



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](http://www.newbornscreening.info).

Nombre de la enfermedad: Deficiencia de carnitina-acilcarnitina translocasa

Sigla: CAT (por sus siglas en inglés)

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

Este folleto contiene información general sobre la deficiencia de CAT. Como cada niño es diferente, es posible que parte de esta información no se aplique a su hijo. La deficiencia de CAT no se conoce en profundidad y, en la actualidad, no existe un plan de tratamiento estándar. Existen tratamientos que están recomendados para algunos niños, pero no para otros. Además del médico de cabecera, un doctor especialista en metabolismo debe atender a los niños con deficiencia de CAT.

¿Qué es la deficiencia de CAT?

Deficiencia de CAT, por sus siglas en inglés, significa "deficiencia de carnitina-acilcarnitina translocasa." Es un tipo de enfermedad de la oxidación de ácidos grasos. Las personas con deficiencia de CAT tienen problemas para descomponer la grasa en energía para el cuerpo.

Enfermedades de la oxidación de ácidos grasos

Las enfermedades relacionadas con la oxidación de los 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 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.

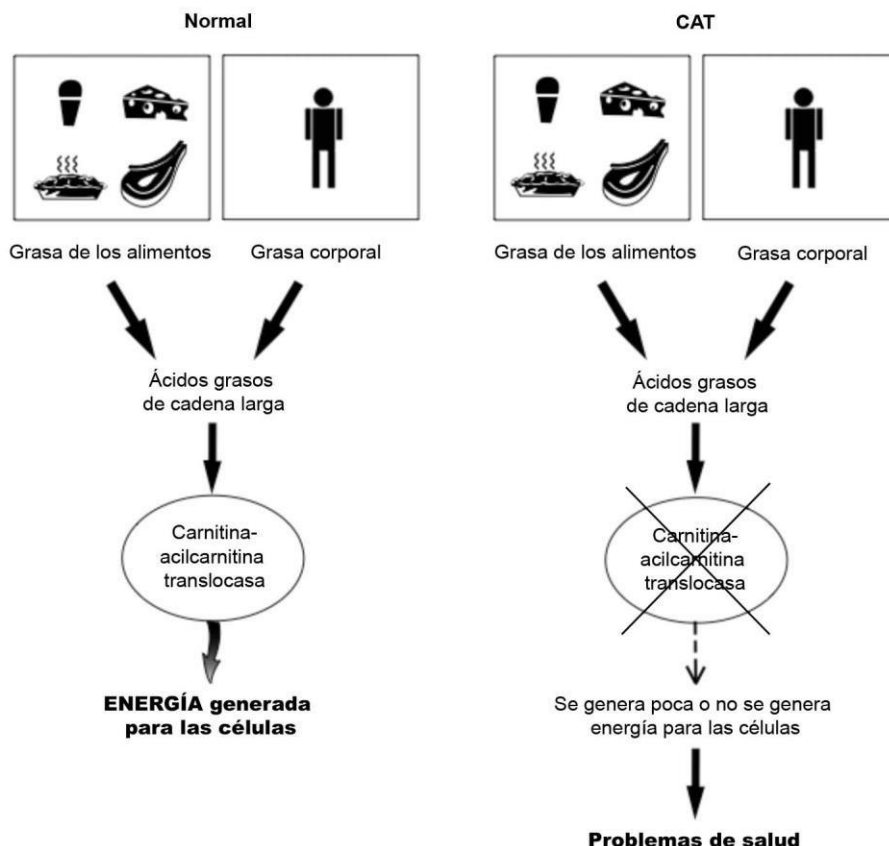
Existen distintos síntomas y tratamientos según el tipo de FAOD. También pueden variar en diferentes personas con la misma FAOD. Consulte los folletos informativos de cada FAOD en particular.

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

¿Qué causa la deficiencia de CAT?

La deficiencia de CAT ocurre cuando una enzima llamada "carnitina-acilcarnitina translocasa" (CAT, 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-acilcarnitina translocasa CAT (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 para obtener energía cuando pasamos un largo período sin comer, por ejemplo, al evitar una comida o al dormir.

Cuando la enzima CAT falta o no funciona, el cuerpo no puede usar la grasa para producir energía y depende por completo de la glucosa. Si bien la glucosa es una buena fuente de energía, la cantidad disponible es limitada. Una vez que se agota la glucosa, el cuerpo intenta usar grasas sin éxito. Esto provoca una disminución del nivel de azúcar, llamada hipoglucemia, y la acumulación de sustancias dañinas en la sangre.

Si no se trata la deficiencia de CAT, ¿qué problemas puede causar?

La deficiencia de CAT puede causar episodios de enfermedad denominados crisis metabólicas. Algunos de los síntomas 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, un niño con una deficiencia de CAT puede desarrollar:

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

Existen dos tipos de deficiencia de CAT. El tipo más frecuente se manifiesta en recién nacidos. Un tipo más leve y menos frecuente ocurre en bebés más grandes y niños.

Deficiencia de CAT en recién nacidos

Los recién nacidos con deficiencia de CAT generalmente muestran síntomas durante la primera semana de vida. Los episodios de crisis metabólica son comunes. Pueden tener altos niveles de amoníaco en la sangre. Esto puede causar daño cerebral grave.

Los recién nacidos con CAT también pueden tener:

- tono muscular bajo (músculos y articulaciones flácidos) y debilidad muscular;
- aumento del tamaño del hígado;
- problemas cardíacos y aumento del tamaño del corazón;
- problemas respiratorios.

Los bebés que no reciben tratamiento suelen morir por problemas cardíacos, problemas respiratorios, fallo hepático o altos niveles de amoníaco en la sangre.

Deficiencia de CAT en niños

Los niños con el tipo leve de deficiencia de CAT generalmente comienzan a tener síntomas antes de los tres años de edad. Corren riesgo de tener episodios de crisis metabólica, pero generalmente no tienen problemas cardíacos.

En ambos tipos de deficiencia de CAT, los síntomas generalmente suceden después de no haber comido nada durante algunas horas. También es más probable que los síntomas aparezcan cuando una persona con deficiencia de CAT se enferma o contrae una infección.

¿Cuál es el tratamiento para la deficiencia de CAT?

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 CAT.

Algunos tratamientos pueden ser de ayuda 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 CAT:

1. Evite que el niño pase demasiado tiempo sin comer

Los bebés y los niños pequeños con deficiencia de CAT 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", adaptado a las necesidades de su hijo, para que usted siga durante una enfermedad o cuando su hijo 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 CAT pueden pasar hasta 12 horas sin comer sin problema. Los demás tratamientos por lo general deben continuarse de por vida.

2. Dieta

A veces, se aconseja una dieta baja en grasas y alta en carbohidratos. 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).

Las personas con deficiencia de CAT no pueden utilizar ciertos componentes básicos de las grasas llamados "ácidos grasos de cadena larga." Un dietista puede ayudarlo a crear un plan de alimentación bajo en estas grasas. Todo cambio en la dieta deberá realizarse con el asesoramiento de un dietista con experiencia en deficiencia de CAT.

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

3. Triglicéridos de cadena media

Los triglicéridos de cadena media (MCT, por sus siglas en inglés) suelen utilizarse como parte del plan de alimentación de las personas con deficiencia de CAT. MCTs están disponibles en aceite de MCT y en triheptanoína (DOJOLVI®) – medicamento hecho a base de MCTs. Estos suplementos tienen ácidos grasos de cadena media que pueden ser usados en pequeñas cantidades como fuente de energía. Un médico especialista en metabolismo o un dietista pueden asesorarlo en cómo tomar estos suplementos. Necesitará una prescripción médica para adquirir estos suplementos MCTs.

4. L-Carnitina

A algunos niños 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 L-carnitina sin antes consultar con el médico.

5. Llame a su médico al principio de cualquier enfermedad

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

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

Los niños con deficiencia de CAT 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 desarrollar una crisis metabólica. Generalmente, cuando los niños están enfermos no tienen ganas de comer. Si no desean o no pueden comer, los niños con deficiencia de CAT pueden necesitar recibir tratamiento en el hospital para evitar una crisis metabólica. 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 CAT?

El tratamiento inmediato y cuidadoso puede ayudar a evitar o controlar los síntomas en niños con deficiencia de CAT. Sin embargo, algunos niños continúan teniendo crisis metabólicas y otros problemas de salud a pesar de los tratamientos. Aun con tratamiento, hay un riesgo de muerte, en especial en los recién nacidos con síntomas.

¿Por qué falta o no funciona bien la enzima CAT?

Los genes le indican al cuerpo que cómo elaborar varias enzimas. El gen SLC25A20 da las instrucciones para que el cuerpo pueda producir la enzima carnitina-acilcarnitina-traslocasa (CAT). Todas las personas tienen dos copias del gen SLC25A20. Las personas con deficiencia de CAT presentan cambios, también llamados variantes, en ambas copias de los genes SLC25A20, lo que provoca que dichos genes no funcionen correctamente. Debido a las variantes en los genes SLC25A20, la enzima CAT no funciona correctamente o no se produce en absoluto.

¿Cómo se hereda la deficiencia de CAT?

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

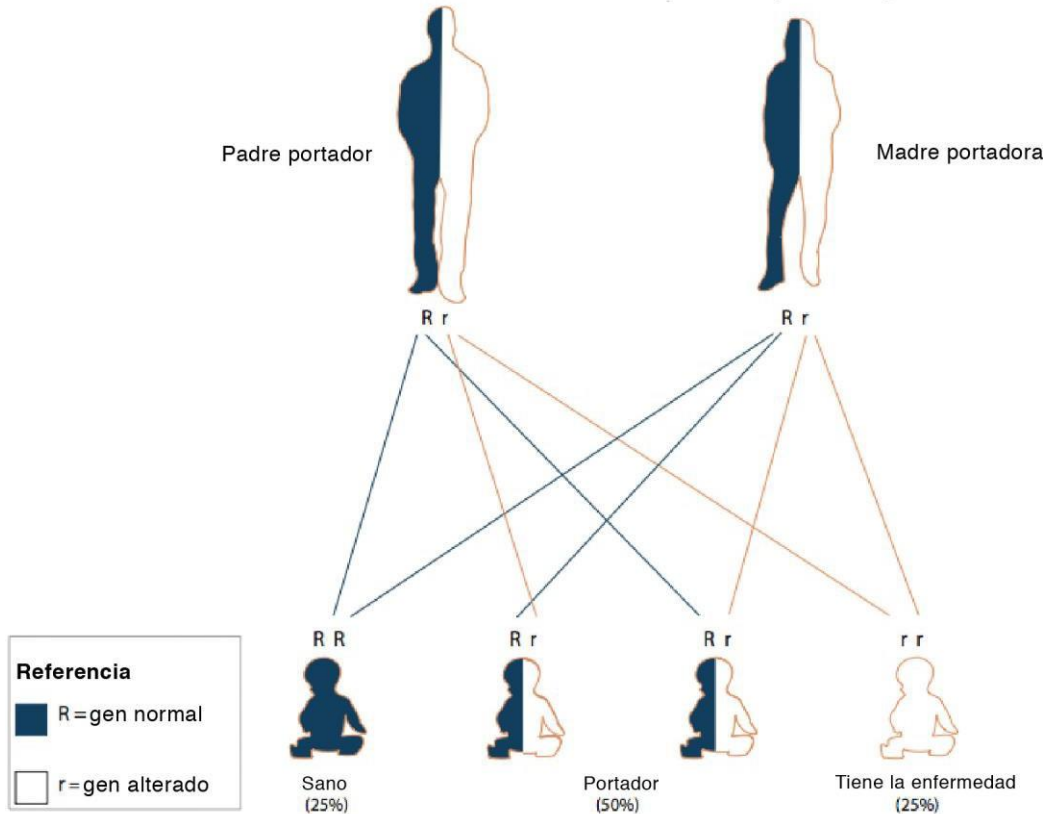
Todas las personas tienen dos copias del gen SLC25A20 que produce la enzima CAT. En los niños con deficiencia de CAT, ninguno de estos genes funciona correctamente. Estos niños heredan un gen SLC25A20 defectuoso de cada padre que genera la afección.

Los padres de los niños con deficiencia de CAT rara vez presentan el trastorno. En cambio, cada padre tiene una sola copia del gen SLC25A20 defectuosa. Se llaman portadores. Los portadores no tienen la afección ya que la otra copia del gen SLC25A20 funciona correctamente.

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.

Herencia autosómica recesiva

Probabilidades de enfermedad de cada niño cuando ambos padres son portadores



Las familias con niños que tienen esta enfermedad cuentan con asesoramiento genético disponible. El consejero genético puede aclarar sus dudas sobre cómo se hereda la deficiencia de CAT, qué opciones 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 CAT pueden realizarse a partir de una muestra de sangre. Las pruebas genéticas, también llamadas análisis de ADN, buscan cambios (variantes) en los genes SLC25A20 que causan la deficiencia de CAT.

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 CAT también puede confirmarse mediante un análisis especial 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 CAT.

¿Se puede realizar una prueba durante un futuro embarazo?

Si se detectaron cambios (variantes) en ambos genes en su hijo con la deficiencia de CAT, se puede realizar un análisis de ADN durante futuros embarazos. La muestra necesaria para esta prueba se obtiene por muestreo de vello cordón (CVS) o amniocentesis.

Si el análisis de ADN no es útil, pueden realizarse análisis durante el embarazo al realizar pruebas especiales en células del feto. De nuevo, la muestra necesaria para estos análisis 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. 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 CAT. Un consejero genético puede hablar con usted sobre sus opciones y responder otras preguntas sobre pruebas prenatales o pruebas después del nacimiento de su bebé.

¿Es posible que otros miembros de la familia tengan deficiencia de CAT o sean portadores?

Deficiencia de CAT

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

Portadores de deficiencia de CAT

Los hermanos y las hermanas que no tienen deficiencia de CAT, 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 CAT, sus hermanos y hermanas tienen un 50% de probabilidad de ser portadores. Es importante que los demás miembros

de la familia sepan que pueden ser portadores. Existe una baja probabilidad de que también estén en riesgo de tener hijos con deficiencia de CAT.

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

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 CAT. En estos casos, deben realizarse pruebas de diagnóstico especiales además de las pruebas de detección sistemáticas en el recién nacido.

Durante el embarazo, las mujeres cuyos fetos tengan una deficiencia de CAT 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 CAT 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 CAT

Los hermanos y las hermanas de un niño afectado pueden someterse a pruebas para detectar la deficiencia de CAT mediante un análisis de ADN o una prueba especial de enzimas con el fin de determinar si ellos también tienen este trastorno.

Prueba para detección de portadores

Si se detectan cambios en ambas copias del gen SLC25A20 en su hijo con deficiencia de CAT, 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 deficiencia de CAT?

La deficiencia de CAT es muy poco usual. Su incidencia en los Estados Unidos se estima entre 1 en 750,000 a 1 en 2,000,000. Su incidencia en Asia se estima entre 1 en 60,000 y 1 en 400,000.

¿Hay algún grupo étnico que tenga mayor posibilidad de tener deficiencia de CAT?

No, la deficiencia de CAT no se da con mayor frecuencia en una raza, grupo étnico, zona geográfica o país específicos.

¿Hay otros nombres para la deficiencia de CAT?

La deficiencia de CAT también se conoce como:

- portador de carnitina-acilcarnitina (CAC, por sus siglas en inglés)
- deficiencia de CACT (por sus siglas en inglés)

¿Dónde puedo obtener más información?

Fatty Oxidation Disorders (FOD) Family Support Group
www.fodsupport.org

Organic Acidemia Association
www.oaaneews.org

United Mitochondrial Disease Foundation
www.umdf.org

Metabolic Support UK
<https://www.metabolicsupportuk.org>

Baby's First Test
<http://www.babysfirsttest.org>

MedlinePlus

<https://medlineplus.gov/genetics/condition/carnitine-acylcarnitine-translocase-deficiency/>

Información del folleto

Creado por: www.newbornscreening.info

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

Fecha de revisión: 30 de junio de 2013
4 de septiembre de 2014
24 de abril de 2020
1 de marzo de 2023

Actualización: 1 de marzo de 2023

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): UH7MC30774-01-00

<http://mchb.hrsa.gov>