



Folleto informativo sobre genética para los padres

Enfermedades 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: Deficiencia de la transportadora de carnitina

Sigla: CTD (del inglés *Carnitine Transporter Deficiency*)

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

Este folleto contiene información general sobre la CTD. Como cada niño es diferente, es posible que parte de esta información no se aplique a su hijo/hija. No se conoce por completo la CTD. En la actualidad, no existe un plan de tratamiento estándar. Algunos tratamientos pueden recomendarse para algunos niños, pero no para otros. Además del médico de cabecera, un doctor especialista en metabolismo debe atender a los niños con CTD.

¿Qué es la CTD?

CTD, sus siglas en inglés, significa “deficiencia de la proteína transportadora de carnitina,” un tipo de enfermedad de la oxidación de los ácidos grasos. Las personas que tienen CTD tienen dificultad en usar la grasa como energía para el cuerpo.

Enfermedades de la oxidación de los ácidos grasos

Las enfermedades de la oxidación de los ácidos grasos (FAOD, del inglés *Fatty acid oxidation disorders*) son un grupo de enfermedades raras y hereditarias, que surgen cuando las enzimas no funcionan bien.

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, puede causar una enfermedad de la oxidación de los ácidos grasos. Las personas que tienen un FAOD no pueden procesar las grasas de la comida que comen o grasa almacenada en sus cuerpos.

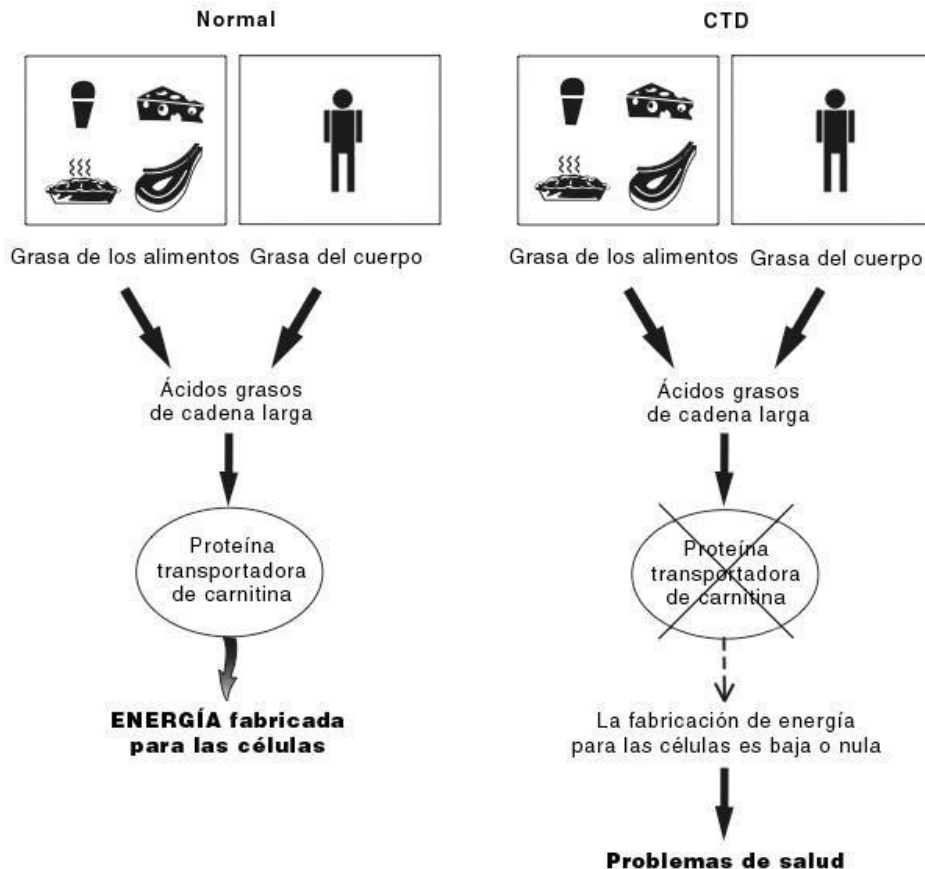
Los síntomas y los tratamientos varían según el FAOD y las diferentes personas que tienen el mismo tipo de enfermedad. Consulte los folletos informativos de cada FAOD en particular.

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

¿Cuáles son las causas de la CTD?

La CTD es causada por problemas con la enzima “transportadora de carnitina” (CT). En las personas con CDT, la enzima CT no está presente o no funciona correctamente. La función de esta enzima es transportar una sustancia llamada carnitina a las células. La carnitina ayuda al cuerpo a crear energía a partir de la grasa de los alimentos. También nos ayuda a usar la grasa ya almacenada en el cuerpo.

Deficiencia de la proteína transportadora de carnitina CTD



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 no comemos una comida o al dormir.

Cuando falta o no funciona bien la enzima CT, el cuerpo no puede usar las grasas para energía. Entonces, sólo utiliza glucosa. A pesar 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 acumule sustancias nocivas en la sangre.

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

Existen dos tipos principales de CTD: uno comienza en la infancia y el otro en la niñez.

Bebés con CTD

Los bebés con CTD manifiestan los primeros síntomas entre el nacimiento y los tres años de edad. La CTD puede provocar una enfermedad llamada crisis metabólica. Algunos de los primeros síntomas de una crisis metabólica:

- demasiado sueño
- cambios en el comportamiento
- malhumor
- falta de hambre

Otros síntomas que también pueden aparecer luego:

- fiebre
- náuseas
- diarrea
- vómitos
- hipoglucemia (niveles de azúcar bajos en la sangre)

Si no se trata la crisis metabólica, el niño con CTD puede:

- tener dificultad para respirar
- tener un edema (inflamación) en el cerebro
- tener convulsiones
- entrar en coma, que puede terminar en la muerte

Los bebés que no reciben tratamiento pueden tener otros efectos:

- aumento del tamaño del corazón
- aumento del tamaño del hígado
- falta de fuerza muscular
- anemia

Las crisis metabólicas repetidas pueden causar daños cerebrales. Esto puede causar dificultades en el aprendizaje o las discapacidades intelectuales.

Los síntomas de una crisis metabólica suelen ocurrir si el niño pasa varias horas sin comer. También pueden ocurrir cuando el niño con CTD se enferma o tiene una infección.

Niños con CTD

Los niños con CTD parecen gozar de buena salud hasta que empiezan los síntomas, generalmente entre el primer y séptimo año de vida. Algunos de los efectos de la CTD durante la niñez son:

- aumento del tamaño del corazón

- falta de fuerza muscular
- si no reciben tratamiento, corren riesgo de insuficiencia cardíaca y muerte

Los niños con este tipo de CTD no tienen hipoglucemia ni crisis metabólicas. La inteligencia no es afectada.

Algunos niños con CTD nunca manifiestan síntomas y sólo se descubre que tienen la enfermedad luego de habérsela diagnosticado a un hermano o hermana. Muchos de los infantes que son diagnosticados de acuerdo a los resultados de la detección sistemática de los recién nacidos no desarrollan síntomas de CTD.

¿Cuál es el tratamiento para CTD?

El médico de cabecera del bebé trabajará con un doctor especialista en metabolismo para cuidar a su hijo/a. El médico también puede sugerirle que consulte a un dietista con experiencia en CTD.

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 recomendados habitualmente para niños con CTD:

1. L-carnitina

El principal tratamiento para la CTD es el uso de por vida de L-carnitina, una sustancia inocua y natural que ayuda a las células a producir energía. También le ayuda al cuerpo a eliminar los residuos dañinos. La L-carnitina puede anular los problemas cardíacos y la debilidad muscular que los niños con CTD pueden tener.

El médico decidirá si su hijo/a necesita L-carnitina. A menos que le indiquen otra cosa, sólo use la L-carnitina que le recete su médico. No use esta sustancia sin antes consultar con él.

2. **Evite que el niño pase demasiado tiempo sin comer**

Los bebés y los niños pequeños que tienen CTD necesitan comer seguido para no tener problemas. No deben estar más de 4 a 6 horas sin comer. Algunos bebés pueden necesitar comer con mayor frecuencia. 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 su nutricionista le darán un plan alimenticio apropiado para su bebé. Su médico también le dará un plan específico a las necesidades de su hijo que debe seguir en los días en que su hijo/a esté enfermo o en ocasiones cuando su hijo se rehúsa a comer.

Su doctor especialista en metabolismo continuará aconsejándole cuán frecuente su hijo/a debe comer a medida que crezca. Cuando están bien, la mayoría de los adolescentes y adultos con CTD pueden pasar hasta 12 horas sin comer. Pero necesitan seguir con los otros tratamientos de por vida.

3. Dieta

A veces, además del tratamiento con L-carnitina, se recomienda una dieta de bajo contenido graso y rica en carbohidratos. Cualquier cambio en la dieta debe realizarse con el consejo de una nutricionista. Pregúntele al médico si su hijo/a necesita cambiar algo en su dieta.

4. Seguimiento de los niveles de carnitina

Su hijo deberá someterse a pruebas de sangre regulares para medir sus niveles de carnitina. Es posible que la dieta y los medicamentos deban ajustarse según los resultados de las pruebas de sangre.

5. Si su bebé tiene CTD, llame al médico en el período inicial de cualquier enfermedad

Siempre llame a su doctor si su bebé tiene alguno de estos síntomas:

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

Los bebés con CTD 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 médico especialista en metabolismo si su hijo/a debe llevar una nota o carta especial cuando viaja con recomendaciones médicas sobre su tratamiento.

¿Qué pasa cuando un niño recibe tratamiento para la CTD?

Con tratamiento temprano y apropiado, niños con CTD generalmente tienen una vida sana y crecen y se desarrollan normalmente. El tratamiento con L-carnitina suele revertir el aumento de tamaño del corazón y la debilidad muscular.

Los bebés con CTD que tienen crisis metabólicas repetidas pueden tener daños cerebrales permanentes, lo cual puede causar problemas de aprendizaje o las discapacidades intelectuales.

¿Por qué falta o no funciona bien la enzima transportadora de carnitina (CT)?

Los genes le indican al cuerpo cómo elaborar enzimas. El gen SLC22A5 da las instrucciones para que el cuerpo pueda producir la enzima CT. Todas las personas tienen dos copias del gen SLC22A5. Las personas con CTD presentan cambios, también llamados variantes, en ambas copias del gen SLC22A5, lo que provoca que dichos genes no funcionen correctamente. Debido a las variantes en los genes SLC22A5, la enzima CT no funciona correctamente o no se produce en absoluto.

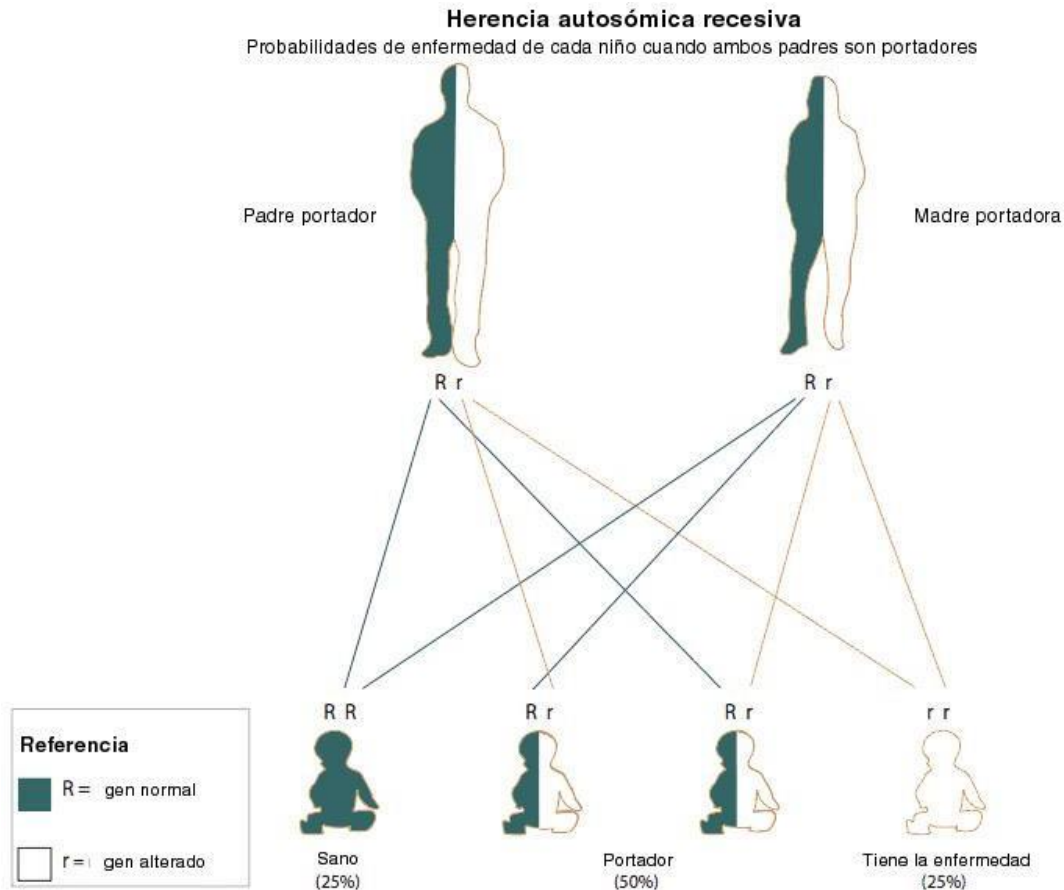
¿Cómo se hereda la CTD?

La CTD se hereda como un rasgo autosómico recesivo y afecta a los niños y a las niñas por igual.

Todas las personas tienen dos copias del gen SLC22A5 que produce la enzima CT. En los niños con CTD, ninguna de las dos copias del gen funciona correctamente. Estos niños heredan un gen SLC22A5 defectuoso de cada padre.

Los padres de los niños con CTD rara vez presentan el trastorno. En cambio, cada padre tiene un solo gen SLC22A5 defectuoso. Se llaman portadores. Los portadores no tienen la CTD ya que el otro gen SLC22A5 funciona correctamente.

Cuando ambos padres son portadores, en cada embarazo existe un 25% de probabilidad de que el niño tenga CTD, un 50% de que sea portador, como lo son sus padres, y un 25% de que los dos genes desempeñen correctamente sus funciones.



El asesoramiento genético está disponible a familias que tienen niños con CTD. El asesoramiento genético puede aclarar sus dudas sobre cómo se hereda la CTD, 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 asesor genético.

¿Se puede hacer alguna prueba genética?

Las pruebas genéticas para la CTD pueden realizarse a partir de una muestra de sangre. Las pruebas genéticas, también llamadas análisis de ADN, buscan cambios (variantes) en los genes SLC22A5 que causan la CTD. En algunos niños afectados, se pueden encontrar cambios en los dos genes. Sin embargo, en otros niños, puede encontrarse solo un cambio o ningún cambio en los genes, aunque sepamos que están presentes.

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

¿Qué otras pruebas se pueden hacer?

La CTD se puede confirmar por medio de una prueba de absorción de carnitina en una muestra de piel. Consulte al médico o al asesor genético si tiene alguna duda sobre la prueba genética para detectar la CTD.

¿Se puede realizar una prueba durante un futuro embarazo?

Es posible hacer pruebas durante el embarazo para detectar si el bebé tiene CTD. La muestra necesaria para esta prueba se obtiene por medio de un muestreo del vello coriónico (CVS, del inglés *chorionic villi sampling*) 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 CTD. Un consejero genético puede hablar con usted sobre sus opciones y responder otras preguntas que tenga sobre las pruebas prenatales o pruebas después del nacimiento de su bebé.

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

Posibilidades de tener CTD

Los hermanos o hermanas de un bebé con CTD tienen una baja probabilidad de tener la enfermedad, aún si no han tenido síntomas. Es importante determinar si los otros niños de la familia tienen CTD porque el tratamiento temprano puede evitar problemas graves de salud. Consulte a su médico o al asesor genético sobre qué análisis debe hacerles a sus otros hijos para detectar si tienen CTD.

Ocasionalmente, se le diagnostica a la madre con CTD cuando su bebé obtiene un resultado positivo de CTD en la prueba de detección sistemática del recién nacido. El nivel bajo de carnitina en el bebé al nacer puede en realidad ser el resultado de que la madre tenga niveles bajos de carnitina. A esta condición se le conoce como deficiencia de carnitina secundaria. A los infantes con deficiencia de carnitina secundaria se les administra tratamiento con L-carnitina hasta que sus niveles de carnitina sean normales. No necesitan tratamiento de por vida.

Las madres, que son diagnosticadas con CTD porque sus bebés recibieron un resultado positivo de la prueba de detección sistemática del recién nacido, casi siempre no tienen síntomas de CTD. Sin embargo, es sumamente importante que hablen con su médico sobre el tratamiento para evitar serios problemas de salud.

Portadores de CTD

Aunque los hermanos o hermanas no tengan CTD, pueden ser portadores como sus padres. Salvo en raras excepciones, los análisis para determinar si alguien es portador sólo deben realizarse una vez cumplidos los 18 años de edad.

Si tiene un hijo con CTD, sus hermanos y hermanas tienen un 50% de probabilidad de ser portadores de la condición. 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 CTD.

Casi todos los estados ofrecen las pruebas de detección sistemática de CTD en el recién nacido. Sin embargo, cuando ambos padres son portadores, los resultados de las pruebas de detección sistemática en el recién nacido no son suficientes para descartar CTD. En estos casos, deben realizarse pruebas de diagnóstico especiales además de las pruebas de detección sistemática en el recién nacido. Es muy importante que esta prueba se haga inmediatamente, idealmente a las 24 horas de edad.

Durante el embarazo, las mujeres cuyos fetos tengan CTD 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 CTD 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 para detectar CTD

Los hermanos y las hermanas de un bebé con CTD pueden realizarse una prueba especial a partir de una muestra de piel o una prueba de ADN a partir de una muestra de sangre con el fin de determinar si también tienen CTD.

Si existe alguna sospecha que las madres puedan tener CTD, se les administran pruebas de sangre y orina para medir sus niveles de carnitina. A algunas madres también se les puede realizar una prueba especial en una muestra de piel o un análisis de ADN en una muestra de sangre.

Detección de portadores de CTD

Los demás miembros de la familia deberían hacerse las pruebas para determinar si son portadores. Aclare sus dudas sobre este tipo de estudios con el médico especialista en metabolismo o el asesor genético.

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 CTD?

Aproximadamente uno de cada cincuenta mil bebés nace con CTD en los Estados Unidos.

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

CTD ocurre en todos los grupos étnicos. Es más común en personas de las Islas Feroe en el Reino Unido. Aproximadamente 1 de cada 300 bebés nacidos en la Isla Feroe tiene CTD.

¿Hay otros nombres para la CTD?

Esta enfermedad también recibe el nombre de:

- deficiencia sistémica primaria de carnitina
- deficiencia sistémica de carnitina (SCD, del inglés *systemic carnitine deficiency*)
- deficiencia primaria de carnitina
- anomalía en la absorción de la carnitina

¿Dónde puedo obtener más información?

Fatty Oxidation Disorders (FOD) Family Support Group
<http://www.fodsupport.org>

Organic Acidemia Association
<http://www.oaaneews.org>

United Mitochondrial Disease Foundation
<http://www.umdf.org>

Metabolic Support UK
www.metabolicsupportuk.org

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

Medline Plus
<https://medlineplus.gov/genetics/condition/primary-carnitine-deficiency/>

Mito Action
<http://www.mitoaction.org>

Información del folleto **Creado por:** www.newbornscreening.info

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

Fecha de revisión: 30 de junio de 2013
4 de septiembre de 2014
29 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. Luego 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 Departamento de Salud Maternoinfantil (*Maternal and Child Health Bureau*), Administración de Recursos y Servicios de Salud (*Health Resources and Service Administration*), Oficina de Servicios Genéticos (*Genetic Services Branch*), N.º de proyecto de Salud Maternoinfantil (MCH): UH7MC30774-01-00 <http://mchb.hrsa.gov>

Deficiencia de la proteína transportadora de carnitina

Creado por www.newbornscreening.info

12

Fecha de revisión: 1 de marzo de 2023