

Hoja informativa sobre las Pruebas de Detección Temprana a Recién Nacidos

Deficiencia de Carnitina Acilcarnitina Translocasa (CACT)

¿Qué es la deficiencia de carnitina acilcarnitina translocasa?

La deficiencia de carnitina acilcarnitina translocasa (CACT) es una enfermedad que le impide al cuerpo descomponer ciertas grasas. Se considera que es un trastorno de la oxidación de los ácidos grasos, ya que las personas afectadas por la CACT no pueden descomponer algunas de las grasas de los alimentos que ingieren y transformarlas en la energía que el cuerpo necesita para funcionar. Esto puede ocasionar que los ácidos grasos no utilizados se acumulen en exceso en el cuerpo. Detectar a tiempo la enfermedad y comenzar su tratamiento pueden servir para prevenir algunas de las consecuencias graves de la CACT.

¿Cuál es la causa de la CACT?

Cuando comemos un alimento, las enzimas ayudan a descomponerlo. Algunas enzimas facilitan la descomposición de las grasas en sus elementos básicos, denominados ácidos grasos. Otras enzimas se encargan de descomponer estos ácidos grasos. En el caso de la CACT, la enzima carnitina acilcarnitina translocasa (CAT) no funciona correctamente.

La CAT se encarga de transportar los ácidos grasos al interior de las mitocondrias. Las mitocondrias son las centrales productoras de energía en las células. Cuando la CAT no funciona correctamente, los ácidos grasos no pueden llegar al interior de las mitocondrias. Esto impide que los ácidos grasos se descompongan para producir energía. Los ácidos grasos son fuentes importantes de energía para el corazón, especialmente cuando los niveles de azúcar en el cuerpo son bajos (como ocurre en los periodos entre comidas).

Cuando los ácidos grasos no pueden descomponerse sucede como consecuencia también que los niveles de acidez en la sangre sean altos. Todo el mundo tiene algunos niveles de acidez en la sangre, pero la acidez en exceso puede ser tóxica.

La CACT es un trastorno genético autosómico recesivo. Esto significa que un niño debe heredar dos copias del gen defectuoso responsable de la CACT, una del padre y otra de la madre, para que tenga este trastorno. Cada uno de ambos padres de un niño con un padecimiento autosómico recesivo es portador de una copia del gen defectuoso, pero generalmente no muestran signos ni síntomas de la enfermedad. Si bien es raro tener un hijo con CACT,

cuando ambos padres son portadores es posible que tengan uno o más hijos con la enfermedad.

¿Qué síntomas o problemas se presentan con la CACT?

[Los síntomas son señales fuera de lo normal que un padre observa en su hijo]

Hay dos formas principales de CACT, las cuales se diferencian por la edad a la que la enfermedad aparece por primera vez: CACT en los recién nacidos y CACT en los niños. Los signos de CACT son los mismos en estas dos formas.

Los signos de CACT incluyen:

- dormir más tiempo de lo normal o con más frecuencia
- tono muscular débil (conocido como hipotonía)
- cambios del comportamiento (como llorar sin que haya una razón)
- irritabilidad
- falta de apetito
- fiebre o diarrea o vómito
- bajo nivel de azúcar en la sangre (conocido como hipoglucemia)
- dificultad para respirar
- ataques convulsivos (epilepsia)

Es posible que muchos de estos signos ocurran cuando el bebé coma alimentos que su cuerpo no puede descomponer. Estos signos pueden desencadenarse cuando el bebé pasa largos periodos sin comer, se enferma o tiene alguna infección.

Si su bebé manifiesta alguno de estos signos, asegúrese de contactar al doctor de su bebé inmediatamente.

¿Cuál es el tratamiento para la CACT?

Tratamiento dietético: Es probable que su bebé necesite seguir una dieta restringida a fin de evitar ciertos alimentos que su cuerpo no puede descomponer. Un dietista puede ayudarlo a planear una dieta sana para su bebé. El comer más a menudo puede también ayudar a evitar muchos de los signos mencionados en la sección que trata sobre los síntomas o problemas.

Suplementos y medicaciones: Los suplementos de aceite de triglicérido de cadena media son un tratamiento común de la CACT.

Es posible que su doctor le prescriba también suplementos de L-carnitina. La L-carnitina es una sustancia que el cuerpo produce de manera natural, pero su bebé podría no producirla en cantidad suficiente.

Lo que debe recordar

Incluso una enfermedad menor podría dar lugar a una crisis metabólica en los niños que tienen CACT. Llame

inmediatamente a su doctor cuando su hijo tenga alguno de los síntomas o problemas mencionados.

Los niños necesitan ingerir líquidos y alimentos ricos en almidón (como pan, arroz, cereal, fideos) adicionales cuando están enfermos, a fin de evitar una crisis metabólica. Los niños con CACT que tengan alguna enfermedad podrían necesitar recibir tratamiento en el hospital para evitar problemas graves de salud.