



Folleto informativo sobre genética para los padres

Enfermedades de la oxidación de ácidos grasos

Screening, Technology, and Research in Genetics (Detección sistemática, técnicas e investigaciones genéticas) es un proyecto en el que participan varios estados cuyo objetivo es brindar mayor información sobre cuestiones financieras, éticas, legales y sociales respecto a la detección y las pruebas genéticas adicionales en el recién nacido: <http://www.newbornscreening.info>.

Nombre de la enfermedad: Deficiencia de carnitina palmitoiltransferasa, tipo 1A **Sigla: CPT-1A (por sus siglas en inglés)**

- ¿Qué es la deficiencia de CPT-1A?
- ¿Qué causa la deficiencia de CPT-1A?
- Si no se trata la deficiencia de CPT-1A, ¿qué problemas puede causar?
- ¿Cuál es el tratamiento para la deficiencia de CPT-1A?
- ¿Qué pasa cuando un niño recibe tratamiento para la deficiencia de CPT-1A?
- ¿Por qué falta o no funciona bien la enzima CPT-1A?
- ¿Cómo se hereda la deficiencia de CPT-1A?
- ¿Se puede hacer alguna prueba genética?
- ¿Qué otras pruebas se pueden hacer?
- ¿Se pueden realizar pruebas durante el embarazo?
- ¿Es posible que otros miembros de la familia tengan deficiencia de CPT-1A o sean portadores?
- ¿Se puede hacer la prueba a otros miembros de la familia?
- ¿Cuántas personas tienen deficiencia de CPT-1A?
- ¿Hay algún grupo étnico que tenga mayor posibilidad de tener deficiencia de CPT-1A?
- ¿Hay otros nombres para la deficiencia de CPT-1A?
- ¿Dónde puedo obtener más información?

Este folleto contiene información general sobre la deficiencia de carnitina palmitoiltransferasa, tipo 1A (CPT-1A, por sus siglas en inglés). Como cada niño es diferente, es posible que parte de esta información no se aplique a su hijo. La deficiencia de CPT-1A no se conoce en profundidad y, en la actualidad, no existe un plan de tratamiento estándar. Algunos tratamientos pueden recomendarse para ciertos niños, pero no para otros. Además del médico de cabecera, un doctor especialista en metabolismo debe atender a los niños con deficiencia de CPT-1A.

¿Qué es la deficiencia de CPT-1A?

CPT-1A son las siglas en inglés de "deficiencia de carnitina palmitoiltransferasa, tipo 1A". Es un tipo de [enfermedad de la oxidación de ácidos grasos](#). Las personas con deficiencia de CPT-1A tienen problemas para descomponer la grasa en energía para el cuerpo.

Enfermedades de la oxidación de ácidos grasos:

Las enfermedades de la oxidación de ácidos grasos (FAOD, por sus siglas en inglés) son un grupo de enfermedades hereditarias poco usuales. Se originan debido a ciertas enzimas que no funcionan correctamente.

Varias enzimas son necesarias para descomponer las grasas en el cuerpo (un proceso llamado oxidación de los ácidos grasos). Cuando estas enzimas no funcionan bien, pueden causar una enfermedad de la oxidación de los ácidos grasos. Las personas que tienen una FAOD no pueden procesar las grasas de los alimentos que comen o la grasa almacenada en sus cuerpos.

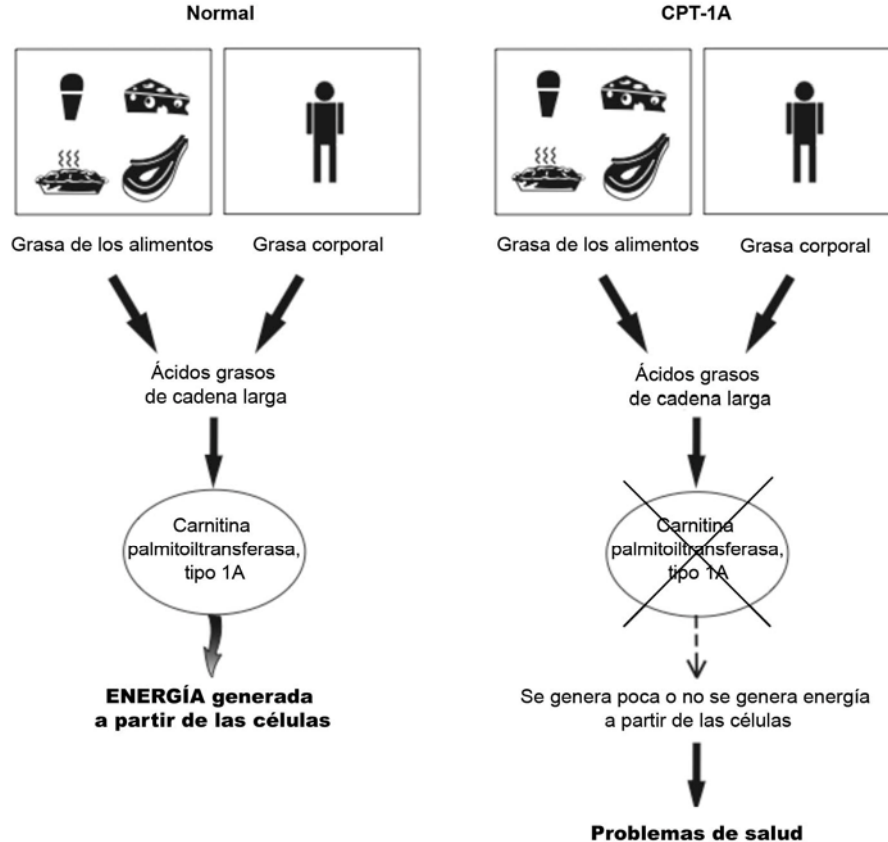
Existen distintos síntomas y tratamientos según el tipo de FAOD. También pueden variar en diferentes personas con la misma FAOD. Consulte los folletos informativos de cada FAOD en particular.

Las FAOD se heredan como un rasgo autosómico recesivo y afectan tanto a hombres como a mujeres.

¿Qué causa la deficiencia de CPT-1A?

La deficiencia de CPT-1A ocurre cuando una enzima llamada "carnitina palmitoiltransferasa 1A" (CPT- 1A, por sus siglas en inglés) falta o no funciona bien. El trabajo de esta enzima es ayudar a modificar ciertas grasas de los alimentos que ingerimos para producir energía. También ayuda a descomponer la grasa que ya está almacenada en el cuerpo.

Deficiencia de carnitina palmitoiltransferasa, tipo 1A CPT-1A (por sus siglas en inglés)



La energía de las grasas nos ayuda a seguir adelante cuando el cuerpo se está quedando sin su principal fuente de energía, un tipo de azúcar llamado glucosa. Nuestros cuerpos consumen las grasas cuando pasamos un largo período sin comer, por ejemplo, cuando salteamos una comida o mientras dormimos.

Cuando la enzima CPT-1A falta o no funciona correctamente, el cuerpo no puede descomponer la grasa y usarla para producir energía, entonces sólo utiliza glucosa. A pesar de que la glucosa es una buena fuente de energía, no hay suficiente. Cuando se termina, el cuerpo trata de usar las grasas sin éxito. Esto hace que la sangre tenga un nivel bajo de azúcar, lo cual se denomina hipoglucemia, y que se acumulen sustancias nocivas en la sangre.

Si no se trata la deficiencia de CPT-1A, ¿qué problemas puede causar?

La deficiencia de CPT-1A puede causar episodios de enfermedad denominados crisis metabólicas.

Los niños que tienen CPT-1A suelen comenzar a presentar síntomas entre los 8 y 18 meses de vida, aunque los efectos también pueden ocurrir antes. Algunos de los primeros signos de una crisis metabólica son:

- demasiado sueño;
- cambios en el comportamiento;
- irritabilidad;
- falta de apetito.

Otros síntomas que también pueden aparecer luego:

- fiebre;
- diarrea;
- vómitos;
- hipoglucemia (poco azúcar en la sangre);
- niveles altos de amoníaco en la sangre.

Si una crisis metabólica no se trata, un niño con una deficiencia de CPT-1A puede desarrollar:

- problemas respiratorios;
- convulsiones;
- coma, que puede terminar en la muerte.

Entre los episodios de crisis metabólicas, las personas con deficiencia de CPT-1A están generalmente saludables. No obstante, si los episodios se repiten, pueden provocar daños cerebrales que pueden ocasionar problemas en el aprendizaje o retraso mental.

Los síntomas suelen ocurrir si el niño pasa varias horas sin comer. En los períodos prolongados en que no se ingieren alimentos, se utiliza toda la glucosa del cuerpo. Esto genera hipoglucemia. Entonces, el cuerpo intenta obtener energía utilizando la grasa, lo que hace que se acumulen sustancias dañinas en la sangre. También es más probable que los síntomas aparezcan cuando una persona con deficiencia de CPT-1A se enferma o contrae una infección. El tratamiento de emergencia inmediato en bebés y niños con CPT-1A puede ayudar a prevenir las crisis metabólicas o disminuir su gravedad.

Los bebés y niños que no reciben tratamiento pueden tener:

- problemas de aprendizaje;
- retrasos para caminar y de otras habilidades motoras;
- problemas hepáticos, cardíacos o renales.

Algunos niños con deficiencia de CPT-1A nunca manifiestan síntomas y sólo se descubre que tienen la enfermedad después de habérsela diagnosticado a un hermano.

¿Cuál es el tratamiento para la deficiencia de CPT-1A?

El médico de su bebé trabajará con un doctor especialista en metabolismo para cuidar al niño. Su médico también podría sugerir que consulte a un dietista que esté familiarizado con la deficiencia de CPT-1A.

Algunos tratamientos pueden ser convenientes para ciertos niños, pero no para otros. En algunos casos, se necesita tratamiento de por vida. Los siguientes son tratamientos que a veces se recomiendan para los niños con deficiencia de CPT-1A:

1. Evite que el niño pase demasiado tiempo sin comer

Los bebés y los niños pequeños con deficiencia de CPT-1A necesitan comer con frecuencia para evitar una crisis metabólica. Su doctor especialista en metabolismo le indicará con qué frecuencia necesita comer su hijo. Por lo general, se suele sugerir alimentar a los niños cada cuatro a seis horas. Algunos bebés necesitan comer con mayor frecuencia inclusive. Su doctor especialista en metabolismo y el dietista le darán un plan de alimentación adecuado para su hijo. Su médico también le dará un plan para "días de enfermedad" que se adecue a las necesidades de su hijo para que usted lo siga cuando está enfermo o cuando no quiera comer.

Su doctor especialista en metabolismo seguirá aconsejándolo acerca de la frecuencia con la que debe comer su hijo a medida que crezca. Cuando están bien, muchos adolescentes y adultos con deficiencia de CPT-1A pueden pasar hasta 12 horas sin comer sin problemas. Los demás tratamientos por lo general deben continuarse de por vida.

2. Dieta

En ocasiones se recomienda un plan de alimentación bajo en grasas y alto en carbohidratos. Los carbohidratos le proporcionan al cuerpo muchos tipos de azúcar que pueden utilizarse como energía. De hecho, para los niños que necesitan este tratamiento, la mayoría de los alimentos de su dieta deben ser carbohidratos (pan, pastas, frutas, vegetales, ect.) y proteínas (carnes magras y alimentos lácteos bajos en grasa). Todo cambio en la dieta deberá realizarse con el asesoramiento de un dietista con experiencia en deficiencia de CPT-1A.

Las personas con deficiencia de CPT-1A no pueden utilizar ciertos componentes básicos de las grasas llamados "ácidos grasos de cadena larga". Su dietista le ayudará a crear un plan alimenticio bajo en estas grasas. La mayor parte del resto de las grasas de la dieta probablemente serán ácidos grasos de cadena media.

Pregúntele al médico si su hijo necesita cambiar algo en su dieta.

3. Aceite de triglicérido de cadena media (aceite de MCT, por sus siglas en inglés)

El aceite de triglicérido de cadena media (aceite de MCT, por sus siglas en inglés) suele utilizarse como parte del plan alimenticio para las personas con deficiencia de CPT-1A. Este aceite especial tiene ácidos grasos de cadena media que pueden usarse como fuente de energía. Un doctor especialista en metabolismo o un dietista pueden asesorarlo en cómo tomar este suplemento. Necesitará una receta del médico para comprar aceite de MCT.

4. Llame a su médico al principio de cualquier enfermedad

Siempre llame a su médico de inmediato si su hijo tiene alguno de estos síntomas:

- falta de apetito;
- poca energía o demasiado sueño;
- vómitos;
- diarrea;
- una infección;
- fiebre.

Los niños con deficiencia de CPT-1A necesitan comer mayor cantidad de alimentos a base de almidón y tomar más líquido cuando están enfermos, aunque no tengan hambre. De lo contrario, pueden tener una crisis metabólica. Generalmente, cuando los niños están enfermos no tienen ganas de comer. Si no comen, tal vez sea necesario que los traten en el hospital para evitar que tengan problemas graves de salud. Pregúntele al doctor especialista en metabolismo si su hijo debe llevar consigo una nota especial con recomendaciones médicas sobre su tratamiento.

¿Qué pasa cuando un niño recibe tratamiento para la deficiencia de CPT-1A?

Con un tratamiento temprano y apropiado, los niños con CPT-1A generalmente tienen una vida sana y crecen y se desarrollan normalmente. Después de los cinco años de edad, las crisis metabólicas tienden a suceder con menor frecuencia y suelen ser menos graves.

Los episodios repetidos de crisis metabólicas pueden provocar problemas de aprendizaje permanentes o retraso mental.

¿Por qué falta o no funciona bien la enzima CPT-1A?

Los genes le indican al cuerpo que produzca diferentes enzimas. Las personas con deficiencia de CPT-1A tienen un par de genes que no desempeñan correctamente su función. Debido a las alteraciones de este par de genes, la enzima CPT-1A no funciona apropiadamente o directamente no se produce.

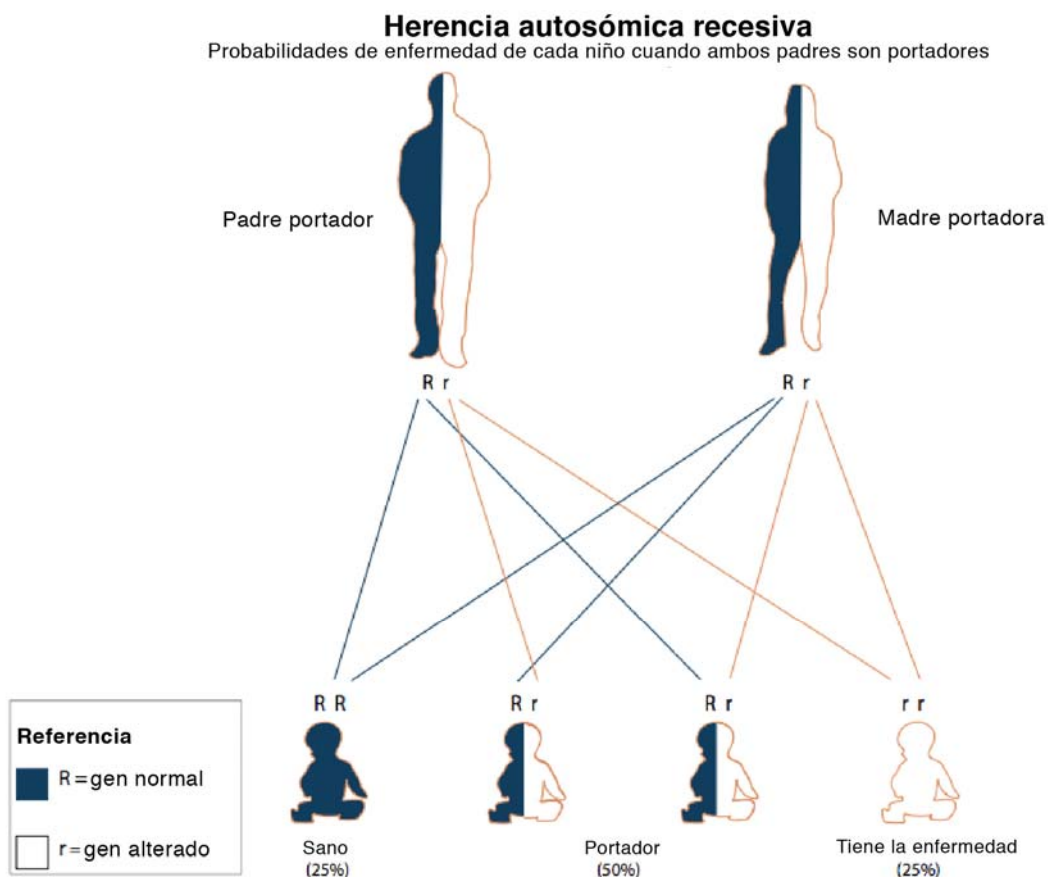
¿Cómo se hereda la deficiencia de CPT-1A?

La deficiencia de CPT-1A se hereda como un rasgo autosómico recesivo. Afecta a los niños y a las niñas por igual.

Todos tenemos un par de genes que producen la enzima CPT-1A. En los niños con deficiencia de CPT-1A, ninguno de estos genes funciona bien. Estos niños heredaron de cada padre un gen alterado causante de la enfermedad.

Los padres de niños con deficiencia de CPT-1A casi nunca tienen la enfermedad. Cada padre tiene un gen alterado que provoca la deficiencia de CPT-1A. Por eso, se les llama portadores. Los portadores no tienen la enfermedad, porque el otro gen del par funciona bien.

Cuando los dos padres son portadores, en cada embarazo existe un 25% de probabilidades de que el niño tenga la enfermedad. Existe un 50% de probabilidades de que el niño sea portador, como lo son sus padres. Y, por último, un 25% de probabilidades de que los dos genes desempeñen correctamente sus funciones.



Las familias con niños que tienen deficiencia de CPT-1A cuentan con asesoramiento genético disponible. El consejero genético puede aclarar sus dudas sobre cómo se hereda la deficiencia de CPT-1A, qué alternativas tiene en futuros embarazos y qué pruebas están disponibles para el resto de la familia. Pídale a su médico que le recomiende un consejero genético.

¿Se puede hacer alguna prueba genética?

El estudio genético para detectar la deficiencia de CPT-1A pueden realizarse a partir de una muestra de sangre. Las pruebas genéticas, también llamadas análisis de ADN, buscan cambios en el par de genes que causan la enfermedad. En algunos niños afectados, se pueden encontrar cambios en los dos genes. Sin embargo, en otros niños, puede encontrarse solo un cambio o directamente ningún cambio en los genes, aunque sepamos que están presentes.

El análisis de ADN no es necesario para diagnosticar a su hijo. Puede ser útil para las pruebas de detección de portadores o los diagnósticos prenatales, que se tratan a continuación. Hable con el consejero genético o con el doctor especialista en metabolismo si tiene alguna pregunta sobre el análisis de ADN para la deficiencia de CPT-1A.

¿Qué otras pruebas se pueden hacer?

La deficiencia de CPT-1A puede confirmarse mediante un análisis especial de enzimas realizado con una muestra de piel. Su médico o consejero genético podrán responder a sus preguntas sobre las pruebas de detección de deficiencia de CPT-1A.

¿Se pueden realizar pruebas durante el embarazo?

Si se encontraron alteraciones en ambos genes del niño con deficiencia de CPT-1A, se pueden realizar análisis de ADN durante embarazos futuros. La muestra necesaria para esta prueba se obtiene por medio de un muestreo del vello coriónico (CVS, por sus siglas en inglés) o una amniocentesis.

Si el análisis de ADN no ayuda, se podrá realizar un análisis de enzimas durante el embarazo utilizando células del feto. La muestra necesaria para esta prueba se obtiene por medio de un muestreo del vello coriónico (CVS, por sus siglas en inglés) o una amniocentesis.

Los padres pueden elegir llevar a cabo los estudios durante el embarazo o después del nacimiento. Un consejero genético podrá explicarle las alternativas que tiene y aclararle todas sus dudas sobre las pruebas que le puede realizar al bebé antes o después del nacimiento.

¿Es posible que otros miembros de la familia tengan deficiencia de CPT-1A o sean portadores?

Posibilidades de tener deficiencia de CPT-1A

Los hermanos de un bebé afectado tienen posibilidades de tener deficiencia de CPT-1A, incluso aunque no hayan tenido síntomas. Es importante determinar si otros niños de la familia tienen deficiencia de CPT-1A, ya que el tratamiento temprano puede evitar problemas de salud graves. Consulte a su médico o al consejero genético sobre qué análisis debe hacerles a sus otros hijos para detectar si tienen deficiencia de CPT-1A.

Portadores de deficiencia de CPT-1A

Los hermanos que no tienen deficiencia de CPT-1A pueden ser portadores como sus padres. Salvo en raras excepciones, los exámenes médicos para determinar si alguien es portador solo deben realizarse una vez cumplidos los 18 años de edad.

Cada uno de los hermanos de los padres tiene un 50% de probabilidades de ser portador de deficiencia de CPT-1A. Es importante informar a los demás familiares que pueden ser portadores. Existe una baja probabilidad de que también tengan hijos con deficiencia de CPT-1A.

En algunos estados, no se realizan las pruebas de detección sistemática en el recién nacido para la deficiencia de CPT-1A. Sin embargo, los bebés que nazcan en dichos estados podrán hacerse esas pruebas adicionales en laboratorios privados. Para obtener más información sobre las pruebas adicionales de detección sistemática en el recién nacido, visite [Cómo se realiza una espectrometría de masas en tándem \(MS/MS, por sus siglas en inglés\)](#).

Cuando los dos padres son portadores, los resultados de las pruebas de detección sistemática en el recién nacido no son suficientes para descartar la deficiencia de CPT-1A. En estos casos, deben realizarse pruebas de diagnóstico especiales además de las pruebas de detección sistemática en el recién nacido.

Durante el embarazo, las mujeres cuyos fetos tengan una deficiencia de CPT-1A podrían correr un riesgo mayor de desarrollar problemas médicos graves. Algunas mujeres cuyos fetos tienen enfermedades de la oxidación de ácidos grasos desarrollaron:

- vómitos excesivos;
- dolor abdominal;
- presión sanguínea alta;
- ictericia;
- almacenamiento anormal de grasas en el hígado;
- sangrado grave.

Todas las mujeres con antecedentes familiares de deficiencia de CPT-1A deben compartir esa información con sus obstetras y demás profesionales de la salud

antes y durante futuros embarazos. Conocer estos riesgos permite recibir un mejor cuidado médico y tratamiento temprano, de ser necesario.

¿Se puede hacer la prueba a otros miembros de la familia?

Análisis de diagnóstico para la deficiencia de CPT-1A

Para asegurarse de que no tengan la enfermedad, los hermanos de un niño con deficiencia de CPT-1A pueden realizarse pruebas especiales a partir de una muestra de piel.

Prueba de detección de portadores para la deficiencia de CPT-1A

Los demás miembros de la familia deberían hacerse las pruebas para determinar si son portadores. Pregunte a su doctor especialista en metabolismo o consejero genético sobre la prueba de detección de portadores para los miembros de la familia.

¿Cuántas personas tienen deficiencia de CPT-1A?

En la comunidad huterita de América del Norte, uno de cada 1.200 bebés tiene deficiencia de CPT-1A. Asimismo, es más común entre los esquimales nativos americanos de Canadá y Alaska. La deficiencia de CPT-1A es muy poco usual en otros grupos étnicos del mundo. Se desconoce la incidencia real.

¿Hay algún grupo étnico que tenga mayor posibilidad de tener deficiencia de CPT-1A?

La deficiencia de CPT-1A puede ocurrir en todos los grupos étnicos y en todas partes del mundo. Sin embargo, es más frecuente en la comunidad huterita de América del Norte y en los esquimales nativos americanos de Canadá y Alaska.

¿Hay otros nombres para la deficiencia de CPT-1?

A la deficiencia de CPT-1A a veces también se la llama:

- deficiencia de CPT-1;
- deficiencia de CPT-1 (hepática).

Existe otro tipo de deficiencia de CPT llamado CPT-1B o "tipo muscular". La CPT-1B no se trata en este folleto.

¿Dónde puedo obtener más información?

Fatty Oxidation Disorders (FOD) Family Support Group

<http://www.fodsupport.org>

Organic Acidemia Association

<http://www.oaanews.org>

United Mitochondrial Disease Foundation

<http://www.umdf.org>

Children Living with Inherited Metabolic Diseases (CLIMB)

<http://www.climb.org.uk>

Genetic Alliance

<http://www.geneticalliance.org>

Información del folleto

Creado por: www.newbornscreening.info

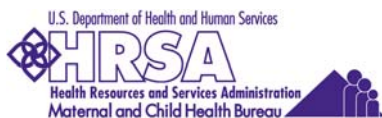
Revisado por: Especialistas en metabolismo de Hawaii, California, Oregon y Washington

Fecha de revisión: 31 de septiembre de 2007

Actualización: 5 de octubre de 2007

DESCARGO DE RESPONSABILIDAD:

ESTE FOLLETO NO PROPORCIONA CONSEJOS MÉDICOS. El contenido ("Contenido"), que incluye texto, gráficos, imágenes y datos, está destinado a brindar información general solamente. Pídale a su médico u otro profesional de la salud su opinión sobre estos datos. Después de leer esta información, puede analizarla en detalle con su médico u otro profesional de la salud. El Contenido no tiene el propósito de sustituir el diagnóstico, el tratamiento ni los consejos médicos profesionales. NO DEJE DE CONSULTAR AL MÉDICO NI SE DEMORE EN HACERLO POR ALGÚN DATO QUE HAYA LEÍDO AQUÍ.



Este proyecto está subsidiado por el *Maternal and Child Health Bureau* (Oficina de Salud Materno Infantil), *Health Resources and Service Administration*, (Administración de Recursos y Servicios de Salud), *Genetic Services Branch* (Oficina de Servicios Genéticos), N.º de proyecto de Salud Materno Infantil (MCH): 1H46 MC 00189-03
<http://mchb.hrsa.gov>