

# Insuficiencia de beta-ketotiolasa

(BKD, las siglas corresponden a nombres en inglés)

## ¿Qué es la BKD?

La BKD es un tipo de alteración de los ácidos orgánicos. Las personas con esta enfermedad no pueden degradar un aminoácido denominado isoleucina de los alimentos que ingieren.

## ¿Cuál es la causa de la BKD?

Las enzimas ayudan a iniciar las reacciones químicas en el cuerpo. La BKD ocurre cuando una enzima llamada “acetoacetil-CoA tiolasa mitocondrial” (MAT) está ausente o no funciona. Esta enzima ayuda a degradar el aminoácido isoleucina. Todos los alimentos con proteínas contienen isoleucina. Cuando alguien con BKD ingiere proteínas, puede acumularse materia dañina en la sangre y esto puede causar problemas.

## ¿Qué síntomas o problemas produce la BKD?

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

La BKD puede causar períodos de enfermedad llamados crisis metabólicas. Algunos de los primeros síntomas de una crisis metabólica son:

- ◆ demasiado sueño o falta de energía
- ◆ vómitos y diarrea
- ◆ fiebre
- ◆ falta de apetito
- ◆ cetonas en la orina

Los problemas que siguen pueden incluir:

- ◆ retraso mental
- ◆ distonía (espasmos musculares)
- ◆ agrandamiento del corazón
- ◆ bajo recuento de plaquetas
- ◆ mayor riesgo de infecciones
- ◆ deficiencia en el crecimiento
- ◆ problemas renales

## ¿Cuál es el tratamiento para la BKD?

Los tratamientos generalmente recomendados para los bebés y niños con BKD son:

- 1. Medicamentos:** el médico puede recetarle L-carnitina para su hijo. Esta sustancia es segura y natural y ayuda a las células del organismo a generar energía. La L-carnitina también ayuda al organismo a eliminar los residuos dañinos.

- 2. No dejar pasar mucho tiempo sin comer:** algunos bebés y niños pequeños pueden tener una crisis metabólica si no comen con la frecuencia necesaria. Su médico le dirá cómo espaciar las comidas de su hijo. La mayoría de los niños mayores de 10 años pueden pasar hasta 12 horas sin comer sin problemas.

- 3. Dieta baja en proteínas:** algunos niños necesitarán comer una dieta baja en proteínas. Los alimentos altos en proteínas que deben limitarse incluyen:

- ◆ leche y productos lácteos
- ◆ carnes rojas y aves
- ◆ pescado
- ◆ huevos
- ◆ frijoles secos
- ◆ mantequilla de maní (cacahuete)/otros frutos secos

Los niños con BKD necesitan algunas proteínas para crecer correctamente. Un dietista puede elaborar un plan de comidas para su hijo. Los dietistas saben cuáles son los alimentos correctos para cada caso.

## Cosas para recordar

Aun enfermedades de menor importancia como un resfrío o una gripe pueden producir una crisis metabólica. Llame al médico de inmediato cuando su hijo tenga alguno de estos síntomas:

- ◆ pérdida de apetito
- ◆ vómitos
- ◆ diarrea
- ◆ una infección o enfermedad
- ◆ fiebre

Un niño con BKD necesita beber más líquidos y comer más azúcares y alimentos con almidón (como arroz, cereales, pan) durante cualquier enfermedad para evitar una crisis metabólica. También se le deben limitar las proteínas. Los niños con síntomas de una crisis metabólica deben tratarse en un hospital.