



Folleto informativo sobre genética para los padres

Trastornos de la oxidación de los 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: Variante ártica de la deficiencia de carnitina palmitoiltransferasa, tipo 1A

Sigla: Variante ártica de la CPT1A (por sus siglas en inglés)

- ¿Qué es la variante ártica de la CPT1A?
- ¿Qué causa la variante ártica de la CPT1A?
- Si no se trata la CPT1A, ¿qué problemas puede causar?
- ¿Cuál es el tratamiento para la variante ártica de la CPT1A?
- ¿Qué pasa cuando un niño recibe tratamiento para la variante ártica de la CPT1A?
- ¿Qué pasa cuando los niños con la variante ártica de la CPT1A crecen?
- ¿Por qué no funciona bien la enzima CPT1A?
- ¿Cómo se hereda la variante ártica de la CPT1A?
- ¿Es posible que otros miembros de la familia tengan CPT1A?
- ¿Cuántas personas tienen la variante ártica de la CPT1A?
- ¿Hay otros nombres para la variante ártica de la CPT1A?
- ¿Dónde puedo obtener más información?
- **Variante ártica de la CPT1A: patrones de herencia**

Este folleto contiene información general sobre la variante ártica de la CPT1A. Dado que cada niño es diferente, es posible que parte de esta información no se aplique a su hijo. Muchos niños con la variante ártica de la CPT1A nunca presentan síntomas, pero no es posible saber si corren riesgo de desarrollarlos. Algunos tratamientos pueden recomendarse para ciertos niños, pero no para otros. Los niños con la variante ártica de la CPT1A deben ser atendidos y seguidos por su proveedor de atención médica.

¿Qué es la variante ártica de la CPT1A?

La variante ártica de la CPT1A es una forma de deficiencia de CPT1A clásica. Es más frecuente en los inupiaq y los yu'pik de Alaska, y en los inuit de Canadá y Groenlandia. También se observa con mayor frecuencia entre los pueblos

Variante ártica de la deficiencia de carnitina palmitoiltransferasa, tipo 1A

Creado por

originarios de la isla de Vancouver, las regiones costeras al norte de Canadá, Groenlandia y el noreste de Siberia.

Al igual que la deficiencia de CPT1A clásica, la variante ártica de la CPT1A es un tipo de trastorno de la oxidación de los ácidos grasos. Las personas con la variante ártica de la CPT1A tienen problemas para descomponer las grasas y convertirlas en energía para el cuerpo.

Enfermedades de la oxidación de los 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.

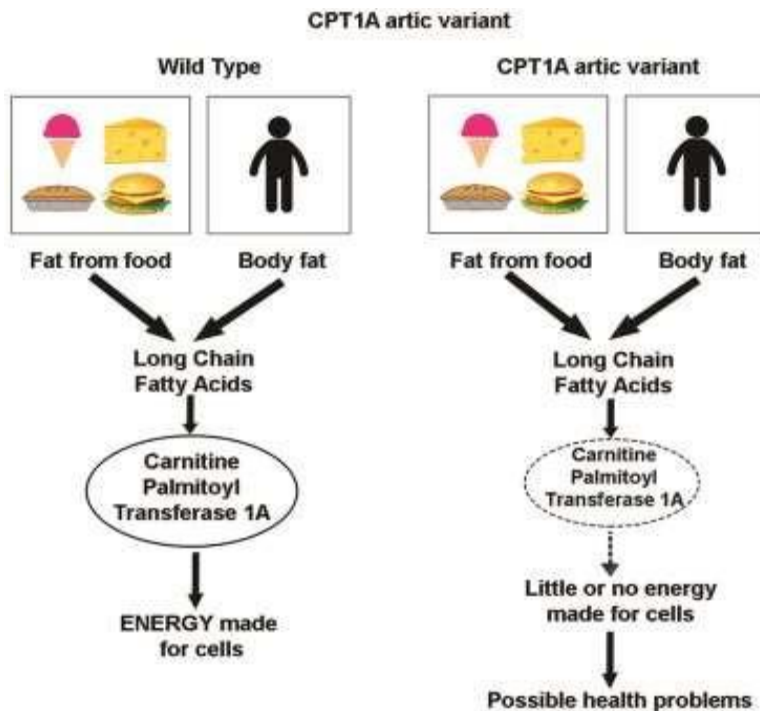
Varias enzimas son necesarias para descomponer las grasas en el cuerpo (un proceso llamado oxidación de los ácidos grasos). Cuando estas enzimas no funcionan bien, pueden causar uno de los trastornos de la oxidación de los ácidos grasos (FAOD por sus siglas en inglés). Las personas que tienen una FAOD 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 variante ártica de la CPT1A?

La variante ártica de la CPT1A es causada por problemas con la enzima llamada “carnitina palmitoiltransferasa, tipo 1A” (CPT1A). En personas con CPT1A causada por la variante ártica, la enzima CPT1A no funciona correctamente. 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. La diferencia entre la variante natural y la ártica se detalla más abajo.



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 nos saltamos una comida o mientras dormimos.

La variante ártica hace que la enzima CPT1A funcione más lento de lo normal. Esto le dificulta más al cuerpo obtener energía de las grasas. Gran parte del tiempo, esto no causa ningún problema. Sin embargo, cuando los niños pequeños se enferman y no pueden comer la misma cantidad que lo habitual, no pueden descomponer las grasas lo suficientemente rápido para generar toda la energía que necesitan. Es entonces cuando los niños necesitan una fuente de glucosa (azúcar) para obtener energía.

Si no se trata la CPT1A, ¿qué problemas puede causar?

La mayoría de los bebés y niños con la variante ártica de la CPT1A nunca desarrollan síntomas. No obstante, algunos niños tienen problemas cuando se enferman y no pueden comer ni beber.

No es posible determinar cuándo los niños con la variante ártica de la CPT1A comenzarán a manifestar síntomas, pero creemos que esto es más probable que suceda antes de los 2 años de edad. El síntoma más común en los niños pequeños, especialmente en bebés, es la somnolencia (tendencia a quedarse dormido). Los niños más grandes también pueden tener sueño, pero, con más frecuencia, el primer síntoma suele ser irritabilidad u otros cambios en el comportamiento.

Si los niños pasan demasiado tiempo sin comer o beber líquidos con glucosa (como cuando están enfermos), pueden tener una crisis metabólica. Algunos de los primeros signos de una crisis metabólica son:

- somnolencia extrema;
- irritabilidad;
- falta de apetito.

Si una crisis metabólica no se trata, un niño con la variante ártica de la CPT1A puede desarrollar:

- nivel bajo de azúcar en sangre (hipoglucemia);
- niveles altos de amoníaco en la sangre;
- problemas respiratorios;
- convulsiones;
- coma, que puede terminar en la muerte.

Si estos síntomas se tratan de manera rápida y adecuada, pueden revertirse. Sin embargo, si un niño tiene demasiadas crisis metabólicas, puede producirse daño cerebral. Esto, a su vez, puede causar problemas de aprendizaje o discapacidad intelectual. Por lo tanto, es importante que los bebés y niños con la variante ártica de la CPT1A reciban tratamiento de manera temprana si manifiestan síntomas de una crisis metabólica. El tratamiento ayudará a evitar posibles efectos a largo plazo en el desarrollo.

¿Cuál es el tratamiento para la variante ártica de la CPT1A?

A continuación, se describen los tratamientos que suelen recomendarse para los niños con la variante ártica de la CPT1A:

1. Evite que el niño pase demasiado tiempo sin comer

Los bebés y los niños pequeños con la variante ártica de la CPT1A necesitan comer con regularidad para mantener un buen nivel de energía. Esto ayuda a prevenir una crisis metabólica. Durante los primeros meses de vida, los bebés normalmente quieren comer cada 2 o 3 horas. Esto es suficiente para evitar cualquier problema de la variante ártica. Por lo general, recomendamos que los padres no dejen que el bebé pase más de 6 a 8 horas sin comer, en especial si está enfermo.

Si su hijo está enfermo y no come tan bien como lo hace habitualmente, no debe permitir que el niño pase demasiado tiempo sin alimentarse. Esto significa que quizás deba despertar a su hijo para alimentarlo. Esto resulta especialmente importante si el niño está enfermo y tiene más sueño que lo habitual, es difícil despertarlo, parece estar confundido o está demasiado irritable. Si tiene preguntas o inquietudes sobre la frecuencia con la que su bebé o su hijo debe comer, consulte a su proveedor de atención médica.

2. Llame a su proveedor de atención médica cuando su hijo esté enfermo

Siempre llame a su proveedor de atención médica de inmediato cuando su hijo esté enfermo y no pueda comer ni beber líquidos que contienen glucosa

(jugos, Gatorade, etc.) durante más de 6 a 8 horas. Comuníquese también si su hijo tiene alguno de estos síntomas:

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

Los niños con la variante ártica de la CPT1A que están enfermos y no comen la cantidad habitual deben beber líquidos con glucosa, incluso si no tienen hambre. Esto es necesario para evitar que el nivel de azúcar en la sangre baje demasiado (hipoglucemia) y otros problemas. Los niños que están enfermos a veces no pueden beber o no desean hacerlo. En este caso, es posible que deban recibir tratamiento en el hospital para evitar que tengan problemas graves de salud.

¿Qué pasa cuando un niño recibe tratamiento para la variante ártica de la CPT1A?

Con el tratamiento temprano, los niños con la variante ártica de la CPT1A suelen tener una vida saludable con un crecimiento y desarrollo normales.

¿Qué pasa cuando los niños con la variante ártica de la CPT1A crecen?

La mayoría de los niños con la variante ártica de la CPT1A nunca desarrollan síntomas. En aquellos que sí lo hacen, el tratamiento temprano y apropiado ayuda a prevenir los problemas a largo plazo en la mayoría de los niños, y les permite crecer y desarrollarse con normalidad, y tener una vida saludable. Algunos síntomas, como la necesidad de comer con frecuencia, pueden durar hasta la adultez. Sin embargo, la crisis metabólica u otros problemas graves por lo general no se manifiestan después de los 2 o 3 años.

¿Por qué no funciona bien la enzima CPT1A?

Los genes le indican al cuerpo cómo producir varias enzimas. El gen CPT1A da las instrucciones para que el cuerpo pueda producir la enzima CPT-1A. Todas las personas tienen dos copias del gen CPT1A. Las personas con la variante ártica de la CPT1A tienen el mismo cambio en ambas copias del gen CPT1A. El cambio (variante) en el gen se denomina C1436T o P479L y se le conoce como la variante ártica. Esta variante ártica hace que la enzima CPT1A funcione de manera más lenta que lo habitual, lo que le dificulta al cuerpo obtener energía de las grasas.

En ciencia, usamos el término “natural” para describir la versión más común de un gen en todo el mundo. Por lo tanto, si una persona no tiene la versión natural

del gen CPT1A, es posible que tenga la versión de la variante ártica u otras versiones. En este folleto, solo se describe la versión de la variante ártica y la versión natural del gen CPT1A.

¿Cómo se hereda la variante ártica de la CPT1A?

La variante ártica de la CPT1A hereda de manera autosómica recesiva. Afecta a los niños y a las niñas por igual.

Todas las personas tienen dos copias (un par) de todos los genes, uno proveniente de la madre y el otro proveniente del padre. Cuando una persona tiene un hijo, le pasa una copia de cada gen a su hijo. Todas las personas tienen dos copias del gen CPT1A. En Alaska, existen dos formas comunes del gen CPT1A, una que contiene la variante ártica y otra con la versión natural. Algunas personas tienen dos copias con la variante ártica, otras tienen dos copias de la versión natural y otras tienen una copia de cada uno. **Solo los niños con dos copias de la variante ártica de CPT1A corren riesgo de tener los síntomas que provoca una disminución en la capacidad de usar grasas para obtener energía causadas por la variante ártica.**

Las probabilidades de que un niño tenga una copia, dos copias o ninguna copia de los genes de la variante ártica de la CPT1A dependen de cuántas copias de la variante ártica de la CPT1A tienen sus padres.

Para ver todas las diferentes formas en que se puede heredar la variante ártica de la CPT1A, consulte la última sección de este folleto “Variante ártica de la CPT1A: patrones de herencia”.

Entre los inupiaq y los yu'pik de Alaska, la forma más común del gen CPT1A es aquella con la variante ártica. Alrededor del 50 % de las personas de las comunidades inupiaq y yu'pik llevan dos copias del gen de la variante ártica de la CPT1A. El motivo por el que se cree que la variante ártica de la CPT1A es tan común en los yu'pik y los inupiaq, y otros pueblos originarios, es la dieta tradicional basada principalmente en mamíferos marinos. En otro pueblo nativo de Alaska, que no tenía esta dieta, y en las personas no nativas de Alaska, el gen CPT1A sin la variante ártica es el más común.

La probabilidad de que un bebé tenga dos copias del gen de la variante ártica de la CPT1A cuando los padres son inupiaq o yu'pik es de aproximadamente el 50 %. Sin embargo, la probabilidad de que un bebé tenga dos copias del gen de la variante ártica de la CPT1A cuando los padres no son inupiaq o yu'pik es mucho más baja.

¿Es posible que otros miembros de la familia tengan CPT1A?

Existe una gran probabilidad de que los hermanos, las hermanas y los padres de un bebé con dos copias del gen de la variante ártica de la CPT1A también tengan una o dos copias de este gen de la variante ártica de la CPT1A. Esto sucede con

mayor frecuencia en los pueblos yu'pik e inupiaq nativos de Alaska, en quienes la variante ártica es la forma normal del gen CPT1A.

La variante ártica de la CPT1A y el embarazo

No se sabe demasiado sobre cómo la variante ártica de la CPT1A puede afectar el embarazo. Si algún miembro de su familia tiene la variante ártica de la CPT1A y usted está embarazada o planea quedar embarazada, asegúrese de hablar con su proveedor de atención médica sobre sus antecedentes familiares.

¿Cuántas personas tienen la variante ártica de la CPT1A?

La variante ártica de la CPT1A es más común (y se considera el gen normal) entre los inupiaq y los yu'pik de Alaska, y los inuit de Canadá y Groenlandia. Se estima que alrededor de 7 de cada 100 bebés (aproximadamente el 7 % de los bebés) de Alaska nacen con la variante ártica de la CPT1A cada año.

Se desconoce el motivo por el cual la variante ártica de la CPT1A es más común en los inupiaq y los yu'pik de Alaska, y los inuit de Canadá y Groenlandia. Muchos creen que la variante ártica es más común en las personas que consumen una dieta nativa tradicional con proteínas y grasas de pescado y animales marinos y terrestres.

¿Hay otros nombres para la variante ártica de la CPT1A?

El nombre variante ártica se refiere a un cambio específico en el ADN del gen de CPT1A. Esta variante también se conoce como:

- CPT1A c.1436C→T
- CPT1A p.P479L
- CPT1A P479L
- CPT1A P479L

También puede llamarse polimorfismo de CPT1A P479L o mutación de CPT1A P479L.

Existe otro tipo de deficiencia de CPT llamada 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 (Grupo de Apoyo Familiar para los Trastornos de la Oxidación de Grasas)

<http://www.fodsupport.org>

Baby's First Test

<https://www.babysfirsttest.org/newborn-screening/conditions/carnitine-palmitoyltransferase-i-deficiency>

Variante ártica de la deficiencia de carnitina palmitoiltransferasa, tipo 1A

Creado por

7

Fecha de revisión: 15 de junio de 2020

Genetic Home Reference

<https://ghr.nlm.nih.gov/condition/carnitine-palmitoyltransferase-i-deficiency>

Organic Acidemia Association

<http://www.oaaneews.org>

United Mitochondrial Disease Foundation

<http://www.umdf.org>

Genetic Alliance

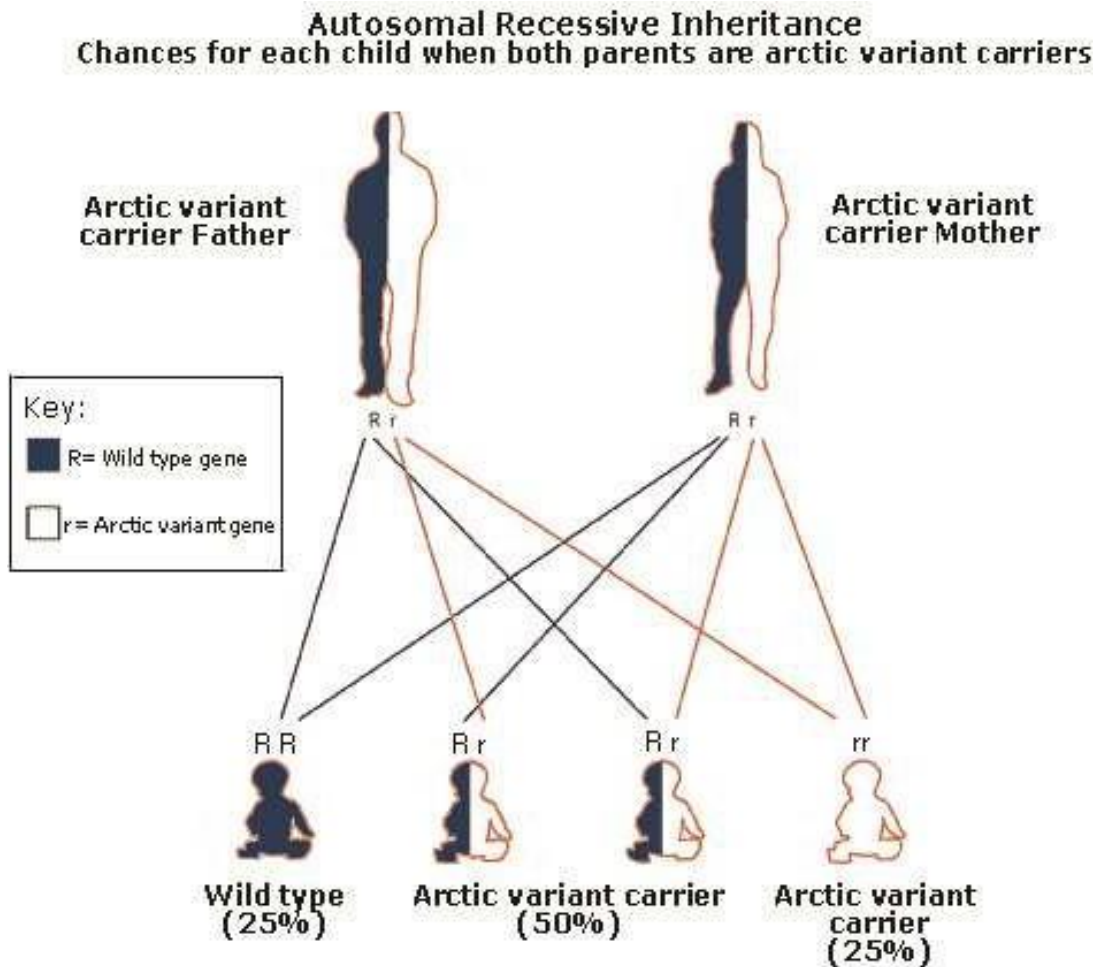
<http://www.geneticalliance.org>

Mito Action

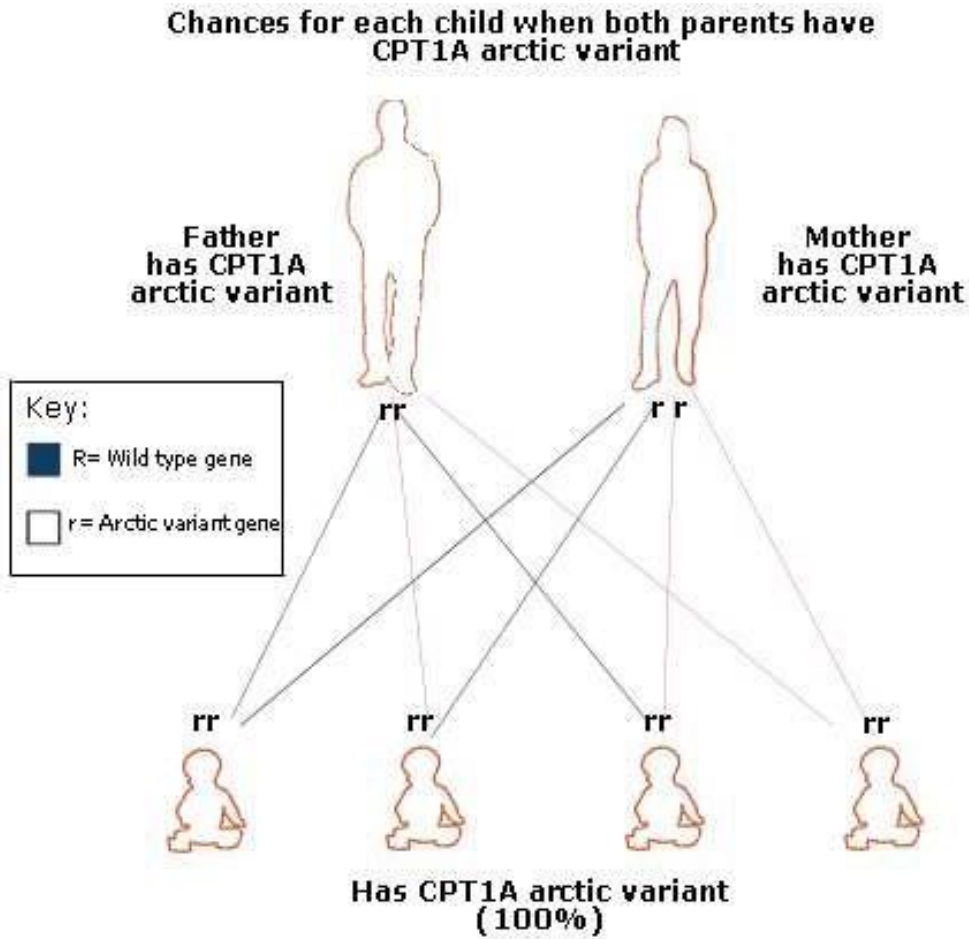
<http://www.mitoaction.org>

Variante ártica de la CPT1A: patrones de herencia

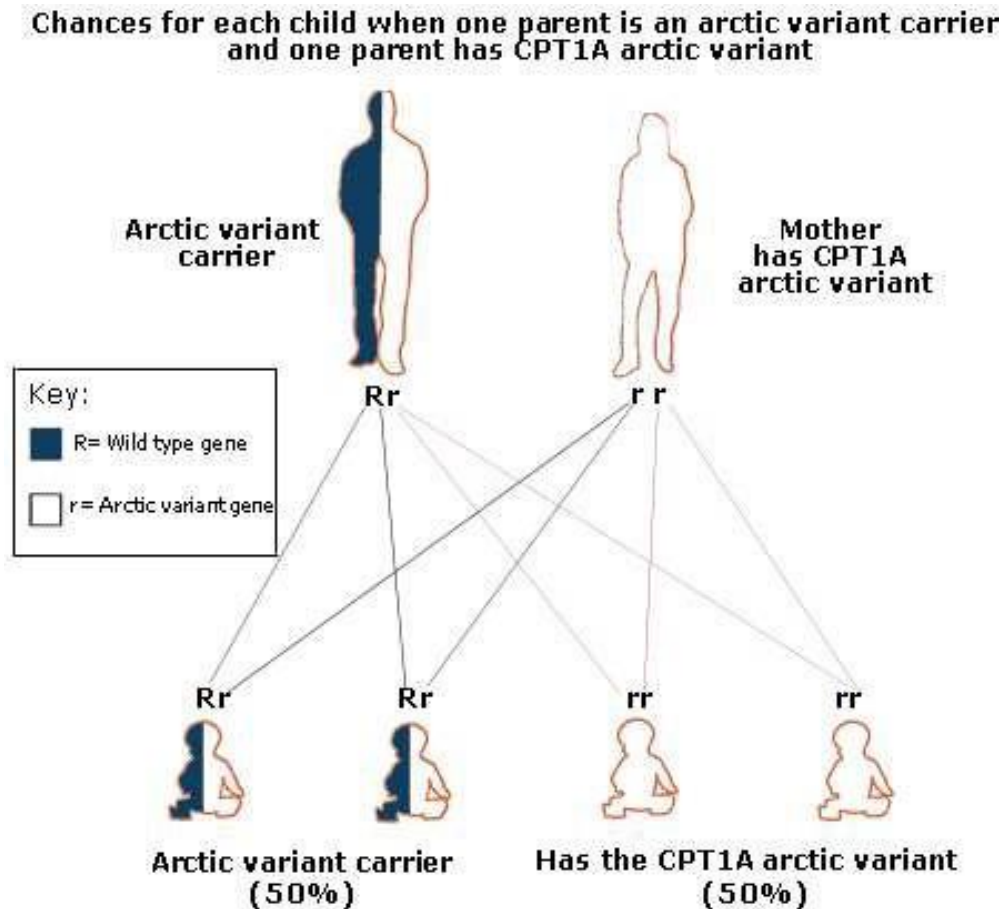
Si ambos padres tienen una copia del gen de la variante ártica de la CPT1A y una copia del gen CPT1A natural, se llaman portadores. Si una pareja de portadores tiene hijos, el 25 % tendrá dos copias con la variante ártica, el 25 % no tendrá ninguna copia de la variante ártica y la mitad (el 50 %) tendrá una copia con la variante ártica. Consulte el siguiente diagrama.



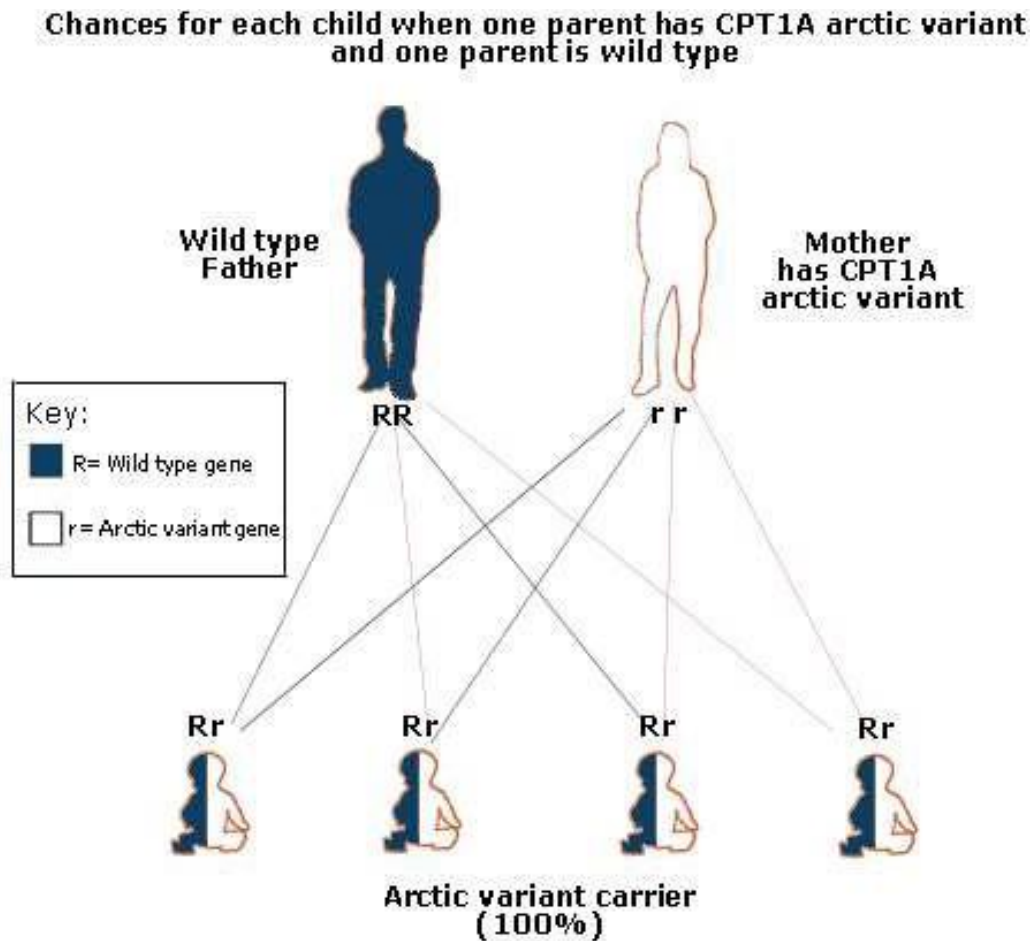
Si ambos padres tienen dos copias del gen de la variante ártica de la CPT1A, entonces ambos tienen la variante ártica de la CPT1A. Todos sus hijos también tendrán dos copias del gen de la variante ártica de la CPT1A. Consulte el siguiente diagrama.



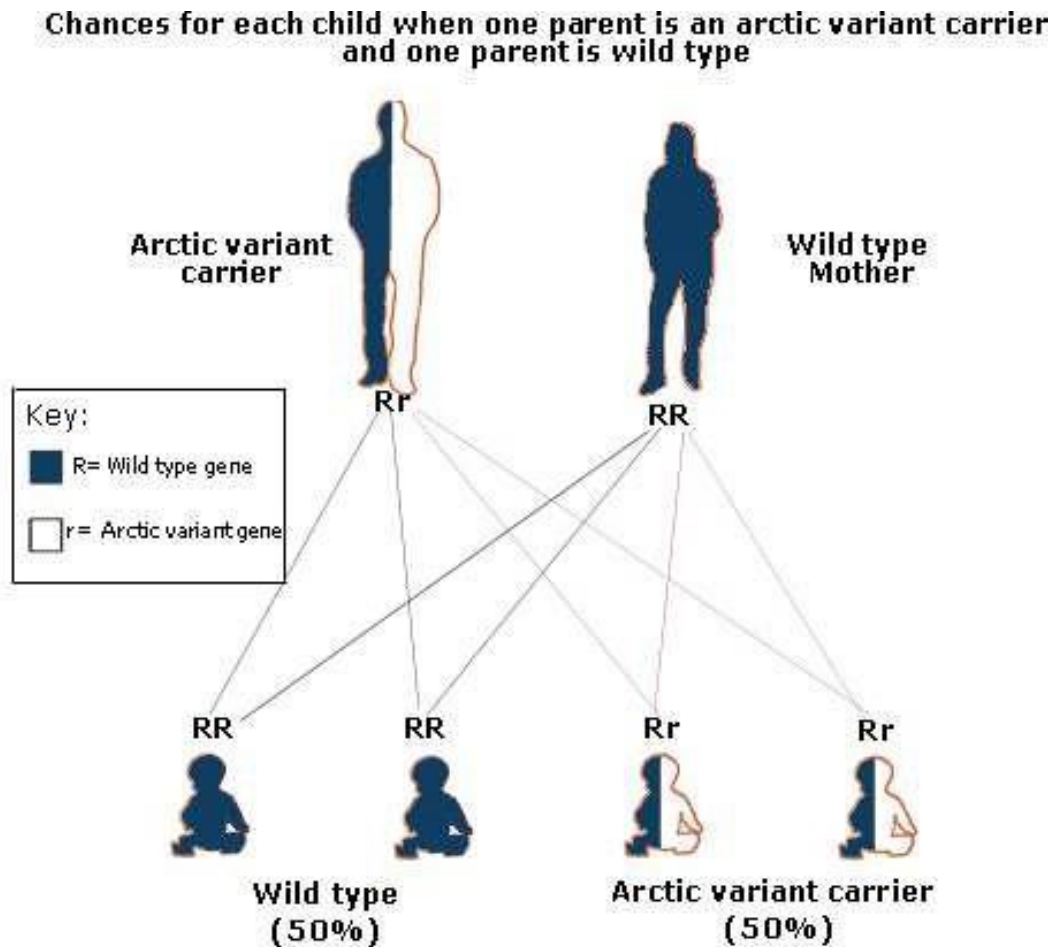
Si un padre tiene dos copias del gen de la variante ártica de la CPT1A (tiene la variante ártica de la CPT1A) y el otro padre tiene solo una copia del gen de la variante ártica de la CPT1A (portador de la variante ártica), entonces con cada embarazo, se tiene un 50% de probabilidad de tener un hijo con la variante ártica de la CPT1A (hijo con ambas copias del gen con la variante ártica de CPT1A) y 50% de probabilidad de tener un hijo portador de la variante ártica de CPT1A (con una sola copia del gen con la variante ártica de CPT1A). Consulte el siguiente diagrama.



Si un padre tiene dos copias del gen de la variante ártica de la CPT1A (tiene la variante ártica de la CPT1A) y el otro padre no tiene ninguna copia del gen de la variante ártica de la CPT1A (tiene la versión natural), entonces todos sus hijos (el 100 %) tendrán una copia de la variante ártica (portadores de la variante ártica). Consulte el siguiente diagrama.



Si un padre no tiene ninguna copia del gen de la variante ártica de la CPT1A (tiene la versión natural) y el otro padre tiene una copia del gen de la variante ártica de la CPT1A (portador de la variante ártica), entonces con cada embarazo, se tiene un 50% de probabilidad de tener un hijo portador de la variante ártica de CPT1A (hijo con una sola copia de la variante ártica de CPT1A) y un 50% de probabilidad de tener un hijo sin ninguna copia de la variante ártica (ambas copias en su versión natural). Consulte el siguiente diagrama.



Si ninguno de los padres tiene una copia del gen CPT1A con la variante ártica (ambos tienen la versión natural), entonces ningunos de sus hijos la tendrá tampoco (todos los niños tendrán la versión natural). No se proporciona ningún diagrama.

Información del folleto

Creado por: www.newbornscreening.info
Revisado por: Especialistas en metabolismo de Oregon y Arkansas
Fecha de revisión: lunes, 15 de junio de 2020
lunes, 15 de junio de 2020

DESCARGO DE RESPONSABILIDAD:

ESTE FOLLETO NO BRINDA 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): UH7MC30774-01-00 <http://mchb.hrsa.gov>