



## Deficiencia de Guanidinoacetato Metiltransferasa (GAMT por sus siglas en inglés)

### ¿Qué es la evaluación del recién nacido?

La evaluación del recién nacido (NBS por sus siglas en inglés) se realiza poco después del nacimiento para detectar condiciones de salud que pueden ocultarse al nacer. Para realizar la evaluación una enfermera extraerá unas gotas de sangre del talón de su bebé. Esta muestra de sangre se realiza a todos los recién nacidos.



Por favor recuerde que el hecho que la evaluación de recién nacido indique un trastorno, no significa que su bebé tenga un diagnóstico de esta condición.

### ¿Qué muestra la evaluación de recién nacido de mi bebé?

La evaluación de recién nacido de su bebé marco una condición llamada deficiencia de guanidinoacetato metiltransferasa. Comúnmente se llama deficiencia de GAMT, y a veces, solo "GAMT". No todos los bebés con un resultado de detección fuera del rango obtendrán un diagnóstico de deficiencia de GAMT. Sin embargo, dado que algunos bebés se les diagnosticara GAMT, es importante que se realicen todas las pruebas de seguimiento lo antes posible para poder iniciar el tratamiento, si es necesario. La detección temprana de la condición y el inicio del tratamiento podrían prevenir o retrasar los síntomas de deficiencia de GAMT.

### ¿Qué es deficiencia de GAMT?

La deficiencia de GAMT es una condición hereditaria rara. Se han identificado menos de 150 personas con deficiencia GAMT. La deficiencia GAMT afecta la habilidad del cuerpo para producir creatina. La creatina es importante para los músculos y el cerebro. Sin un buen suministro de creatina, el cerebro y los músculos tienen dificultad para almacenar energía y para usarla cuando la necesita. Esto puede causar problemas neurológicos, como discapacidad intelectual, desarrollo limitado del habla, convulsiones, problemas de comportamiento y movimientos musculares involuntarios. Sin embargo, se piensa que el diagnóstico y el tratamiento temprano mejora la salud y el desarrollo de los niños afectados por deficiencia de GAMT.

#### PUNTOS CLAVES:

- **Acaba de enterarse que su bebé podría tener deficiencia de Guanidinoacetato Metiltransferasa (GAMT). Por favor entienda que la evaluación del recién nacido es solo eso: una prueba de detección. Se necesitan pruebas adicionales antes de dar un diagnóstico.**
- **Cuando GAMT se detecta a tiempo y se inicia el tratamiento, muchos bebés con la condición pueden vivir vidas más largas con mejor salud y desarrollo.**

## ¿Qué señales tempranas se observan con la deficiencia de GAMT?

Las personas con deficiencia de GAMT no tratada pueden desarrollar síntomas en cualquier momento entre los 3 meses o los 3 años.

Señales tempranas de deficiencia de GAMT pueden incluir:

- Atraso en sentarse por sí solo.
- Atraso para comenzar a caminar.
- Atraso para comenzar a hablar.
- Poca tonificación muscular (hipotonía)
- Movimientos involuntarios (temblores o tics)
- Epilepsia/convulsiones

Sin tratamiento, las personas con deficiencia GAMT pueden pasar a tener discapacidad intelectual, trastornos con la conducta (como hiperactividad y autismo), y quizás solo digan unas pocas palabras.



## ¿Cuáles son los próximos pasos?

El doctor de su bebé se comunicará con usted para programar pruebas adicionales para su bebé. Es importante que traiga a su bebé para las pruebas necesitadas lo antes posible.

Las pruebas de seguimiento incluirán una extracción de sangre y una muestra de orina para evaluar la sangre y la orina de su bebé en busca de señales de deficiencia de GAMT. También se recomendarán pruebas genéticas. Un tipo de examen especialidad de resonancia magnética llamado espectroscopia de resonancia magnética, para ver si los niveles de creatina están reducidos en el cerebro.

Los niños de GAMT deberán ser seguidos por un equipo de trabajadores de la salud. Deben ver a su pediatra. Deben ver a su médico habitual (pediatra) y proveedores de atención médica que se especialicen en la enfermedad GAMT. El médico de su bebé ayudará a programar una visita a la clínica con especialistas familiarizados con GAMT. El equipo de atención médica analizará los síntomas y cómo controlar y tratar a su niño con más detalles.

## ¿Qué pasa si todavía tengo preguntas?

Entendemos que esto puede ser un proceso abrumador y emocional. Muchas familias tienen preguntas e inquietudes. La red de Detección para Recién Nacidos en Connecticut (la red) está disponible para ponerlo en contacto con el mejor recurso. Para comunicarse con la red, puede llamar al 860-837-7870, de lunes a viernes, 8:30am-4:30pm. También recomendamos el sitio web [www.babysfirsttest.org](http://www.babysfirsttest.org) y la Asociación para Deficiencias de Creatina <https://creatineinfo.org> como recursos.

SCAN HERE for  
Information about  
**NEWBORN  
SCREENING**  
including TIPS for  
preparing for blood  
draws and collecting  
urine samples on  
newborns, and more



**Esta hoja informativa contiene información general y tiene únicamente fines informativos. Cada niño es diferente y es posible que parte de esta información no aplique específicamente a su niño. Esta hoja no reemplaza el consejo médico, diagnóstico o el tratamiento del proveedor de atención médica de su niño.**