

CASOS CLÍNICOS

Galactosemia, reporte de un caso: impacto del tratamiento nutricional en la curva de crecimiento y ganancia ponderal

Dra. Ruth Bindels Dubois, Dra. María Cetraro Cardó, Dra. Lourdes Agüero Fernández, Dra. Karen Sotil Bindels
Departamento de Pediatría del Hospital Nacional Docente Madre Niño San Bartolomé

INTRODUCCIÓN

La galactosemia es un error del metabolismo muy raro, es la incapacidad del organismo para utilizar (metabolizar) el azúcar simple galactosa, ocasionando la acumulación de galactosa 1-fosfato dañando al hígado, al sistema nervioso central y a otros sistemas del organismo. Es transmitida como un rasgo autosómico recesivo, con una frecuencia de 1 en 60,000 nacimientos en personas de raza blanca, mientras que la tasa es diferente para otros grupos étnicos; en nuestro país no se conoce la verdadera incidencia por el subdiagnóstico. Aparece en los primeros días de nacido, tan pronto se introduce la lactancia materna. Puede comenzar con vómitos, diarreas, ictericia, retraso del desarrollo psicomotor, pérdida de peso, dificultades en la alimentación, hepato-esplenomegalia y crisis convulsivas de diferentes presentaciones. Pueden aparecer síntomas hipoglucémicos como resultado de los bajos niveles de glucosa en sangre. La mortalidad es alta por su difícil diagnóstico y ocurre en el transcurso del primer año de vida. El gen que determina esta enfermedad ha sido mapeado en el cromosoma 9.

El objetivo de este reporte es la descripción de un caso de galactosemia, demostrando el impacto del tratamiento nutricional en el crecimiento, desarrollo y prevención de la discapacidad.

REPORTE DE CASO CLÍNICO

El presente caso es una paciente de 1 año y 5 meses, sexo femenino, producto de quinta gestación, con 5 controles pre-natales, madre de 33 años y padre de 53 años, no consanguíneos y 4 hermanos sanos.

Antecedente de infección del tracto urinario al 5º mes de gestación, recibiendo tratamiento antibiótico completo, niega otras interurrencias. Nace de parto abdominal por conización previa por cáncer de cuello uterino. Peso al nacer 3.250 gramos, llanto inmediato.

Hospitalizada durante 1 semana por ictericia neonatal, recibiendo fototerapia. Cuenta con 8 hospitalizaciones

previas alternadas en el Instituto Especializado de Salud del Niño (IESN) y el Hospital San Bartolomé, por diferentes cuadros infecciosos (infección de tracto urinario, diarrea disintérica, sepsis) cursando con hepatomegalia importante y alrededor de 15 episodios de diarrea acompañadas de náuseas y vómitos. A los 8 meses presentó cuadro de convulsión tónico clónica.

A los 9 meses se realizó biopsia hepática en IESN con resultado de cirrosis hepática y esteatosis incipiente.

A la edad de 1 año 5 meses ingresó a nuestro Servicio de Pediatría por cuadro de deshidratación severa, diarrea aguda infecciosa y otitis media bilateral y se encontró además: microcefalia, fontanela anterior abierta 2.5 cm y fontanela posterior palpable de 0.3 cm. Cataratas bilaterales. Ruidos cardiacos de intensidad disminuida. Abdomen blando, depresible, con hígado palpable a 6 cm debajo del reborde costal derecho. Peso 5.225 Kg. Talla 61 cm (DS T/E y P/T > 5DS.). Desarrollo psicomotor alterado, aún sin control cefálico ni torácico.

La paciente fue manejada con reposición de volumen y antibióticos (cefotaxima, cefaclor) con mejoría del cuadro infeccioso y se inició investigación para trastorno metabólico de fondo.

El tamizaje para enfermedad metabólica en orina demostró la presencia de metabolitos anormales en orina: sustancias reductoras positivas en 4 muestras, lactosa positiva en 3 muestras, aumento de la relación ácido úrico/ creatinina.

Se envió muestra a Brasil para examen cuantitativo, el cual confirma el diagnóstico de galactosemia congénita por deficiencia de uridil transferasa .

Con el diagnóstico de Galactosemia, se inició dieta libre de galactosa y se logró una velocidad de crecimiento de 14 cm en el primer año, 12 cm en el segundo año, presentando a la edad de 4 años (Jun 2006) un peso de 14.550 Kg y una talla de 88 cm.

COMENTARIO

Si un bebé con galactosemia no es detectado y se le suministra leche, los derivados de la galactosa se acumulan causando daño al hígado, al cerebro, a los riñones y a los ojos. Los individuos con galactosemia no pueden tolerar ninguna forma de leche (ni humana ni animal) y deben vigilar cuidadosamente la ingesta de otros alimentos que contengan galactosa.

Los signos más comunes son ictericia, náuseas, vómitos, letargo, irritabilidad, convulsiones, hepatomegalia, hipoglicemia, cirrosis hepática, cataratas y retardo mental. El deterioro de un recién nacido sano en forma aguda debe sugerir error congénito del metabolismo.

Se instaló tratamiento nutricional con tres tipos de alimentos basados en su contenido de galactosa: 1. alimentos permitidos, 2. alimentos restringidos 3. alimentos prohibidos.

Tratamiento nutricional:

Alimentos permitidos:

- Fórmulas de leche sin galactosa, confeccionadas con proteínas derivadas de soya
- Cereales, trigo, cebada, avena, centeno y arroz
- Huevos
- Todo tipo de carnes, pescados y mariscos
- Grasa no derivadas de la leche: tocino, margarinas, vegetales, aceites vegetales
- Azúcar de caña o remolacha
- Edulcorantes artificiales. Miel. Repostería manufacturada sin leche
- Todas las frutas frescas excepto ciruela, kiwi y papaya
- Verduras y legumbres excepto calabaza, col de Bruselas, tomate, pimientos, puerro, guisantes, garbanzos, lentejas, frejoles

Alimentos restringidos:

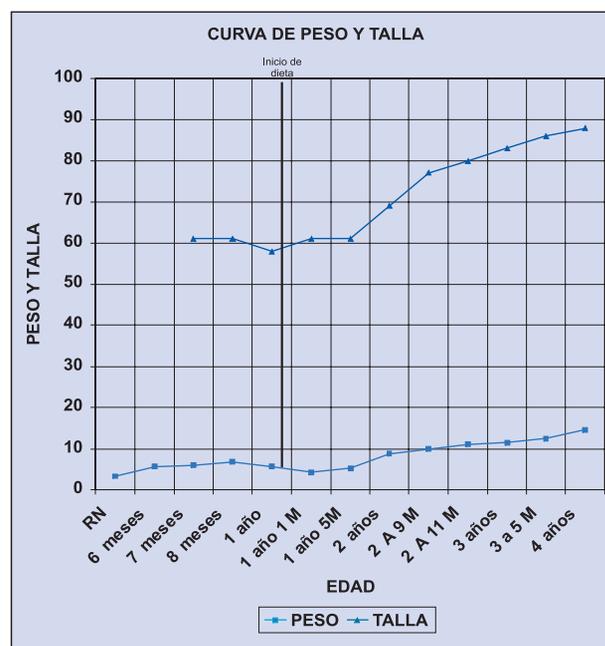
- Productos de harina de soya, calabaza, col de Bruselas, pimiento, tomate, pepas de Girasol, sandía, ciruela y kiwi

Alimentos prohibidos:

- Leche y derivados lácteos
- Productos manufacturados en donde se haya empleado leche
- Vísceras: hígado, sesos, riñones
- Guisantes, garbanzos, lentejas, frejoles
- Dátiles, caqui, pasas, higos secos, ciruelas, pasas y avellanas

El incremento rápido de crecimiento y la ganancia de peso en esta niña constituye una respuesta espectacular obtenida con el tratamiento nutricional, que no representa mayor costo que el de una adecuada

consejería alimentaria y vigilancia del paciente, sin embargo si bien es cierto presenta progresos en su desarrollo psicomotor, éste no se ha logrado recuperar totalmente, lo que nos hace ver la importancia del diagnóstico y tratamiento temprano que impedirían la instalación del daño neurológico permanente.



BIBLIOGRAFÍA

1. Sanjurjo P, Baldellon A. Diagnóstico y tratamiento de las enfermedades metabólicas hereditarias. Ediciones Ergon 2001. Madrid
2. Bosch A : Classical galactosemia revisited. *Inherit Metabolic Dis* 2006 Jul 11.
3. Ridel K, Leslie N, Gilbert DI. An update review of the long-term neurological effects of galactosemia. *Pediatr Neurol* 2005;33 (3).
4. Thompson S, Arrowssmith F, Allen J. Dietary management of galactosemia. *Southeast Asian J Trop Med Public Health* 2003;34 Suppl 3.
5. Gropper S, Weese J, West P, Gross K. Free galactose content of fresh fruits and vegetable baby foods : more foods to consider for the galactose-restricted diet. *J Am Diet Assoc* 2000;100.
6. Weese S, Gosnell K, West P, Gropper S. Galacose content of baby food meats: considerations for infants with galactosemia. *J Am Diet Assoc* 2003;103 (3).
7. Zlatunich C, Packman S. Galactosaemia: early treatment with an elemental formula. *J Inherit Metab Dis* 2005;28(2).