

Fallo de medro y síntomas de intoxicación en una lactante



Pilar Aranda Landete (Rotatorio Pediatría)

Tutor: Dr. Óscar Manrique Moral (Medicina Digestiva)

Servicio de Pediatría, HGUA

Anamnesis y datos exploratorios

Lactante de 30 días, con **fallo de medro, vómitos y alteración neurológica.**

EF: **malnutrición** (3095g a 2760g),
no panículo adiposo en glúteos.

Palidez y leve hipotonía

Abdomen distendido, **hepatomegalia.**

Pruebas diagnósticas

HEMOGRAMA Y BIOQUÍMICA

Parámetro	Valores	Interpretación
Hb	7,3 g/dL	↓
Reticulocitos	8,06% (227.700 /mm ³)	↑
Neutrófilos	2% (0,22x10 ³ /μL)	↓
Glucosa	53 mg/dL	↓
Bilirrubina D	2,77 mg/dL	↑
GOT	149 U/L	↑
GPT	45 U/L	↑
Ferritina	3376 μg/L	↑
Haptoglobina	<10 mg/dL	↓

Pruebas complementarias

- **ORINA:** proteinuria y azúcares reductores +.
- **FONDO DE OJO:** catarata bilateral.

SOSPECHA: ENFERMEDAD METABÓLICA

- **Galactosemia 1530 MCRmol/L ↑**
- **Galactosuria.**
- Estudio genético: 2 mutaciones en heterocigosis, de forma clásica galactosemia (**gen GALT**).

DIAGNÓSTICO: GALACTOSEMIA

Tratamiento

- **Dieta sin lactosa** de por vida.
- Fórmulas de soja (120-150 mL/3h).
 - Vitamina D.

Evolución

Mejoría clínica a las 12h de dieta.

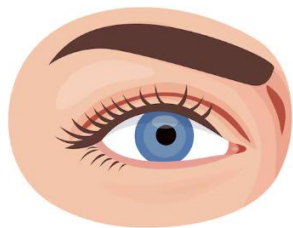
Progresiva ganancia ponderal.

Actualmente tiene 4 años y acude para control.

Control actual



- Tolerancia adecuada a la dieta sin lactosa.
Dieta con: carne, pescado, frutas y verduras.
- Monitorización **Gal-1-P**: 0,36 mg/dL (en rango).
- Adecuada ganancia ponderal (Peso P2 y Talla P32).
 - Oftalmología: leve opacidad corneal estable.
 - Neurología: desarrollo madurativo normal.



Futuros controles

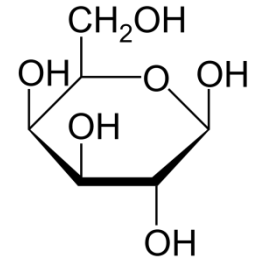


- Control clínico y analítico con **G1P** en 6 meses.
- Control **óseo** a los 5 años.
- Controles **oftalmológicos** a los 2 años y posteriormente cada 5.
- Control del **lenguaje** a los 2, 3 y 5 años.
- Control de **función gonadal** a los 12 años.



Galactosemia clásica

- Mutación en gen GALT: impide paso de galactosa-1-fosfato a glucosa-1-fosfato.
- Epidemiología: 1/25.000 - 1/50.000 RN.
- Presentación: neonatal aguda multisistémica “intoxicación”.
- Diagnóstico: bioquímico, genético y cribado neonatal.
- Tratamiento: dietético, eliminación estricta galactosa.
- Manifestaciones tardías: neurológicas, endocrinas y óseas.



Conclusiones

- Enfermedad poco frecuente pero muy grave.
- Comprobar que el paciente está comiendo al realizar azúcares reductores en orina.
- Tratamiento sencillo, dietético, que debe ser inmediato.
- Reversibilidad de la sintomatología con el tratamiento.
- Seguimiento multidisciplinar, trabajar en equipo.

Bibliografía

1. Sánchez-Valverde Visus F, Gil Ortega D. Galactosemia. En: Gil Ortega D, editor. Protocolos de diagnóstico y tratamiento de los errores congénitos del metabolismo. 2ª ed. Madrid: Ediciones Ergón; 2017. p. 209-216.
2. Welsink-Karssies MM, van Erven B, Bosch AM, Berry GT, Cassiman D, Coelho AI, et al. International clinical guideline for the management of classical galactosemia: diagnosis, treatment, and follow-up. J Inherit Metab Dis. 2017; 40(2): 171-176. Disponible en: [https://link.springer.com/article/10.1007/s10545-016-9990-](https://link.springer.com/article/10.1007/s10545-016-9990-5)

5