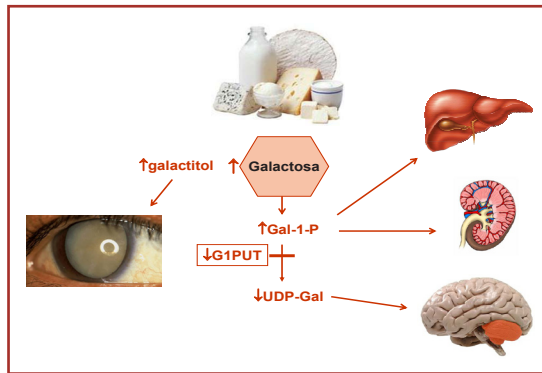


GALACTOSEMIA CLÁSICA



¿CÓMO SE DIAGNOSTICA UNA GALACTOSEMIA?

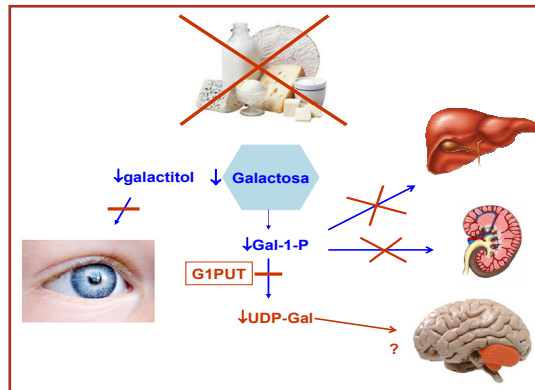
En base a la sospecha clínica, se demuestra una acumulación de galactosa y Gal1P en suero y orina del paciente. La demostración del defecto enzimático en eritrocitos y el estudio genético permiten el consejo genético.

¿QUÉ HAY QUE HACER PARA EVITAR LAS CONSECUENCIAS DE UNA GALACTOSEMIA?

Habrà que actuar lo más rápidamente posible para evitar el daño hepático, renal, ocular y neurológico e instaurar un tratamiento. Este se basa simplemente en evitar que se acumule la galactosa, restringiéndola en la alimentación del niño. La dieta de los niños galactosémicos se basará en la restricción de leche y productos derivados de ella, substituyéndolas con una leche especial que no contiene lactosa.

Además, la galactosa está presente también en algunos alimentos como vísceras (hígado, riñón, sesos), legumbres (lentejas, garbanzos) y algunas frutas también contienen galactosa en menor proporción y pueden limitarse en la dieta. Hay que tener en cuenta la posible presencia de lactosa como excipiente de muchos medicamentos.

GALACTOSEMIA CLÁSICA



La galactosemia es una enfermedad hereditaria que, no tratada, puede conllevar graves consecuencias. Sin embargo, el diagnóstico y tratamiento precoces pueden evitar o minimizar dichas consecuencias, mejorando considerablemente su pronóstico y la calidad de vida de los niños afectados.



hospital
sant joan de déu
UNIVERSITAT DE BARCELONA

er ciberer
CENTRO DE INVESTIGACIÓN BIOMÉDICA EN RED
DE ENFERMEDADES RARAS

GOBIERNO DE ESPAÑA
MINISTERIO DE CIENCIA E INNOVACIÓN
Instituto de Salud Carlos III

www.hsjdbcn.org

© Hospital Sant Joan de Déu 2009.

GALACTOSEMIA CLÁSICA



UNIDAD DE SEGUIMIENTO DE LA PKU
Y OTROS TRASTORNOS METABÓLICOS
HOSPITAL SANT JOAN DE DÉU

GALACTOSEMIA CLÁSICA

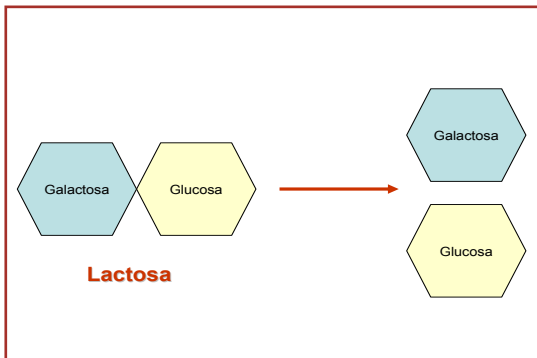
¿QUÉ ES LA GALACTOSEMIA CLÁSICA?

La galactosemia clásica es un error congénito del metabolismo de la galactosa.

¿QUÉ ES LA GALACTOSA?

La galactosa es un azúcar simple que es capaz de unirse a otro, la glucosa, para formar la lactosa, que es el azúcar de la leche.

Cuando bebemos leche, la lactosa libera glucosa y galactosa que son absorbidas en nuestro intestino y utilizadas por nuestro organismo. Todo



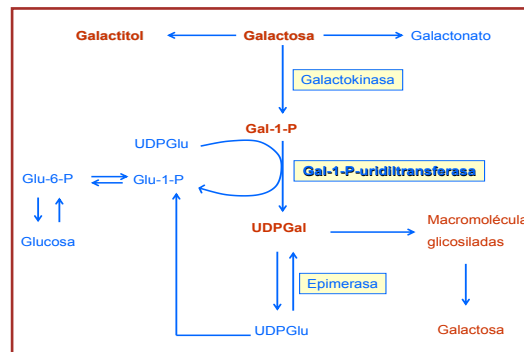
ello se realiza mediante una serie de reacciones químicas en las que intervienen diversas enzimas, que son proteínas especializadas en cada reacción.



GALACTOSEMIA CLÁSICA

¿QUÉ OCURRE EN LA GALACTOSEMIA?

Cuando existe un error en el metabolismo, alguna de estas reacciones no se produce con la debida eficacia y los compuestos anteriores a la reacción se acumulan, mientras que los posteriores no se sintetizan correctamente. Así, la galactosemia es un error del metabolismo de la galactosa, causado en la mayoría de pacientes por la deficiencia de galactosa-1-fosfato uridiltransferasa (G1PUT). Debido a ello, se acumulan unos compuestos tóxicos, como el galactitol y la galactosa-1-fosfato (G1P), mientras que otros se hallan deficientes, como la uridildifosfagalactosa (UDPGal). Este último compuesto, es precursor de otros de gran importancia metabólica, como las macromoléculas glicosiladas, que son importantes componentes de los lípidos cerebrales. Existen otras formas de galactosemia causadas por la deficiencia de las otras dos enzimas implicadas en el metabolismo de la galactosa, pero son menos frecuentes.



¿POR QUÉ SE PRODUCE UNA GALACTOSEMIA?

Cada una de las reacciones del metabolismo que van a dar lugar a los compuestos que for-

GALACTOSEMIA CLÁSICA

man nuestro cuerpo está determinada genéticamente (**codificada**). Todos heredamos de nuestros padres la información correcta o alterada que determina que se realice cada una de las reacciones del metabolismo. La deficiencia de actividad G1PUT se produce debido a mutaciones (cambios estables y hereditarios) en el gen **GALT** que codifica esta enzima. Esta deficiencia es un trastorno genético de herencia **autosómica recesiva**, es decir, los padres son portadores de mutaciones en este gen aunque no sufren los efectos de la deficiencia enzimática. Si ambos padres transmiten la mutación al niño, éste sufrirá una **galactosemia clásica**.

¿QUÉ OCURRE EN EL CASO DE UN NIÑO/A QUE NACE CON UNA GALACTOSEMIA?

El bebé nace sin problemas, ya que hasta el momento del parto es su madre la que se encarga de metabolizar la galactosa y ella lo hace bien, aunque sea portadora de una información errónea. Cuando el bebé comienza a alimentarse, la lactosa de la leche se degrada y libera galactosa y glucosa. La galactosa no se degrada bien, debido al defecto enzimático de G1PUT y **comienza a acumularse, transformándose en parte en Gal1P y galactitol**. El acúmulo de galactitol en el cristalino es el responsable de las **cataratas** presentes en la galactosemia. La combinación del aumento de galactitol y Gal1P parecen relacionados con la lesión hepática, renal y neurológica de los pacientes. Por otra parte, la deficiencia de UDPGal causa un defecto de compuestos galactosilados, proteínas y lípidos complejos muy importantes en el organismo, especialmente el cerebro.