

# Hoja de acción familiar para la deficiencia de guanidinoacetato metiltransferasa (GAMT)

Si un resultado de la prueba de sangre del recién nacido muestra que su bebé podría tener una condición grave llamada deficiencia de guanidinoacetato metiltransferasa (GAMT). Este resultado requiere más pruebas.

Todos los bebés nacidos en California se someten a un análisis de sangre rutinario poco después de nacer. El objetivo de este examen de recién nacidos es detectar a aquellos que corren el riesgo de padecer condiciones médicas graves. Los bebés pueden tener un aspecto saludable al nacer y aun así tener una de estas condiciones. Los bebés con estas condiciones se benefician de un diagnóstico y tratamiento tempranos.

## ¿Qué es la deficiencia de guanidinoacetato metiltransferasa o GAMT?

GAMT es una condición en la cual el cuerpo acumula un químico tóxico llamado guanidinoacetato (GUAC) y no puede producir creatina. Sin creatina, el cuerpo no puede almacenar ni utilizar la energía correctamente. Esto conduce a problemas cerebrales, musculares, del habla y de comportamiento, y retrasos en el desarrollo. Los síntomas pueden aparecer en cualquier momento entre los 3 meses y los 3 años de edad.

GAMT es una condición hereditaria. Esto significa que se transmite de padres a hijos.

## ¿Existe un tratamiento para GAMT?

Sí, existen tratamientos para GAMT. La identificación y el tratamiento tempranos pueden ayudar a mejorar la salud y el desarrollo de los bebés con GAMT. Los tratamientos incluyen suplementos y medicamentos. Otros cuidados de apoyo pueden incluir terapias nutricionales, del habla, ocupacionales y conductuales.

El análisis del recién nacido extrae sangre del talón del recién nacido para detectar condiciones médicas



## Siguientes pasos

### 1. El proveedor médico de su bebé lo derivará a especialistas con experiencia en GAMT.

Los especialistas se encargarán de realizar más pruebas y evaluaciones. Se necesitan más pruebas para determinar qué tratamiento o control necesitará su bebé.

### 2. Colabore estrechamente con el proveedor médico y el especialista de su bebé y siga sus recomendaciones.

Es importante que acuda a todas las citas y comience el tratamiento si se le indica.

## ¿Dónde puedo obtener más información?

El proveedor médico de su bebé y los especialistas son las mejores personas para enseñarle sobre GAMT. Encuentre más información en estos sitios web:

- **[La primera prueba del bebé](https://www.babysfirsttest.org)** (<https://www.babysfirsttest.org>). Escriba "GAMT" en el cuadro "Buscar una condición". Siga el enlace. Para español, haga clic en la casilla negra superior derecha marcada "en español".

- **[Administración y Servicios de Recursos de Salud \(HRSA\)](http://newbornscreening.hrsa.gov/conditions/guanidinoacetate-methyltransferase-deficiency)**

(<http://newbornscreening.hrsa.gov/conditions/guanidinoacetate-methyltransferase-deficiency>)

