a la sospecha de DSPC, lo que impulsará la realización de pruebas específicas para confirmar este diagnóstico e iniciar lo antes posible una terapia de larga duración con carnitina para intentar revertir el fenotipo.