



## 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 2**

**Sigla: Deficiencia de CPT II (por sus siglas en inglés)**

- ¿Qué es la deficiencia de CPT II?
- ¿Qué causa la deficiencia de CPT II?
- Si no se trata la deficiencia de CPT II, ¿qué problemas puede causar?
- ¿Cuál es el tratamiento para la deficiencia de CPT II?
- ¿Qué pasa cuando un niño recibe tratamiento para la deficiencia de CPT II?
- ¿Cómo se hereda la deficiencia de CPT II?
- ¿Por qué falta o no funciona bien la enzima CPT2?
- ¿Se puede hacer alguna prueba genética?
- ¿Qué otras pruebas se pueden hacer?
- ¿Se puede realizar una prueba durante un futuro embarazo?
- ¿Es posible que otros miembros de la familia tengan CPT II o sean portadores?
- ¿Se puede hacer la prueba a otros miembros de la familia?
- ¿Cuántas personas tienen la deficiencia de CPT II?
- ¿Hay algún grupo étnico que tenga mayor posibilidad de tener deficiencia de CPT II?
- ¿Hay otros nombres para la deficiencia de CPT II?
- ¿Dónde puedo obtener más información?

Este folleto contiene información general sobre la deficiencia de carnitina palmitoiltransferasa, tipo 2 (CPT II, 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 II no se conoce a 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 II.

## ¿Qué es la deficiencia de CPT II?

La deficiencia de CPT II, por sus siglas en inglés, es la "deficiencia de carnitina palmitoiltransferasa, tipo 2." Es un tipo de trastorno de la oxidación de los ácidos grasos. Las personas con deficiencia de CPT II tienen problemas para descomponer y convertir 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.

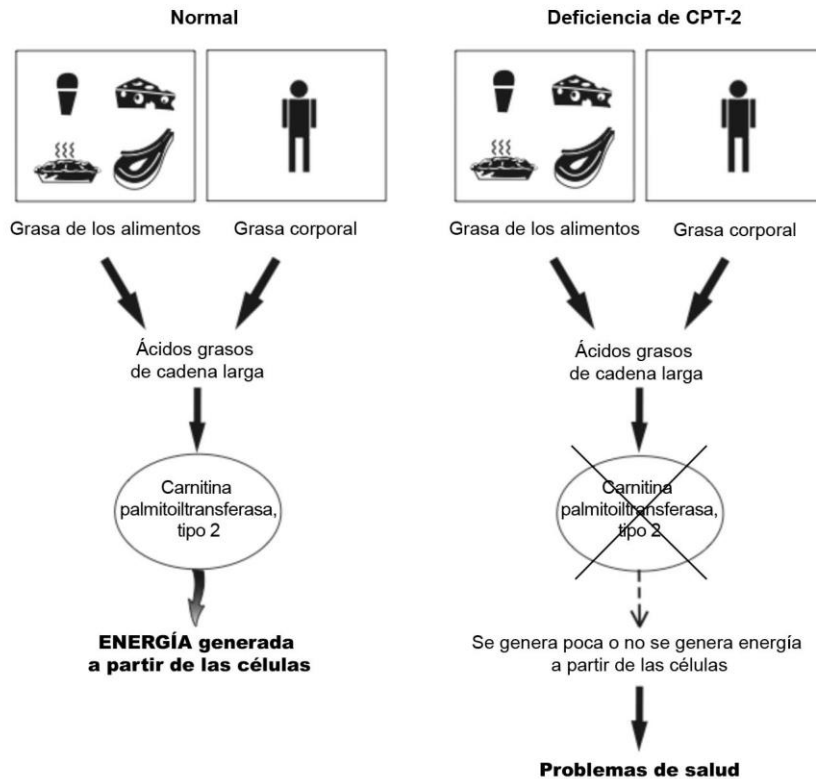
Existen distintos síntomas y tratamientos según el tipo de FAOD. También pueden variar en diferentes personas con la misma FAOD. Consulte los folletos informativos de cada FAOD en particular.

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

## ¿Qué causa la deficiencia de CPT II?

La deficiencia de CPT II es causada por problemas con la enzima llamada "carnitina palmitoiltransferasa, tipo 2" (CPT2). En las personas con deficiencia de CPT II, la enzima carnitina palmitoiltransferasa tipo 2 falta o no funciona correctamente. La función de esta enzima es ayudar a descomponer ciertas grasas de los alimentos que consumimos y convertirlas en energía. También nos ayuda a usar la grasa ya almacenada en el cuerpo.

## Deficiencia de carnitina palmitoiltransferasa, tipo 2 Deficiencia de CPT-2 (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 evitamos una comida o mientras dormimos.

Cuando la enzima normal 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 II, ¿qué problemas puede causar?

En algunos casos, los bebés con deficiencia de CPT II manifiestan síntomas poco después del nacimiento. Otros los manifiestan más tarde, en la infancia temprana. La mayoría de las personas no tienen síntomas hasta la adolescencia o en los primeros años de la adultez. Este es el tipo "clásico" de la deficiencia de CPT II.

Los bebés y niños que presentan síntomas tempranos de deficiencia de CPT II tienen episodios de enfermedad denominados crisis metabólicas. 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).

Si una crisis metabólica no se trata, el niño con la deficiencia de CPT II puede desarrollar:

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

### **Deficiencia de CPT II en recién nacidos**

Sólo en raras ocasiones un bebé con deficiencia de CPT II manifiesta los síntomas al poco tiempo de haber nacido. Los recién nacidos que presentan síntomas suelen tener varios episodios de crisis metabólicas. Otros efectos que pueden tener los recién nacidos son:

- aumento del tamaño del corazón con latidos irregulares;
- aumento del tamaño del hígado;
- debilidad muscular.

Algunos bebés también nacen con:

- quistes renales;
- cataratas;
- defectos cerebrales.

Sin el tratamiento, los bebés que manifiestan síntomas poco después de haber nacido suelen morir muy jóvenes.

### **Deficiencia de CPT II en bebés y niños**

Un pequeño porcentaje de niños con deficiencia de CPT II comienza a manifestar los síntomas en la niñez temprana. Si no se trata, algunos efectos pueden ser:

- crisis metabólicas repetidas;
- problemas de aprendizaje;
- retrasos para caminar y de otras habilidades motoras;
- problemas hepáticos;
- debilidad muscular;
- aumento del tamaño del corazón y latidos irregulares;
- problemas renales.

Si no reciben tratamiento, muchos niños con deficiencia de CPT II mueren jóvenes.

Los síntomas de una crisis metabólica en bebés y niños con deficiencia de CPT II suelen ocurrir después de pasar varias horas sin comer. También es más probable que los síntomas aparezcan cuando un bebé o niño con deficiencia de CPT II se enferma o contrae una infección.

Algunos niños con deficiencia de CPT II nunca tuvieron una crisis metabólica u otros problemas de salud relacionados y sólo se descubre que tienen la enfermedad después de habérsela diagnosticado a un hermano o hermana.

### **Deficiencia de CPT II en adultos**

La mayoría de las personas con deficiencia de CPT II tienen el tipo “clásica” o “muscular.”

Los síntomas de la deficiencia de CPT II clásica suelen manifestarse entre los 15 y 30 años de edad. Es común que tengan períodos de debilidad muscular. Puede haber descomposición de las fibras musculares. Los síntomas suelen aparecer al hacer mucho ejercicio o después de no comer por un período largo. Los síntomas de descomposición muscular incluyen:

- dolores musculares;
- debilidad muscular;
- calambres;
- orina de color marrón rojiza.

Los adultos que no reciben tratamiento pueden desarrollar insuficiencia renal.

La deficiencia de CPT II clásica no genera crisis metabólicas ni problemas cardíacos.

## **¿Cuál es el tratamiento para la deficiencia de CPT II?**

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

Algunos tratamientos pueden ser convenientes para ciertos niños, pero no para otros. En algunos casos, se necesita tratamiento de por vida. A continuación, se enumeran los tratamientos que se recomiendan a veces para bebés y niños con deficiencia de CPT II:

### **1. Evite que el niño pase demasiado tiempo sin comer**

Los bebés y los niños pequeños con deficiencia de CPT II 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. Es importante que se alimente a los bebés durante la noche. Si su bebé no se despierta solo, despiértelo usted para que coma. 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 II 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, etc.) y proteínas (carnes magras y alimentos lácteos bajos en grasa). Cualquier cambio en la dieta debe realizarse con el asesoramiento de un dietista.

Los niños con deficiencia de CPT II 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 MCT y L-carnitina**

El aceite de triglicérido de cadena media (aceite de MCT, por sus siglas en inglés) se utiliza a veces como parte del plan alimenticio para las personas con deficiencia de CPT II. Este aceite especial tiene ácidos grasos de cadena media que pueden usarse en pequeñas cantidades como fuente de energía. Su doctor especialista en metabolismo o su dietista pueden asesorarlo sobre cómo tomar este suplemento.

A algunos niños y adultos se les puede dar L-carnitina para ayudarlos. Se trata de una sustancia segura y natural que ayuda a las células del cuerpo a generar energía. También le ayuda al cuerpo a eliminar residuos dañinos. El médico decidirá si su hijo necesita L-carnitina. Solo use L-carnitina si ha sido recetada por su médico. No use ningún suplemento sin antes consultar a su médico.

#### **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;
- dolor muscular persistente, debilidad u orina de color marrón rojiza.

Los bebés y niños con deficiencia de CPT II necesitan comer mayor cantidad de alimentos a base de almidón y tomar más líquidos cuando están enfermos, aunque no tengan hambre. De lo contrario, pueden desarrollar una crisis metabólica. De lo contrario, pueden desarrollar 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 una crisis metabólica. Pregúntele al doctor especialista en metabolismo si su hijo debe llevar consigo una nota especial con recomendaciones médicas sobre su tratamiento.

#### **5. Evite hacer ejercicio por períodos largos y tomar frío**

Los períodos largos de ejercicios extenuantes pueden provocar síntomas en niños y adultos. Lo mismo ocurre con el clima frío. Los efectos musculares pueden ser:

- dolores musculares;
- calambres;
- debilidad;
- orina de color marrón rojiza.

Si hay síntomas musculares, se necesita tratamiento de inmediato para evitar daño renal. Los niños o los adultos con síntomas musculares deben:

- tomar líquido de inmediato;
- comer algo azucarado o rico en almidón;
- dirigirse a un hospital para recibir tratamiento.

Para ayudar a evitar los síntomas musculares:

- evitar hacer mucho ejercicio o durante mucho tiempo;
- mantener el cuerpo abrigado;
- ingerir alimentos con azúcar o almidón antes y durante los períodos en que se hace ejercicio físico.

## ¿Qué sucede cuando se trata la deficiencia de CPT II?

El tratamiento puede ayudar a prevenir o controlar los síntomas en algunos niños con deficiencia de CPT II. Los niños que reciben tratamiento más temprano tienen posibilidades de llevar una vida saludable con un crecimiento y desarrollo normales. Sin embargo, algunos niños continúan teniendo episodios de crisis metabólicas y otros problemas de salud a pesar de los tratamientos.

Con el tratamiento, los adultos que tienen la forma clásica de deficiencia de CPT II pueden tener una vida sana.

## ¿Por qué falta o no funciona bien la enzima CPT-2?

Los genes le indican al cuerpo cómo producir enzimas. El gen CPT2 da las instrucciones para que el cuerpo pueda producir la enzima carnitina palmitoiltransferasa, tipo 2. Todas las personas tienen dos copias del gen CPT2. Las personas con deficiencia de CPT II presentan cambios, también llamados variantes, en ambas copias del gen CPT2, lo que provoca que estos genes no funcionen correctamente. Debido a las variantes en los genes CPT2, la enzima CPT2 no funciona correctamente o no se produce en absoluto.

## ¿Cómo se hereda la deficiencia de CPT II?

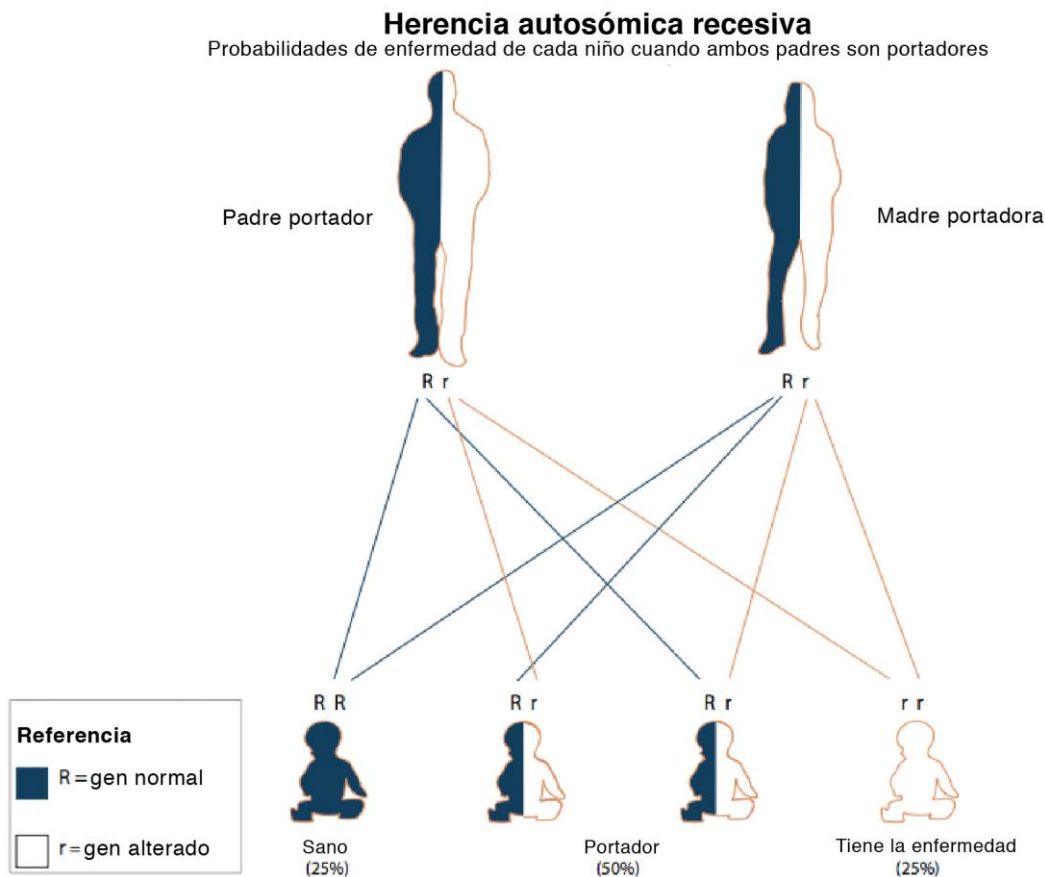
La deficiencia de CPT II se hereda como un rasgo autosómico recesivo. Afecta a los niños y a las niñas por igual.

Todas las personas tienen dos copias del gen CPT2 que produce la enzima CPT2. En los niños con deficiencia de CPT II, ninguna de las dos copias del gen funciona correctamente. Estos niños heredan un gen CPT2 defectuoso de cada padre lo cual genera la condición.

Los padres de los niños con CPT II rara vez presentan el trastorno. En cambio, cada padre tiene un solo gen CPT2 defectuoso. Se llaman portadores de la deficiencia de CPT II. Los portadores no tienen la CPT II ya que la otra copia del gen funciona correctamente. En la mayoría de los casos, los portadores de la deficiencia de CPT II no presentan ningún síntoma de la enfermedad. Sin embargo, en una pequeña cantidad de casos, se han reportado portadores de CPT II.



Cuando los dos padres son portadores, en cada embarazo existe un 25% de probabilidad de que el niño tenga deficiencia de CPT II. 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 II cuentan con asesoramiento genético disponible. El consejero genético puede aclarar sus dudas sobre cómo se hereda la deficiencia de CPT II, 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?

Las pruebas genéticas para la deficiencia de CPT II pueden realizarse a partir de una muestra de sangre. Las pruebas genéticas, también llamadas análisis de ADN, buscan cambios, o variantes, en los genes CPT II. En algunos niños, se pueden encontrar cambios en las dos copias del gen. Sin embargo, en otros niños,

sólo se encuentra uno o ninguno de los cambios en las dos copias del gen, aunque sabemos 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.

## **¿Qué otras pruebas se pueden hacer?**

La deficiencia de CPT II también puede confirmarse mediante un análisis de enzimas realizado con una muestra de piel. Consulte a su médico o consejero genético si tiene alguna duda sobre la prueba genética para detectar la deficiencia de CPT II.

## **¿Se puede realizar una prueba durante un futuro embarazo?**

Si se encontraron cambios en ambos genes del niño con deficiencia de CPT II, 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 en las células del feto. De nuevo, la muestra necesaria para esta prueba se obtiene por medio de un CVS o una amniocentesis.

Los padres pueden elegir realizar una prueba durante el embarazo, o bien pueden esperar hasta el nacimiento para realizarle la prueba al bebé. Los padres también pueden optar por usar técnicas de reproducción asistida con el fin de disminuir la probabilidad de que sus futuros hijos tengan deficiencia de CPT II. Un consejero genético puede hablar con usted sobre sus opciones y responder preguntas sobre pruebas prenatales o pruebas después del nacimiento de su bebé.

## **¿Es posible que otros miembros de la familia tengan CPT II o sean portadores?**

### **Posibilidades de tener deficiencia de CPT II**

Los hermanos y las hermanas de un bebé con deficiencia de CPT II tienen probabilidades de tener la enfermedad, aunque no hayan tenido síntomas. Es importante determinar si otros niños de la familia tienen deficiencia de CPT II, 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 II.

## Portadores de la deficiencia de CPT II

Los hermanos y las hermanas que no tienen deficiencia de CPT II 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.

Si tiene un hijo con deficiencia de CPT II, sus hermanos y hermanas tienen un 50% de probabilidad de ser portadores de la enfermedad. Es importante que los demás miembros de la familia sepan que pueden ser portadores. Existe la posibilidad de que también estén en riesgo de tener hijos con deficiencia de CPT II. En la mayoría de los casos, los portadores de la deficiencia de CPT II no presentan ningún síntoma de la enfermedad. Sin embargo, en una pequeña cantidad de casos, se han reportado síntomas de la enfermedad en portadores de CPT II.

Algunos estados no ofrecen la prueba de detección de deficiencia de CPT II como parte del tamiz neonatal para recién nacidos. Sin embargo, el tamiz neonatal ampliado se encuentra disponible a través de laboratorios privados para los bebés que nacieron en estados que no realizan la prueba de detección de esta condición. Su proveedor de atención médica o consejero genético pueden ayudarlo a acceder a una prueba de detección ampliada (tamiz neonatal ampliado) para recién nacidos.

Cuando los dos padres son portadores, los resultados del tamiz neonatal no son suficientes para descartar la deficiencia de CPT II. 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 II pueden tener un mayor riesgo 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 II 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?

### **Pruebas de diagnóstico**

Los hermanos y las hermanas de un niño afectado pueden realizarse análisis para detectar si tienen deficiencia de CPT II con un análisis de ADN o una prueba especial de enzimas.

### **Prueba para detección de portadores**

Si se detectan cambios en ambas copias del gen CPT2 en su hijo con deficiencia de CPT II, otros miembros de la familia pueden realizarse un análisis de ADN para saber si son portadores.

Si el análisis de ADN no ayuda, existen otros métodos. El doctor especialista en metabolismo o el consejero genético podrán responder a sus preguntas sobre la prueba de detección de portadores.

## ¿Cuántas personas tienen la deficiencia de CPT II?

La deficiencia de CPT II no es muy común. Se desconoce la incidencia real.

## ¿Hay algún grupo étnico que tenga mayor posibilidad de tener deficiencia de CPT II?

La deficiencia de CPT II no se da con mayor frecuencia en ninguna raza, grupo étnico, zona geográfica o país específicos.

## ¿Hay otros nombres para la deficiencia de CPT II?

A la deficiencia de CPT II también se la llama:

- deficiencia de CPT-2
- deficiencia de carnitina palmitoiltransferasa, tipo 2

## ¿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>

