

Hoja de acción familiar para la galactosemia

Si el resultado de un análisis de sangre del recién nacido muestra que su bebé podría padecer una grave condición llamada galactosemia, este resultado no significa que su bebé padezca esta condición, sino que son necesarias más pruebas.

Todos los bebés nacidos en California se someten a un análisis de sangre rutinario poco después de nacer. El objetivo de este examen de recién nacidos es detectar a aquellos que corren el riesgo de padecer afecciones médicas graves. Los bebés pueden tener un aspecto saludable al nacer y aun así tener una de estas afecciones. Los bebés con estas afecciones se benefician de un diagnóstico y tratamiento tempranos.

¿Qué es la galactosemia?

Los bebés con este trastorno carecen de una enzima necesaria para descomponer el azúcar de la leche. Sin tratamiento, el azúcar llamado galactosa puede acumularse en el cuerpo y causar daños. Existen diferentes formas de galactosemia que se basan en los cambios genéticos que causan la afección, denominadas variantes. Los genes son códigos en nuestras células que se transmiten de padres a bebés. Nos hacen quienes somos.

Los bebés con galactosemia clásica presentan síntomas poco después del nacimiento si reciben demasiada galactosa (ya sea de la leche materna o de fórmula a base de productos lácteos). Si no se trata, los bebés con galactosemia pueden desarrollar síntomas muy graves.

¿Existe un tratamiento para la galactosemia?

Sí, existen tratamientos para la galactosemia. Si se detecta pronto, los tratamientos tienen más éxito.

Su proveedor médico o un especialista en galactosemia le dirán si su bebé la tiene y discutirán un plan de tratamiento. Esto podría significar que su hijo necesitará una dieta baja en galactosa.

El análisis del recién nacido extrae sangre del talón del recién nacido para detectar condiciones médicas



Siguientes pasos

1. El proveedor médico de su bebé ayudará a organizar más pruebas lo antes posible

Estas pruebas le permitirán saber si su bebé tiene galactosemia. Mientras espera los resultados de las pruebas adicionales, su proveedor médico puede recomendarle dejar de usar productos de fórmula a base de lácteos y de amamantarlo.

2. Colabore estrechamente con el proveedor médico de su bebé y siga las recomendaciones

El proveedor médico de su bebé puede derivar a su bebé a un médico con más experiencia en galactosemia. Es importante que acuda a todas las citas y comience el tratamiento si se le indica.

¿Dónde puedo obtener más información?

El médico de su bebé o el galactosemista es la persona más indicada para enseñarle sobre la galactosemia. Encuentre más información en estos sitios web:

• Baby's First Test

(<https://www.babysfirsttest.org>). Escriba «galactosemia» en el Cuadro «Find a Condition». Siga el enlace. Para español, haga clic en la casilla negra superior derecha marcada «en español»

• Referencia Genética en Casa

(<https://ghr.nlm.nih.gov/condition/galactosemia>)

