



# GALACTOSEMIA

Emmanuel Alejandro Muñoz Martínez

# INTRODUCCIÓN

- La galactosemia es una enfermedad metabólica hereditaria rara que afecta la capacidad del cuerpo para procesar correctamente la galactosa, un azúcar simple presente en la leche y otros productos lácteos. Esta condición se debe a una deficiencia en una de las enzimas responsables de metabolizar la galactosa, principalmente la galactosa-1-fosfato uridiltransferasa (GALT). La acumulación de galactosa o de sus productos tóxicos en el organismo puede provocar daño en varios órganos, especialmente en el hígado, los riñones, los ojos y el sistema nervioso central. Si no se diagnostica y trata a tiempo, la galactosemia puede llevar a complicaciones graves como retraso en el desarrollo, cataratas, cirrosis hepática e incluso la muerte en los primeros años de vida. El diagnóstico temprano, mediante pruebas de detección neonatal, y el manejo adecuado, que incluye una estricta dieta sin galactosa, son fundamentales para mejorar la calidad de vida de los pacientes. A pesar de los avances en el tratamiento, la galactosemia sigue siendo un desafío médico y social debido a la necesidad de un manejo constante y la falta de cura definitiva.

# Causas

- La Galactosemia ocurre cuando tiene lugar un cambio (mutación) en los **genes** que fabrican una enzima que descompone la galactosa. Para tener Galactosemia, un niño tiene que heredar dos genes de la Galactosemia, uno de cada uno de sus padres.
- En la Galactosemia, la galactosa y otros productos secundarios se van acumulando en la sangre. Esto puede lesionar células y partes del cuerpo.

# Síntomas

- Convulsiones.
- Irritabilidad.
- Letargo.
- Alimentación deficiente; el bebé se niega a tomar fórmula que contenga leche.
- Poco aumento de peso.
- Coloración amarillenta de la piel y de la esclerótica (ictericia)
- Vómito.

# Tratamiento

- La Galactosemia se trata eliminando por completo de la dieta del niño afectado todos aquellos alimentos que son fuente de galactosa, es decir, la leche y todos los productos lácteos. La galactosa está presente tanto en la leche materna humana como en las fórmulas para lactantes a base de leche de vaca, por tanto, después del diagnóstico, los bebés suelen ser alimentados con una fórmula infantil a base de soja.

# Diagnóstico

- La Galactosemia se puede diagnosticar tempranamente mediante el tamiz neonatal que se le realiza al neonato entre el tercer y quinto día de nacido.

# Prevención

- Conocer los antecedentes familiares es de gran ayuda. Si usted tiene antecedentes familiares de galactosemia y desea tener hijos, la asesoría genética le ayudará a tomar una decisión sobre el embarazo y las pruebas prenatales. Una vez que se hace el diagnóstico de galactosemia, se recomienda la asesoría genética para otros miembros de la familia.

# Conclusión

- La galactosemia es un trastorno metabólico significativo que requiere atención y comprensión adecuadas para garantizar el bienestar de quienes lo padecen. A través de un diagnóstico temprano y un manejo dietético riguroso, es posible prevenir muchas de las complicaciones graves asociadas con esta enfermedad. Sin embargo, la galactosemia no solo afecta la salud física de los pacientes, sino también su calidad de vida y la de sus familias. Por ello, es crucial fomentar la educación y la conciencia sobre esta condición, así como apoyar la investigación para el desarrollo de tratamientos innovadores. En última instancia, una combinación de atención médica, intervención nutricional y recursos comunitarios puede marcar la diferencia en la vida de las personas afectadas por la galactosemia, permitiéndoles llevar una vida más saludable y plena.