



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: CPT1A (por sus siglas en inglés)

- ¿Qué es la deficiencia de CPT1A?
- ¿Qué causa la deficiencia de CPT1A?
- Si no se trata la deficiencia de CPT1A, ¿qué problemas puede causar?
- ¿Cuál es el tratamiento para la deficiencia de CPT1A?
- ¿Qué pasa cuando un niño recibe tratamiento para la deficiencia de CPT1A?
- ¿Por qué falta o no funciona bien la enzima CPT1A?
- ¿Cómo se hereda la deficiencia de CPT1A?
- ¿Existen pruebas genéticas?
- ¿Qué otras pruebas se pueden hacer?
- ¿Se pueden realizar pruebas durante un futuro embarazo?
- ¿Es posible que otros miembros de la familia tengan deficiencia de CPT1A o sean portadores?
- ¿Se puede hacer la prueba a otros miembros de la familia?
- ¿Cuántas personas tienen deficiencia de CPT1A?
- ¿Hay algún grupo étnico que tenga mayor posibilidad de tener deficiencia de CPT1A?
- ¿Hay otros nombres para la deficiencia de CPT1A?
- ¿Dónde puedo obtener más información?

Este folleto contiene información general sobre la deficiencia de carnitina palmitoiltransferasa, tipo 1A (CPT1A, 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 CPT1A 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 CPT1A.

¿Qué es la deficiencia de CPT1A?

CPT1A 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 CPT1A 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.

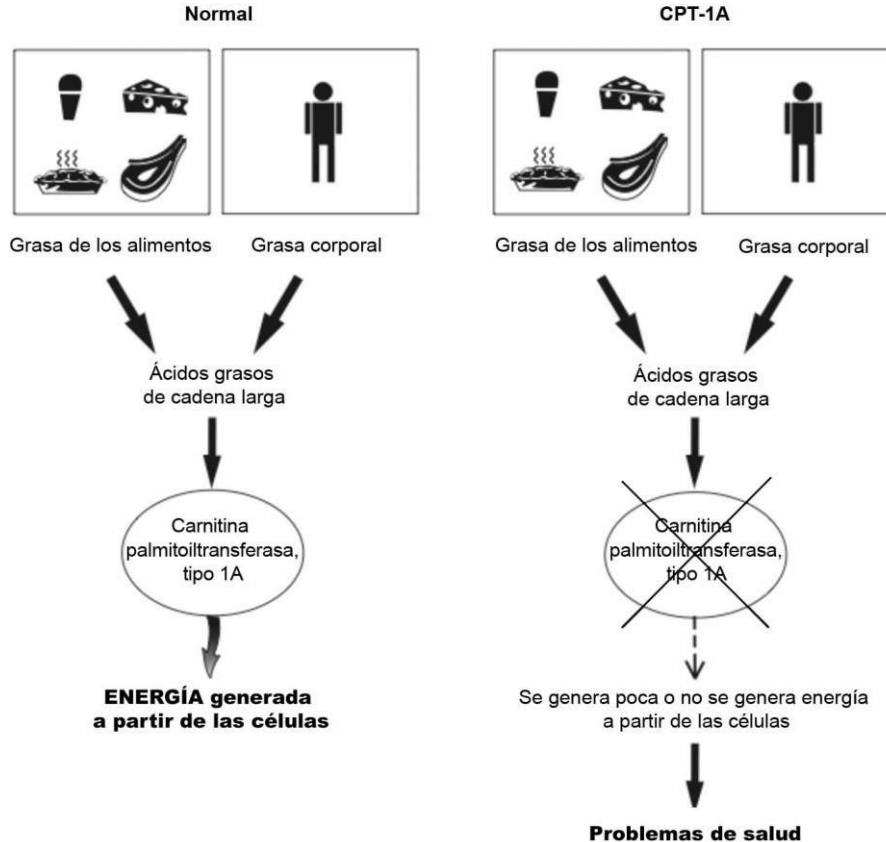
Existen distintos síntomas y tratamientos según el tipo de FAOD. También pueden variar en diferentes personas con la misma FAOD. Consulte los folletos informativos de cada FAOD en particular.

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

¿Qué causa la deficiencia de CPT1A?

La deficiencia de CPT1A es causada por problemas con la enzima "carnitina palmitoiltransferasa, tipo 1A" (CPT1A). En las personas con deficiencia de CPT1A, la enzima CPT1A no está presente o no funciona correctamente. La función de esta enzima es ayudar a descomponer ciertas grasas de los alimentos que consumimos y transformarlas en energía. También ayuda a descomponer la grasa ya 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 saltamos una comida o mientras dormimos.

Cuando la enzima CPT1A 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 CPT1A, ¿qué problemas puede causar?

La deficiencia de CPT1A puede causar episodios de enfermedad crisis metabólicas.

Los niños que tienen CPT1A 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 CPT1A puede desarrollar:

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

Entre los episodios de crisis metabólicas, las personas con deficiencia de CPT1A están generalmente saludables. No obstante, si los episodios se repiten, pueden provocar daños cerebrales que pueden ocasionar problemas en el aprendizaje o discapacidades intelectuales.

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 CPT1A se enferma o contrae una infección. El tratamiento de emergencia inmediato en bebés y niños con CPT1A 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 CPT1A nunca tuvieron síntomas y solo se descubre que tienen la enfermedad después de que un hermano o hermana recibe

el diagnóstico. La deficiencia de CPT1A en el pueblo inuit (nativos americanos de Alaska) o en la etnia de las Naciones Originarias (Canadá) muy pocas veces provoca síntomas.

¿Cuál es el tratamiento para la deficiencia de CPT1A?

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 CPT1A.

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 CPT1A:

1. Evite que el niño pase demasiado tiempo sin comer

Los bebés y los niños pequeños con deficiencia de CPT1A 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 CPT1A 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). Todo cambio en la dieta deberá realizarse con el asesoramiento de un dietista con experiencia en deficiencia de CPT1A.

Las personas con deficiencia de CPT1A 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 (MCT, por sus siglas en inglés)

Los triglicéridos de cadena media (MCT, por sus siglas en inglés) suelen utilizarse como parte del plan alimenticio para las personas con deficiencia de CPT1A. 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. 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 CPT1A 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 CPT1A?

Con un tratamiento temprano y apropiado, los niños con CPT1A 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 discapacidades intelectuales.

¿Por qué falta o no funciona bien la enzima CPT1A?

Los genes le indican al cuerpo cómo elaborar varias enzimas. El gen CPT1A le da las instrucciones al cuerpo para poder producir la enzima CPT1A. Todas las

personas tienen dos copias del gen CPT1A. Las personas con deficiencia de CPT1A presentan cambios, también llamados variantes, en ambas copias de los genes CPT1A, lo que provoca que dichos genes no funcionen correctamente. Debido a las variantes en los genes CPT1A, la enzima CPT1A no funciona correctamente o no se produce en absoluto.

¿Cómo se hereda la deficiencia de CPT1A?

La deficiencia de CPT1A se hereda como un rasgo autosómico recesivo. Afecta a los niños y a las niñas por igual.

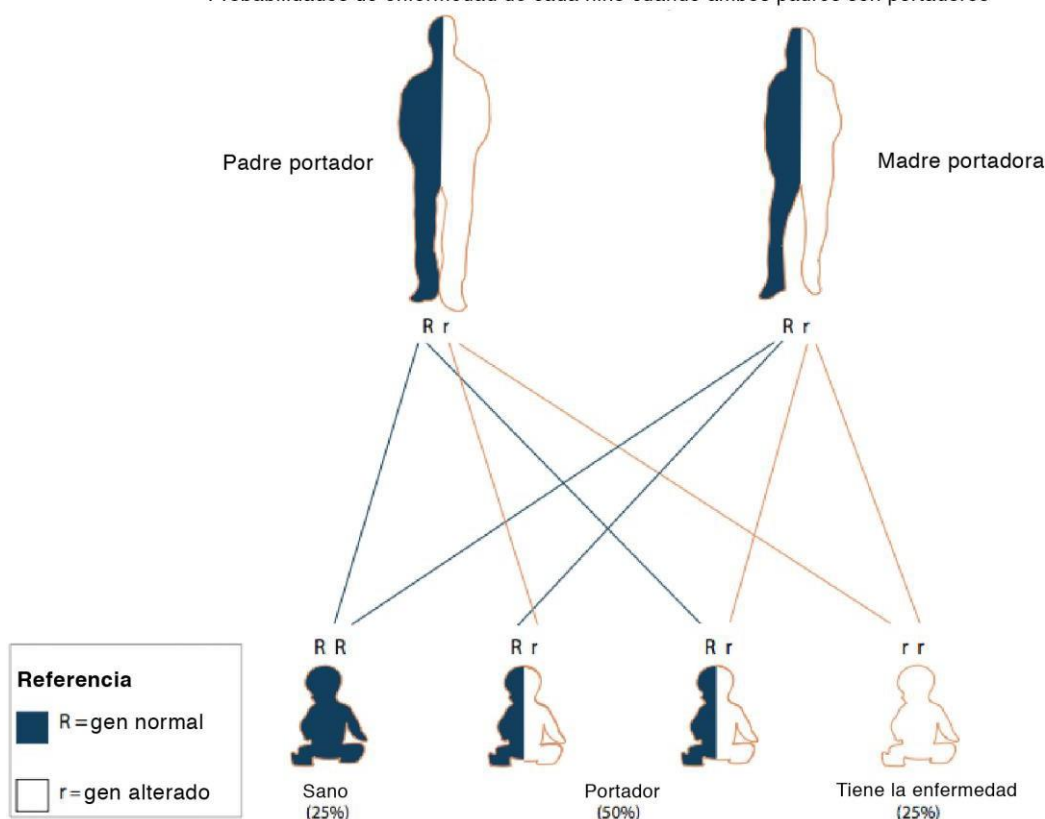
Todas las personas tienen dos copias del gen CPT1A que produce la enzima CPT1A. En los niños con deficiencia de CPT1A, ninguna de las dos copias del gen CPT1A funciona correctamente. Estos niños heredan un gen CPT1A defectuoso de cada padre.

Los padres de los niños con deficiencia de CPT1A rara vez presentan el trastorno. En cambio, cada padre tiene un solo gen CPT1A defectuoso en la deficiencia de CPT1A. Se llaman portadores. Los portadores no tienen la condición ya que el otro gen CPT1A funciona correctamente.

Cuando ambos padres son portadores de la deficiencia de CPT1A, existe un 25% de probabilidad en cada embarazo de que el niño tenga deficiencia de CPT1A. 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 deficiencia de CPT1A cuentan con asesoramiento genético disponible. El consejero genético puede aclarar sus dudas sobre cómo se hereda la deficiencia de CPT1A, 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 CPT1A pueden realizarse a partir de una muestra de sangre. Las pruebas genéticas, también llamadas análisis de ADN, buscan cambios (variantes) en los genes CPT1A que causan esta condición. En la mayoría de los niños afectados, se pueden encontrar cambios en los dos genes. Sin embargo, en algunos 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 CPT1A.

¿Qué otras pruebas se pueden hacer?

La deficiencia de CPT1A 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 CPT1A.

¿Se puede realizar una prueba durante un futuro embarazo?

Si se encontraron cambios en ambos genes del niño con deficiencia de CPT1A, 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 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 la deficiencia de CPT1A. 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 deficiencia de CPT1A o sean portadores?

Posibilidades de tener deficiencia de CPT1A

Los hermanos y las hermanas de un bebé afectado tienen posibilidades de tener deficiencia de CPT1A, incluso aunque no hayan tenido síntomas. Es importante determinar si otros niños de la familia tienen deficiencia de CPT1A, ya que el tratamiento temprano puede evitar problemas de salud que pueden llegar a ser graves. Consulte a su médico o al consejero genético sobre qué análisis debe hacerles a sus otros hijos para detectar si tienen deficiencia de CPT1A.

Portadores de deficiencia de CPT1A

Los hermanos y las hermanas que no tienen deficiencia de CPT1A 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 CPT1A, 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 CPT1A.

En algunos estados, la prueba de detección de la deficiencia de CPT1A no es parte del tamiz neonatal. Sin embargo, la prueba de detección ampliada para recién nacidos (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 para recién nacidos.

Cuando los dos padres son portadores, los resultados del tamiz neonatal no son suficientes para descartar la deficiencia de CPT1A. 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 CPT1A pueden tener un mayor riesgo de desarrollar problemas médicos más 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 CPT1A 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 de la deficiencia de CPT1A

Para asegurarse de que los hermanos y las hermanas de un niño con deficiencia de CPT1A no tengan la misma condición, se pueden realizar pruebas especiales que se hacen a partir de una muestra de piel. También es posible realizar un análisis de ADN si se identifican dos variantes en el hermano afectado.

Prueba de detección de portadores para la deficiencia de CPT1A

Las pruebas de detección de portadores pueden estar disponibles para los demás miembros de la familia. 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 CPT1A?

En la comunidad huterita de América del Norte, uno de cada 1.200 bebés tiene deficiencia de CPT1A. Asimismo, es más común entre los esquimales nativos americanos de Canadá y Alaska. La deficiencia de CPT1A es muy poco usual en otros grupos étnicos del mundo. Se desconoce la incidencia real.

¿La deficiencia de CPT1A se produce con más frecuencia en ciertos grupos étnicos?

La deficiencia de CPT1A 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 CPT1A?

A la deficiencia de CPT1A a veces también se la llama:

- deficiencia de CPT1
- deficiencia de CPT1 (hepática)

Existe otro tipo de deficiencia de CPT llamada CPT1B o “tipo muscular.” La CPT1B no se analiza 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>

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

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

MedlinePlus

<https://medlineplus.gov/genetics/condition/carnitine-palmitoyltransferase-i-deficiency/>

<u>Información del folleto</u>	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 23 de marzo de 2020 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>