

IMAGEN EN PEDIATRÍA

Galactosemia

Galactosemia

J. Díaz Ruiz*, A. Cordón Martínez, J. López López y A. Jurado Ortiz

Materno Infantil, Unidad de Lactantes, Hospital Carlos Haya, Málaga, España

Disponible en Internet el 20 de febrero de 2011

Lactante varón de 2 meses y 12 días de edad, ingresado por vómitos desde el nacimiento sin ganancia ponderal, que ceden en 2 semanas; se le da el alta con seguimiento ambulatorio. En la actualidad es remitido desde hospital de origen por fallo de medro, hipotonía y hepatomegalia. Exploración: peso 3.060g (< p 3), longitud 53 cm (< p 3), mal estado general, fontanela anterior 8 x 9 cm, sutura sagital dehiscente, escaso panículo adiposo, hepatomegalia de 3 cm que cruza la línea media; hipotonía axial. Pruebas complementarias: aspartato-transaminasa 180 U/l; alanino-aminotransferasa 106 U/l; fosfatasa alcalina 820 U/l; proteínas totales 4,8 g/dl; albúmina 2,6 g/dl; cuerpos reductores en orina positivos; proteinuria. Aminoácidos en orina, plasma y líquido cefalorraquídeo, ácidos grasos de cadena muy larga y ácidos orgánicos en orina normales. Estudio oftalmológico: cataratas en gota de aceite bilateral (fig. 1). Ante la sospecha diagnóstica de galactosemia se inicia dieta sin galactosa. Determinación de galactosa-1-fosfato en eritrocitos aumentada y galactosa-1-fosfato uridiltransferasa en eritrocitos indetectable.

La galactosemia clásica se debe al déficit de galactosa-1-fosfato uridiltransferasa e impide el paso de galactosa-1-fosfato a glucosa-1-fosfato¹. Incidencia 1/45.000² recién nacidos vivos. Clínica: rechazo del alimento, vómitos, falta de medro, deterioro neurológico, catarata nuclear en gota de aceite, fallo hepático, hepatomegalia, ascitis y diátesis hemorrágica, tubulopatía

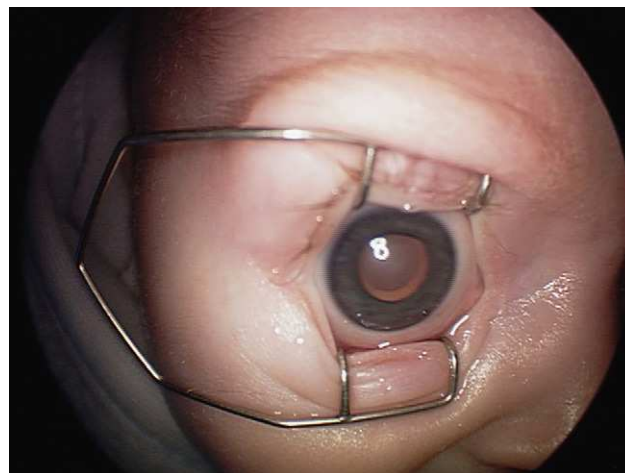


Figura 1 Catarata nuclear subcapsular, también llamada en gota de aceite.

proximal, déficit inmunitario y manifestaciones tardías como disminución del coeficiente intelectual, dispraxia verbal, temblores cerebelosos, movimientos extrapiramidales, disfunción ovárica con hipogonadismo³. Tratamiento: eliminación de la galactosa, estando contraindicada la lactancia materna; los hidrolizados de proteínas de vacuno contienen residuos de lactosa; se emplean fórmulas sin lactosa y proteínas procedentes de la soja. Legumbres, verduras y frutas contienen galactosa, lo que complica el control con la alimentación complementaria.

* Autor para correspondencia.

Correo electrónico: alergomalaga@hotmail.com (J. Díaz Ruiz).

Bibliografía

1. Freer D, Ficioglu C, Finegold D. Newborn screening for galactosemia: a review of 5 years of data and audit of a revised reporting approach. *Clin Chem.* 2010;56:437–44.
2. Schadewaldt P, Hoffmann B, Hammen H, Kamp G, Schweitzer-Krantz S, Wendel U. Longitudinal assessment of intellectual achievement in patients with classical galactosemia. *Pediatrics.* 2010;125:e374–381.
3. Hughes J, Ryan S, Lambert D, Geoghegan O, Clark A, Rongers Y, et al. Outcomes of siblings with classical galactosemia. *J Pediatr.* 2009;154:721–6.