# Galactosemia Clásica
# Información para los Padres

## Síntesis

La galactosemia clásica es un defecto hereditario del metabolismo de la galactosa. Es causado por una deficiencia enzimática que previene que el cuerpo metabolice la galactosa, o la azúcar de la leche, en glucosa. La principal fuente dietética de galactosa es la lactosa, y se encuentra en todas las formas de la leche, excepto la de soya.

## ¿Qué es Galactosemia Clásica?

La Galactosemia Clásica es un trastorno tratable. Afecta la forma en que el cuerpo procesa el azúcar galactosa, un componente de la leche y los productos lácteos. Los niños con Galactosemia Clásica no pueden procesar la galactosa. Como resultado la galactosa y demás subproductos se acumulan en el torrente sanguíneo y causan daños físicos y del desarrollo. Algunos de los posibles efectos del trastorno son bajo crecimiento mental y físico, cataratas y graves problemas del hígado o riñones. En un niño con Galactosemia Clásica, la galactosa no puede ser convertida en glucosa debido a que la enzima GALT no funciona correctamente. La Galactosemia Clásica puede poner en riesgo la vida en las primeras semanas de vida. Las variantes más leves de la galactosemia no están asociadas con complicaciones serias. La Galactosemia y la intolerancia a la lactosa son condiciones médicas totalmente separadas.

## ¿Por qué se realiza un chequeo del recién nacido para Galactosemia Clásica?

Se hace el chequeo del recién nacido para Galactosemia Clásica y otras formas más leves de galactosemia de forma tal que los bebés con esta condición puedan diagnosticarse rápidamente. Si los bebés son diagnosticados rápidamente, el tratamiento puede comenzar de inmediato, reduciendo las posibilidades de daño permanente por la acumulación de galactosa y sus sub-productos en el cuerpo.

## ¿Un resultado positivo del laboratorio de chequeo de recién nacido de Kansas (Kansas Newborn Screening Lab) significa que mi bebé tiene Galactosemia Clásica?

No, no necesariamente. El chequeo de recién nacido examina los niveles de enzima GALT o galactosa-1-fosfato-uridil transferasa. El nivel estaba fuera del rango normal en su bebé. **El rápido seguimiento es importante para ayudar a distinguir la Galactosemia Clásica de otras formas benignas**. Será necesario hacer pruebas adicionales para determinar si su bebé tiene o no Galactosemia Clásica.

## ¿Cuán común es la Galactosemia Clásica?

La Galactosemia Clásica se produce aproximadamente en 1 de cada 50,000 nacimientos.

## ¿Cómo se hereda la Galactosemia Clásica?

La galactosemia Clásica es heredada en un patrón recesivo autosómico. Los padres de un niño diagnosticado con galactosemia no están afectados. Los padres son portadores de la condición. Los portadores tienen una copia normal del gen para la enzima GALT y una copia anormal. Para poder tener Galactosemia Clásica, el niño debe heredar dos copias anormales del gen, uno de cada padre. Cada embarazo entre padres portadores tiene un 25% de posibilidad de producir un hijo afectado con galactosemia, un 50% de posibilidad de producir un

hijo portador no afectado y un 25% de posibilidad de producir un hijo no afectado y que no sea portador.

### ¿Cuáles son los signos y síntomas de Galactosemia Clásica?

Los signos y síntomas de Galactosemia Clásica aparecen en el período de recién nacido. Los síntomas podrían incluir:

- Problemas con la alimentación
- Vómito
- Diarrea
- Color amarillento de la piel o la zona blanca de los ojos (ictericia)
- Excesiva somnolencia
- Sangrado Excesivo
- Abdomen abultado debido al agrandamiento del hígado
- Cataratas (opacamiento de los ojos)

### ¿Cómo se diagnostica la Galactosemia Clásica?

El chequeo de recién nacido de Kansas mide la actividad de la enzima GALT en la sangre de su bebé. Si su bebé tiene actividad GALT disminuida y no tiene otros síntomas, la prueba de chequeo de recién nacido debe repetirse. **Una ausencia de actividad GALT en un chequeo de recién nacido requiere la inmediata suspensión del amamantamiento o de la fórmula basada en leche vacuna; debe iniciarse la alimentación con fórmula basada en leche de soya.** El niño debe ser evaluado en cuanto sea posible por síntomas de galactosemia y referido a un especialista metabólico para pruebas de diagnóstico. Los niveles de enzimas del bebé serán vueltos a medir y podrían realizarse pruebas bioquímicas o genéticas para confirmar el diagnóstico. Los niveles disminuidos de la enzima GALT significa que su hijo muy probablemente tenga una forma benigna de galactosemia que podría no necesitar tratamiento**.**

### ¿Hay una cura para la Galactosemia Clásica?

No, no hay cura para la Galactosemia Clásica. Los individuos que son diagnosticados y tratados antes que se produzca el daño por acumulación de galactosa pueden crecer y desarrollarse normalmente. Incluso con un diagnóstico temprano y un seguimiento estricto de la dieta, algunos niños permanecen en riesgo para algunos problemas, que incluyen retardo de crecimiento o retraso del desarrollo (particularmente retraso del habla). Las mujeres con Galactosemia Clásica están en riesgo de fallas ováricas. La dieta libre de galactosa debe seguirse de por vida y requiere una supervisión médica estricta.

### ¿Cómo es tratada la Galactosemia Clásica?

La Galactosemia Clásica es tratada quitando toda la lactosa y galactosa de la dieta.

### ¿Dónde puedo obtener información adicional?

Genetic Fact Sheets for Parents (Hoja de Datos sobre Genética para Padres):
http://www.newbornscreening.info/Parents/otherdisorders/Galactosemia.html
Parents of Galactosemic Children (Padres con Hijos con Galactosemia):
http://www.galactosemia.org/
Children Living with Inherited Metabolic Disorders - CLIMB (Niños que Viven con Trastornos Metabólicos Heredados): http://www.climb.org.uk