

CRIBADO NEONATAL DE LA GALACTOSEMIA CLÁSICA. REVISIÓN SISTEMÁTICA. LEONOR VARELA LEMA, LUCINDA PAZ VALIÑAS, GERARDO ATIENZA MERINO.

Este documento se ha realizado al amparo del convenio de colaboración suscrito por el Instituto de Salud Carlos III, organismo autónomo del Ministerio de Economía y Competitividad, y la Consellería de Sanidade de la Xunta de Galicia, en el marco del desarrollo de actividades de la Red Española de Agencias de Evaluación de Tecnologías y Prestaciones del SNS, financiadas por el Ministerio de Sanidad, Servicios Sociales e Igualdad.

La galactosemia es una enfermedad autosómica recesiva caracterizada por la incapacidad de metabolizar la galactosa en glucosa.

En la galactosemia clásica existe una deficiencia de la galactosa 1-fosfato uridiltransferasa (GALT) y la galactosa 1-fosfato no puede ser convertida a glucosa 1-fosfato. Como consecuencia, ante la ingesta de lactosa (que es En la galactosemia clásica existe una deficiencia de la galactosa 1-fosfato uridiltransferasa (GALT) y la galactosa 1-fosfato no puede ser convertida a glucosa 1-fosfato. Como consecuencia, ante la ingesta de lactosa (que es hidrolizada en el intestino a glucosa + galactosa), cuya fuente principal en el hombre procede de la leche y derivados, la galactosa y la galactosa 1-fosfato se acumulan en sangre y tejidos. Los neonatos que presentan galactosemia suelen presentar rechazo al alimento y manifestaciones tóxicas generales durante las primeras semanas de vida, incluyendo vómitos y diarreas, pérdida de peso, ictericia, hepatomegalia y ascitis. Si no se retira la lactosa, el síndrome tóxico puede evolucionar durante las primeras semanas y dar lugar a complicaciones más graves. La acumulación de galactosa libre dentro del cristalino se puede metabolizar a galactitol, produciendo desnaturalización y precipitación de la proteína lenticular y formación de cataratas. La acumulación a nivel de otros órganos como el cerebro, hígado y riñón puede originar mala absorción tubular renal, cirrosis, insuficiencia hepática o edema cerebral.

La galactosemia puede originar una sepsis fulminante por E. Coli durante las primeras semanas de vida. El Cribado Neonatal de galactosemia tiene como objetivo la identificación presintomática y el tratamiento precoz de la galactosemia para reducir la morbi-mortalidad y las posibles discapacidades de la enfermedad.

LINKS

RELACIONADOS

Texto completo

Resumen

Exportar cita