



Hoja informativa sobre las pruebas de detección a recién nacidos

Deficiencia de guanidinoacetato metiltransferasa

¿Qué es la deficiencia de guanidinoacetato metiltransferasa?

La deficiencia de guanidinoacetato metiltransferasa (GAMT) es una afección hereditaria que afecta la capacidad del cuerpo para producir creatina. Sin un suministro adecuado de creatina, el cuerpo no puede usar y almacenar energía correctamente. Esto puede causar graves problemas neurológicos, como discapacidad intelectual, desarrollo del habla limitado, convulsiones recurrentes, problemas de conducta y movimientos involuntarios. Afortunadamente, si se diagnostica y se trata a tiempo, los niños con esta deficiencia pueden tener una mejor salud y un mejor desarrollo.

¿Qué causa la deficiencia de GAMT?

La deficiencia de guanidinoacetato metiltransferasa se debe a cambios (mutaciones) en el gen GAMT. Este gen da instrucciones para producir una enzima que ayuda al cuerpo a generar creatina a partir de un compuesto llamado guanidinoacetato. Las mutaciones en el gen GAMT provocan niveles más bajos de enzima funcional, lo que a su vez afecta la capacidad del cuerpo para producir creatina. Dado que el cuerpo necesita creatina para almacenar y usar energía, unos niveles reducidos pueden impedir que ciertos órganos y tejidos funcionen correctamente.

Es un patrón hereditario autosómico recesivo, lo que significa que ambos padres son portadores genéticos de la enfermedad, pero no la padecen.

¿Qué síntomas se presentan con la deficiencia de GAMT?

Los efectos de la deficiencia de GAMT son más graves en los órganos y tejidos que necesitan grandes cantidades de energía, como el cerebro y los músculos.

Los niños afectados por esta deficiencia pueden desarrollar síntomas en cualquier momento, desde la infancia (entre los 3 y los 6 meses de edad) hasta los 3 años. Las primeras señales de la deficiencia de GAMT pueden incluir:

- Retraso del desarrollo
- Tono muscular bajo
- Convulsiones
- Movimientos involuntarios
- Insuficiencia respiratoria

Qué esperar del tratamiento: Las personas afectadas por la deficiencia de guanidinoacetato metiltransferasa (GAMT) requieren tratamiento de por vida con suplementos de monohidrato de creatina y ornitina.

El objetivo de los suplementos de monohidrato de creatina es garantizar que todas las partes del cuerpo, especialmente aquellas que requieren grandes cantidades de energía, como el cerebro, cuenten con un suministro adecuado de creatina para funcionar correctamente.

Se puede recetar un suplemento de ornitina para reducir los altos niveles de guanidinoacetato que se acumulan en la sangre y los tejidos. Este tratamiento es importante porque los niveles elevados de guanidinoacetato pueden ser tóxicos para el sistema nervioso.

Tratamiento dietético

Con la orientación de un especialista en metabolismo, las personas con esta deficiencia pueden seguir una dieta especial baja en proteínas. Esta dieta especial, acompañada de suplementos de ornitina, puede ayudar a prevenir la acumulación de guanidinoacetato en el sistema nervioso. Se pueden recomendar alimentos y fórmulas médicas para asegurar que los niños afectados reciban los nutrientes necesarios para crecer y desarrollarse adecuadamente.





Lo que hay que recordar

La deficiencia de guanidinoacetato metiltransferasa (GAMT) es una afección poco común y, por lo tanto, hay poca información disponible sobre el pronóstico a largo plazo para las personas afectadas. Sin embargo, los estudios sugieren que los niños a quienes se les diagnostica a tiempo y reciben tratamiento, antes de que desarrollen síntomas, a menudo se mantienen sanos y con un desarrollo normal.

Recursos:

MedlinePlus (en inglés)

<https://medlineplus.gov/genetics/condition/guanidinoacetate-methyltransferase-deficiency/>

GeneReviews: Trastornos por deficiencia de creatina (en inglés)

<https://www.ncbi.nlm.nih.gov/books/NBK3794/>

Institutos Nacionales de la Salud (en inglés)

<https://rarediseases.info.nih.gov/diseases/2578/guanidinoacetate-methyltransferase-deficiency>

Repositorio de información sobre las pruebas de detección a recién nacidos de la

Administración de Recursos y Servicios de Salud (HRSA) de Estados Unidos:

<https://newbornscreening.hrsa.gov/es/enfermedades/guanidinoacetate-methyltransferase-deficiency>

Avancemos Juntos Texas

<https://www.navigatelifetexas.org/es/diagnosis-healthcare/children-with-multiple-disabilities-rare-conditions-undiagnosed>





TEXAS
Health and Human
Services

Texas Department of State
Health Services

¿Dónde puedo encontrar más información?

Escanee el código QR con la cámara de su teléfono.



Qué hacer después de recibir un resultado positivo de deficiencia de GAMT

Las pruebas de detección a recién nacidos se hacen a todos los bebés mediante un análisis de sangre para identificar a los que tienen riesgo de padecer trastornos poco comunes. Los resultados de su bebé muestran un aumento del guanidinoacetato. Esto significa que hay una posibilidad de que su bebé tenga un padecimiento llamado deficiencia de guanidinoacetato metiltransferasa (GAMT). Es necesario realizar más pruebas lo antes posible para determinar si su hijo tiene esta deficiencia.

Siguientes pasos

- Es importante realizar las pruebas de laboratorio recomendadas. Estos resultados ayudarán a confirmar o descartar un diagnóstico.
- El médico de su bebé le ayudará a programar una visita a una clínica especializada que esté familiarizada con la deficiencia de GAMT. Un especialista revisará la salud de su bebé y discutirá a detalle los resultados de las pruebas con usted durante la visita. Dado que se trata de una enfermedad genética, el equipo de atención podría incluir a un asesor en genética. Es muy importante que no pierda esta cita. El diagnóstico oportuno y el tratamiento temprano pueden reducir el impacto de la enfermedad.

¿Qué es la deficiencia de GAMT?

La deficiencia de GAMT es una enfermedad hereditaria que afecta la capacidad del cuerpo para producir creatina. Sin un suministro adecuado de creatina, el cuerpo no puede usar y almacenar energía correctamente. Esto puede causar problemas neurológicos graves.

¿Cuáles son los síntomas de la deficiencia de GAMT?

Los niños afectados por la deficiencia de GAMT pueden desarrollar síntomas en cualquier momento, desde la infancia (entre los 3 y los 6 meses de edad) hasta los 3 años. Las primeras señales de la deficiencia de GAMT pueden incluir:

- Retraso del desarrollo
- Tono muscular bajo
- Convulsiones
- Movimientos involuntarios

¿En qué consiste el tratamiento?

La deficiencia de GAMT es una afección que se puede tratar. A menudo se recetan suplementos orales de creatina y ornitina, y una dieta baja en proteínas. Un tratamiento rápido y sin interrupciones ayuda a los niños con deficiencia de GAMT a llevar una vida lo más saludable posible.