



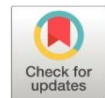


Incidencia y complicaciones en galactosemia en recién nacidos

Incidence and compliations in galactosemia in newly born

- ¹ Rosa María Zambrano Garcés  <https://orcid.org/0000-0002-8846-148X>
Universidad Católica de Cuenca Extensión San Pablo de La Troncal. Unidad Académica de Salud y Bienestar. Carrera de Enfermería.
rmzambranog@ucacue.edu.ec
- ² Mérida Alexandra León Coronel  <https://orcid.org/0009-0002-1598-8499>
Universidad Católica de Cuenca Extensión San Pablo de La Troncal. Unidad Académica de Salud y Bienestar. Carrera de Enfermería.
maleonc41@est.ucacue.edu.ec
- ³ Kimberly Melissa Orellana Cevallos  <https://orcid.org/0009-0008-6562-9009>
Universidad Católica de Cuenca Extensión San Pablo de La Troncal. Unidad Académica de Salud y Bienestar. Carrera de Enfermería.
kimberly.orellana@est.ucacue.edu.ec
- ⁴ Cristina Alexandra Sucuzhañay Castro  <https://orcid.org/0009-0008-8484-4695>
Universidad Católica de Cuenca sede San Pablo de La Troncal. Unidad Académica de Salud y Bienestar. Carrera de Enfermería.
cristina.suczhanay@est.ucacue.edu.ec



Artículo de Investigación Científica y Tecnológica

Enviado: 16/04/2024

Revisado: 14/05/2024

Aceptado: 19/06/2024

Publicado: 05/07/2024

DOI: <https://doi.org/10.33262/concienciadigital.v7i3.3078>

Cítese:

Zambrano Garcés, R. M., León Coronel, M. A., Orellana Cevallos, K. M., & Sucuzhañay Castro, C. A. (2024). Incidencia y complicaciones en galactosemia en recién nacidos. *ConcienciaDigital*, 7(3), 66-88.
<https://doi.org/10.33262/concienciadigital.v7i3.3078>



CONCIENCIA DIGITAL, es una revista multidisciplinar, **trimestral**, que se publicará en soporte electrónico tiene como **misión** contribuir a la formación de profesionales competentes con visión humanística y crítica que sean capaces de exponer sus resultados investigativos y científicos en la misma medida que se promueva mediante su intervención cambios positivos en la sociedad. <https://concienciadigital.org>

La revista es editada por la Editorial Ciencia Digital (Editorial de prestigio registrada en la Cámara Ecuatoriana de Libro con No de Afiliación 663) www.celibro.org.ec

Esta revista está protegida bajo una licencia Creative Commons AttributionNonCommercialNoDerivatives 4.0 International. Copia de la licencia: <http://creativecommons.org/licenses/by-nc-nd/4.0/>

Palabras claves:

galactosa,
galactokinasa 1
(GALK1),
galactosa 1-fosfato
uridiltransferasa
(GALT), UDP-
galactosa-4-
epimerasa
(GALE),
metabolopatías,
cribado neonatal.

Resumen

Introducción: La galactosemia en recién nacidos es una enfermedad metabólica hereditaria que afecta la capacidad del cuerpo para descomponer y utilizar la galactosa, un azúcar presente en la leche y otros alimentos. Esta condición es causada por la deficiencia de una enzima llamada galactosa-1-fosfato uridiltransferasa (GALT). Sin la enzima GALT, la galactosa se acumula en el cuerpo y puede causar daño a varios órganos y sistemas. Para detectar la galactosemia en recién nacidos, se realizan pruebas de tamizaje metabólico neonatal poco después del nacimiento. Estas pruebas consisten en tomar una muestra de sangre del talón del bebé y analizarla en busca de diferentes enfermedades metabólicas, incluida la galactosemia. **Objetivo:** Describir las características clínicas, complicaciones e incidencia de la galactosemia en recién nacidos. **Metodología:** El estudio se fundamenta en una investigación descriptiva que permite examinar en detalle las variables relacionadas con el tema principal. La investigación se lleva a cabo desde una perspectiva cualitativa, centrándose en el análisis de las características clínicas y complicaciones de la galactosemia en recién nacidos. El enfoque descriptivo del estudio se basa en el análisis de las variables establecidas y en la evaluación de la correlación existente entre ellas. **Resultados:** Las complicaciones clínicas de la galactosemia en recién nacidos destaca la importancia del diagnóstico temprano, el tratamiento adecuado y una dieta especializada para prevenir dificultades y promover un desarrollo saludable en estos pacientes. **Conclusión:** La galactosemia en recién nacidos tiene características clínicas y complicaciones significativas, como daño hepático, retraso en el desarrollo, problemas de crecimiento, cataratas y trastornos neurológicos. La lactancia materna puede continuar si se evitan alimentos con galactosa. El diagnóstico temprano y el tratamiento adecuado son clave para prevenir complicaciones y promover un desarrollo saludable. La detección temprana a través de pruebas de tamizaje metabólico neonatal permite identificar la galactosemia. La dieta sin galactosa es recomendada de por vida, evitando lactosa y galactosa en la alimentación. **Área de estudio general:** Medicina. **Área de estudio específica:** Enfermería.

Keywords:

galactose, galactokinase 1 (GALK1), galactose 1-phosphate uridyltransferase (GALT), UDP-galactose-4-epimerase (GALE), metabolic diseases, neonatal screening.

Abstract

Introduction: Galactosemia in newborns is an inherited metabolic disease that affects the body's ability to break down and use galactose, a sugar present in milk and other foods. This condition is caused by a deficiency of an enzyme called galactose-1-phosphate uridyltransferase (GALT). Without the GALT enzyme, galactose builds up in the body and can cause damage to various organs and systems. To detect galactosemia in newborns, neonatal metabolic screening tests are performed soon after birth. These tests involve taking a blood sample from the baby's heel and analyzing it for different metabolic diseases, including galactosemia. **Objective:** Describe the clinical characteristics and complications and incidence of galactosemia in newborns. **Methodology:** The study is based on descriptive research that allows the variables related to the main topic to be examined in detail. The research is carried out from a qualitative perspective, focusing on the analysis of the clinical characteristics and complications of galactosemia in newborns. The descriptive approach of the study is based on the analysis of the established variables and the evaluation of the correlation between them. **Results:** The clinical complications of galactosemia in newborns highlight the importance of early diagnosis, adequate treatment, and a specialized diet to prevent difficulties and promote healthy development in these patients. **Conclusion:** Galactosemia in newborns has significant clinical features and complications, such as liver damage, developmental delay, growth problems, cataracts, and neurological disorders. Breastfeeding can continue if foods with galactose are avoided. Early diagnosis and appropriate treatment are key to preventing complications and promoting healthy development. Early detection through neonatal metabolic screening tests allows galactosemia to be identified. The galactose-free diet is recommended for life, avoiding lactose and galactose in the diet. **General area of study:** Medicine. **Specific area of study:** Nursing.

1. Introducción

La investigación realizada por Demirbas et al (2018), menciona que la galactosemia hereditaria es un error innato del metabolismo de los carbohidratos. La galactosa es metabolizada por las enzimas de la vía de Leloir; galactoquinasa (GALK), galactosa-1-fosfato uridililtransferasa (GALT) y UDP-galactosa 4-epimerasa (GALE). Los defectos en estas enzimas causan galactosemia de forma autosómica recesiva. La deficiencia grave de GALT, o galactosemia clásica, pone en peligro la vida en el período neonatal. El tratamiento de la galactosemia clásica es la restricción dietética de lactosa. Aunque la implementación de una dieta restringida en lactosa es eficaz para resolver las complicaciones agudas, no es suficiente para prevenir complicaciones a largo plazo que afectan al cerebro y las gónadas femeninas, los dos principales órganos afectados por el daño. La implementación de herramientas de diagnóstico de genética molecular y ensayos de la enzima GALT son fundamentales para distinguir la galactosemia clásica de las variantes clínicas y bioquímicas de la deficiencia de GALT.

Por otro lado Kotb (2019), en su artículo **Detección de galactosemia: ¿hay lugar para ello?** Resalta que La galactosa es una hexosa esencial para la producción de energía y tiene varios roles importantes en el cuerpo. Es necesaria para la galactosilación de proteínas, ceramidas y el metabolismo de la vaina de mielina. La incapacidad para metabolizar la galactosa puede llevar a la galactosemia, un trastorno genético que afecta a los recién nacidos. La galactosemia puede causar graves problemas de salud, como retraso mental y daño hepático. La detección temprana y la restricción de galactosa pueden prevenir complicaciones graves. Algunos países incluyen la detección de galactosemia en su programa de detección neonatal, aunque no todos lo hacen debido a la rareza de la enfermedad y los desafíos logísticos. Los avances en comunicación y biotecnología pueden mejorar la logística del cribado neonatal.

En base a la investigación realizada por Latchman (2020), manifiesta que la galactosemia es un trastorno hereditario poco común y tratable del metabolismo de los carbohidratos. Investigamos la etiología de la disminución de la actividad de la enzima GALT en una cohorte de recién nacidos remitidos por el Programa de Detección de Recién Nacidos de Florida sin variantes detectables de GALT en las pruebas moleculares de diagnóstico. Se incluyeron seis personas afectadas de cuatro familias de ascendencia guatemalteca. La actividad de la enzima GALT osciló entre el 20% y el 34% de lo normal. Los hallazgos clínicos no fueron notables excepto por el retraso en el habla en dos niños. Mediante la secuenciación del genoma seguida de la confirmación de Sanger, demostramos que todos los individuos afectados eran homocigotos para una variante intrónica profunda de GALT, c.1059+390A>G, que se segregaba como un rasgo autosómico recesivo en todas las familias. La variante intrónica interrumpe el empalme y conduce a una terminación prematura y se asocia con un único haplotipo que flanquea a GALT, lo que sugiere un

efecto fundador. En conclusión, presentamos una variante intrónica profunda de GALT que conduce a una variante bioquímica de galactosemia. Esta variante permanece sin diagnosticarse hasta que se aborde específicamente en pruebas moleculares.

Así mismo Bernhardt (2022), en su investigación sobre el riesgo de galactosemia clásica en recién nacidos con metabolitos de galactosa límite en el cribado neonatal, concluye que el cribado neonatal para la galactosemia clásica (CG) es importante para el diagnóstico y tratamiento temprano. Sin embargo, existen controversias y variaciones en los protocolos de cribado. Se han reportado falsos negativos en la detección de metabolitos totales de galactosa (TGAL) en niveles cercanos al umbral de detección. Se realizó un estudio retrospectivo en Nueva Zelanda para evaluar a los recién nacidos con TGAL entre 1,0 y 1,49 mmol/L. Se identificaron 328 bebés, de los cuales 35 presentaban síntomas relacionados con CG. Sin embargo, la CG pudo ser excluida en la mayoría de los casos debido a mejoras clínicas con la ingesta de galactosa en la dieta o una etiología alternativa clara. Aunque la CG no diagnosticada parece ser rara en este grupo, es importante seguir trabajando en estrategias de detección óptimas para evitar falsos positivos y mejorar la detección temprana de CG.

En base a la investigación realizada por Sutter (2023), los datos de encuestas cualitativas y entrevistas demostraron la carga sustancial de GC. Se experimentaron dificultades en una amplia gama de funciones, que incluían: articulación del habla; lenguaje y comunicación; cognición, memoria y aprendizaje; Emociones; y las interacciones sociales. La mayoría de las dificultades aparecieron en la infancia y persistieron o empeoraron con la edad. La mayoría de los adultos no vivían de forma independiente.

Según Welling (2023), en su estudio realizado se recogieron datos de 61 pacientes que indica que la GC sigue teniendo un impacto negativo en la CVRS de pacientes pediátricos y adultos en varios dominios, incluyendo la cognición, la ansiedad, la función motora y la fatiga. Una menor salud social fue reportada principalmente por los padres, y no por los propios pacientes. La pandemia de Covid-19 podría haber amplificado los resultados sobre la ansiedad, aunque los niveles más altos de ansiedad se ajustan a los hallazgos previos a la pandemia. La fatiga reportada es un nuevo hallazgo en CG. Debido a que el efecto de la fatiga del encierro no pudo eliminarse y la fatiga es un hallazgo frecuente en pacientes con trastornos crónicos, se justifican estudios futuros. Los médicos e investigadores deben estar atentos tanto a los pacientes pediátricos como a los adultos, y a las dificultades dependientes de la edad que puedan encontrar.

Según Shendelman (2023), en su investigación un total de 49 individuos con GC de los Estados Unidos (EE.UU.) fueron incluidos en las encuestas cualitativas (13 adultos [9 autoinformados] y 36 pacientes pediátricos). Se realizaron quince entrevistas de seguimiento con 5 adultos y 10 cuidadores, discutiendo a 17 individuos con GC en general (2 cuidadores discutieron 2 niños cada uno). Estos hallazgos demuestran la carga de

enfermedad pronunciada y persistente que enfrentan los individuos con GC, y que la condición tiene un impacto significativo en la calidad de vida de los cuidadores. © 2023, Sociedad Internacional para la Investigación de la Calidad de Vida (ISOQOL).

La galactosemia es una enfermedad autosómica recesiva caracterizada por la incapacidad de metabolizar la galactosa en glucosa. En la galactosemia clásica existe una deficiencia y la galactosa 1-fosfato a no puede ser convertida a glucosa 1-fosfato. Como consecuencia, ante la ingesta de lactosa (que es hidrolizada en el intestino a glucosa + galactosa), cuya fuente principal en el hombre procede de la leche y derivados, la galactosa y la galactosa 1-fosfato se acumulan en sangre y tejidos.

Los neonatos que presentan galactosemia suelen presentar rechazo al alimento y manifestaciones tóxicas generales durante las primeras semanas de vida, incluyendo vómitos y diarreas, pérdida de peso, ictericia, hepatomegalia y ascitis. Si no se retira la lactosa, el síndrome tóxico puede evolucionar durante las primeras semanas y dar lugar a complicaciones más graves. La acumulación de galactosa libre dentro del cristalino se puede metabolizar a galactitol, produciendo desnaturalización y precipitación de la proteína lenticular y formación de cataratas. La acumulación a nivel de otros órganos como el cerebro, hígado y riñón puede originar mala absorción tubular renal, cirrosis, insuficiencia hepática o edema cerebral. La galactosemia puede originar una sepsis fulminante por E. Coli durante las primeras semanas de vida. El Cribado Neonatal de galactosemia tiene como objetivo la identificación presintomática y el tratamiento precoz de la galactosemia para reducir la morbi-mortalidad y las posibles discapacidades de la enfermedad.

La galactosemia en recién nacidos es un problema importante. Los bebés que la padecen no pueden procesar correctamente el azúcar llamado galactosa, presente en la leche y otros alimentos. Esto puede causar complicaciones graves como daño hepático, retraso en el desarrollo, problemas de crecimiento, cataratas y trastornos neurológicos. Es crucial destacar que la lactancia materna no debe suspenderse, siempre y cuando se eviten los alimentos que contienen galactosa. Para prevenir complicaciones y fomentar un desarrollo saludable, es esencial realizar un diagnóstico temprano a través de pruebas de tamizaje metabólico neonatal y seguir un tratamiento adecuado que incluya una dieta sin galactosa. ¿Cuáles son las características clínicas y complicaciones de la galactosemia en recién nacidos?

Objetivo

Objetivo General: Determinar características clínicas, complicaciones e incidencia de la galactosemia en recién nacidos.

Objetivos Específicos: Aspectos y complicaciones de la galactosemia y del tratamiento, Características clínicas de los pacientes con diagnóstico confirmado de galactosemia clásica, Analizar la incidencia de la galactosemia.

2. Metodología

El estudio se fundamenta en una investigación descriptiva que permite examinar en detalle las variables relacionadas con el tema principal. La investigación se lleva a cabo desde una perspectiva cualitativa, centrándose en el análisis de las características clínicas y complicaciones e incidencia de la galactosemia en recién nacidos. El enfoque descriptivo del estudio se basa en el análisis de las variables establecidas y en la evaluación de la correlación existente entre ellas.

La técnica utilizada en esta investigación se basa en observar y analizar estudios previos como antecedentes, asegurando que sean fuentes confiables que respalden los resultados. Además, se analizan los criterios y posturas de estudios realizados entre 2018 y 2023. Se tomaron en cuenta revistas indexadas como PubMed y Scielo, excluyendo información de fuentes no confiables como páginas web no verificadas y sitios como rincón del vago y Wikipedia. Este estudio proporciona una visión amplia y permite analizar la situación en relación con características clínicas y complicaciones e incidencia de la galactosemia en recién nacidos.

3. Resultados

Los resultados muestran que la galactosemia clásica y la variante Duarte-2 tienen un impacto significativo en el funcionamiento en diferentes áreas, como el habla, el lenguaje, la cognición y las interacciones sociales. Los adultos con galactosemia requieren apoyo en su vida diaria y no pueden vivir de forma independiente. Los síntomas empeoran con la edad y afectan todas las áreas del funcionamiento diario y la calidad de vida. Sin embargo, el tratamiento temprano y la intervención pueden mejorar las habilidades de habla y desarrollo en los niños con galactosemia.

Tabla 1

Aspectos y complicaciones de la galactosemia y del tratamiento

Autor / año	Título	Muestra	Metodología	Resultados
Randall et al. (2023)	Comprender la experiencia del paciente con galactosemia clásica en pacientes pediátricos y adultos:	Se realizaron quince entrevistas de seguimiento con 5 adultos y 10 cuidadores, hablando de 17 personas con GC en general	Se incluyeron en las encuestas cualitativas un total de 49 personas con GC de los Estados Unidos (EE. UU.)	Los datos de encuestas cualitativas y entrevistas demostraron la carga sustancial del GC. Se experimentaron dificultades en una amplia gama de funciones, que incluían: articulación del habla;

Tabla 1

Aspectos y complicaciones de la galactosemia y del tratamiento (continuación)

Autor / año	Título	Muestra	Metodología	Resultados
Randall et al. (2023)	mayor carga de enfermedad, desafíos de la vida diaria y cómo evolucionan con el tiempo.	(2 cuidadores cada uno habló de 2 niños).	(13 adultos [9 autoinformados] y 36 pacientes pediátricos). Se realizaron quince entrevistas de seguimiento con 5 adultos y 10 cuidadores, hablando de 17 personas con GC en general (2 cuidadores cada uno habló de 2 niños).	lenguaje y comunicación; cognición, memoria y aprendizaje; emociones; e interacciones sociales. La mayoría de las dificultades aparecieron en la infancia y persistieron o empeoraron con la edad. La mayoría de los adultos no vivían de forma independiente. Otros vivían de forma semiindependiente y experimentaban muchos desafíos diarios y necesitaban apoyo. Los cuidadores también describieron la carga de cuidar a alguien con CG y hablaron sobre el impacto que esto tiene en su vida cotidiana, su trabajo y sus relaciones.
Waisbren (2021)	Retrasos transitorios en el desarrollo en bebés con galactosemia variante Duarte-2.	Esto incluyó a 95 participantes, 21 con galactosemia Duarte-2 y 73 con galactosemia clásica.	Este estudio implicó una revisión retrospectiva de todos los participantes con galactosemia clásica o Duarte-2 atendidos entre 1978 y 2013 (N = 95) para una evaluación psicológica o del desarrollo neurológico que era una práctica habitual en la Clínica de Metabolismo del Boston Children's Hospital.	Los participantes de Duarte-2 obtuvieron puntuaciones en las pruebas de desarrollo dentro del rango promedio. Sin embargo, el 42% de los sujetos con galactosemia Duarte-2 habían participado en intervención temprana y/o educación especial y el 32% habían recibido terapia del habla. Su patrón de fortalezas y debilidades en los dominios cognitivo/lenguaje/motor fue similar al observado en los participantes con galactosemia clásica, aunque en un grado más leve.

Tabla 1

Aspectos y complicaciones de la galactosemia y del tratamiento (continuación)

Autor / año	Título	Muestra	Metodología	Resultados
				<p>Los datos indican que en los niños con galactosemia variante Duarte-2, las habilidades cognitivas/lenguaje y motoras estaban dentro de los límites normales y sus habilidades cognitivas/lenguaje se desarrollaron antes que sus habilidades motoras durante el primer año de vida. Los antecedentes de tratamiento dietético no se relacionaron con el uso de servicios especiales. Estos resultados sugieren que la galactosemia Duarte-2 aumenta el riesgo de retrasos leves en el desarrollo independientemente del historial de tratamiento, que se resuelve con el tiempo, y resalta la necesidad de evaluar más a fondo el desarrollo neurológico en la primera infancia, en la galactosemia Duarte-2. Como la galactosemia Duarte-2 no es una enfermedad genética bioquímica auténtica, planteamos la hipótesis de que los elementos en el espacio genómico que incluyen el gen <i>GALT</i> son responsables de un retraso transitorio en las habilidades motoras relacionadas con el lenguaje durante la primera infancia.</p>

Tabla 1

Aspectos y complicaciones de la galactosemia y del tratamiento (continuación)

Autor / año	Título	Muestra	Metodología	Resultados
Randall (2022)	Entrevistas cualitativas con adultos con galactosemia clásica y sus cuidadores: carga de enfermedad y desafíos en la vida diaria.	Se realizaron 20 entrevistas cualitativas en profundidad con pacientes adultos (n = 12) y sus cuidadores (n = 8), inscritos en el ensayo ACTION-Galactosemia, parte de un programa clínico diseñado para investigar la seguridad y eficacia de AT-007 (govorestat) para reducir el galactitol tóxico y los resultados clínicos a largo plazo en la galactosemia clásica.	Entrevistas cualitativas.	Las entrevistas revelaron la carga sustancial de la galactosemia clásica para los pacientes y sus familias. La mayoría de los adultos no podían vivir de forma independiente y todos necesitaban apoyo para las actividades cotidianas. Se identificaron temblores y dificultades de memoria a corto y largo plazo como los síntomas más frecuentes y desafiantes. Otras dificultades, como las habilidades motoras finas y el habla lenta o arrastrada, contribuyen al impacto significativo en las actividades diarias, afectando la capacidad de comunicarse e interactuar con los demás. Los síntomas se notaron por primera vez en la primera infancia y empeoraron con la edad. La galactosemia clásica afectó todas las áreas del funcionamiento diario y la calidad de vida, lo que provocó aislamiento social, ansiedad, ira/frustración y depresión. Esto demuestra la importante carga de enfermedad y los desafíos asociados con la galactosemia clásica.

Tabla 1

Aspectos y complicaciones de la galactosemia y del tratamiento (continuación)

Autor / año	Título	Muestra	Metodología	Resultados
Peter et al. (2019)	Hacia un cambio de paradigma de un tratamiento del habla y el lenguaje basado en el déficit a uno proactivo: ensayo piloto aleatorizado del Babble Boot Camp en bebés con galactosemia clásica.	Cinco niños con GC, por lo demás sanos, participaron en el estudio desde aproximadamente los 2 a los 24 meses de edad. Uno de ellos fue seleccionado al azar como control y recibió tratamiento convencional, que normalmente comienza a los 2 o 3 años. Un logopeda pediátrico se reunió semanalmente mediante telepráctica con los padres de la cohorte de tratamiento. Los padres implementaron las actividades de estimulación y expansión previas al habla, el habla y el lenguaje de acuerdo con el protocolo de intervención.	El diseño es un ensayo paralelo aleatorio. El estudio comenzó el 31 de enero de 2017 y está en curso.	Los cuatro niños tratados tenían mayores habilidades de sonidos del habla en el balbuceo, tres tenían mayores habilidades de sonidos del habla en el habla significativa, dos tenían vocabularios expresivos más altos, tres tenían puntuaciones de desarrollo global más altas y dos tenían tasas de vocalización más altas, en comparación con el niño de control con CG.

Tabla 1

Aspectos y complicaciones de la galactosemia y del tratamiento (continuación)

Autor / año	Título	Muestra	Metodología	Resultados
Smith (2023)	Las complicaciones a largo plazo en la galactosemia clásica no son progresivas.	Este estudio incluyó datos recopilados de un total de 159 casos con galactosemia clásica o variante clínica y 75 controles de hermanos no afectados, cada uno de ellos inscritos tras el consentimiento informado en el protocolo Emory IRB 00024933 (PI: JL Fridovich-Keil).	Cohorte de estudio.	Específicamente, utilizando análisis transversales y longitudinales de datos de cohortes sólidas de pacientes niños y adultos, no encontramos evidencia consistente de que las complicaciones del habla/voz/lenguaje, cognitivas, motoras o psicosociales asociadas con la CG empeoraran con el tiempo para la mayoría de los pacientes.

La galactosemia en recién nacidos puede tener complicaciones graves si no se trata adecuadamente. Algunas de las complicaciones asociadas con la galactosemia incluyen daño hepático, retraso en el desarrollo y problemas de visión. Estas complicaciones pueden tener un impacto significativo en la salud y el bienestar del bebé. Es importante que se realice un diagnóstico temprano y se implemente un tratamiento adecuado, que generalmente consiste en una dieta estricta libre de galactosa. Al evitar alimentos que contienen galactosa, como la leche y sus derivados, se puede prevenir la acumulación de galactosa en el cuerpo y reducir el riesgo de complicaciones. Sin embargo, es importante destacar que cada caso de galactosemia puede ser diferente y requerir un enfoque individualizado en el tratamiento. Por lo tanto, es fundamental que los recién nacidos con galactosemia reciban atención médica especializada y un seguimiento cercano para minimizar las complicaciones y promover un desarrollo saludable. El tratamiento principal para la galactosemia es seguir una dieta estricta sin galactosa, lo que puede resultar complicado ya que es necesario evitar numerosos alimentos. Además, se pueden requerir suplementos de nutrientes y medicamentos para controlar los síntomas. Es fundamental que los afectados reciban un diagnóstico temprano y un manejo adecuado para prevenir complicaciones a largo plazo.

Tabla 2

Características clínicas de los pacientes con diagnóstico confirmado de galactosemia clásica

Autor / año	Título	Muestra	Metodología	Resultados
Akgun (2023)	Todos los aspectos de galactosemia: una experiencia en un solo centro.	42 casos de seguidos para el diagnóstico de enfermedad clásica. Galactosemia entre enero de 2000 y diciembre de 2021.	Se realizó una evaluación retrospectiva de los expedientes.	Se recogieron datos de características clínicas, de laboratorio y genéticas. Resultados: Los casos estuvieron compuestos por 25 (59,5%) niñas y 17 (40,5%) niños con una mediana de edad de 15 días (rango, 1 día). a 9 años) en el momento del diagnóstico. Además, treinta y seis casos (92,3%) pudieron ser diagnosticados antes de los 4 meses mediante hospitalización con diversos hallazgos clínicos, principalmente disfunción hepática. Las quejas más comunes al momento de la presentación fueron ictericia (78,4%) y vómitos (27%) y la variante genética patogénica vista con mayor frecuencia fue c.563A > G (p.Gln188Arg) (92,4%).
Celik et al. (2018)	Clásico neonatal galactosemia-diagnóstico, perfil clínico y molecular características en población turca no examinada.	Se realiza el estudio a 63 recién nacidos con GC diagnosticados y seguidos entre enero de 2011 y enero de 2018.	Se analizaron retrospectivamente los datos.	Este estudio se analiza (33 niños y 30 niñas) recién nacidos fueron diagnosticados con GC. La mediana de edad gestacional fue de 39 semanas (33-42). Los principales síntomas de presentación fueron ictericia 90,5% y cataratas 41,2%. La edad media en el momento del primer síntoma fue de 12 +/- 7,4 días, mientras que la edad media en el momento del diagnóstico fue de 18,9 +/- 10,6 días. Casi la mitad de los pacientes (55,5%) fueron diagnosticados después del día 15 posnatal.

Tabla 2

Características clínicas de los pacientes con diagnóstico confirmado de galactosemia clásica (continuación)

Autor / año	Título	Muestra	Metodología	Resultados
Welling et al. (2019)	La necesidad de cuidados adicionales en pacientes con galactosemia clásica	Se incluyeron 44 pacientes con galactosemia clásica	Se realizó un estudio transversal.	Esta muestra incluyó 23 niños y adolescentes (2 a 17 años) y 21 adultos (rango 18 a 49 años). Todos los pacientes tenían una deficiencia de la enzima galactosa-1-fosfato uridiltransferasa (rango 0-7,1% de los controles sanos) y/o dos variaciones patogénicas conocidas en el gen que codifica la galactosa-1-fosfato uridiltransferasa.
Hermans et al. (2024)	Los desafíos de la galactosemia clásica: CVRS en pacientes pediátricos y adultos.	Se recopilaron datos de 61 pacientes holandeses (de 1 a 52 años)	Se evalúa la VRS del CG mediante cuestionarios en línea de CVRS propios y/o indirectos.	Los niños informaron más fatiga (P = 0,044), menor función en las extremidades superiores (P = 0,021), más dificultades cognitivas (P = 0,055, d = 0,56) y mayor ansiedad (P = 0,063, d = 0,52). que los niños de referencia, aunque estos últimos hallazgos no fueron significativos. Los padres de pacientes con CG informaron una menor calidad de las relaciones con los compañeros de sus hijos (P <0,001). Tanto los niños como los padres informaron un funcionamiento cognitivo más bajo (P = 0,005, P = 0,010) en el TAAQOL. Los adultos informaron en los dominios PROMIS un menor funcionamiento cognitivo (P = 0,030), mayor ansiedad (P = 0,004) y más fatiga (P = 0,026). Los adultos informaron dificultades cognitivas en el TAAQOL (P <0,001), así como dificultades físicas, de sueño y sociales.

Tabla 2

Características clínicas de los pacientes con diagnóstico confirmado de galactosemia clásica (continuación)

Autor / año	Título	Muestra	Metodología	Resultados
Randall et al. (2023)	Entrevistas cualitativas con adultos con galactosemia clásica y sus cuidadores: carga de enfermedad y desafíos de la vida diaria.	Se realizaron 20 entrevistas a adultos mayores y sus cuidadores.	Se realiza entrevistas cualitativas.	Pacientes adultos (n = 12) y sus cuidadores (n = 8), inscritos en el ensayo ACTION, Las entrevistas revelaron la carga sustancial de la galactosemia clásica para los pacientes y sus familias. La mayoría de los adultos no podían vivir de forma independiente y todos necesitaban apoyo para las actividades cotidianas. Se identificaron temblores y dificultades de memoria a corto y largo plazo como los síntomas más frecuentes y desafiantes.

La galactosemia tiene un impacto sustancial en la calidad de vida de los pacientes, afectando tanto a niños como a adultos. La fatiga, las dificultades cognitivas y la dependencia para llevar a cabo actividades cotidianas son problemas recurrentes que afectan profundamente a los pacientes y sus familias. Estos hallazgos subrayan la importancia de un manejo integral de esta condición y el apoyo continuo tanto para los pacientes como para sus cuidadores. La mayoría de los casos de galactosemia se diagnosticaron antes de los 4 meses, con síntomas comunes como disfunción hepática, ictericia y vómitos. Las entrevistas revelaron la carga sustancial de la galactosemia clásica para los pacientes y sus familias. La mayoría de los adultos no podían vivir de forma independiente y todos necesitaban apoyo para las actividades cotidianas.

Tabla 3

Incidencia de la galactosemia en Ecuador

Autor / año	Título	Muestra	Metodología	Resultados
Paltin (2023)	Epidemiología De Las Enfermedades Metabólicas	Se estudiaron un total de 12.111 nacidos vivos, de estos se registraron 49 casos confirmados	Se basó en el enfoque cuantitativo, no experimental, de tipo transversal, modalidad cualitativa,	En el estudio se obtuvo que, del total de casos, en el 2013 se obtuvo un 24.49%, registrando el año con mayor prevalencia de casos positivos

Tabla 3

Incidencia de la galactosemia en Ecuador (continuación)

Autor / año	Título	Muestra	Metodología	Resultados
		(19 varones, 30 mujeres).	tipo de investigación por sus alcances, descriptiva y exploratoria, el nivel teórico del conocimiento: inductivo-deductivo, analítico sintético, análisis documental mediante registros de los pacientes diagnosticados con enfermedades metabólicas neonatales.	dentro del índice de presentación de las enfermedades metabólicas neonatales. En el año 2020 se registra un 18.37% se casos diagnosticados, seguido por el año 2014 y 2018 en donde se obtiene un resultado del 12.24%, se obtuvo que en los años 2015 y 2016 existió una prevalencia de casos del 4.08%, presentando así los años en que menor diagnósticos positivos existieron.
López et al. (2021)	Mayor frecuencia de variantes génicas en el gen de la galactocinasa en una serie de casos del norte de México con galactosemia	Tres pacientes presentaron datos clínicos al momento de su diagnóstico, dos con cuadro agudo neonatal, el tercero, con datos crónicos, pero el diagnóstico fue en edad escolar confirmado el diagnóstico, el tratamiento consiste en la restricción de la galactosa en la dieta.		Las características clínicas de seis pacientes detectados con galactosemia se muestran en la cinco fueron recién nacidos (un femenino y cuatro masculinos). El sexto paciente fue un escolar masculino de siete años, quien era el hermano mayor de un caso diagnosticado por tamiz neonatal.
Herrera (2020)	Panorama epidemiológico de las enfermedades metabólicas detectadas por tamiz metabólico en el estado De San Luis Potosí.	Deficiencia de glucosa 6 fosfato (14) (1.5%), Fibrosis quística (2), (0.2%), Galactosemia (9) (1%), Fenilcetonuria (1) (0.1%).	Estudio cuantitativo y descriptivo, transversal retrospectivo observacional, se analizaron bases de datos secundarios con casos confirmados.	La máxima cobertura de tamizaje de recién nacidos fue de 67% con prueba de tamiz metabólico, la media de casos nuevos fueron 47 casos por año

Tabla 3

Incidencia de la galactosemia en Ecuador (continuación)

Autor / año	Título	Muestra	Metodología	Resultados
Cando (2019)	Cribado de galactosemia en recién nacidos.	Se registró un mayor número de recién nacidos en el periodo Enero a junio, con 543 número de casos, lo cual correspondía al 67% del total. El 33% restante corresponden al segundo semestre.	Se realizó un estudio de Prevalencia o de Corte Transversal (observacional, descriptivo), de pacientes recién nacidos con enfermedades metabólicas detectadas mediante la prueba antes mencionada.	La muestra fue del 1.24% de casos positivos. El 98.76% de los pacientes, no presentaron valores alterados.
Basantes (2018)	Estrategias educativas del tamizaje metabólico neonatal en mujeres gestantes del Centro de Salud Huaca.	El Instituto de Seguridad Social de Uruguay (2018) señala que esta es una enfermedad metabólica que se presenta con una frecuencia de 1 en 55.000 recién nacidos.	Se describen tal como se presentan en su ambiente natural, su metodología es fundamentalmente descriptiva, aunque puede valerse de algunos elementos cuantitativos y cualitativos.	No se conoce la prevalencia general, la incidencia anual de la galactosemia clásica está estimada en 1/40.000-1/60.000 en los países occidentales. La incidencia parece ser variable en otros 25 grupos étnicos con una tasa más alta descrita en la población de nómadas irlandeses, debido probablemente a la consanguinidad.

La galactosemia, a pesar de ser una enfermedad infrecuente en la población pediátrica, genera graves problemas al recién nacido y a su familia, si no se maneja correctamente. El tratamiento exclusivo es evitar todo alimento con Lactosa y Galactosa lo que supone la sustitución de la tabla 2. Afectaciones multiorgánicas todo alimento con Lactosa y Galactosa, lo que supone la sustitución de la lactancia materna o cualquier tipo de leche adaptada por leche de soja. Existen estudios comparativos adecuados que permitan evaluar la verdadera efectividad del cribado neonatal de galactosemia frente a la implantación de otras medidas para evitar las complicaciones agudas graves programas de vigilancia, cribado oportunista.

4. Discusión

Según los resultados analizados en la tabla 1 y de los datos de encuestas cualitativas y entrevistas revelaron la carga sustancial de la galactosemia en recién nacidos. Se

experimentaron dificultades en una amplia gama de funciones, que incluían la articulación del habla, el lenguaje y la comunicación, la cognición, la memoria y el aprendizaje, las emociones y las interacciones sociales. La mayoría de las dificultades aparecieron en la infancia y persistieron o empeoraron con la edad. La mayoría de los adultos no vivían de forma independiente y requerían apoyo en sus actividades diarias. Los cuidadores también describieron la carga de cuidar a alguien con galactosemia y cómo esto afectaba su vida cotidiana, su trabajo y sus relaciones.

En el caso de la galactosemia variante Duarte-2, los participantes obtuvieron puntuaciones en pruebas de desarrollo dentro del rango promedio. Sin embargo, se observó que el 42% de los sujetos habían participado en intervención temprana y/o educación especial, y el 32% había recibido terapia del habla. Aunque las habilidades cognitivas, del lenguaje y motoras estaban dentro de los límites normales, se encontraron retrasos leves en el desarrollo en comparación con el grupo de control. Estos retrasos se resolvieron con el tiempo, lo que sugiere que la galactosemia Duarte-2 aumenta el riesgo de retrasos leves en el desarrollo independientemente del historial de tratamiento. Se destacó la importancia de evaluar el desarrollo neurológico en la primera infancia en casos de galactosemia Duarte-2.

Las entrevistas revelaron la carga sustancial de la galactosemia clásica para los pacientes y sus familias. La mayoría de los adultos no podían vivir de forma independiente y necesitaban apoyo en las actividades cotidianas. Se identificaron temblores y dificultades de memoria a corto y largo plazo como los síntomas más frecuentes y desafiantes. Otras dificultades, como las habilidades motoras finas y el habla lenta o arrastrada, contribuyeron al impacto significativo en las actividades diarias y la capacidad de comunicarse e interactuar con los demás. Estos síntomas se notaron por primera vez en la infancia y empeoraron con la edad, afectando todas las áreas del funcionamiento diario y la calidad de vida. La galactosemia clásica también provocó aislamiento social, ansiedad, ira/frustración y depresión.

Según los estudios revisados en la tabla II resaltan la necesidad de una atención integral y un apoyo continuo para pacientes con galactosemia, ya que la enfermedad afecta profundamente la calidad de vida de los pacientes, independientemente de su edad. La información recopilada también sugiere la importancia de brindar recursos y cuidados específicos para abordar los desafíos físicos, emocionales y sociales asociados con esta condición genética.

Se destaca la necesidad de proporcionar recursos y cuidados específicos adaptados a las demandas de esta condición genética. Los desafíos presentados, tanto a nivel físico como emocional y social, resaltan la importancia de un enfoque holístico en el manejo de la galactosemia. Esto implica no solo el tratamiento de los síntomas físicos, sino también el

apoyo emocional y la provisión de recursos sociales para mejorar la vida cotidiana de los pacientes y sus familias.

Las enfermedades metabólicas congénitas presentan una incidencia baja pero a su vez muestran gran importancia en el desarrollo de un individuo, es así como en el presente trabajo se ha obtenido resultados en los cuales se puede observar que el tamizaje neonatal es indispensable realizarlo para descubrir en aquellos recién nacidos aparentemente sanos, pero que ya presentan una enfermedad, que con el tiempo ocasionará daños graves, irreversibles, antes de que éstos se manifiesten, con el propósito de poder tratarlo, evitando o aminorando sus consecuencias.

Con una cobertura superior al 98%, donde se determinó que la enfermedad con mayor incidencia es el hipotiroidismo, seguido por la galactosemia. Sánchez (2003), expone que hay una buena evidencia científica para recomendar el tamizaje neonatal tanto del hipotiroidismo congénito y fenilcetonuria ya que si estas enfermedades no fueran identificadas; casi todos los niños afectados, tendrían necesidades educativas y neuropsicológicas especiales durante toda su vida. Los costes derivados de los programas de tamizaje neonatal se compensan ampliamente por la mejora en calidad de vida y porvenir intelectual de estos niños, así como por una reducción de los costes derivados de la educación especial, cuidados médicos y asistencia social. Watson et al. (2006) señala que la identificación temprana de alguna enfermedad metabólica neonatal acumulará beneficios y disminuirá costos a largo plazo. En base a los estudios referenciales, sostiene que al igual que en los resultados nacionales, el hipotiroidismo es la patología con mayor incidencia en las pruebas de tamizaje, seguido de la hiperplasia suprarrenal congénita y el de menor incidencia es la galactosemia.

5. Conclusiones

- El estudio sobre la galactosemia en bebés ha revelado que esta condición es causada por mutaciones genéticas que afectan la síntesis y actividad de las enzimas responsables de descomponer la galactosa. Esto puede llevar a complicaciones en el crecimiento y desarrollo de los bebés, daño hepático, cataratas, retraso en el desarrollo del habla y problemas neurológicos. El tratamiento principal para la galactosemia consiste en una dieta libre de galactosa, evitando alimentos que contengan esta sustancia y también lactosa. Además, se pueden utilizar fórmulas especiales sin galactosa para los bebés afectados por esta condición. Es importante destacar la importancia de un diagnóstico temprano y un manejo adecuado de la galactosemia, ya que esto puede ayudar a prevenir o minimizar las complicaciones a largo plazo y mejorar la calidad de vida de los pacientes.
- En los datos recopilados en la tabla II de pacientes con galactosemia clásica revelan un patrón de presentación clínica distintiva con síntomas predominantes

como ictericia y disfunción hepática, Impactando significativamente la vida de pacientes de todas las edades. Tanto niños como adultos experimentan desafíos físicos y cognitivos, lo que afecta su calidad de vida y la dinámica familiar. La detección temprana y el tratamiento adecuado son cruciales para garantizar el bienestar de los recién nacidos afectados, destacando la importancia del cribado neonatal en poblaciones de riesgo para minimizar complicaciones y mejorar los resultados de salud en estos casos.

6. Conflicto de intereses

Los autores declaran que no existe ningún tipo de conflicto de interés en el desarrollo de este estudio.

7. Declaración de contribución de los autores

Todos los autores contribuyeron significativamente en la elaboración del artículo.

8. Costos de financiamiento

La presente investigación fue financiada en su totalidad con fondos propios de los autores

9. Referencias bibliográficas

Akgun, A. (2023). Todos los aspectos de la galactosemia: una experiencia en un solo centro. *Journal of Pediatric Endocrinology and Metabolism*, vol. 36(no. 1), pp. 29-35. doi:<https://doi.org/10.1515/jpem-2022-0308>

Basantes, C. Y. (2018). Estrategias Educativa del Tamizaje metabólico neonatal en mujeres gestantes del Centro de Salud Huaca. *[Tesis pregrado] Uniandes, Latacunga, Ecuador, 1(1)*, 1-121. Obtenido de <https://dspace.uniandes.edu.ec/handle/123456789/8619>

Bernhardt I, G. E. (2022). El riesgo de galactosemia clásica en recién nacidos con metabolitos de galactosa límite en el cribado neonatal. *JIMD Rep*, 64(2), 180-186. Obtenido de <https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/36873086/>

Cando, H. V., & Icaza, N. K. (2019). Prevalencia de enfermedades detectadas mediante el tamizaje metabólico neonatal realizado en el Centro de Salud Materno Infantil Martha de Roldós en la ciudad de Guayaquil durante los meses de enero a diciembre del año 2018. *[Tesis pregrado]. Universidad Santiago de Guayaquil, Guayaquil, Ecuador, 1(1)*, 1-77. Obtenido de <http://repositorio.ucsg.edu.ec/handle/3317/13531>

Çelik, M., Özgün, N., Akdeniz, O., Fidan, M., Tüzün, H., Şah, M., . . . Eminoğlu, F. T. (2018). Folate deficiency in patients with classical galactosemia: A novel

- finding that needs to be considered for dietary treatments. *Turk J Pediatr*, 60(5), 540-546. doi:10.24953/turkjped.2018.05.011
- Chongo, C. M. (2019). Estudio diagnóstico sobre la incidencia de pacientes con cirrosis hepática en el servicio de medicina interna del Hospital General Latacunga. [Tesis Pregrado] *Universidad Regional Autónoma De Los Andes UNIANDES, Latacunga, Ecuador*, 1(1), 1-85. Obtenido de <https://dspace.uniandes.edu.ec/handle/123456789/10897>
- Demirbas D, C. A.-G. (2018). Galactosemia hereditaria. *PMID: 29409891*, 83, 188-196. doi:doi: 10.1016/j.metabol.2018.01.025
- Hermans, M. E., Geurtsen, G. J., Hollak, C. E., & Bosch, A. M. (2024). Neuropsychological stability in classical galactosemia: a pilot study in 10 adult patients. *JIMD Rep.*, 65(2), 110–115. doi:doi: 10.1002/jmd2.12410
- Herrera, C. A. (2020). Panorama epidemiológico de las enfermedades. [Tesis pregrado]. *Benemérita Universidad Autónoma De San Luis Potosí, San Luis Potosí, Bolivia*, 1(1), 1-65. Obtenido de <https://repositorioinstitucional.uaslp.mx/xmlui/handle/i/7159>
- Kotb MA, M. L. (2019). Detección de galactosemia: ¿hay lugar para ello? *Int J Gen Med*, 12(1), 193-205. doi:DOI: 10.2147/IJGM.S180706
- Latchman K, B. J.-D. (2020). Una variante fundadora de GALT no codificante que interfiere con el empalme causa galactosemia. *J Inherit Metab Dis: PMID: 32748411*, 43(6), 43(6):1199-1204. doi:DOI: 10.1002/jimd.12293
- López, U. G., Ortiz, F. A., & Calvo, G. A. (2021). Mayor frecuencia de variantes génicas en el gen de la galactocinasa en una serie de casos del norte de México con galactosemia. *Revista Mexicana de Pediatría*, 88(4), 1-6. doi:<https://doi.org/10.35366/102778>
- Paltin, D. A. (2023). Epidemiología de las enfermedades metabólicas. *Universidad Regional Autónoma de los Andes*, 1(1), 1-37. Obtenido de <https://dspace.uniandes.edu.ec/handle/123456789/16527>
- Peter, B., Potter, N., Davis, J., Donenfeld-Peled, I., Finestack, L., Stoel, C., . . . VanDam, M. (2019). Hacia un cambio de paradigma de un tratamiento del habla y el lenguaje basado en el déficit a uno proactivo: ensayo piloto aleatorizado del Babble Boot Camp en bebés con galactosemia clásica. *Health Solutions, College of (CHS)*, 8(271), 271-302. doi:DOI: 10.12688/f1000research.18062.5

- Randall JA, S. C. (2022). Entrevistas cualitativas con adultos con galactosemia clásica y sus cuidadores: carga de enfermedad y desafíos en la vida diaria. *PMID: 35346295*, 17(1):138. Recuperado el 2024, de <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pmc/articles/PMC8959560/>
- Randall, J., Sutter, C., Raither, L., Wang, S., Bailey, E., Perfetti, R., . . . Burbridge, C. (2023). Comprender la experiencia del paciente con galactosemia clásica en pacientes pediátricos y adultos: mayor carga de enfermedad, desafíos de la vida diaria y cómo evolucionan con el tiempo. *PMID: 37751006*, 7(1), 95-121. Recuperado el 2024, de <https://ojrd.biomedcentral.com/counter/pdf/10.1186/s13023-022-02287-9.pdf>
- Sánchez, J. G. (2003). Cribado neonatal de metabolopatías congénitas. *PrevInfad*, 11(43), 139-163. Obtenido de https://previnfad.aepap.org/sites/default/files/2017-04/previnfad_metabolo.pdf
- Shendelman, S. (2023). Comprender la experiencia del paciente con galactosemia clásica en pacientes pediátricos y adultos: aumento de la carga de la enfermedad, desafíos con la vida diaria y cómo evolucionan con el tiempo. *Clinical Outcomes Solutions, Unit 68 Basepoint, Shearway Business Park, Shearway Road*, 20-25.
- Smith, N., Hendrickson, E., Garrett, O., Chernoff, R., Orloff, D., Druss, J., . . . Fridovich-Keil, J. (2023). Las complicaciones a largo plazo en la galactosemia clásica no son progresivas. *Molecular Genetics and Metabolism 140(3)*, 140(3), 1-13. doi:DOI: 10.1016/j.ymgme.2023.107708
- Sutter, C., Raither, L., Wang, S., Bailey, E., Perfetti, R., Shendelman, S., & Burbridge, C. (2023). Comprender la experiencia del paciente con galactosemia clásica en pacientes pediátricos y adultos: aumento de la carga de la enfermedad, desafíos con la vida diaria y cómo evolucionan con el tiempo. *Clinical Outcomes Solutions, Unit 68 Basepoint, Shearway Business Park, Shearway Road, Folkestone*, 7(1), 15-20. doi:doi: 10.1186/s41687-023-00635-2.
- Waisbren SE, Tran C, Demirbas D, Gubbels CS, Hsiao M, Daesety V, Berry GT. (2021). Retrasos transitorios en el desarrollo en bebés con galactosemia variante Duarte-2. *PMID: 34391645*, 134(1), 132-138. Obtenido de <https://doi.org/10.1016/j.ymgme.2021.07.009>
- Watson, M., LLoyd, M., Mann, M., Rinaldo, P., & Howell, R. (2006). Newborn Screening: Toward a Uniform Screening Panel and System. *Genet Med. ;8 (5 SUPPL. 1)*, 25, 12S-252S. doi:doi: 10.1097/01.gim.0000223891.82390.ad

Welling, L., Boelen, A., Derks, T. G., Schielen, P. C., de Vries, M., Williams, M., . . . Bosch, A. M. (2023). Nueve años de cribado neonatal de galactosemia clásica en los Países Bajos: efectividad de los métodos de cribado e identificación de pacientes con fenotipos no notificados previamente. *Mol Genet Metab*, 120(3), 223-228. doi:DOI: 10.1016/j.ymgme.2016.12.012

Welling, L., Meester, A., Derks, T. G., Janssen, M. C., Hollak, C. E., de Vries, M., & Bosch, A. M. (2019). The need for additional care in patients with classical galactosaemia. *Disabil Rehabil*, 120(3), 321-352. doi:10.1080/09638288.2018.1475514

El artículo que se publica es de exclusiva responsabilidad de los autores y no necesariamente reflejan el pensamiento de la **Revista Conciencia Digital**.



El artículo queda en propiedad de la revista y, por tanto, su publicación parcial y/o total en otro medio tiene que ser autorizado por el director de la **Revista Conciencia Digital**.



Indexaciones

