Información Sobre las Condiciones de la Galactosemía

Esta hoja sumariza la genética de la galactosemía y explica algunos asuntos importantes para considerar cuando su niño se identifica con la condición de la galactosemía.

DEFINICIONES

Allele: Un tipo de gene alternativo que ocupa el sitio idéntico en el cromosoma y determina características alternativas en la herencia.

Desórden recesivo autosomal: Una condición en la cual dos genes anormales tienen que estar presentes para poder existir la enfermedad.

Portador (Carrier): Una condición en la cual hay un gene normal y un gene anormal presente. El gene normal da la "instrucción" necesario para funcionar.

Qué es la galactosemía?

La galactosemía es un desorden recesivo autosomal en la cual la galactosa acumula en la sangre, músculos, y los órganos del cuerpo. El estado de Utah hace preubas para determinar la presencia de la deficiencia de la enzima galactosa-1-fosfato uridyltransferase (GALT). En esta condición el cuerpo falta la enzima para reducir el azúcar galactosa. La gaalactosa se encuentra principalmente en la leche y los productos lácteos (el azúcar lactosa se reduce en galactosa y después a la glucosa) y en ciertas frutas y verduras. Sin tratamiento, los indivíduos con la galactosemía puedan tener síntomas como, vómitos, ictericia, hígado hinchado, cataratas, y la septicemía. Sin tratamiento, esta enfermedad pueda afectar el desarrollo de su niño.

Para prevenir problemas, un dieta especial libre de la galactosa se recomienda. Incluye una formula sin leche como Prosobee o Isomil, y una lista de comidas recomendadas.

Los dos tipos de galactosemía más que se tratan más a menudo son la galactosemía clasica y la galactosemía Duarte.

> Una persona con la galactosemia clasica tiene gdos genes de galactosemía (gg) y necesita un dieta con galastosa restringida por el resto de la vida. No se hace el enzima GALT para digerir la galactosa. El o ella pueda tener complicaciones médicas y del desarrollo.
>
> Una persona con la galactosemía Duarte tiene un allele Duarte y un gene galactosemmía (Dg). El gene Duarte hace un cantidad reducida de la enzima GALT. En Utah un tratamiento se recomienda por aproximadamente los primeros cinco años de la vida. La mayoría de los niños con la galactosemía Duarte tienen un desarrollo normal y no tienen complicaciones médicas. Pero se had reportado casos de niños con la galactosemía Duarte pero con los siíntomas de la galactosemía clásica. Despuís de un año de tratamiento (a veces un poco más tiempo), cuando el dieta del niño deversifica y el hígado crece, no más necesidad del tratimiento contínuo.

Los genes GALT vienen en varios formas nombrado variantes. Muchos diferentes genes variantes pueden codificar (o hacer) la enzima GALT. La mayoría de los variantes hacen menos de la enzima qy el "N" or gene "normal." Un variante, en la actualidad, lo hace más eficiente que el gene normal.

Cada persona tiene una combinación difeerente de los genes GALT o variantes en su pareja genetíca única, per depende en cual gene se herede de cada padre. Las combinaciones diferentes de una pareja genética, resueltan en niveles diferentes de la actividad de la enzima GALT en el cuerpo.

La siguente tabla explica los genes vistos en Utah. El nivel de la actividad muestra la eficaz del enzima GALT. Trece por ciento de la población tiene un gene Duarate.

Gene	Símbolo	Nivel de actividad
Normal	N	100%
Galactosemía—gene sin función	G	0%
Duarte—gene que funciona parcialmente	D	50%
Los Angeles—gene que se funciona más que lo normal	LA	125%

Esta tabla muestra la actividad de la enzima GALT y depende de la pareja genética.

	Genotipo (pareja genítica)	Diagnosis	Nivel de la enzima GALT	Función de la enzima GALT	Manejo médico
2 genes normals	NN	Normal	100%	Normal	Ningún
2 genes que no funcionana	gg	Galactosemia clásica	0%	Ausente	Dieta—cuidado médico especializado
2 genes Duartes	DD		50%	Reducido	Ningún
Combinaciones:	Ng	Portados de la gene galactosemía	50%	Reducido	Ningún
	ND		75%	Reducido solo un poco	Ningún
	Dg	Galactosemía Duarte	5-20%	Reducido por la mayoría	Dieta
	NLA		112%	Arriba de lo normal	Ningún
	LAg		62%	Reducido solo un poco	Ningún

Es la galactosemía una condición genítica?

Sí. Es una condición genética. Afecta a los niños de ambos sexos muy a menudo y ocure en todas las razas.

Quién es un portador de un variante del gene galactosemía?

Una persona con solamente un gene allele/variante galactosemía y un gene normal se llama un "portador." Un portador no tiene la galactosemía y no tendrá las síntomas.

Sin embargo, un portador pueda pasar este gene a sus hijos. El o ella tendra 50% posibilidad de pasar el allele "D" a su hijo.

Cuáles pruebas se recomienden para las familias con un niño quien es portador de "DN?"

Los padres de un niño quien es un portador de "DN"tendrán menos riesgo que la población en general en tener un niño con la galactosemía clásica y tentrán un riesgo aumentado para tener un niño con la galactosemía Duarte.Se puede considerar hacer un genotipo de los padres para investigar si tengan los alleles galacctosemía. Así se puede determinar si los padres estarán a riesgo tener un niño con la galactosemía Duarte. Si los padres tienen un genotip de "DN" y un genotipo de "NN", los padres no tienen riesgo para tener un niño con la galactosemía Duarte. Si los padres tienen un genotipo de "DN" y un genotipo de "gN", su riesgo es 1 en 4 con cada embarazo tener un niño con la galactosemía Duarte. Sin embargo, debido a los síntomas básicos, el hecho de hacer un genotipo es una decisión paternal.

Si los padres no desean hacer un genotipo, otra opción es hacer un genotipo de sus futuros niñs para los alleles de galactosemía. Aunque las pruebas para los reciín nacidos usualmente revelan los niños con la galactosemía Duarte, pueda tener un resultado positivo falso. Si la familia y su médico queiren dar prueba a futuros niños, la sangre se puede mandar al University Children's Genetic Laboratory (323-669-2271) en Los Angeles.

Si un padre tiene un tipo "DN" y el otro padre tiene un tipo "NN", no hay ningúna precaución necesaria durante otro embarazo. Si un padre tiene el tipo "DN" y el otro padre tiene un tipo "gN", se recomiende que futuros niños tengan un genotipo hecho para determinar la presencia del tipo "gN'. El desorden de "gN" se puede tratar médicamente en Utah.

Para más información o para pedir estas pruebas, se puede arreglar una cita con un consejero genético. Favor de llamar al número 801-585-2457