
Galactosemia

¿Qué es?

Quienes sufren de galactosemia son incapaces de descomponer completamente la galactosa. Este azúcar simple forma parte (la mitad) de la lactosa. La lactosa es el azúcar de la leche. La otra mitad es la glucosa.

Existe una deficiencia en la enzima galactosa-1-fosfatasa uridil-transferasa. Ésta es imprescindible para pasar de galactosa a glucosa. Normalmente cuando una persona consume un producto que contiene lactosa, el metabolismo degrada la lactosa en glucosa y galactosa. Un exceso de galactosa en sangre causa la galactosemia. Ésta causa daños en el hígado, riñones y sistema nervioso central, entre otros sistemas.



LACTOSA



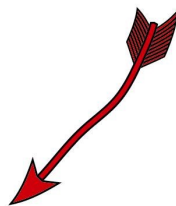
GLUCOSA Y GALACTOSA



ENZIMA



GLUCOSA



ENERGIA PARA EL ORGANISMO

LACTOSA



GLUCOSA Y GALACTOSA



NO ENZIMA



ACUMULACION GALACTOSA



ENFERMEDAD

Es hereditaria.

¿Y cómo es la herencia?

Afecta por igual a niños y niñas. Es autonómica recesiva. Para que el niño-a tenga la enfermedad debe heredar el gen alterado de cada uno de los padres portadores. Los niños con la enfermedad tienen afectados los dos genes que regulan la enzima. De esta forma existe un 25% de posibilidades en cada embarazo de que el niño-niña sufra la enfermedad. Un 50% de posibilidades de que sea portador. Y un 25% de que nazca con los dos genes perfectos.



¿Es frecuente?

Es rara. Aproximadamente un 1 de cada 60,000 nacimientos entre personas de raza blanca. La tasa es diferente para otros grupos.

¿Y los síntomas?

Depende de la forma clínica.

A. Galactosemia clásica:

Puede empezar intrauterino en forma de cataratas y bajo peso. Pero los síntomas suelen aparecer después de unos días de tomar leche.

Se afectan todos los órganos del cuerpo. Especialmente hígado, riñones, cerebro y ojos.

Suele comenzar con diarrea y [vómitos](#). Pueden tener:

- Escasa ganancia de peso y talla.
- Irritabilidad y decaimiento.
- Incluso septicemia, shock y muerte.

- En las formas crónicas: cirrosis.

B. Variante Duarte:

Es una forma leve. Pueden tener pocos síntomas y pueden necesitar poco o ningún tratamiento.

¿Y el cribado neonatal?

- Es útil para detectar la forma clásica.
- El diagnóstico precoz puede salvar la vida. Asegura un buen pronóstico de los enfermos, que pueden conservar la integridad funcional.

Se hace determinando los niveles de *galactosa* y *galactosa 1 P* en sangre. Para ello se impregna [sangre del talón del recién nacido](#) en un papel y se determinan esos valores mediante espectrometría de masa en tandem.

¿Y el diagnóstico definitivo?

A través de:

- La identificación de galactosa en orina.
- Niveles aumentados de galactosa en plasma, de galactitol en sangre y orina, y de Galactosa-1-P eritrocitaria.

(Su presencia exige la ingesta de galactosa en las horas previas a su determinación, ya que una dieta sin galactosa de sólo 8 - 12 horas de duración puede hacerla desaparecer de la orina)

- La comprobación de la deficiencia enzimática puede realizarse en hematíes, fibroblastos cultivados, o en biopsia hepática.

¿Y el diagnóstico prenatal?

En homocigotos es posible:

- midiendo el galactitol en líquido amniótico
- valorando la actividad enzimática en vellosidades coriónicas o amniocitos cultivados
- por análisis mutacional en los casos en los que se conoce el genotipo del caso índice.

¿Y el diagnóstico genético?

Se hace con el estudio del ADN en una muestra simple de sangre. Se buscan cambios en los genes de la galactosemia.

El test también sirve para conocer el tipo de galactosemia.

¿Cuál es el tratamiento?

En el recién nacido no se puede dar leche, ni siquiera de la madre.

La galactosa de la dieta debe ser eliminada ante la menor sospecha. Incluso antes de confirmar el diagnóstico. Y el

tratamiento debe mantenerse de por vida.

Probablemente la ingesta diaria no debería contener nunca más de 125 mg de galactosa (frente a los 6.500 mg que por término medio tiene una dieta de un adulto normal). Y una dieta estricta contiene aproximadamente unos 40 mg. Pero puesto que no se sabe exactamente la cantidad de galactosa que se puede tomar sin ser tóxica para el hígado, el riñón o el sistema nervioso central, debe procurarse que los pacientes de riesgo reciban en todo momento la menor cantidad posible de galactosa.

En todo caso y desde un punto de vista práctico estos alimentos no lácteos son, en todos los casos, una fuente insignificante de galactosa comparados con la producción endógena. Por ello, en este momento no existe evidencia científica que apoye su exclusión.

Recomendaciones dietéticas para la forma clásica

Alimentos permitidos:

- En el recién nacido:

- Leches derivadas de la soja.
- Leches elementales basadas en aminoácidos.

- A lo largo de la vida pueden comer:

- Leches de soja.
- Leches elementales basadas en aminoácidos.
- Frutas y vegetales y sus zumos.
- Todas las [legumbres](#).
- Alimentos basados en soja y no fermentados.
- Caseinato de sodio y calcio.
- Quesos añejos: Parmesano que tenga más de 10 meses, Emmental, Gruyere...
- Cacao y derivados excepto los que contengan leche.
- Ingredientes añadidos: saborizantes naturales y artificiales.
- Todos los chicles.

Ingredientes y alimentos restringidos:

- Leche de la madre. Fórmulas lácteas basadas en leche.
- Alimentos basados en leche. Excepto los caseinatos y quesos añejos indicados mas arriba.
- Todos los quesos y alimentos basados en los mismos salvo los de la lista anterior.
- Derivados de la soja que han sido fermentados.
- Salsa de soja fermentada.

Es prácticamente imposible conocer la cantidad de galactosa libre o ligada de la mayoría de los productos comestibles manufacturados de un modo artesanal. Debe desconfiarse de cualquier receta no preparada en casa y con productos básicos bien conocidos. Los manufacturados de un modo industrial tampoco son fiables. Las normas legales que regulan el etiquetado permiten que puedan pasar desapercibidas cantidades indeterminadas de

galactosa (lactosa), especialmente en forma de saborizantes o edulcorantes artificiales. Muchos derivados lácteos se añaden a productos manufacturados como galletas, postres, pasta y algunos panes. Por otro lado, hay palabras que nos pueden confundir y nos pueden hacer pensar que la leche es un ingrediente de la dieta cuando realmente no lo es:

Derivados no lácteos, y permitidos:

- ácido láctico E270, lactato sódico E325, lactato potásico, E325, lactato cálcico E327.
- lactitol, lactoalbúmina, lactoglobulina, licasina, lactilatos,, lactosa-glucona-delta, glutamato monosódico,
- mantequilla de coco, crema no-láctea

¿Es necesario suplementar la dieta con calcio?

Si. Algunos también con Vitamina D y K.

¿Y el pronóstico?

La morbilidad y mortalidad neonatal guardan relación con el momento de la eliminación de la galactosa de la dieta. Pero no parece existir buena correlación entre el inicio del tratamiento y las manifestaciones tardías, neurológicas, esqueléticas y gonadales de la enfermedad.

¿Debemos realizar seguimientos de la enfermedad?

Se deben realizar controles periódicos clínicos y analíticos, en sangre y orina. La frecuencia de los controles dependerá de la forma clínica de la enfermedad.

¿Debemos advertir la enfermedad en la escuela, campamentos...?

Si. Para evitar la ingesta de alimentos no convenientes.

¿Y la familia?

Deben ser estudiados para consejo genético.

Enlaces útiles

- *Guía metabólica* (web de la Unidad de Metabólicas del Hospital San Joan de Déu. Barcelona): [Aviso del Centro de Detección precoz. Cribado neonatal ampliado](#) (y muchas más información relacionada...)
- *Guía metabólica*: [Galactosemias](#)
- *Familia y Salud*. Sección RECURSOS: Vídeos - Con Mamitown: [Alimentación del lactante: Galactosemia](#) (vídeo)

Fecha de publicación: 8-05-2015

Autor/es:

- [José Ignacio Pérez Candás](#). Pediatra.. Coordinador del Grupo de Trabajo de Pediatría Social y Familiar de la AEpap. Principado de Asturias.

- [Cristina Villalibre Calderón](#). MIR Medicina familia. Centro de Salud de Sabugo. Avilés (Asturias)