

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

Este documento realizouse ao amparo do convenio de colaboración suscrito polo "Instituto de Salud Carlos III", organismo autónomo do "Ministerio de Economía y Competitividad" e a Consellería de Sanidade da Xunta de Galicia, no marco de desenvolvemento de actividades da "Red Española de Agencias de Evaluación de Tecnologías y Prestaciones del SNS", financiadas polo "Ministerio de Sanidad, Servicios Sociales e Igualdad".

A galactosemia é unha enfermidade autosómica recesiva que se caracteriza pola incapacidade de metabolizar a galactosa en glucosa.

Na galactosemia clásica existe unha deficiencia da galactosa 1-fosfato uridiltransferasa (GALT) e a galactosa 1-fosfato non pode ser convertida a glucosa 1-fosfato. Como consecuencia, ante a inxesta de lactosa (que é hidrolizada no intestino a glucosa + galactosa), cuxa fonte principal no home procede da leite e derivados, a galactosa e a galactosa 1-fosfato acumúlanse no sangue e nos tecidos. Os neonatos que presentan galactosemia suelen presentar rexeitamento do alimento e manifestacións tóxicas xerais durante as primeiras semanas da vida, incluíndo vómitos e diarreas, perda de peso, ictericia, hepatomegalia e ascite. Se non se retira a lactosa, o síndrome tóxico pode evolucionar durante as primeiras semanas e dar lugar a complicacións máis graves. A acumulación de galactosa libre dentro do cristalino pode metabolizarse a galactitol, producindo desnaturalización e precipitación da proteína lenticular e formación de cataratas. A acumulación a nivel de outros órganos como no cerebro, fígado e riles pode orixinar mala absorción tubular renal, cirrose, insuficiencia hepática ou edema cerebral.

A galactosemia pode orixinar unha sepsis fulminante por E. Coli durante as primeiras semanas da vida. O Cribado Neonatal de galactosemia ten como obxectivo a identificación presintomática e o tratamento precoz da galactosemia para reducir a morbi-mortalidade e as posibles discapacidadeas da enfermidade.

LINKS

RELACIONADOS

Texto completo

Resumo

Exportar cita