



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 puede realizar una prueba durante un futuro 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.

Si su bebé recién nacido obtuvo un “resultado presuntamente positivo” en la prueba de detección de galactosemia, esto no necesariamente significa que su bebé tiene la enfermedad. Existen otras pruebas que deben realizarse para confirmar si su bebé realmente tiene galactosemia. Algunos bebés con este resultado, no tienen galactosemia y no necesitan tratamiento. Otros presentan una forma más leve de la enfermedad llamada “galactosemia Duarte.” Muchos niños con galactosemia Duarte no necesitan tratamiento. Se pueden realizar pruebas de sangre y orina para determinar si su hijo tiene galactosemia clásica o galactosemia Duarte.

Galactosemia

En este folleto, solo se incluye información sobre la galactosemia clásica. Por lo tanto, los siguientes datos corresponden solo a bebés con galactosemia clásica confirmada. No se incluye información sobre la galactosemia Duarte u otras variantes de la enfermedad.

¿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.

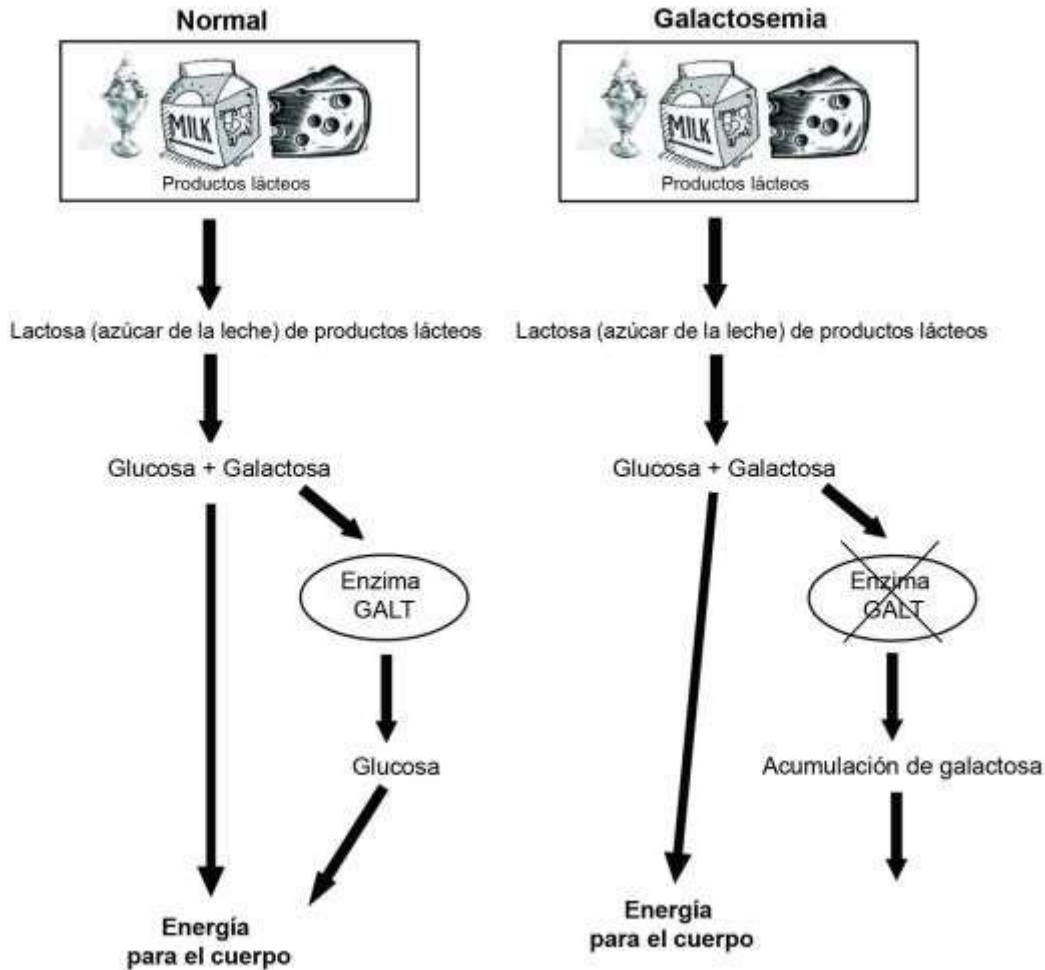
La lactosa, también llamada "azúcar de la leche" es el tipo principal de azúcar que se encuentra en la leche y los productos lácteos. Está compuesta por una molécula de galactosa y una molécula de glucosa. Por ello, toda la lactosa, la leche y los productos lácteos, contienen galactosa. Durante la digestión, 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 es causada por problemas con la enzima "galactosa-1-fosfato uridiltransferasa" (GALT). En las personas con galactosemia, la enzima GALT falta o no funciona correctamente. El trabajo de esta enzima es transformar la galactosa en glucosa. Cuando la enzima GALT falta o no funciona correctamente, no se puede convertir la galactosa en glucosa y la galactosa se acumula en la sangre. Si el exceso de galactosa no se trata, afectará muchas partes del cuerpo y, con el paso del tiempo, puede causar la muerte.

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



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 discapacidades intelectuales y otros daños en el cerebro y el sistema nervioso.

Incluso con el tratamiento adecuado, las personas con galactosemia pueden desarrollar uno o más de los siguientes:

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

La mayoría de las niñas con galactosemia tendrán retrasos en su periodo menstrual o puede que no tengan su periodo. Algunas mujeres con galactosemia comienzan la menopausia de manera anticipada o tienen “insuficiencia ovárica premature,” lo que significa que los ovarios dejan de liberar óvulos antes que en la menopausia normal.

¿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 discapacidades intelectuales. 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

Galactosemia

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

3. Suplementos de calcio

Debido a que los niños con galactosemia no consumen productos derivados de la leche, la ingesta de calcio puede ser demasiado baja. Esto puede causar que los huesos sean más débiles que el promedio (osteopenia). Por lo tanto, se suele recomendar que los niños con galactosemia tomen suplementos de calcio para garantizar que reciban la cantidad de calcio suficiente por 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.

También se puede realizar un control de otros problemas de salud asociados con la galactosemia, como cataratas, problemas óseos e insuficiencia ovárica premature.

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.

¿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.

Galactosemia

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 cómo elaborar enzimas. El gen GALT da las instrucciones para que el cuerpo pueda producir la enzima GALT. Todas las personas tienen dos copias del gen GALT. Las personas con galactosemia tienen cambios, también llamados variantes, en las dos copias del genes GALT. Debido a los variantes en los genes GALT, la enzima GALT no funciona correctamente o no se produce en absoluto.

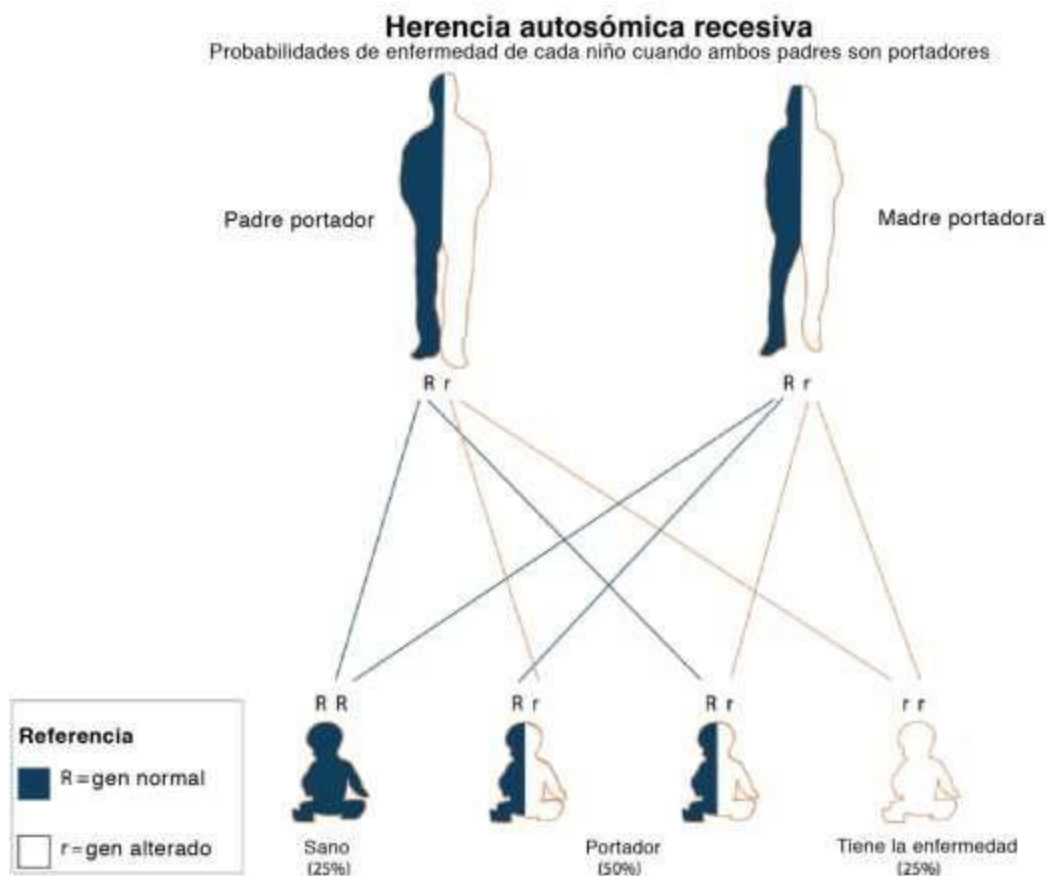
¿Cómo se hereda la galactosemia?

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

Todas las personas tienen dos copias del gen GALT que produce la enzima GALT. En los niños con galactosemia, ninguno de los genes GALT funciona correctamente. Estos niños heredan un gen GALT defectuoso de cada uno de sus padres.

Los padres de los niños con galactosemia rara vez presentan el trastorno ellos mismos. En el caso de los padres, cada uno tiene una copia defectuosa del gen GALT. Se llaman portadores. Los portadores no tienen galactosemia ya que el otro gen GALT funciona correctamente.

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?

Las pruebas genéticas para la galactosemia pueden realizarse a partir de una muestra de sangre. Las pruebas genéticas, también llamadas análisis de ADN, buscan cambios en los genes GALT que causan la galactosemia. Más del 99% de las veces, un análisis de ADN puede identificar el cambio en los genes GALT en niños con esta condición.

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.

¿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 puede realizar una prueba durante un futuro embarazo

Si se detectaron cambios (variantes) en ambos genes en su hijo con galactosemia, se puede realizar un análisis de ADN durante futuros embarazos. 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 se obtiene por muestreo de vello coriónico (CVS, por sus siglas en inglés) o amniocentesis.

Los padres pueden elegir realizar una prueba durante el embarazo, o bien pueden esperar hasta el nacimiento para realizarle la prueba al bebé. Los padres también pueden optar por usar técnicas de reproducción asistida con el fin de disminuir la probabilidad de que sus futuros hijos tengan galactosemia. Un consejero genético puede hablar con usted sobre sus opciones y responder preguntas sobre pruebas prenatales o pruebas después del nacimiento de su bebé.

Si no tiene un diagnóstico prenatal en sus siguientes embarazos, deberá alimentar a su recién nacido con las fórmulas recomendadas en lugar de darle leche materna o la fórmula regular hasta que los resultados del tamiz neonatal (pruebas de detección para recién nacidos) o las 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.

Si tiene un hijo con galactosemia, sus hermanos y hermanas tienen un 50% de probabilidad de ser portadores. Es importante que los demás miembros de la familia sepan que pueden ser portadores. Existe una baja probabilidad de que también estén en riesgo de tener hijos 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 gen cambios (variantes) 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?

Metabolic Support UK

<https://www.metabolicsupportuk.org/>

Genetics Home Reference

<https://ghr.nlm.nih.gov/condition/galactosemia>

The Galactosemia Foundation

<http://www.galactosemia.org>

Baby's First Test

<http://www.babysfirsttest.org/newborn-screening/conditions/classic-galactosemia>

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
8 de junio de 2020

Actualización: 8 de junio de 2020

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): UH7MC30774-01-00 <http://mchb.hrsa.gov>