



**STAR-G**  
Screening, Technology  
and Research in Genetics

Folleto informativo sobre genética para los padres

## Otras enfermedades

*Screening, Technology, and Research in Genetics* (Detección sistemática, técnicas e investigaciones genéticas) es un proyecto en el que participan varios estados cuyo objetivo es brindar mayor información sobre cuestiones financieras, éticas, legales y sociales respecto a la detección y las pruebas genéticas adicionales en el recién nacido: <http://www.newbornscreening.info>.

**Nombre de la enfermedad: Galactosemia**

**Sigla: Deficiencia de GALT (por sus siglas en inglés)**

- ¿Qué es la galactosemia?
- ¿Qué causa la galactosemia?
- Si no se trata la galactosemia, ¿qué problemas puede causar?
- ¿Cuál es el tratamiento para la galactosemia?
- ¿Qué pasa cuando un niño recibe tratamiento para la galactosemia?
- ¿Por qué falta o no funciona bien la enzima GALT?
- ¿Cómo se hereda la galactosemia?
- ¿Se puede hacer alguna prueba genética?
- ¿Qué otras pruebas se pueden hacer?
- ¿Se pueden realizar pruebas durante el embarazo?
- ¿Es posible que otros miembros de la familia tengan galactosemia o sean portadores?
- ¿Se puede hacer la prueba a otros miembros de la familia?
- ¿Cuántas personas tienen galactosemia?
- ¿Hay algún grupo étnico que tenga mayor posibilidad de tener galactosemia?
- ¿Hay otros nombres para la galactosemia?
- ¿Dónde puedo obtener más información?

Este folleto contiene información general sobre la galactosemia. Dado que cada niño es diferente, es posible que parte de esta información no se aplique a su hijo. Algunos tratamientos pueden ser convenientes para ciertos niños, pero no para otros. Además de su médico habitual, un doctor especialista en metabolismo debe controlar a todos los niños con galactosemia.

### ¿Qué es la galactosemia?

La galactosemia, que significa "galactosa en la sangre", es una enfermedad hereditaria poco común. Las personas con galactosemia tienen problemas para digerir un tipo de azúcar llamado galactosa de los alimentos que consumen. Debido a que no pueden procesar la galactosa adecuadamente, se acumula en su sangre. La galactosa se encuentra en la leche y en todos los alimentos lácteos.

## ¿Qué causa la galactosemia?

Para que el cuerpo use diferentes tipos de carbohidratos y azúcares de los alimentos que consumimos, existen enzimas especiales que los descomponen en moléculas de azúcar más pequeñas llamadas glucosa, que el cuerpo usa como combustible.

La lactosa, también llamada "azúcar de la leche" es el tipo principal de azúcar que se encuentra en la leche y los productos lácteos. Está compuesta por una molécula de galactosa y una molécula de glucosa. Por ello, toda la lactosa, la leche y los productos lácteos, contienen galactosa. Durante la digestión, la lactosa se descompone en galactosa y glucosa. Luego el cuerpo transforma la galactosa en glucosa para que pueda utilizarse para producir energía.

La galactosemia ocurre cuando una enzima llamada "galactosa-1-fosfato-uridiltransferasa" (GALT, por sus siglas en inglés) falta o no funciona bien. El trabajo de esta enzima es transformar la galactosa en glucosa. Cuando la enzima GALT falta o no funciona bien, la galactosa no puede transformarse en glucosa y se acumula en la sangre en grandes cantidades. A menos que se trate, el exceso de galactosa afecta muchas partes del cuerpo y, con el tiempo, puede poner en riesgo la vida.

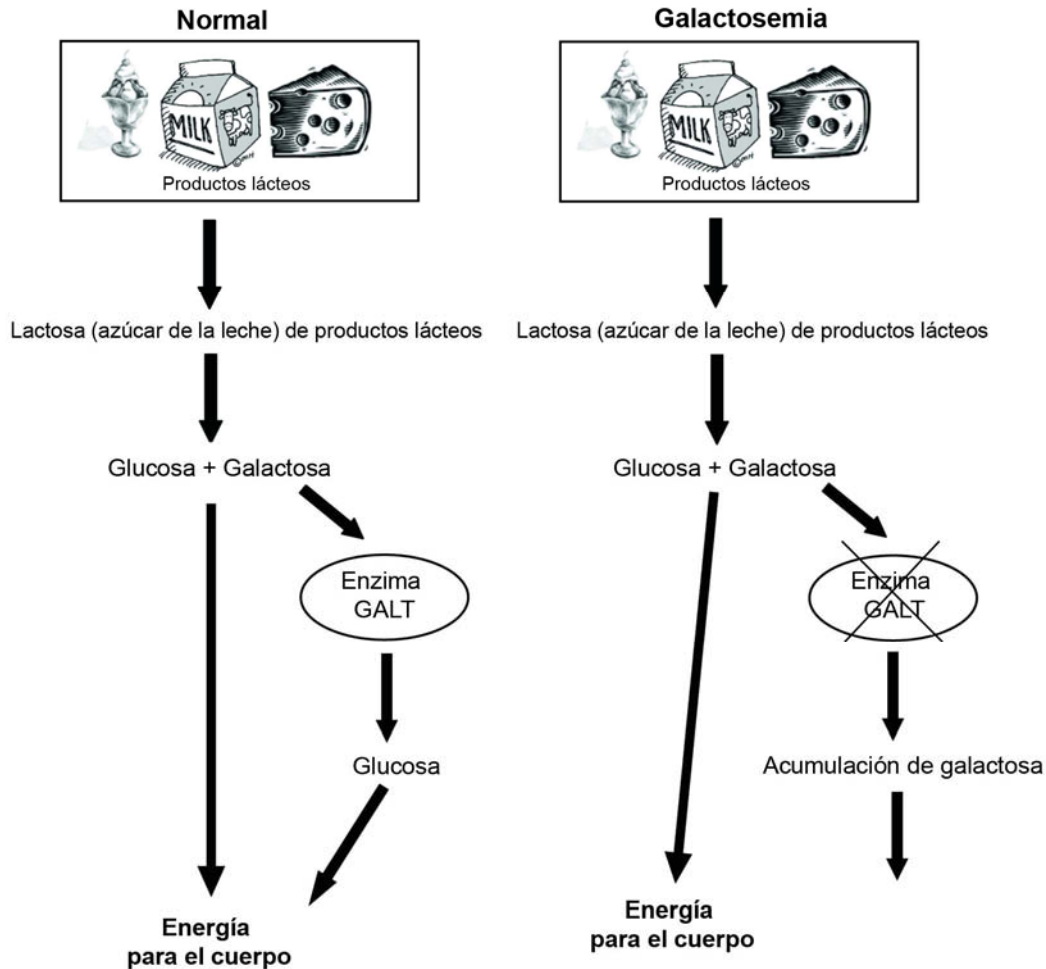
### **Galactosemia clásica**

La galactosemia clásica ocurre cuando los bebés no tienen cantidades suficientes de la enzima GALT. Los bebés comienzan a mostrar efectos en la salud después de algunos días de alimentarse con leche materna o fórmulas que contengan leche. Casi todos los casos de galactosemia clásica pueden detectarse mediante las pruebas de detección sistemática en el recién nacido.

### **Galactosemia leve**

Este es un tipo poco común de galactosemia, llamado a veces "variante Duarte", que a menudo se detecta durante las pruebas de detección sistemática en el recién nacido, aunque no siempre. Estos bebés tienen una forma menos grave de galactosemia y pueden necesitar menos tratamiento o ningún tratamiento. Los análisis de ADN, descritos más abajo, y otros análisis de sangre pueden ayudar a determinar si su hijo tiene galactosemia clásica o leve.

## GALACTOSEMIA



### Si no se trata la galactosemia, ¿qué problemas puede causar?

#### Galactosemia clásica

El exceso de galactosa en la sangre afecta muchas partes del cuerpo. Algunos de los órganos que pueden verse afectados son el cerebro, los ojos, el hígado y los riñones.

Los bebés con galactosemia generalmente tienen diarrea y vómitos después de algunos días de tomar leche o fórmula que contenga lactosa.

Algunos de los otros efectos tempranos de la galactosemia sin tratar incluyen:

- dificultad para aumentar de peso o crecer;
- mala alimentación y reflejo de succión deficiente;
- letargo;
- irritabilidad.

Si no se comienza con el tratamiento, es probable que aparezcan otros síntomas:

- poco azúcar en la sangre, llamado hipoglucemia;
- convulsiones;
- aumento del tamaño del hígado que no funciona correctamente;
- ictericia (color amarillo en la piel o en las escleróticas);
- sangrado;
- infecciones graves en la sangre que podrían causar choque o la muerte;
- cataratas a edad temprana, que ocurre en alrededor del 10% de los niños.

Algunos bebés que no reciben tratamiento tienen altos niveles de amoníaco, una sustancia tóxica, en la sangre. Los niveles altos de amoníaco y la hipoglucemia pueden llevar al coma y, si no se tratan, pueden causar la muerte.

La mayoría de los niños que no reciben tratamiento termina muriendo de insuficiencia hepática. Los bebés sobrevivientes que permanecen sin tratamiento pueden tener retraso mental y otros daños en el cerebro y el sistema nervioso.

### **Galactosemia leve (también conocida como "variante Duarte")**

Los niños con galactosemia leve generalmente tienen síntomas que son menos graves que los de la forma clásica. Algunos no tienen síntomas y no necesitan tratamiento.

Los niños con galactosemia leve que necesitan tratamiento, pero no lo reciben, pueden desarrollar uno o más de los siguientes síntomas:

- cataratas a temprana edad;
- retraso mental leve o retrasos en el aprendizaje;
- ataxia (andar inestable);
- retrasos en el crecimiento;
- problemas y retrasos en el habla.

Algunas niñas con galactosemia leve tienen períodos menstruales retrasados o directamente no los tienen. Algunas mujeres con galactosemia leve comienzan la menopausia a una edad temprana o tienen "fallo ovariano prematuro (POF por sus siglas en inglés)", en la que los ovarios dejan de liberar óvulos antes de que comience la menopausia normal.

Algunos, aunque no todos, de los afroamericanos con galactosemia tienen una forma incluso más leve. Estos individuos generalmente no tienen efectos graves en la salud a causa de la galactosemia leve.

### **¿Cuál es el tratamiento para la galactosemia?**

El médico de su bebé trabajará con un doctor especialista en metabolismo y con un dietista para cuidar a su hijo.

Es necesario tratarlo cuanto antes para evitar problemas de salud graves y retraso mental. Los bebés con galactosemia que no comienzan el tratamiento poco después del nacimiento pueden tener efectos permanentes.

Los bebés y los niños a los que les falta la enzima GALT por completo o que tienen menos de un 10% de la cantidad normal de la enzima deben seguir un plan de alimentación especial. Necesitan evitar todos los alimentos con lactosa y galactosa. Toda la leche y los productos lácteos deben reemplazarse por una fórmula que no contenga lactosa.

A continuación, se enumeran los tratamientos recomendados habitualmente para los niños con galactosemia clásica:

### **1. Dieta libre de lactosa y galactosa:**

Las personas con galactosemia clásica deben seguir un plan de alimentación libre de lactosa y galactosa durante toda su vida. La lactosa o la galactosa se encuentran en los siguientes alimentos que deben evitarse:

- la leche y los productos lácteos;
- los alimentos procesados y preenvasados generalmente contienen lactosa;
- salsas de tomate;
- algunos dulces;
- ciertos medicamentos (tabletas, cápsulas, gotas líquidas endulzadas que contienen lactosa como relleno);
- algunas frutas y vegetales también contienen galactosa;
- cualquier alimento o medicamento que contenga los ingredientes lactulosa, caseína, caseinato, lactalbúmina, cuajada, suero o sólidos de suero.

Su dietista lo ayudará a desarrollar un plan de alimentación que permita a su hijo evitar la lactosa y la galactosa pero, de todos modos, que consuma la cantidad apropiada de proteínas, nutrientes y energía para mantenerlo saludable.

El plan de alimentación de su hijo dependerá de muchos factores, como la edad, el peso, el estado de salud general y los resultados de los análisis de sangre. El dietista ajustará la dieta del niño a medida que pase el tiempo. El plan de alimentación especial debería continuarse de por vida.

### **2. Fórmula especial libre de lactosa**

Los recién nacidos con galactosemia se alimentan con una fórmula especial sin lactosa. Las fórmulas más comunes utilizadas para los bebés con galactosemia son las que están hechas con aislado de proteína de soja. Isomil® y Prosobee® son dos fórmulas hechas con aislado de proteína de soja. La leche de soja en sí misma contiene galactosa y no debería utilizarse.

El doctor especialista en metabolismo y el dietista le indicarán qué tipo de leche de fórmula es la mejor y cuánto debe usar. Algunos estados ofrecen ayuda con el

pago o requieren la cobertura de un seguro privado para la leche de fórmula y otros alimentos médicos especiales.

### **3. Suplementos de calcio:**

Ya que los niños con galactosemia no consumen productos lácteos, la ingesta de calcio puede ser demasiado baja. Por ello, generalmente se recomienda a estos niños que tomen suplementos de calcio para garantizar que reciban suficiente calcio cada día.

Algunos médicos también aconsejan tomar suplementos de vitamina D y vitamina K, además del calcio.

Su médico le dirá qué suplementos debe darle a su hijo y en qué cantidad. No use ningún medicamento ni suplemento sin antes consultar con su médico.

### **4. Control de la salud**

Los bebés y los niños pequeños con galactosemia generalmente necesitan análisis de sangre y orina en forma regular. Estos análisis se usan para detectar sustancias tóxicas que se producen cuando la galactosemia no está controlada. Los resultados de los análisis ayudarán a los médicos y al dietista a adaptar el tratamiento a las necesidades de su hijo.

Su médico también podría sugerir una evaluación formal del desarrollo mental y las capacidades de habla y lenguaje de su hijo. Si su hijo muestra retrasos en ciertas áreas del aprendizaje o el habla, puede proporcionársele ayuda adicional. Hay programas de intervención temprana disponibles en la mayoría de los estados que proveen servicios antes de que los niños alcancen la edad escolar.

### **5. Informar a amigos, familiares, maestros y a aquellos que cuiden del niño**

Es importante que usted les diga a todos aquellos que ayuden a cuidar a su hijo que no puede comer ni beber alimentos que contengan leche. Un brazalete de alerta médica que indique las restricciones alimenticias de su hijo puede ser de gran ayuda. Además, su médico puede aconsejarle que lleve una carta de tratamiento de emergencia con pasos para el cuidado de su hijo.

### **Galactosemia leve**

Los niños con galactosemia leve pueden necesitar tratamiento o no. Su doctor especialista en metabolismo y el dietista le dirán si su hijo necesita evitar la lactosa y la galactosa. Si es así, le darán un plan de alimentación especial diseñado para mantener a su hijo saludable.

## **¿Qué pasa cuando un niño recibe tratamiento para la galactosemia?**

Debido a que el cuerpo también produce algo de galactosa, los síntomas no pueden evitarse por completo al eliminar toda la lactosa y la galactosa de la dieta.

Los investigadores están trabajando para encontrar un tratamiento que disminuya la cantidad de galactosa producida por el cuerpo, pero no existen métodos efectivos para hacerlo en este momento.

Cuando el tratamiento comienza antes de que el bebé tenga 10 días de vida, hay mejores posibilidades de que tenga un crecimiento, desarrollo e inteligencia normales. Algunos niños que reciben tratamiento temprano pueden tener retrasos en el crecimiento, pero la mayoría alcanza una altura normal en la adultez.

Incluso con tratamiento cuidadoso desde una edad temprana, algunos niños con galactosemia clásica muestran retrasos en el aprendizaje y el desarrollo y pueden necesitar ayuda adicional en la escuela. Algunos niños desarrollan retrasos en el habla y el lenguaje. Algunos tienen retrasos en las habilidades motoras, como problemas para caminar, de coordinación y de equilibrio. Algunos niños tienen cambios en el comportamiento que pueden incluir dificultades para prestar atención, baja motivación o timidez.

Incluso cuando reciben tratamiento cuidadoso, las niñas con galactosemia tienen una posibilidad mayor de tener períodos retrasados y fallo ovariano prematuro.

Si el tratamiento comienza después de los 10 días de vida, los retrasos y los problemas de aprendizaje son más probables. El nivel del retraso varía según el niño. El tratamiento es igualmente importante, aunque se comience tarde, porque puede ayudar a evitar retrasos y síntomas futuros.

## **¿Por qué falta o no funciona bien la enzima GALT?**

Los genes le indican al cuerpo que produzca diferentes enzimas. Las personas con galactosemia tienen un par de genes que no desempeñan correctamente su función. Debido a los cambios de estos genes, la enzima GALT no actúa correctamente o directamente no se produce.

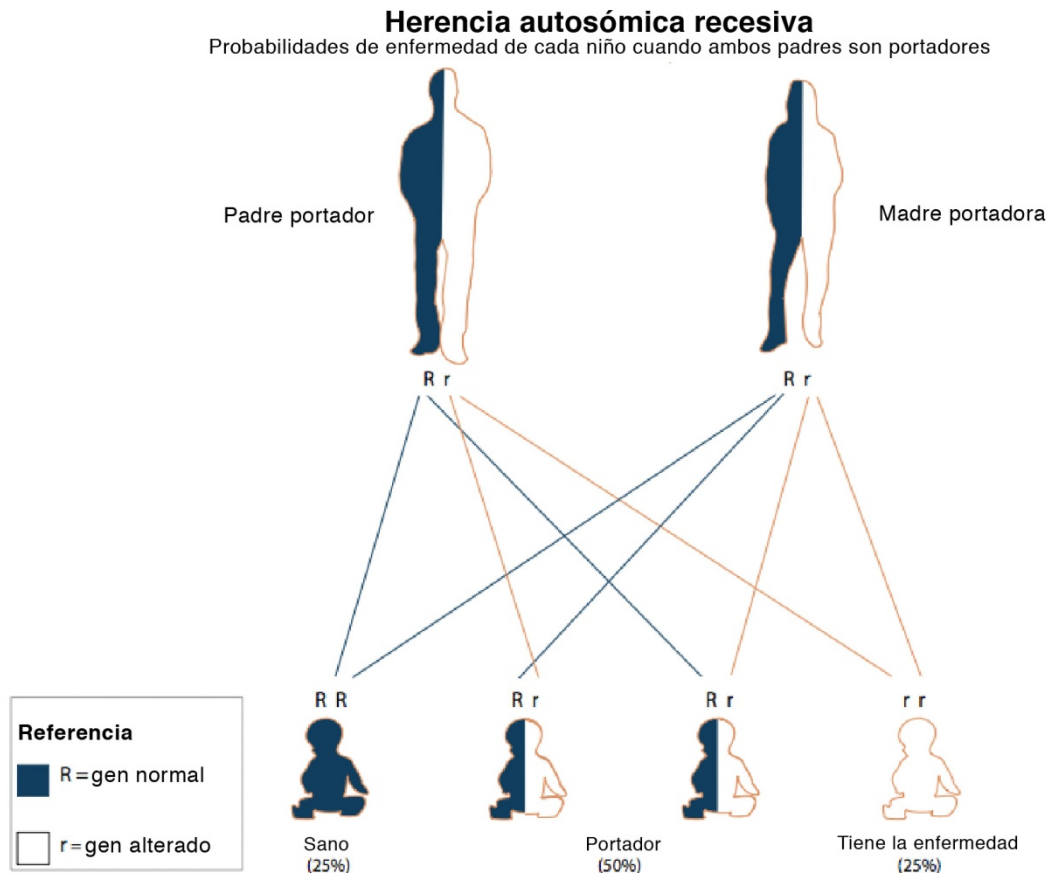
## **¿Cómo se hereda la galactosemia?**

La galactosemia se hereda como un rasgo autosómico recesivo. Afecta a los niños y a las niñas por igual.

Todos tenemos un par de genes que producen la enzima GALT. En los niños con galactosemia, ninguno de estos genes funciona bien. Estos niños heredaron de cada padre un gen alterado causante de la enfermedad.

Los padres de niños con galactosemia casi nunca tienen la enfermedad. Cada padre tiene un gen alterado que provoca la galactosemia. Por eso, se les llama portadores. Los portadores no tienen galactosemia porque el otro gen del par funciona bien.

Cuando ambos padres son portadores, en cada embarazo existe un 25% de probabilidades de que el niño tenga galactosemia. Existe un 50% de probabilidades de que el niño sea portador, como lo son sus padres. Y, por último, un 25% de probabilidades de que los dos genes desempeñen correctamente sus funciones.



Las familias con niños que tienen galactosemia cuentan con asesoramiento genético disponible. El consejero genético podrá aclarar sus dudas sobre cómo se hereda la galactosemia, qué alternativas tiene en futuros embarazos y qué pruebas están disponibles para el resto de la familia. Pídale a su médico que le recomiende un consejero genético.

### ¿Se puede hacer alguna prueba genética?

El estudio genético para detectar la galactosemia se puede realizar a partir de una muestra de sangre. Estos exámenes, también llamados análisis de ADN, buscan detectar cambios en el par de genes que causan la galactosemia. Más del 99% de



las veces, los análisis de ADN pueden identificar ambos cambios en los genes en un niño con esta enfermedad.

El análisis de ADN no es necesario para diagnosticar a su hijo. Sin embargo, puede ayudar a determinar qué tipo de galactosemia tiene su hijo. Los bebés con galactosemia clásica tienen cambios específicos "clásicos" en ambos genes, que se abrevian como "G". Si un niño tiene dos cambios clásicos en los genes, G/G, tiene galactosemia clásica.

Los bebés con galactosemia leve tienen al menos un cambio en un gen, que se llama "D" por la "variante Duarte". El otro gen del par puede tener un cambio "G" o uno "D". Los niños con cambios D/G en los genes a veces necesitan tratamiento. Los niños con cambios D/D en los genes generalmente no necesitan tratamiento. Los análisis de ADN también pueden ser útiles para las pruebas de detección de portadores o las pruebas prenatales, que se tratan a continuación.

### **¿Qué otras pruebas se pueden hacer?**

Si el análisis de su hijo dio positivo para galactosemia a través del programa de pruebas de detección sistemática en el recién nacido, igualmente se necesitará realizar otras pruebas a fin de confirmar el diagnóstico. Una de estas pruebas especiales detecta la cantidad de la enzima GALT presente en los glóbulos rojos y generalmente se utiliza para confirmar la galactosemia.

Otros análisis de sangre u orina pueden ayudar a determinar si su hijo necesita tratamiento o si el tratamiento está funcionando correctamente. Consulte a su médico si tiene alguna pregunta sobre las pruebas para detectar la galactosemia.

### **¿Se pueden realizar pruebas durante el embarazo?**

Si se encontraron ambos cambios en los genes de su hijo con galactosemia, se pueden realizar análisis de ADN durante embarazos futuros. La muestra necesaria para esta prueba se obtiene por medio de un muestreo del vello coriónico (CVS, por sus siglas en inglés) o una amniocentesis.

Si el análisis de ADN no ayuda, puede realizarse una prueba de enzimas con células del feto durante el embarazo. La muestra necesaria para esta prueba también se obtiene por medio de un muestreo del vello coriónico (CVS, por sus siglas en inglés) o una amniocentesis.

Los padres pueden elegir hacer los estudios de detección durante el embarazo o esperar hasta el nacimiento. Un consejero genético podrá explicarle las alternativas que tiene y aclararle todas sus dudas sobre las pruebas que le puede realizar al bebé antes o después del nacimiento.

Si usted no se realiza un diagnóstico prenatal durante sus siguientes embarazos, deberá alimentar a su recién nacido con las fórmulas recomendadas (Isomil® o Prosobee®) en lugar de leche materna o fórmula común hasta que los resultados de las pruebas de detección sistemática en el recién nacido u otras pruebas de diagnóstico adicionales se hayan completado.

## **¿Es posible que otros miembros de la familia tengan galactosemia o sean portadores?**

### **Posibilidades de tener galactosemia**

Si son saludables y se desarrollan normalmente, no es probable que los hermanos mayores de un bebé con galactosemia tengan la enfermedad. Consulte con su médico o consejero genético si tiene alguna duda respecto a que sus otros hijos tengan la enfermedad.

### **Portadores de galactosemia**

Aunque los hermanos no tengan galactosemia, tienen 2 tercios de probabilidad de ser portadores como sus padres. Salvo en raras excepciones, los exámenes médicos para determinar si alguien es portador solo deben realizarse una vez cumplidos los 18 años de edad.

Los hermanos de cada padre tienen un 50% de probabilidad de ser portadores. Es importante informar a los demás familiares que pueden ser portadores. Existe una pequeña posibilidad de que también puedan tener niños con galactosemia.

Los 50 estados de Estados Unidos ofrecen pruebas de detección sistemática en el recién nacido para la galactosemia. Las pruebas de detección sistemática en el recién nacido pueden detectar a prácticamente todos los bebés con galactosemia clásica. Sin embargo, en familias en las que un niño tiene galactosemia leve, los resultados de las pruebas de detección sistemática en el recién nacido no son suficientes para descartar esta enfermedad en futuros hermanos. En los recién nacidos que tienen hermanos con galactosemia leve, se recomienda realizar pruebas de diagnóstico especiales además de las pruebas de detección sistemática en el recién nacido.

## **¿Se puede hacer la prueba a otros miembros de la familia?**

### **Pruebas de diagnóstico**

Si existe la preocupación de que tengan galactosemia, pueden realizarse pruebas a sus otros hijos. Consulte a su médico o consejero genético si tiene alguna duda sobre la prueba para detectar la galactosemia.

### **Prueba para detección de portadores**

Si se encontraron ambos cambios en los genes de su hijo, otros miembros adultos de la familia pueden hacerse un análisis de ADN para saber si son portadores.

Si el análisis de ADN no ayuda, existen otros métodos de prueba para la detección de portadores. Si tiene dudas sobre las pruebas de detección de portadores, consulte con su consejero genético o con el doctor especialista en metabolismo.

## **¿Cuántas personas tienen galactosemia?**

Aproximadamente 1 de cada 30.000 a 60.000 bebés nace con galactosemia en los Estados Unidos.

## **¿Hay algún grupo étnico que tenga mayor posibilidad de tener galactosemia?**

La galactosemia ocurre en personas de todos los grupos étnicos del mundo. Es más común en las personas de Irlanda. 1 de cada 24.000 bebés irlandeses nace con esta enfermedad.

## **¿Hay otros nombres para la galactosemia?**

A veces, también se denomina a la galactosemia de la siguiente manera:

- deficiencia de galactosa-1-fosfato-uridiltransferasa;
- deficiencia de GALT (por sus siglas en inglés);
- GALT (por sus siglas en inglés).

Las variantes de la GALT clásica que no se discuten en este folleto incluyen:

- la deficiencia de galactoquinasa;
- la deficiencia de UDP-galactosa 4-epimerasa (GALE, por sus siglas en inglés).

## **¿Dónde puedo obtener más información?**

Children Living with Inherited Metabolic Diseases (CLIMB)

<http://www.climb.org.uk>

Parents of Galactosemic Children

<http://www.galactosemia.org>

Galactosemia: descripción general

<http://depts.washington.edu/transmet/gal.html>

Genetic Alliance

<http://www.geneticalliance.org>

**Información del folleto**

**Creado por:** www.newbornscreening.info

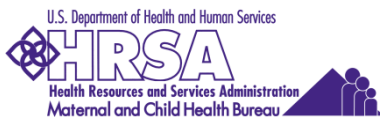
**Revisado por:** Especialistas en metabolismo de Hawai, California, Oregon y Washington

**Fecha de revisión:** 30 de noviembre del 2012

**Actualización:** 30 de noviembre del 2012

**DESCARGO DE RESPONSABILIDAD:**

ESTE FOLLETO NO PROPORCIONA CONSEJOS MÉDICOS. El contenido ("Contenido"), que incluye texto, gráficos, imágenes y datos, está destinado a brindar información general solamente. Pídale a su médico u otro profesional de la salud su opinión sobre estos datos. Después de leer esta información, puede analizarla en detalle con su médico u otro profesional de la salud. El Contenido no tiene el propósito de sustituir el diagnóstico, el tratamiento ni los consejos médicos profesionales. NO DEJE DE CONSULTAR AL MÉDICO NI SE DEMORE EN HACERLO POR ALGÚN DATO QUE HAYA LEÍDO AQUÍ.



Este proyecto está subsidiado por el *Maternal and Child Health Bureau* (Oficina de Salud Materno Infantil), *Health Resources and Service Administration*, (Administración de Recursos y Servicios de Salud), *Genetic Services Branch* (Oficina de Servicios Genéticos), N.º de proyecto de Salud Materno Infantil (MCH): 1H46 MC 00189-03 <http://mchb.hrsa.gov>