

Hoja informativa para padres sobre la deficiencia de guanidinoacetato metiltransferasa (GAMT)

En Carolina del Norte, se examina a todos los bebés al momento del nacimiento para identificar ciertas enfermedades o problemas de salud que pueden tratarse si se diagnostican a tiempo. El resultado del examen de detección para recién nacidos mostró que tu bebé podría tener deficiencia de guanidinoacetato metiltransferasa (GAMT). Se va a remitir a tu bebé a un especialista para realizarle más pruebas y confirmar el diagnóstico.

Por lo general, no hay signos de deficiencia de GAMT al nacer.

¿Qué es la deficiencia de GAMT?

La deficiencia de GAMT es una enfermedad genética poco frecuente en la que el cuerpo no produce suficiente enzima GAMT. La GAMT es necesaria para producir creatina. La creatina proporciona energía a todas las células del cuerpo y es necesaria para el desarrollo muscular y cerebral. Sin tratamiento, la deficiencia de GAMT puede dañar el cerebro y los músculos. El diagnóstico y tratamiento tempranos pueden ayudar a los niños con deficiencia de GAMT a llevar vidas saludables.

¿Cuáles son los síntomas de la deficiencia de GAMT?

Los síntomas, o signos, de deficiencia de GAMT pueden aparecer en cualquier momento desde los 3 meses hasta los 3 años de edad. Pueden incluir:

- Retraso para sentarse o caminar.
- Habla tardía.
- Debilidad muscular.
- Movimientos involuntarios.
- Convulsiones o epilepsia.

¿Qué ocurre después?

Los bebés con deficiencia de GAMT están más sanos si el tratamiento comienza temprano, por lo que es importante hacer pruebas de seguimiento rápidamente para saber si tu bebé tiene esta enfermedad. Las pruebas diagnósticas incluyen la detección de guanidinoacetato (GUAC), un aminoácido, y de niveles bajos de creatina en la sangre después de un resultado positivo en un examen de detección para recién nacidos. Las pruebas genéticas también pueden ser útiles.

¿Cómo se trata la deficiencia de GAMT?

La deficiencia de GAMT es una enfermedad tratable. Se ha demostrado que el diagnóstico temprano y el tratamiento constante previenen el desarrollo de discapacidad intelectual y otros síntomas de la deficiencia de GAMT. Normalmente se recetan suplementos orales de creatina y ornitina, y una dieta restringida en proteínas. Los niños con deficiencia de GAMT deberían acudir a su médico habitual, a un médico especializado en deficiencia de GAMT y a un dietista.

¿Dónde puedo obtener más información?

Usa la cámara de tu teléfono para escanear los siguientes códigos QR:



[Asociación para las Deficiencias de Creatina](#) ↗



[Centro de información sobre los exámenes de detección para recién nacidos](#) ↗



[Baby's First Test \(Primera prueba del bebé\)](#) ↗



[Departamento de Genética y Metabolismo Pediátrico de la UNC](#) ↗



DEPARTAMENTO DE
SALUD Y SERVICIOS
HUMANOS DE
CAROLINA DEL NORTE

División de Salud Pública del Departamento de Salud y Servicios Humanos del Estado de Carolina del Norte

www.ncdhhs.gov

<https://slph.dph.ncdhhs.gov/newborn/default.asp>

El Departamento de Salud y Servicios Humanos de Carolina del Norte (North Carolina Department of Health and Human Services, NCDHHS) es un empleador y proveedor que ofrece igualdad de oportunidades.

Se elaboró esta hoja informativa con el apoyo de la Administración de Recursos y Servicios de Salud (Health Resources and Services Administration, HRSA), del Departamento de Salud y Servicios Humanos (Health and Human Services, HHS), como parte de una subvención financiera por un total de \$344 348, con el 100 % de los fondos provistos por HRSA/HHS. El contenido corresponde a los autores y no necesariamente refleja los puntos de vista oficiales ni constituye un aval de HRSA/HHS o del Gobierno de los Estados Unidos.