

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 desenrollo 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 la 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 leche e derivados, a galactosa e a galactosa 1-fosfato acumulanse no sange e nos tecidos. Os neonatos que presentan galactosemia suelen presentar rexeitamento do alimento e manifestacións tóxicas xerais durante as primeiras semanas da vida, incluindo vómitos e diarreas, pérdida de peso, ictericia, hepatomegalia e ascite. Se non se retira a lactosa, o síndrome tóxico pode evolucionar durante as primeiras semans e dar lugar a complicacions más graves. A acumulación de galactosa libre dentro do cristalino podese metabolizar a galactitol, producindo desnaturalización e precipitación da proteína lenticular e formación de cataratas. A acumulación a nivel de outros órganos como no cerebro, fígado y ril pode orixinar mala absorción tubular renal, cirrose, insuficiencia hepática ou edema cerebral.

A galactosemia pode orixinar unha sepse 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 discapacidades da enfermidade.

LINKS

RELACIONADOS

[Texto completo](#)

[Resumo](#)

[Exportar cita](#)