

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



Se examina a todos los bebés nacidos en Carolina del Norte al nacer para identificar ciertos problemas de salud que pueden tratarse si se detectan a tiempo. El resultado de la pruebas de detección en recién nacidos mostró que su bebé podría tener deficiencia de guanidinoacetato metiltransferasa (GAMT). Se derivará a su 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 hacerse pruebas de seguimiento rápidamente para saber si su bebé tiene esta enfermedad. Las pruebas diagnósticas incluyen la detección de guanidinoacetato (GUAC), un aminoácido, y de niveles bajo de creatina en sangre después de un resultado positivo en una prueba de detección en 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 precoz 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?

Use la cámara de su teléfono para escanear los siguientes códigos QR:



[Asociación para las Deficiencias de Creatina](#)



[Centro de información sobre pruebas de detección para recién nacidos](#)



[Primera prueba del bebé](#)



[Genética y metabolismo pediátrico de UNC](#)



NC DEPARTMENT OF
HEALTH AND HUMAN SERVICES

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.