

## Resumen

La **galactosemia** significa "galactosa en la sangre" y es una condición heredada poco frecuente. Las personas con galactosemia tienen problemas para digerir un tipo de azúcar llamado galactosa que encuentra en la leche y en sus derivados. Es debida a la falta o mal funcionamiento de una enzima que "quiebran" (metabolizan) la galactosa. Al no poderse metabolizar correctamente la galactosa, se acumula en la sangre y en otros tejidos del cuerpo causando los síntomas de la enfermedad como letargia, dificultad para alimentarse, dificultad para crecer y ganar peso, color amarillento de la piel, cataratas en los ojos, problemas en los riñones, problemas en el hígado. [1][2] Hay diferentes tipos de galactosemia de acuerdo al gen envuelto:

**Galactosemia clásica (tipo I):** Es la forma más común y más grave de la enfermedad) causada por una deficiencia de la enzima (http://www.genome.gov/GlossaryS/index.cfm?id=58) galactosa-4-epimerasa (GALT) (http://www.nlm.nih.gov/medlineplus/spanish/ency/article/003636.html) alteraciones (mutaciones) en el gen *GALT* (http://ghr.nlm.nih.gov/gene/GALT). De acuerdo al nivel residual de la enzima hay síntomas más severos (forma clásica, cuando hay poca o ninguna actividad) o más leves (cuando hay todavía bastante actividad de la enzima, como la llamada variante Duarte) (http://www.guiametabolica.org/noticia/galactosemia-variante-duarte)).

**Galactosemia tipo II:** Es más leve que el tipo I. El síntoma principal es la catarata. Causada por una deficiencia de la enzima galactosa-6-fosforiltransferasa (GALK1) (http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\_Exp.php?lng=ES&id=12418) debido a mutaciones en el gen *GALK1* (http://ghr.nlm.nih.gov/gene/GALK1).

**Galactosemia tipo III:** Puede ser leve o moderada. Es causada por deficiencia de la enzima epimerasa debido a mutaciones en el gen *GALE* (http://ghr.nlm.nih.gov/gene/GALE).

Los tres tipos se heredan de forma autosómica recesiva. [1][2]

Última actualización

---

***¿Usted tiene información actualizada sobre esta condición? ¡Nos gustaría recibir comentarios! (/Feedback/spanish?diseaseid=12418)***

---

## Diagnóstico

Hacer un diagnóstico de una enfermedad genética o rara a veces puede ser un verdadero desafío. Para obtener un diagnóstico, los médicos hacen un examen físico y analizan la historia clínica de la persona y los resultados de las pruebas de laboratorio. Los siguientes recursos proporcionan información sobre el diagnóstico de esta condición. Si tiene alguna pregunta acerca de cómo obtener un diagnóstico, favor contacte su médico.

## Exámenes

El Genetic Testing Registry (<http://www.ncbi.nlm.nih.gov/gtr/conditions/C0016952/>) tiene laboratorios que ofrecen el examen de genética para esta enfermedad. La mayoría de los laboratorios no aceptan contacto directo con los pacientes y sus familias solamente con la salud. Un profesional de genética le puede orientar para saber si se necesita hacer el examen (en inglés)

## Investigaciones

La investigación ayuda a entender mejor las enfermedades y puede conducir a avances en el tratamiento. Esta sección proporciona recursos para obtener información sobre la investigación y las formas de participar.

### Ensayos Clínicos & Investigaciones sobre esta Enfermedad

ClinicalTrials.gov (<https://clinicaltrials.gov/ct2/results?cond=%22Galactosemia%22>) es un recurso de los National Institutes of Health (NIH), que proporciona el acceso a la información sobre ensayos clínicos en muchas enfermedades. Tiene una lista en inglés de los ensayos acerca de Galactosemia. favor note que no todos los estudios se están haciendo ahora, algunos de ellos han terminado o se realizarán en el futuro. Visite el enlace de ClinicalTrials.gov para leer descripciones acerca de los ensayos. Para hablar en español con alguien, llame a la Patient Recruitment and Public Liaison (PRPL) (<http://clinicalcenter.nih.gov/recruit/>) al 301-496-2563 y de su número telefónico completo, el código de área y de acceso internacional si procede.

## Organizaciones

Los grupos de apoyo y las organizaciones de ayuda pueden ser de utilidad para conectarse con otros pacientes y familias, y pueden proporcionar servicios valiosos. Muchos proporcionan información sobre la enfermedad, el paciente, e impulsan la investigación para desarrollar mejores tratamientos y para encontrar curas. Pueden ayudar a encontrar estudios de investigación, y otros recursos y servicios relacionados. Algunas organizaciones también tienen asesores médicos expertos o pueden proporcionar listas de referencias de clínicas. Visite el sitio en la red del grupo que le interese o póngase en contacto con ellos para obtener más servicios que ofrecen. Recuerde que la inclusión en esta lista no representa un aval de GARD.

### Organizaciones de Apoyo para esta Enfermedad

Asociación Española para el Estudio de los Errores Congénitos del Metabolismo (/organizaciones/606)  
Avda Sánchez Pijuan, N°11, 6-3.

Sevilla, 41009 España

Correo electrónico: [info@ae3com.eu](mailto:info@ae3com.eu) (<mailto:info@ae3com.eu>)

Enlace en la red: <http://ae3com.eu/> (<http://ae3com.eu/>)

Galactosemia Foundation (/organizaciones/606)

P.O. Box 1512

Deerfield Beach, FL 33443

Teléfono gratuito: 866-900-7421

Correo electrónico: [outreach@galactosemia.org](mailto:outreach@galactosemia.org) (<mailto:outreach@galactosemia.org>)

Enlace en la red: <http://www.galactosemia.org> (<http://www.galactosemia.org>)

Galactosemia Support Group (/organizations/805)

GSG, 31 Cotysmore Road

Sutton Coldfield, West Midlands, B75 6BJ

United Kingdom

Teléfono: 0121 378 5143

Correo electrónico: [sue@galactosaemia.org](mailto:sue@galactosaemia.org) (<mailto:sue@galactosaemia.org>)

Enlace en la red: <http://www.galactosaemia.org/> (<http://www.galactosaemia.org/>)

## Sitios o Redes Sociales en la Internet

La Federación Chilena de Enfermedades Raras (FECHER)

(<https://www.facebook.com/groups/federacion.chilena.er/>) es un grupo de apoyo en Face afectados con enfermedades raras.

RareConnect (<https://www.rareconnect.org/es>) fue creada por EURORDIS (<http://www.eurORDIS.org/>) con el objetivo de que individuos y familiares afectados por enfermedades raras puedan conectarse con otras personas en varios lugares del mundo y puedan compartir experiencias y encontrar información y recursos relevantes.

Asociación Española para la Galactosemia (/organizations/2961)

España

Correo electrónico: [galactosemia.es@gmail.com](mailto:galactosemia.es@gmail.com) (<mailto:galactosemia.es@gmail.com>)

Enlace en la red: [www.galactosemia.es](http://www.galactosemia.es) ([www.galactosemia.es](http://www.galactosemia.es))

## Organizaciones de Apoyo General

Alianza Iberoamericana de Enfermedades Poco Frecuentes (/organizations/2804)

Correo electrónico: [aliber@aliber.org](mailto:aliber@aliber.org) (<mailto:aliber@aliber.org>)

Enlace en la red: <http://aliber.org/> (<http://aliber.org/>)

Amigos Metabólicos (/organizations/3016)

Departamento de Genética

Facultad de Medicina, UANL

Ciudad de México, México

Teléfono: 52 (55) 3548-7178 y 52 (55) 3548-7178

Correo electrónico: [contacto@amigosmetabolicos.org](mailto:contacto@amigosmetabolicos.org) (<mailto:contacto@amigosmetabolicos.org>)

Enlace en la red: <http://www.amigosmetabolicos.org/> (<http://www.amigosmetabolicos.org/>)

Asociación Todos Unidos Enfermedades Raras Uruguay (ATUERU) (/organizations/2893)

Emilio Castelar 440 esquina Pirán Torre CH

Apto 502- Malvín Norte

Montevideo, Uruguay

Teléfono: (598) 2 5227328

Correo electrónico: [atueru.eerr@gmail.com](mailto:atueru.eerr@gmail.com) (<mailto:atueru.eerr@gmail.com>)

Enlace en la red: <http://atueru.org.uy/> (<http://atueru.org.uy/>)

Federación Argentina de Enfermedades Poco Frecuentes (FADEPOF) (/organizations/289:  
Argentina

Correo electrónico: [info@fadepof.org.ar](mailto:info@fadepof.org.ar) (<mailto:info@fadepof.org.ar>)

Enlace en la red: <http://fadepof.org.ar> (<http://fadepof.org.ar>)

Federación Colombiana de Enfermedades Raras (FECOER) (/organizations/2815)

Av. Cra 15 #124 -17 Edificio Jorge Barón Torre B Oficina 703

Bogotá, Colombia

Teléfono: 320 944 5674

Correo electrónico: [info@fecoer.org](mailto:info@fecoer.org) (<mailto:info@fecoer.org>)

Enlace en la red: <http://www.fecoer.org> (<http://www.fecoer.org>)

Federación Española de Enfermedades Metabólicas Hereditarias (/organizations/2962)

Calle Costa del Sol, nº11

28033 – Madrid (Metro de Hortaleza), España

Teléfono: 910 828 820

Correo electrónico: [federacion@metabolicos.es](mailto:federacion@metabolicos.es) (<mailto:federacion@metabolicos.es>)

Enlace en la red: <http://www.metabolicos.es/> (<http://www.metabolicos.es/>)

Federación Española de Enfermedades Raras (FEDER) (/organizations/2806)

C/ Pamplona 32 – CP: 28039 Madrid

España

Teléfono: 915334008

Correo electrónico: [feder@enfermedades-raras.org](mailto:feder@enfermedades-raras.org) (<mailto:feder@enfermedades-raras.org>)

Enlace en la red: <http://www.enfermedades-raras.org> (<http://www.enfermedades-raras.org>)

Federación Mexicana de Enfermedades Raras (FEMEXER) (/organizations/2805)

Correo electrónico: [info@femexer.org](mailto:info@femexer.org) (<mailto:info@femexer.org>) , [femexer@gmail.com](mailto:femexer@gmail.com) (<mailto:femexer@gmail.com>)

Enlace en la red: <http://www.femexer.org/> (<http://www.femexer.org/>)

Federación Peruana de Enfermedades Raras (/organizations/2901)

Lima, Perú

Teléfono: 511 795 0304

Correo electrónico: [fepepco@peru.com](mailto:fepepco@peru.com) (<mailto:fepepco@peru.com>)

Enlace en la red: <http://fepepco.blogspot.com/> (<http://fepepco.blogspot.com/>)

Fundación Geiser (/organizations/2820)

Grupo de Enlace, Investigación y Soporte para Enfermedades Raras

Nicolás Avellaneda 595  
Mendoza, Argentina/ Serrano, 669  
Ciudad Autónoma de Buenos Aires  
Argentina

Teléfono: 54 261 429-1987

Correo electrónico: [info@fundaciongeiser.org](mailto:info@fundaciongeiser.org) (<mailto:info@fundaciongeiser.org>)

Enlace en la red: <https://www.facebook.com/fundaciongeiser.enfermedadesraras/>  
(<https://www.facebook.com/fundaciongeiser.enfermedadesraras/>)

Organización Mexicana de Enfermedades Raras (OMER) (/organizations/2803)

Correo electrónico: [info@omer.org.mx](mailto:info@omer.org.mx) (<mailto:info@omer.org.mx>)

Enlace en la red: <http://omer.org.mx/> (<http://omer.org.mx/>)

Sociedad Española de Errores Innatos del Metabolismo (/organizations/2751)

Hospital de Cruces

48903 Baracaldo

España

Teléfono: 946 006 327

---

***¿Conoce alguna organización? ¡Nos gustaría recibir sus comentarios! (/Feedback diseaseId=12418)***

---

## Aprenda más

Estos recursos proporcionan más información sobre esta condición o de los síntomas asociados. Los recursos en la sección "Información detallada" contiene lenguaje médico y científico que puede ser difícil de entender. Es posible que desee revisar esta información con un médico.

### Comience por aquí

Más información sobre esta enfermedad está disponible en Genetics Home Reference (GHR) (<https://ghr.nlm.nih.gov/condition/galactosemia>), el sitio Web de la National Library of Medicine en los Estados Unidos para información al consumidor sobre enfermedades genéticas y los genes y cromosomas relacionados a esas enfermedades. Este recurso también provee descripciones de las enfermedades genéticas, un glosario de términos genéticos, y enlaces a otras fuentes de información sobre enfermedades genéticas (en inglés)

MedlinePlus (<http://www.nlm.nih.gov/medlineplus/spanish/ency/article/000366.htm>) brinda información detallada, confiable y actualizada acerca de esta enfermedad, sus señales, o sus síntomas de una manera fácil de leer. Visite el enlace para leer sobre la(s) causa(s), los síntomas, pruebas y exámenes, y pronóstico, y más.

### Información Detallada

GeneReviews proporciona artículos completos actualizados, escritos y revisados por expertos en la enfermedad. Los artículos también describen la aplicación de pruebas genéticas al diagnóstico y al asesoramiento genético de pacientes con la enfermedad. (en inglés)

Galactosemia tipo 1 (<http://www.ncbi.nlm.nih.gov/books/NBK1518/>)

Galactosemia variante Duarte (<http://www.ncbi.nlm.nih.gov/books/NBK258640/>)

Galactosemia tipo 3 (<http://www.ncbi.nlm.nih.gov/books/NBK51671/>)

El Guía Metabólica (<http://www.guiametabolica.org/search/content/galactosemia>) un proyecto de Joan de Déu, un hospital maternoinfantil de la Universidad de Barcelona y la Associació Catalana de Trastorns Metabòlics Hereditaris, ofrece información acerca esta enfermedad.

Online Mendelian Inheritance in Man (OMIM) es un catálogo en línea de los genes humanos y los trastornos genéticos. Cada página específica tiene un resumen con la información que se ha publicado en revistas médicas. Aunque esta base de datos está diseñada para profesionales, OMIM puede ser útil para aquellos que buscan una información completa. Debido a que la información contenida es a veces compleja, es posible que necesite discutirla con un profesional médico. Los resúmenes están en inglés, sin embargo tiene el recurso Google Translate para traducir la información a otros idiomas.

Galactosemia tipo 1 (<http://www.omim.org/entry/230400> Close ? search=galactosemia&highlight=galactosemia%20galactosaemia)

Galactosemia tipo 2 (<http://www.omim.org/entry/230200?search=galactosemia&highlight=galactosemia%20galactosaemia>)

Galactosemia tipo 3 (<http://www.omim.org/entry/230350?search=galactosemia&highlight=galactosemia%20galactosaemia>)

Orphanet ([http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/Disease\\_Search.php?Ing=ES&data\\_id=355&Disease\\_Disease\\_Search\\_diseaseGroup=galactosemia&Disease\\_DiseaseType=Pat&Enfermedade\(s\)/grupo de enfermedades=Galactosemia&title=Galactosemia&search=Disease\\_Search\\_Simple](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/Disease_Search.php?Ing=ES&data_id=355&Disease_Disease_Search_diseaseGroup=galactosemia&Disease_DiseaseType=Pat&Enfermedade(s)/grupo de enfermedades=Galactosemia&title=Galactosemia&search=Disease_Search_Simple)) es un proyecto europeo de acceso gratuito en la red sobre enfermedades raras y medicamentos huérfanos, enciclopedias médicas y un directorio de servicios especializados como servicios médicos, proyectos de investigación y asociaciones de pacientes.

El Screening, Technology And Research in Genetics (STAR-G) Project ([http://www.newbornscreening.info/spanish/parent/Other\\_disorder/Galactosemia.html](http://www.newbornscreening.info/spanish/parent/Other_disorder/Galactosemia.html)) ha desarrollado folletos informativos sobre las enfermedades para las que comúnmente se hacen pruebas de detección amplificada en los recién nacidos. Estos folletos informativos han sido creados específicamente para familias que han recibido un diagnóstico inicial de una de estas enfermedades y, a su vez, necesitan más información general. Los folletos discuten asuntos relacionados a las enfermedades y las preguntas que son de particular importancia para los padres.

## GARD Respuestas

---

Preguntas recibidas por GARD pueden ser publicadas si se considera que la información puede ser útil para otras personas. Antes de publicar una pregunta se elimina toda la información de identidad para proteger su privacidad. Si no desea que su pregunta sea publicada, por favor díganos. Haga clic aquí para una nueva pregunta (</espanol/contacte-gard>)

A mi hija de cinco meses y medio le están haciendo pruebas porque tiene atraso en el desarrollo que es un problema metabólico, quizás galactosemia, pero no me han dado el diagnóstico definitivo. Me recomendaron darle leche sin lactosa. No sé si debo continuar dándole leche de pecho y excluir la lactosa. Me gustaría saber en qué situaciones se debe evitar la leche materna. Haga clic aquí para una nueva pregunta (</espanol/12418/galactosemia/cases/50310>)

---

***¿Tiene alguna pregunta? Póngase en contacto con un especialista en información (</espanol/contacte-gard>)***

---

## Referencias

1. Genetic Fact Sheets for Parents: Galactosemia. *STAR-G*. <http://www.newbornscreening.info/Parents/otherdisorders/Galactosemia.html> (<http://www.newbornscreening.info/Parents/otherdisorders/Galactosemia.html>).
2. Galactosemia. *Genetics Home Reference*. August, 2015; <http://www.ghr.nlm.nih.gov/condition=galactosemia> (<http://www.ghr.nlm.nih.gov/condition=galactosemia>).
3. Berry GT. Classic Galactosemia and Clinical Variant Galactosemia. *GeneReviews*. April 3, 2015; <http://www.ncbi.nlm.nih.gov/books/NBK1518/> (<http://www.ncbi.nlm.nih.gov/books/NBK1518/>)

---

***¿Conoce algún artículo de revisión? ¡Nos gustaría recibir sus comentarios! (<http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pmc/articles/PMC4512418/>)***

---