

Resultado positivo:

Notificación del resultado de la prueba de la mancha de sangre



Absent/Reduced GALT, Family Fact Sheet—Spanish

Ausencia o deficiencia de galactosa-1-fosfato uridiltransferasa de (GALT)

¿Qué se detectó en la evaluación del recién nacido?

La evaluación del recién nacido con muestras tomadas al momento del nacimiento detectó que su bebé no tiene o tiene niveles muy bajos de galactosa-1-fosfato uridiltransferasa (GALT).

¿Qué significa esto?

La ausencia o deficiencia de la GALT puede indicar que su niño tiene galactosemia. Un resultado positivo no significa que su bebé tenga galactosemia, sino que es necesario hacer más pruebas para estar seguros.

¿Qué sucede después?

El médico de su bebé ayudará a coordinar más pruebas con especialistas familiarizados con la galactosemia. Los especialistas pedirán ver a su niño tan pronto como sea posible para que le saquen sangre para los análisis de laboratorio.

Es probable que quieran pasar a su bebé a una fórmula a base de soya, ya que la leche materna y las fórmulas a base de leche pueden causarles problemas a los niños que tienen una galactosemia clásica.

¿Qué es la galactosemia clásica?

La galactosemia clásica es un trastorno que tiene el bebé al nacer, en la que el cuerpo no tiene la capacidad de usar un azúcar de la leche denominado galactosa. La galactosa proviene de los alimentos, lo que incluye todas las leches maternas, todos los productos lácteos y muchas fórmulas para bebé. Literalmente, el término 'galactosemia' significa demasiada galactosa en sangre.

¿Qué problemas de salud puede ocasionar?

La galactosemia clásica es un trastorno de por vida. Si no se trata, puede causar:

- Mala alimentación y aumento de peso
- Falta de energía
- Ictericia (piel o partes blancas del ojo amarillentas)
- Daño hepático
- Daño cerebral
- Infecciones bacterianas (sepsis) fulminantes que pueden poner en peligro la vida.

El tratamiento inmediato y cuidadoso puede ser de gran beneficio para los niños con galactosemia clásica.

¿Cuáles son las opciones de tratamiento disponibles?

Aunque la galactosemia clásica no se cura, sí puede tratarse. El tratamiento más común es el cambio de dieta para evitar los productos lácteos. Si se trata antes de que se desarrollen los síntomas, los niños pueden tener un crecimiento y desarrollo saludable.

Los niños con galactosemia clásica deben acudir a consulta con su médico tratante y con un especialista en trastornos metabólicos.

Recursos

Sitio web de referencia genética para el hogar (Genetics Home Reference):
<http://ghr.nlm.nih.gov>

Fundación para salvar bebés mediante la evaluación (Save Babies Through Screening Foundation):
www.savebabies.org

Centro de recursos sobre la primera prueba del bebé (Baby's First Test):
www.babysfirsttest.org