

What is Galactosemia?

(ga-lac-to-se-me-a)



¿Qué es la Galactosemia?

(ga-lac-to-se-me-a)

WHAT IS GALACTOSEMIA?

Galactosemia (ga-lak-to-se-me-a) is a rare hereditary condition caused by the body's inability to breakdown galactose (a sugar found in milk and milk products). Breast milk and most infant formula contain a sugar called lactose. When lactose is ingested the body breaks it down (digestion) into sugars called glucose and galactose. Before the body can use galactose it must be broke down further with the help of an enzyme. This enzyme (galactose-1-phosphate uridyl transferase) is a chemical that changes galactose into a form the body can use for energy. Ninety five percent of people with galactosemia are missing this enzyme and without it galactose builds up in the body. The high levels of galactose poison the body causing serious damage like a swollen and inflamed liver, kidney failure, stunted physical and mental growth, and cataracts in the eyes. Placing the child on a special diet within the first few days of life may prevent this damage.

¿QUÉ ES LA GALACTOSEMIA?

(ga-lac-to-se-me-a)

La galactosemia es una enfermedad hereditaria rara, causada por la incapacidad del cuerpo para transformar la galactosa (un azúcar que se encuentra en la leche y productos de leche). La leche materna y la mayoría de las leches de fórmula contienen un azúcar llamado lactosa. Cuando se ingiere la lactosa, el cuerpo la transforma (durante la digestión) en los azúcares llamados glucosa y galactosa. Antes de que el cuerpo pueda utilizar la galactosa, deberá transformarla todavía más con la ayuda de una enzima. Esta enzima se llama (galactosa-1-fosfato uridil transferasa), es una substancia química que transforma la galactosa en una forma que el cuerpo puede utilizar como energía. Al 95% de las personas que padecen galactosemia les falta esta

enzima, y sin ella, la galactosa comienza a acumularse en el cuerpo. Los niveles altos de galactosa en la sangre intoxican al cuerpo causándose daños graves como el hígado inflamado, falla renal, deficiencia del crecimiento y cataratas en los ojos. Si el niño recibe un tratamiento con una dieta especial, dentro de los primeros días de su vida, se podrá prevenir este daño.

HOW DO YOU GET GALACTOSEMIA?

Inherited characteristics such as eye color, hair color and galactosemia are determined by special parts of a cell called genes. Galactosemia is inherited when both parents pass a galactosemia gene to their child. The father and mother are carriers of the disorder; carriers of galactosemia will not get sick. But when two carriers have a child together there is a 1 in 4 (25%) that the child will have galactosemia, a 2 in 4 chance (50%) that the child will be a carrier of the disease, and a 1 in 4 chance (25%) that the child will not be a carrier nor have the disease. These are the chances with **each** birth.

The incidence of galactosemia is about 1:65,000 births.

¿CÓMO SE CONTRAE LA GALACTOSEMIA?

Las características hereditarias como el color de los ojos, el color del cabello y la galactosemia son determinados por las partes especiales de la célula llamadas genes. La galactosemia aparece cuando los dos padres transmiten al niño el gene de la galactosemia. El padre y la madre son portadores de la galactosemia, pero los portadores no padecen esta enfermedad. Cuando dos portadores se unen y tienen un hijo juntos, existe la probabilidad que 1 de cada 4 (25%) de sus hijos padecerá de galactosemia; 2 de cada 4 de sus hijos (50%) serán portadores de esta enfermedad, y 1 de cada 4 (25%) no padecerá de galactosemia. Estas son las

probabilidades que existirán en cada nacimiento de esta familia.

La galactosemia aparece en 1 de cada 65 mil nacimientos aproximadamente.

HOW IS GALACTOSEMIA DETECTED?

The screening test is done on tiny samples of blood taken from the infant's heel about two days after birth and about one to two weeks later. The Texas Department of Health Laboratory in Austin tests the sample. Texas law mandates two screening tests. Confirmatory testing at special labs must be done before a diagnosis of galactosemia is made.

During pregnancy a chorionic villus biopsy or an amniocentesis test may detect if the infant has galactosemia.

¿CÓMO SE DETECTA LA GALACTOSEMIA?

Los análisis de sangre para la detección de la galactosemia se realizan con dos pequeñas muestras de sangre que se sacan del talón del bebé dos días después de su nacimiento y una muestra más dos semanas más tarde. El laboratorio del *Texas Department of Health* en Austin realiza estos análisis. De acuerdo con las leyes de Texas, deben realizarse dos análisis de sangre. Los análisis de confirmación de los laboratorios especiales deben realizarse antes de poder diagnosticar la galactosemia.

Durante el embarazo por medio de una biopsia *villus chorionic* o un examen de aminocentésis puede detectarse si el bebé tiene galactosemia.

WHAT PROBLEMS CAN GALACTOSEMIA CAUSE?

Studies show that, over the years, children and young adults treated for galactosemia may still have problems with speech, language, hearing,

fine-motor coordination, hemorrhage of the gel-like substance of the eye, tremors, stunted growth, and certain learning disabilities. Galactosemia is different for each child and will not cause the same problems with all children. Even when all instructions are followed, some children do not do as well as others. Studies tell us that children who were not given the strict diet have an increased risk of having one or more of the problems listed above.

For most girls with galactosemia, a problem called ovarian failure can happen. Ovarian failure means that the ovaries either do not develop before she is born or they will not work as she grows up. Again, because it is different for each girl, the best way to deal with this problem is to talk with her doctor to find out the latest information.

¿QUÉ PROBLEMAS PUEDE CAUSAR LA GALACTOSEMIA?

Algunos de los estudios muestran que con el paso de los años, aunque los niños y adolescentes reciban un tratamiento para combatir la galactosemia pueden tener problemas del habla, del lenguaje, del oído, coordinación del aparato finomotor, sufrir de hemorragias en el humor vítreo (parte gelatinosa del ojo), convulsiones, impedimento del desarrollo físico y algunos problemas de aprendizaje. La galactosemia se presenta en forma diferente en cada niño, por lo que no causará los mismos problemas en todos los niños. Aunque todas las instrucciones sean obedecidas por igual. No todos los niños obtienen el mismo nivel de aprendizaje. Muchos estudios indican que los niños que no siguen la dieta estrictamente, aumentará el riesgo de padecer uno o más de los problemas de salud arriba mencionados.

En la mayoría de las niñas con galactosemia puede aparecer el problema de una falla ovariana. Se habla de una falla ovariana cuando uno de los ovarios no se desarrolla correctamente antes del nacimiento de la niña o no funcionará cuando ella

crezca. Una vez más, debido a que la galactosemia es diferente en cada niña, la mejor forma de manejar este problema, es hablar con su doctor para obtener la información más reciente.

WHAT IS THE TREATMENT FOR GALACTOSEMIA?

The treatment for galactosemia is to **restrict galactose and lactose from the diet for life.** Since galactose is a part of lactose, **all** milk and **all** foods that have milk in them must **not** be eaten. This is not just cow's milk, but any animal's milk including goat's milk and human breast milk. This includes dairy products like butter, cheese, and yogurt. Other foods that have small amounts of milk products in other forms such as whey, casein, and curds must also be eliminated.

¿CUÁL ES EL TRATAMIENTO PARA LA GALACTOSEMIA?

El tratamiento para la galactosemia es **evitar la lactosa y galactosa en sus comidas durante toda su vida.** Debido a que la galactosa es una parte de la lactosa, estas personas no pueden consumir ni leche ni los alimentos que la contengan. No pueden consumir **ni** la leche, **ni** ningún alimento que contenga leche o productos de leche. No sólo leche de vaca, sino cualquier otra leche de animal, incluyendo la leche materna o la leche de cabra. No podrá comer ninguno de los productos lácteos como la mantequilla, queso o yogurt. Muchos de alimentos que contienen pequeñas cantidades de productos de leche en alguna otra forma como el suero (*whey*) la caseína y la leche cortada (*curds*) también deben ser eliminados de la dieta.

THINGS TO REMEMBER

- ◆ Children with galactosemia should be followed by pediatric metabolic specialists and nutritionists. These health professionals provide the child with appropriate medical care and educate the family concerning special diet requirements.

- ◆ Families are taught to read labels carefully when shopping for food for the child with galactosemia. Many prepared foods have hidden ingredients containing galactose.
- ◆ Families learn to question physicians and pharmacists about prescribed medicines for their child since many medicines contain fillers that include galactose.

PUNTOS IMPORTANTES

- ◆ Los niños con galactosemia deben recibir un seguimiento médico por especialistas en pediatría metabólica y un nutricionista. Estos profesionales de la salud ofrecerán al niño un cuidado médico apropiado y educación a la familia sobre las necesidades de una dieta especial.
- ◆ A las familias se les enseña que lean cuidadosamente las etiquetas cuando compren los alimentos para un niño con galactosemia. Muchos de los alimentos ya preparados tienen ingredientes escondidos que contienen galactosa.
- ◆ La familia aprende a hacer preguntas al doctor y al farmaceuta sobre las medicinas recetadas a sus hijos, debido a que muchas medicinas contienen ingredientes con galactosa.

RESOURCES

Many families with children with galactosemia belong to groups and help each other by being pen pals, sharing recipes, and keeping up on the latest information about galactosemia.

For further information about this condition, contact the Texas Department of Health, Bureau of Children's Health, Newborn Screening Program, 1100 West 49th Street, Austin, Texas 78756. Our toll free telephone number is 1-800-422-2956 and our web site address is www.tdh.state.tx.us/newborn/newborn.htm

RECURSOS

Muchas familias que tienen hijos con galactosemia pertenecen a algún grupo de apoyo moral, y se ayudan unos a otros como amigos por correspondencia, compartiendo recetas y enviándose la información más reciente sobre la galactosemia.

Para obtener mayores informes sobre esta enfermedad puede comunicarse al Programa para la Detección de Recién Nacidos, Bureau of Children's Health del Texas Department of Health, 1100 West 49th Street, Austin, Texas 78756. Nuestra teléfono de información gratuita es el 1-800-422-2956 o nuestro sitio en la internet con domicilio:

www.tdh.state.tx.us/newborn/newborn.htm

008/01-00