

PROGRAMA DE DIAGNÓSTICO PARA RECIÉN NACIDOS DE CAROLINA DEL NORTE

Hoja informativa sobre la galactosemia para padres

Se examina a todos los bebés nacidos en Carolina del Norte al nacer para identificar ciertas afecciones médicas que pueden tratarse para prevenir enfermedades graves. Esto se llama detección para recién nacidos. El resultado de la prueba de detección para recién nacidos mostró que su bebé podría tener galactosemia. Se remitirá a su bebé a un especialista para que le haga más pruebas.

Es posible que no haya signos de galactosemia al nacer.

¿Qué es la galactosemia clásica?

La galactosemia clásica es un trastorno hereditario poco frecuente que afecta la capacidad de su hijo para digerir la leche y los lácteos. Las personas con galactosemia clásica tienen una deficiencia (no tienen suficiente) de la enzima galactosa-1-fosfato uridiltransferasa (GALT). Esto significa que no pueden descomponer y usar la galactosa, un azúcar que se encuentra en la leche y los lácteos. Como resultado, el niño no puede descomponer y usar la leche materna o la leche de vaca. Si el tratamiento no se inicia de forma temprana, pueden ocurrir complicaciones potencialmente mortales.

¿Cuáles son los síntomas de la galactosemia clásica?

Las personas con galactosemia clásica presentan una serie de síntomas o signos de la enfermedad. Los síntomas suelen aparecer dentro de la primera semana de vida y pueden incluir los siguientes:

- Mala alimentación
- Vómitos
- Coloración amarillenta de la piel y la parte blanca de los ojos (ictericia)
- Falta de energía (letargo)
- Sangrado
- Protuberancia en la parte superior de la cabeza (fontanela abultada)
- Cataratas (opacidad del cristalino del ojo)

¿Qué es la galactosemia tipo Duarte?

La galactosemia tipo Duarte es una forma leve de galactosemia que es poco probable que muestre síntomas y no requiere tratamiento. Esta afección a veces se identifica como parte de las pruebas de detección de galactosemia clásica para recién nacidos.

¿Qué sucede después?

El pediatra de su bebé puede remitirlo a un especialista para que le haga pruebas de seguimiento, según el resultado específico de la prueba de detección para recién nacidos de su bebé. Mientras tanto, su pediatra puede pedirle que cambie a una fórmula a base de soja.

¿Cómo se trata la galactosemia?

El tratamiento para los bebés con sospecha de tener **galactosemia** clásica incluye lo siguiente:

- **Evitar los alimentos que contengan galactosa:** esto incluye la leche materna y los lácteos. Use fórmula para bebés a base de soja en su lugar. Un cambio en la dieta de la madre no afecta el nivel de galactosa en la leche materna.
- **Si le preocupa algún síntoma que presenta su bebé, comuníquese con el pediatra de su bebé inmediatamente. Si su recién nacido presenta síntomas de galactosemia, es posible que necesite ir al hospital.**

¿A dónde puedo ir para obtener más información?

Use la cámara de su teléfono para escanear los códigos QR incluidos a continuación.



Primera prueba del bebé: <https://www.babysfirsttest.org/newborn-screening/conditions/classic-galactosemia>



Centro de Información sobre Genética y Enfermedades Raras: <https://rarediseases.info.nih.gov/diseases/13639/clásico-galactosemia>



DEPARTAMENTO DE
SALUD Y SERVICIOS
HUMANOS DE
CAROLINA DEL NORTE

Departamento de Salud y Servicios Humanos
de Carolina del Norte
www.ncdhhs.gov

El Departamento de Salud y Servicios Humanos de Carolina del Norte (North Carolina Department of Health and Human Services, NCDHHS) es un empleador y proveedor que ofrece igualdad de oportunidades.

Esta hoja informativa es patrocinada por los Centros para el Control y la Prevención de Enfermedades (CDC, por sus siglas en inglés) del Departamento de Salud y Servicios Humanos (HHS, por sus siglas en inglés) de los Estados Unidos como parte de una subvención financiera por un total de \$423 900, financiado en su totalidad por los CDC/HHS. El contenido pertenece a los autores y no representa necesariamente los puntos de vista oficiales, ni cuentan con la aprobación plena de los CDC/HHS ni del gobierno de los Estados Unidos.