

Hoja informativa sobre las Pruebas de Detección Temprana a Recién Nacidos

Deficiencia de Carnitina Palmitoil Transferasa de Tipo 1 (CPT1)

¿Qué es la CPT1?

La deficiencia de carnitina palmitoil transferasa I (CPT1) 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 CPT1 no pueden transformar algunas de las grasas que ingieren y almacenan en el cuerpo para producir la energía que este 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 a menudo pueden prevenir las graves consecuencias de la CPT1.

¿Cuál es la causa de la CPT1?

Las enzimas facilitan el inicio de las reacciones químicas en el cuerpo. La CPT1 se presenta cuando una enzima denominada carnitina palmitoil transferasa está ausente o no funciona. Esta enzima descompone ciertas grasas de los alimentos que ingerimos, transformándolas en energía. También descompone la grasa ya almacenada en el cuerpo.

¿Qué síntomas o problemas se presentan con la CPT1?

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

Los niños con CPT1 generalmente comienzan a mostrar síntomas entre los 8 y los 18 meses de edad. Es posible que la CPT1 cause periodos de enfermedad denominados crisis metabólicas, o niveles bajos de azúcar en la sangre. Algunos de los primeros signos de una crisis metabólica son los siguientes:

- exceso de somnolencia
- cambios del comportamiento (como llorar sin que haya una razón)
- irritabilidad
- falta de apetito

Si la crisis metabólica no se trata, es posible que un niño con CPT1 desarrolle:

- problemas para respirar y ataques convulsivos
- el coma, que en ocasiones conduce a la muerte

Muchas crisis metabólicas pueden derivar en daño cerebral y problemas de aprendizaje. Los niños también pueden tener problemas del hígado, del corazón o de los riñones. Algunos niños con CPT1 nunca presentan ningún problema.

¿Cuál es el tratamiento para la CPT1?

Los siguientes tratamientos a menudo se usan para los niños con CPT1:

1. No dejar pasar periodos largos sin tomar alimentos:

Los bebés y niños pequeños con CPT1 deben comer con frecuencia para evitar que se desencadenen niveles bajos de azúcar en la sangre o una crisis metabólica. No deben permanecer sin tomar alimento por más de 4 a 6 horas. Es posible que algunos bebés necesiten comer más a menudo aún.

2. Dieta: En ocasiones su hijo necesitará seguir una dieta baja en grasas (carne magra y lácteos bajos en grasa) y rica en carbohidratos (como pan, fideos, fruta, verdura). Su dietista realizará los cambios necesarios en su dieta.

3. Aceite de triglicérido de cadena media (MCT):

Es posible que su doctor le recete aceite de MCT. Este aceite especial tiene ácidos grasos de cadena media que sirven para producir energía.

Lo que debe recordar

Además de tener presente la lista de síntomas o problemas, llame siempre a su doctor cuando su hijo tenga algo de lo siguiente:

- vómito
- diarrea
- una infección
- fiebre

Los niños con CPT1 necesitan comer una mayor cantidad de alimentos ricos en almidón (como el pan, el cereal y el arroz) y beber más líquidos cuando tengan alguna enfermedad, aunque no quieran comer. Cuando se enferman, con frecuencia necesitan recibir tratamiento en el hospital para prevenir problemas graves de salud. Después de los 5 años de edad las crisis metabólicas suceden con menor frecuencia.