

Generalidades de la valoración del recién nacido para variantes de galactosemia – para los padres

¿Qué es la valoración del recién nacido?

Antes de que los bebés se vayan a casa de la unidad neonatal, se les toma una pequeña muestra de sangre del talón para realizar pruebas de un grupo de afecciones, que incluyen la **galactosemia clásica** y sus **variantes** (otras formas). Los bebés que reciben un resultado positivo de galactosemia o de una variante de galactosemia necesitan pruebas de seguimiento para confirmar que tienen uno de los tipos de galactosemia. **No todos los bebés con una valoración positiva al nacer tendrán un tipo de galactosemia.**

¿Qué es galactosemia?

La galactosemia es una afección **heredada** (pasada de padre a hijo) que cambia la forma como el cuerpo de una persona utiliza un azúcar llamado **galactosa**. La galactosa es parte de otro azúcar llamado **lactosa** (también llamado "azúcar de leche"), el cual es el tipo principal de azúcar que se encuentra en la leche y en otros productos lácteos. A una persona con **galactosemia clásica** le hace falta una **enzima** (una proteína que ayuda a nuestros cuerpos a funcionar) llamada **galactosa-1-fosfato uridiltransferasa** (también llamada **GALT**). Cuando esta enzima no funciona correctamente, no se puede digerir (o descomponer) la galactosa. Debido a que las personas con galactosemia no pueden descomponer la galactosa, ésta se acumula en su sangre.

Las personas con **variantes de galactosemia** tienen niveles bajos de GALT. La variante de galactosemia más común que se encuentra en la valoración del recién nacido se llama **galactosemia D/G**, en la cual una persona tiene 25% de actividad GALT.

¿Qué causa la galactosemia?

Todos heredamos dos copias del gen GALT (uno de nuestro padre y uno de nuestra madre). Algunas veces estos genes tienen cambios (también llamados mutaciones) que impiden que el gen funcione correctamente. Para que una persona tenga galactosemia, debe tener dos cambios del gen GALT. Las personas con un cambio de gen GALT son saludables.

¿Cuáles son los síntomas de la galactosemia?

Cada niño con galactosemia es diferente. La mayoría de los bebés con galactosemia parecen normales cuando nacen. Las personas con variantes de galactosemia por lo general tienen síntomas que son más leves (menos severos) que la galactosemia clásica.

Los síntomas de galactosemia clásica pueden aparecer poco tiempo después del nacimiento si un bebé con galactosemia no recibe tratamiento. Algunos de los síntomas de la galactosemia no tratada incluyen problemas de alimentación, diarrea, infección, vómito, daño en el hígado y cataratas (nubosidad en los ojos), y poca ganancia de peso o crecimiento.

¿Cuál es el tratamiento para la galactosemia?

No hay cura para la galactosemia. Sin embargo, existe un tratamiento que puede ayudar con los síntomas. Los bebés y los niños con galactosemia deben seguir una dieta que no tenga galactosa ni lactosa. Algunos alimentos que contienen galactosa o lactosa son:

- Leche y productos lácteos
- Cualquier alimento o medicamento que contenga lactosa, caseína, caseinato, lactoalbúmina, requesón, suero o sólidos de suero

Las personas con Duarte o galactosemia D/G podrían necesitar tratamiento durante el primer año de vida (12 meses) únicamente.

Si su bebé tuvo una valoración positiva de galactosemia o de una variante de galactosemia al nacer, debe empezar a tomar leche de soya inmediatamente.

¿Qué ocurre después?

Aunque no hay cura para la galactosemia, una buena atención médica puede marcar la diferencia. Los niños con galactosemia deben consultar con un genetista del metabolismo (un doctor que se especializa en galactosemia u otras afecciones relacionadas) así como al pediatra. El doctor de su hijo en conjunto con el genetista del metabolismo coordinará cualquier tratamiento, prueba, o cita adicional que su hijo necesite.

¿Dónde se encuentran las clínicas de genética del metabolismo de Indiana? – Las clínicas de genética del metabolismo de Indiana se encuentran en el Hospital para Niños Riley (Riley Hospital for Children at IU Health) en Indianápolis, (317) 274-3966 y La Clínica Comunidad de Salud (The Community Health Clinic) en Topeka, IN, (260) 593-0108.

¿Para más información?

- **STAR-G** - <http://www.newbornscreening.info/Parents/otherdisorders/Galactosemia.html>
- **Region 4 Genetics Collaborative** - <https://www.region4genetics.org/education/families/>