



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](http://www.newbornscreening.info)

Nombre de la enfermedad:
Sigla:

Galactosemia variante Duarte
Deficiencia de DG

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

Este folleto contiene información general sobre la galactosemia variante Duarte (DG). Las investigaciones recientes han demostrado que la mayoría de los niños con galactosemia variante Duarte nunca presentan síntomas. En la actualidad, no existe un tratamiento recomendado estándar. Todos los niños con galactosemia variante Duarte deben ser controlados por un proveedor de atención médica. En la mayoría de los casos, la enfermedad se descubre mediante las pruebas de detección para otras formas más graves de galactosemia.

La galactosemia clásica es un trastorno diferente a la galactosemia variante Duarte. Este folleto no fue creado para proporcionar información sobre la galactosemia clásica. Puede encontrar un folleto sobre la galactosemia clásica [aquí](#).

¿Qué es la galactosemia variante Duarte?

La galactosemia variante Duarte es un tipo específico de galactosemia. Las galactosemias son un grupo de afecciones hereditarias poco frecuentes. Galactosemia significa “galactosa en sangre.” Las personas con galactosemia variante Duarte digieren de manera más lenta un tipo de azúcar llamada galactosa. La galactosa se encuentra en la leche y en todos los alimentos que contienen leche. Debido a que no pueden descomponer la galactosa de manera eficiente, esta se puede acumular en la sangre. Sin embargo, la mayoría de los bebés con resultados de pruebas de detección para recién nacidos que muestran galactosemia variante Duarte nunca presentan síntomas.

¿Qué causa la galactosemia variante Duarte?

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 variante Duarte ocurre cuando una enzima llamada “galactosa-1-fosfato uridiltransferasa” (GALT) no funciona correctamente. 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. La decisión de tratar o no a una persona con galactosemia variante Duarte depende, en parte, del nivel de galactosa en sangre.

Tipos de galactosemia

Existen diferentes tipos de galactosemia.

- La galactosemia clásica es un trastorno grave, poco frecuente y potencialmente mortal.
- La galactosemia variante Duarte es la más frecuente y, por lo general, no causa ningún síntoma.

Las investigaciones recientes han demostrado que las personas con galactosemia variante Duarte no manifiestan síntomas relacionados con esta afección y es posible que no necesiten tratamiento. Su proveedor de atención médica lo ayudará a decidir cómo controlar la galactosemia variante Duarte de su hijo.

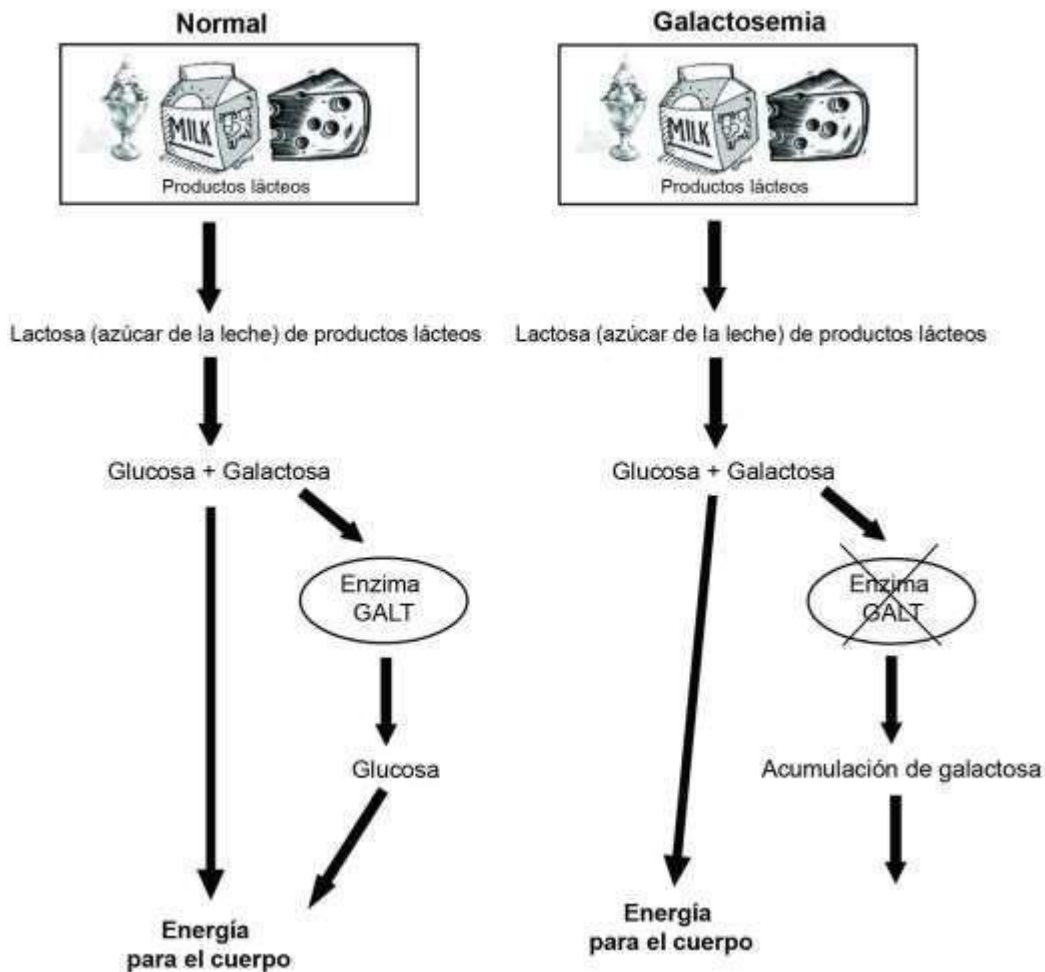
Galactosemia clásica

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 para recién nacidos. Este folleto proporciona más información sobre la galactosemia clásica.

Galactosemia variante Duarte

La galactosemia variante Duarte es una forma más común de galactosemia que a menudo, pero no siempre, se descubre durante las pruebas de detección para recién nacidos. La galactosemia variante Duarte ocurre cuando los bebés tienen recuentos más bajos y formas menos eficientes de la enzima GALT. Debido a que la enzima GALT no funciona bien en los bebés con galactosemia variante Duarte, el proceso para descomponer la galactosa es más lento. Es posible que los bebés con galactosemia variante Duarte necesiten menos tratamiento o bien que no requieran ningún tratamiento. Un análisis de ADN, que se describe a continuación, y otros exámenes de sangre pueden ayudar a determinar si su bebé tiene galactosemia clásica o galactosemia variante Duarte.

GALACTOSEMIA



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

La mayoría de los niños con galactosemia variante Duarte no tienen síntomas y la mayoría no necesita tratamiento. Los estudios de investigación recientes han demostrado que los niños con galactosemia variante Duarte no tienen un mayor riesgo de presentar problemas de desarrollo relacionados con la ingesta de galactosa. Según los hallazgos de estos estudios, los proveedores de atención médica están reevaluando si deberían tratar a los bebés con galactosemia variante Duarte, y cómo deberían hacerlo. El especialista metabólico lo ayudará a determinar si su hijo necesita tratamiento. Los bebés recién nacidos con galactosemia variante Duarte pueden presentar ictericia. La ictericia es un problema frecuente en bebés recién nacidos y, por lo general, se resuelve con el paso del tiempo. Se desconoce si las niñas con galactosemia variante Duarte presentan la insuficiencia ovárica prematura que se puede observar en las niñas con galactosemia clásica.

¿Cuál es el tratamiento para la galactosemia variante Duarte?

El médico de atención primaria de su bebé trabajará con un médico especializado en metabolismo y un dietista familiarizados con la galactosemia variante Duarte para tratar a su hijo. Es probable que los niños con galactosemia variante Duarte leve no necesiten tratamiento. Es posible que los bebés y niños pequeños con galactosemia variante Duarte necesiten pruebas de sangre y orina regulares. Los resultados de las pruebas ayudarán a los médicos y al dietista a determinar si es necesario un tratamiento. El médico especializado en metabolismo y el dietista le dirán si es necesario que su hijo evite la lactosa y la galactosa. De ser así, le proporcionarán un plan de alimentación especial diseñado para mantener a su hijo saludable.

El tratamiento, de ser necesario, consiste en el uso de una fórmula que no contenga lactosa o una alimentación libre de lactosa y galactosa. El plan de alimentación especial, si se utiliza, se realiza solamente durante el primer año de vida debido a que los niños con galactosemia variante Duarte desarrollan una mayor tolerancia a la galactosa alimentaria a medida que crecen.

¿Qué pasa cuando un niño recibe tratamiento para la galactosemia variante Duarte?

Debido a que la mayoría de las personas con galactosemia variante Duarte nunca desarrollan los síntomas de esta afección, no está claro si existe un beneficio en el tratamiento temprano. Los niños con galactosemia variante Duarte, independientemente de si reciben tratamiento o no, suelen tener una vida sana y crecen y se desarrollan normalmente.

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

Los genes le indican al organismo cómo elaborar enzimas. El gen GALT le indica al cuerpo que produzca la enzima GALT. Todas las personas tienen dos copias del gen GALT. Las personas con galactosemia variante Duarte presentan cambios, también llamados variantes, en ambas copias de los genes GALT. Debido a las variantes en los genes GALT, la enzima GALT funciona más lentamente que lo normal.

¿Cómo se hereda la galactosemia variante Duarte?

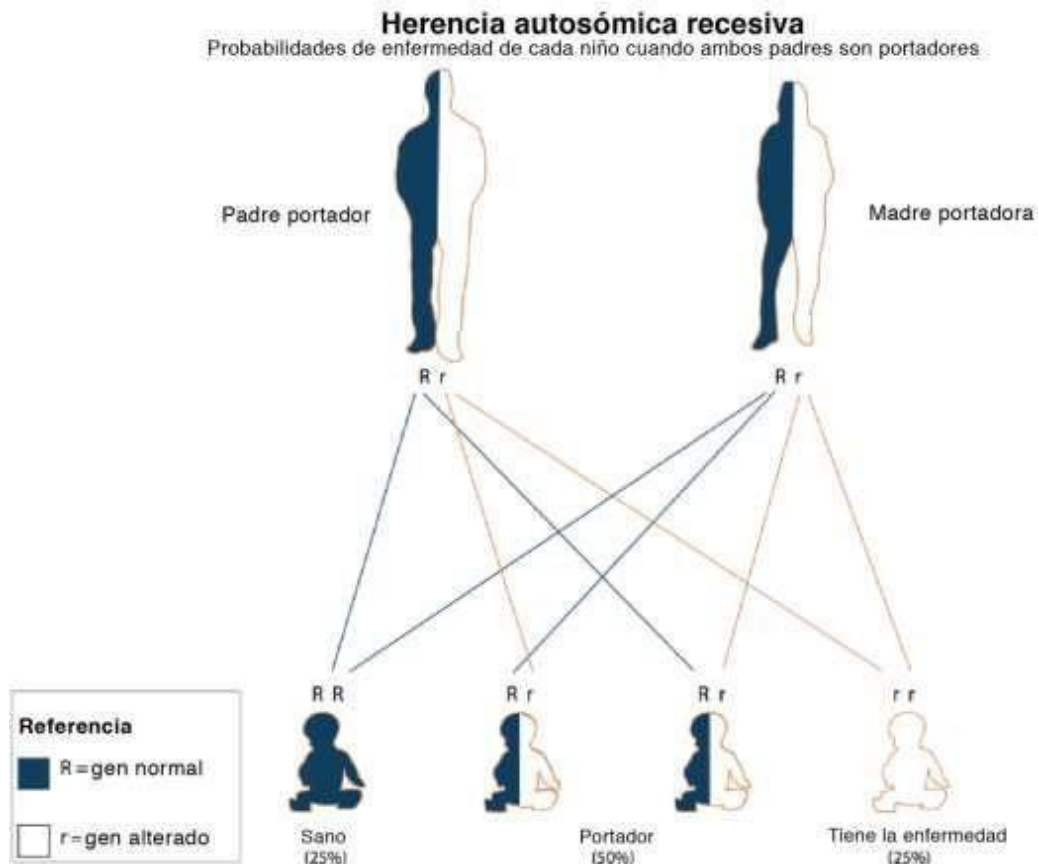
La galactosemia variante Duarte se hereda como un rasgo autosómico recesivo. Afecta a los niños y a las niñas por igual.

Todas las personas heredan dos copias del gen GALT, una de cada padre, que producen la enzima GALT. En los niños con galactosemia variante Duarte, ninguno de los genes GALT funciona correctamente. En la galactosemia variante Duarte, existen dos variantes. La variante más leve, se llama “D” por “variante

Duarte.” La otra se llama “G” y es una variante más grave. Un niño con galactosemia variante Duarte tiene dos copias de la variante “D” o bien una copia de la variante “D” leve y una copia de la variante “G.” Debido a que los niños con galactosemia variante Duarte tienen la variante “D” leve, tienen enzimas GALT que funcionan más lentamente que lo normal.

Los padres de los niños con galactosemia variante Duarte rara vez presentan la afección ellos mismos. En cambio, cada padre tiene un solo gen GALT defectuoso en la galactosemia variante Duarte. Se llaman portadores. Los portadores no tienen la galactosemia variante Duarte ya que el otro gen funciona correctamente. Sin realizar la prueba en los padres, no es posible saber qué variante, D o G, porta el padre.

Cuando ambos padres son portadores, existe un 25% de probabilidad en cada embarazo de que el niño tenga galactosemia variante Duarte. Existe un 50% de probabilidad de que el niño sea portador, como sus padres. Y existe un 25% de probabilidad de que el niño tenga dos genes que funcionan.



Las familias con niños que tienen galactosemia variante Duarte cuentan con asesoramiento genético disponible. Los consejeros genéticos pueden responder preguntas sobre cómo se hereda la galactosemia variante Duarte, las opciones durante futuros embarazos, y cómo realizar pruebas a otros miembros de la familia. Consulte a su médico sobre una derivación a un consejero genético.

¿Se puede hacer alguna prueba genética?

Las pruebas genéticas para la galactosemia variante Duarte pueden realizarse a partir de una muestra de sangre. Las pruebas genéticas, también llamadas análisis de ADN, buscan cambios (variantes) en el par de genes que causan la galactosemia variante Duarte. Más del 99% de las veces, un análisis de ADN puede identificar ambos variante genes en niños con esta afección.

No siempre será necesario un análisis de ADN para diagnosticar a su hijo. Sin embargo, pueden ser útiles para determinar qué tipo de galactosemia variante Duarte tiene su hijo.

Un análisis de ADN también puede ser útil en las pruebas prenatales o de portadores, que se explican a continuación.

¿Qué otras pruebas se pueden hacer?

Si su hijo obtuvo un resultado positivo para la prueba de detección para recién nacidos de galactosemia variante Duarte, aún se deberán realizar otras pruebas para confirmar el diagnóstico. Una de estas pruebas especiales detecta la cantidad de enzimas GALT presentes en los glóbulos rojos y se utiliza a menudo para confirmar la galactosemia variante Duarte.

Consulte a su médico si tiene inquietudes sobre las pruebas para galactosemia variante Duarte.

¿Se puede realizar una prueba durante un futuro embarazo?

Si se detectaron cambios en ambos genes en su hijo con galactosemia variante Duarte, se puede realizar un análisis de ADN durante futuros embarazos. Sin embargo, las pruebas prenatales para detectar la galactosemia variante Duarte se realizan con muy poca frecuencia debido a que los síntomas, en caso de que haya, son leves. Si tiene preguntas sobre las pruebas prenatales, consulte a su consejero genético o médico. Los padres pueden elegir realizar una prueba durante el embarazo, o bien pueden esperar hasta el nacimiento para realizarle la prueba al bebé. Un consejero genético puede hablar con usted sobre sus opciones y responder preguntas sobre pruebas prenatales o pruebas después del nacimiento de su bebé.

¿Es posible que otros miembros de la familia tengan galactosemia variante Duarte o sean portadores?

Posibilidades de tener galactosemia variante Duarte

Los hermanos de un bebé con galactosemia variante Duarte también tienen probabilidad de tener la enfermedad. Pregúntele a su médico especialista en metabolismo si debe realizarles pruebas a sus otros hijos.

Portadores de galactosemia variante Duarte

Los hermanos que no tienen galactosemia variante Duarte igualmente tienen una probabilidad de 2 de cada 3 casos de ser portadores, como sus padres. Excepto en casos especiales, las pruebas de portadores solo deberán realizarse en personas mayores de 18 años.

Si tiene un hijo con galactosemia variante Duarte, sus hermanos tienen un 50% de probabilidad de ser portadores. Debido a que algunas variantes de los genes GALT que causan la galactosemia variante Duarte también pueden provocar galactosemia clásica (una enfermedad más grave), es importante que los demás miembros de la familia sepan que pueden ser portadores. Existe la baja probabilidad de que también corran riesgo de tener hijos con galactosemia clásica o galactosemia variante Duarte, según el cambio genético que porten.

Los 50 estados en los Estados Unidos ofrecen pruebas de detección para recién nacidos para la galactosemia clásica. A los recién nacidos con galactosemia variante Duarte se les puede o no detectar la enfermedad con la misma prueba de detección para recién nacidos que revela la galactosemia clásica. Específicamente, algunos protocolos de pruebas de detección para recién nacidos están diseñados para detectar galactosemia variante Duarte, mientras que otros no. En las familias con un niño con galactosemia variante Duarte, los resultados de las pruebas de detección para recién nacidos no son suficientes para descartar esta afección en futuros hermanos.

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

Pruebas de diagnóstico

Si se desea saber si tienen galactosemia variante Duarte, puede realizar pruebas en sus otros hijos. Hable con su médico o asesor genético si tiene preguntas sobre las pruebas para detectar la galactosemia variante Duarte.

Prueba para detección de portadores

Si se detectan cambios en ambos genes (variantes) en su hijo, otros miembros adultos de la familia pueden realizarse un análisis de ADN para saber si son portadores.

Si el análisis de ADN no resulta útil, otros métodos de prueba de portadores pueden estar disponibles. Si tiene preguntas sobre las pruebas para detección de portadores, hable con su consejero genético o médico especialista en metabolismo.

¿Cuántas personas tienen galactosemia variante Duarte?

Aproximadamente uno de cada 3,000 a 6,000 bebés en los Estados Unidos nacen con galactosemia variante Duarte.

¿Hay algún grupo étnico que tenga mayor posibilidad de tener galactosemia variante Duarte?

La galactosemia variante Duarte ocurre en personas de todos los grupos étnicos en todo el mundo. Es más frecuente en bebés de ascendencia europea y menos común en bebés de ascendencia africana, afroamericana o asiática.

¿Hay otros nombres para la galactosemia variante Duarte?

La galactosemia variante Duarte también se conoce como:

- Galactosemia Duarte
- DG

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

- deficiencia de galactoquinasa
- deficiencia de UDP-galactosa 4-epimerasa (GALE)
- galactosemia clásica

¿Dónde puedo obtener más información?

Duarte Galactosemia

<http://www.Duartegalactosemia.org>

Baby's First Test

<http://www.babysfirsttest.org>

Información del documento

Creado por: www.newbornscreening.info

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

Fecha de revisión: 16 de marzo de 2023

Actualización: 16 de marzo de 2023

DESCARGO DE RESPONSABILIDAD:

ESTE FOLLETO NO BRINDA 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 cuenta con el apoyo de una beca de la Oficina de Salud de la Madre y el Niño, Administración de Servicios y Recursos de Salud, Sucursal de Servicios Genéticos. N.º de proyecto de MCH: UH7MC30774-01-00 <http://mchb.hrsa.gov>