

See discussions, stats, and author profiles for this publication at: <https://www.researchgate.net/publication/323391137>

Galactosemia: Un Enfoque Bioquímico.

Presentation · September 2000

DOI: 10.13140/RG.2.2.26223.74406

CITATIONS

0

READS

1,228

1 author:



Alfredo Uribe Ardila

Los Andes University (Colombia)

216 PUBLICATIONS **90** CITATIONS

SEE PROFILE

Some of the authors of this publication are also working on these related projects:



Errores Innatos del Metabolismo [View project](#)



Lysosomal diseases [View project](#)



DEPARTAMENTO DE PEDIATRIA

SERVICIO DE NEUROPEDIATRIA
HOSPITAL MILITAR CENTRAL

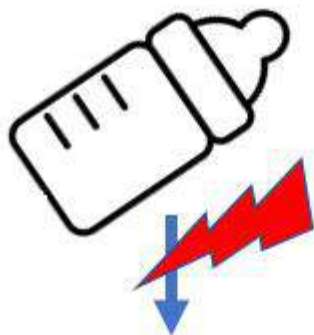
CENTRO DE INVESTIGACIONES BIOQUIMICAS
UNIVERSIDAD DE LOS ANDES

TALLER DE ERRORES INNATOS
DEL METABOLISMO



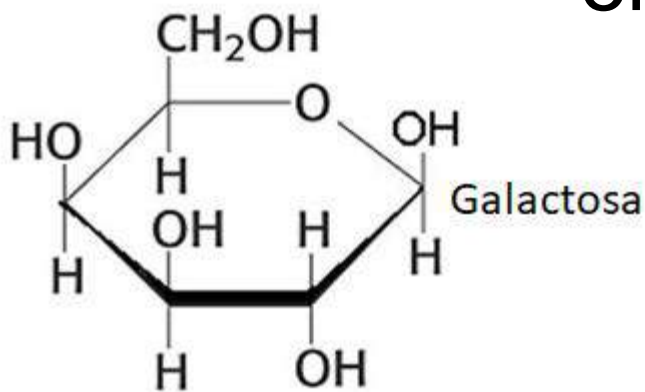
PROGRAMA

- 8 :00 a 8 :15 a.m. Claves diagnósticas en los errores del metabolismo
Dra. Eugenia Espinosa
- 8 :15 a 9 :00 a.m. Hiperglicinemia no Cetosica
Dra. Olga L. Casasbuenas y
Dra. Martha Bermúdez.
- 9 :00 a 9 :30 a.m. Galactosemia
Dr. Alberto Guerra y
Dr. Alfredo Uribe
- 9 :30 a 10 :15 a.m. Trastorno del ciclo de la Urea
Dra. Pilar Guerrero y
Dr. Alfredo Uribe
- 10 :15 a 10 :30 a.m. REFRIGERIO
- 10 :30 a 11 :00 a.m. Acidemia Propionica
Dra. Marha Solano y
Dra. Martha Bermúdez
- 11 :00 a 11 :30 a.m. Aportes de las neuroimagenes en los errores innatos del metabolismo
Dr. Héctor Espinosa
- 11 :30 a 12 :00 m. Consejería genética en los errores innatos del metabolismo
Dr. Ignacio Zarante
- 12 :00 a 12 :30 p.m. PREGUNTAS



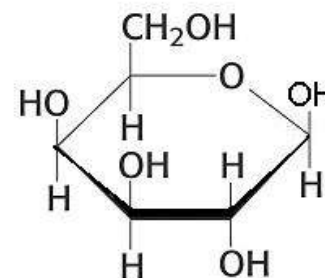
Galactosemia, Un enfoque Bioquímico

Alfredo Uribe B.Sc.

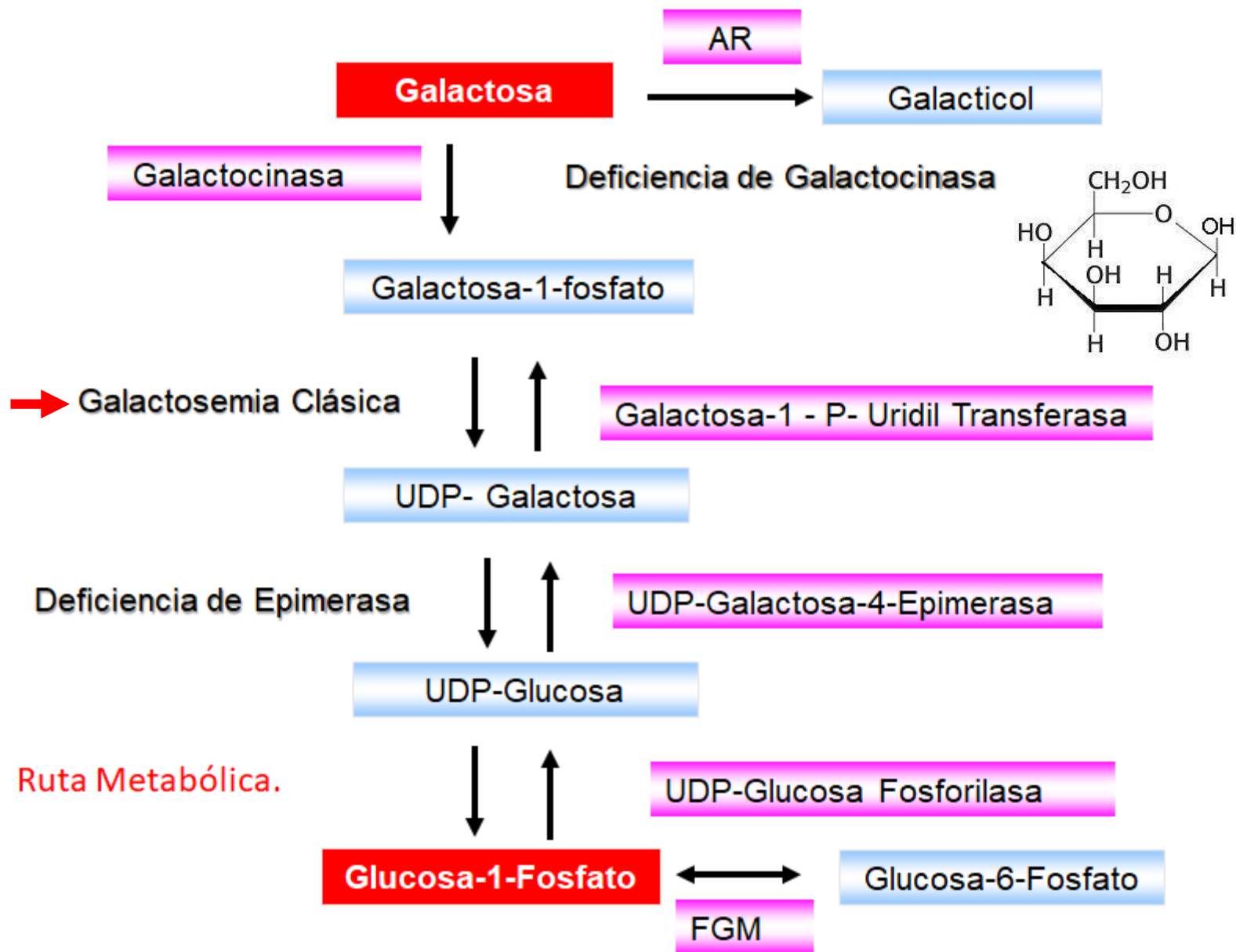




Introducción

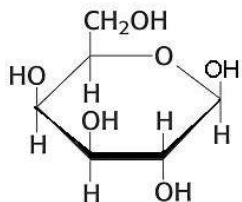
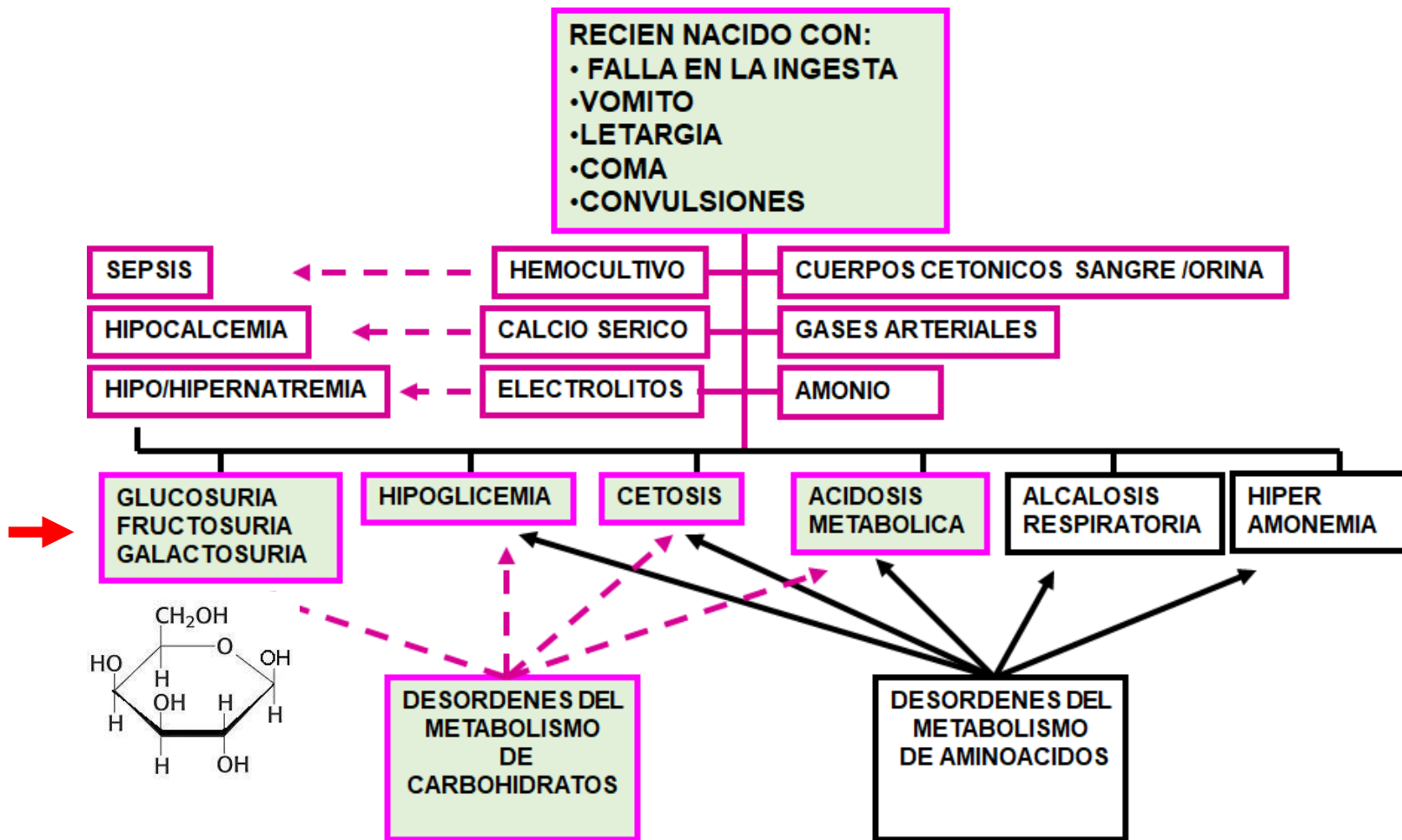


- El Disacárido lactosa que proviene generalmente de la leche y sus derivados, es la fuente principal de la galactosa en el organismo.
- Este compuesto se hidroliza por efecto de la lactasa intestinal y se transforma en glucosa y galactosa, dos monosacáridos que son prontamente ingresados al torrente sanguíneo.
- Una vez en el sistema, la galactosa sigue la única ruta metabólica que le permite ser convertida en glucosa, que consta de tres pasos enzimáticos fundamentales.





ESQUEMA BASICO DE APROXIMACION A RECIEN NACIDOS CON ENFERMEDAD METABOLICA AGUDA



Modificado de "RUDOLPH, A., Pediatría, Tomo I, Ed. Labor S.A., Barcelona,(1985), p. 272-305."



Trastornos del metabolismo de la Galactosa

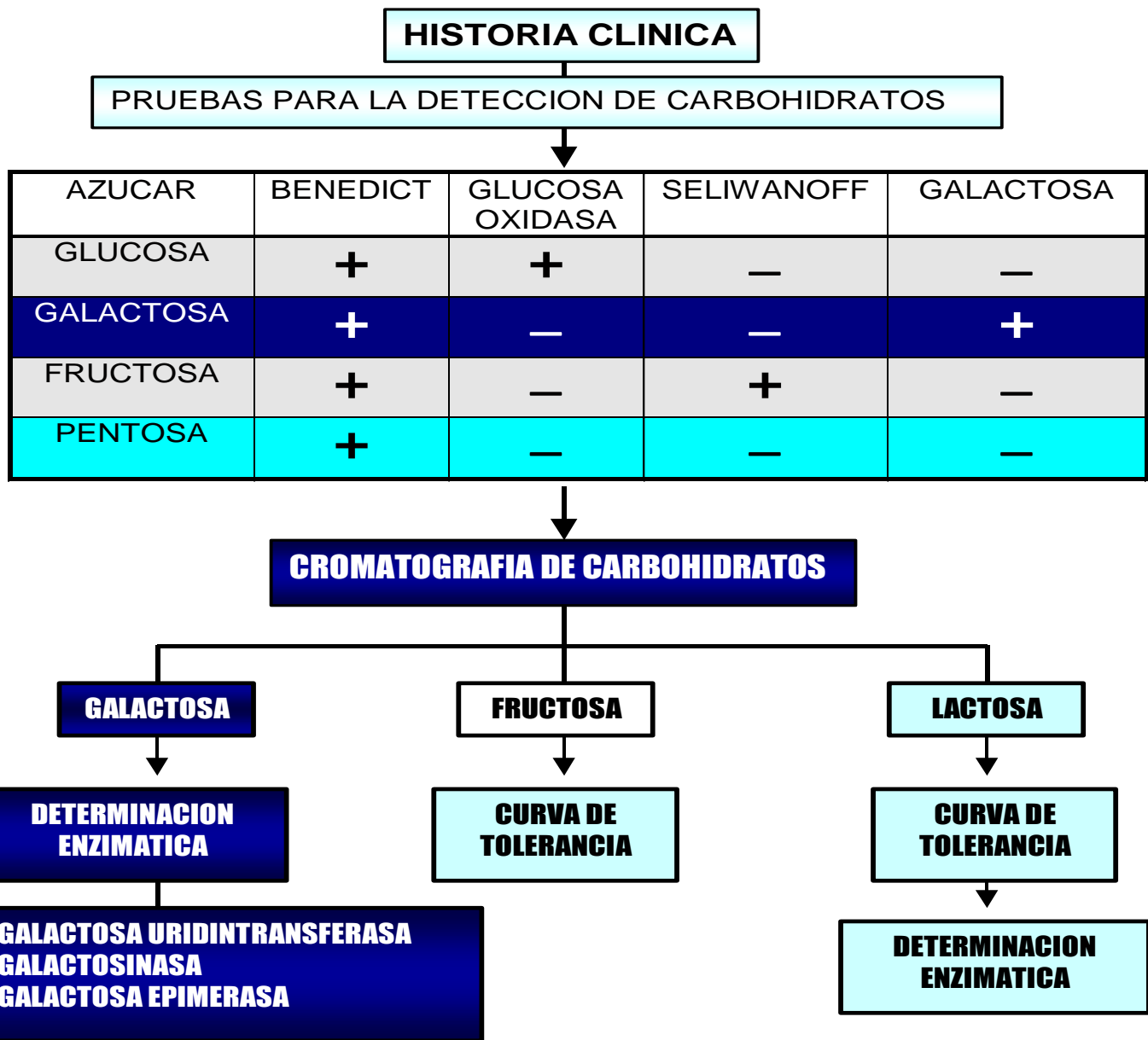
- **Galactosemia:** La Galactosemia Clásica está causada por una deficiente actividad de la Galactosa-1-Fosfato Uridil Transferasa. Herencia: Autosómica Recesiva.
- Síntomas iniciales: Ingesta sostenida de componentes lácteos: vómito, diarrea y deshidratación. Se observa también ictericia, hepatomegalia y disfunción hepática que progresa a coma. Pueden presentarse además de trastornos visuales (en especial cataratas), retraso mental y físico.
- Si se elimina la galactosa de la dieta puede corregirse el cuadro clínico. El Diagnóstico temprano, cambia totalmente el curso natural de la enfermedad.

COHN, R., ROTH, K., “Metabolic Disease A guide to early recognition”. W.B. Saunders Company, Canada, (1983), p. 221-261, 298-303.



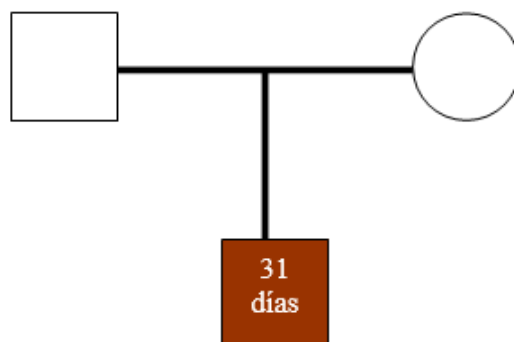
Trastornos del metabolismo de la Galactosa

- Deficiencia de **Galactocinasa**. A diferencia del síndrome clínico presente en la Galactosemia clásica, la deficiencia de Galactocinasa tiene habitualmente como única manifestación la formación de cataratas. Herencia: Autosómico Recesivo. El tratamiento consiste en el control del ingreso de galactosa por la dieta, con preparaciones Lácteas comerciales libres de galactosa.
- Deficiencia de **Uridina Difosfato Galactosa 4-Epimerasa**. La deficiencia de epimerasa se diagnostica indirectamente al realizar los programas neonatales para detección de galactosemia. Suele ser un estado benigno y asintomático.





Caso Clínico: Recién Nacido, Hospital la Misericordia. Varón, Edad 31 días
Antecedentes: No hay antecedentes familiares.



El recién nacido Producto de primer Embarazo de padres no consanguíneos, Padre de 23 años y Madre de 26 años, que proviene de un embarazo normal, a término y parto vaginal. Se da salida y es hospitalizado al mes post- nacimiento . por ictericia en piel y mucosas, hepatomegalia 5 cms por debajo de Reborde Costal. Intolerancia marcada a la vía Oral. Los exámenes de ingreso muestran una Hiperbilirrubinemia mixta, alteración en pruebas de función hepática, Trombocitopenia e hipoglicemia.

ECO Hepatobiliar: Normal / ECO Renal: normal

Perfil Tiroideo: Normal / Alfa-1-Antitripsina: 109 mg/dl VR: 93 – 224 mg/dl

Antígeno de superficie para hepatitis B: negativo

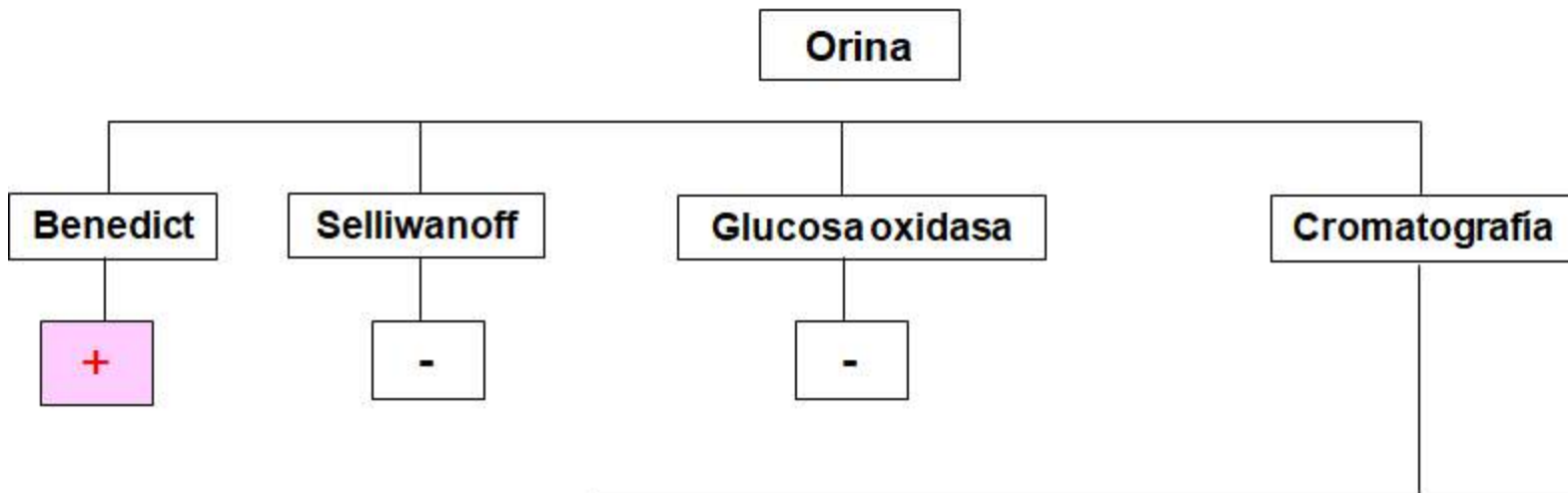
Anticuerpos contra Hepatitis A: negativo

PERFIL METABOLICO: Muestra una Glicinuria leve, normal en Neonatos. El perfil de carbohidratos en orina. muestra una prueba de **Benedict positiva** y un Selliwanoff negativo. En el patrón cromatográfico se detecta una banda que corresponde a galactosa.

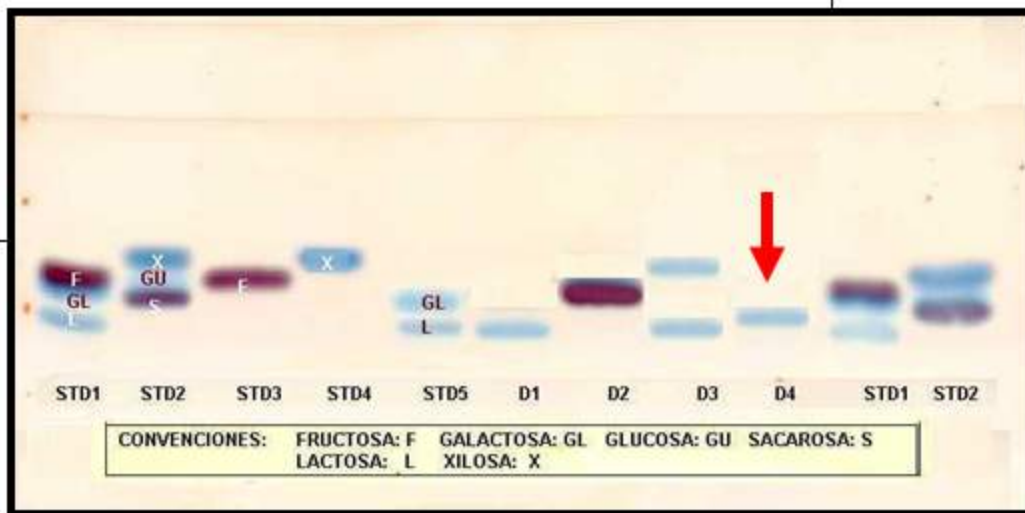
Se ordena estudio de Galactosa Uridil Transferasa.

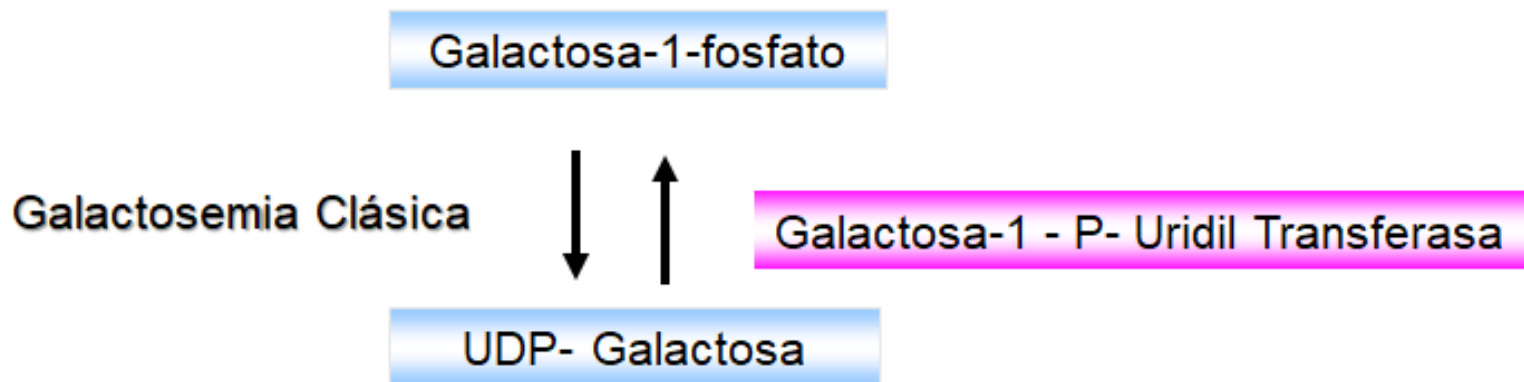


Estudio Bioquímico: Perfil para Carbohidratos



Cromatografía unidimensional en capa fina para carbohidratos





Actividad Enzimática Eritrocitaria:
0,98 micromol/hora/ml VR: 4 – 12 umol/hora/ml

Actividad Residual 16 %

Conclusión: **Galactosemia Clásica**