



Galactosemia

¿Qué son las pruebas de detección en recién nacidos?

Las pruebas de detección en recién nacidos es un análisis de sangre para detectar condiciones que puedan estar escondidas al nacer. Para hacer las pruebas de detección una enfermera toma varias gotas de sangre del talón de su bebe poco después del nacimiento. Esta muestra de sangre es requerida para todos los recién nacidos.

Las pruebas de detección no son lo mismo que una prueba de diagnóstico. Una prueba de diagnóstico nos puede decir con más certeza si un niño tiene o no una condición. A diferencia, una prueba de detección simplemente indica que puede que el niño tenga una condición. El propósito de las pruebas de detección es determinar los bebes que deben de tener una prueba de diagnóstico. Cuando un niño tiene un resultado fuera de rango en la prueba de detección y tiene un resultado dentro del rango en una prueba de seguimiento algunas veces es llamado un “falso positivo”.

¿Qué tal si mi bebe necesita más pruebas?

Si a usted le dicen que su bebe necesita pruebas de seguimiento, esto no necesariamente quiere decir que su bebe está en riesgo. Un resultado fuera de rango puede ocurrir por lo siguiente:

- La muestra era muy pequeña
- La muestra fue recolectada muy temprano
- La muestra fue recolectada muy cerca de una alimentación
- Él bebe nació antes de tiempo o tubo un peso de nacimiento bajo

La mayoría de los bebes que tienen pruebas seguimiento de galactosemia son saludables, y no serán diagnosticados con galactosemia. Sin embargo, resultados fuera de rango PUEDEN indicar un trastorno por lo tanto es importante que siga los consejos de su doctor y haga que a su bebe le hagan la pruebas rápidamente para que los resultados finales puedan ser confirmados.

PUNTOS CLAVES:

- **Usted acaba de escuchar que puede que su bebe tenga galactosemia. Por favor entienda que las pruebas de detección en recién nacidos son solo eso pruebas de detección. Se necesitan pruebas adicionales para confirmar o descartar el diagnostico.**
- **Muchos bebes que tienen pruebas de detección fuera de rango están no tienen galactosemia, o tienen una forma muy leve que no requiere tratamiento.**
- **Si se tratan temprano, los niños galactosemia con pueden tener un crecimiento y desarrollo saludable.**



¿Qué es la galactosemia?

La galactosemia es una condición que se presenta al nacer en la cual el cuerpo no puede usar una azúcar de leche llamada galactosa. La galactosa proviene de la comida, incluyendo la leche materna, productos lácteos, y muchas fórmulas de bebés. El término galactosemia literalmente significa mucha galactosa en la sangre.

¿Qué significa esto?

Aunque estas condiciones no pueden ser curadas, ellas pueden ser tratadas. Si pruebas adicionales encuentran que su bebé tiene galactosemia, él o ella tendrá que permanecer en una dieta libre de galactosa durante toda su vida. Esto puede prevenir problemas serios de salud. Si se trata a tiempo, niños con galactosemia pueden tener un crecimiento y desarrollo saludable.

¿Qué ocurre luego?

El doctor de su bebé puede que le pida que repita las pruebas de detección en recién nacidos o que le hagan más pruebas al bebé. Esta prueba de seguimiento es importante para saber si el tratamiento es necesario. En algunos casos puede que se le pida que visite un especialista. El especialista puede que quiera que usted cambie a su bebé a fórmula en base de soya ya que la leche materna y la fórmula a base de leche contienen galactosa.

¿Cuáles son los signos y síntomas de galactosemia?

Las señales y los síntomas de galactosemia pueden ser bien diferente entre un bebé y otro. Algunos bebés no muestran señales. Otros bebés pueden tener problemas con la alimentación y subiendo de peso, falta de energía o se ponen irritables. Si a usted le preocupa la alimentación de su bebé o su actividad, por favor hable con el pediatra de su bebé.

¿Qué tal si todavía tengo preguntas?

Entendemos que esto puede ser un proceso abrumante o emocional. Muchas familias tienen preguntas y preocupaciones. Connecticut Newborn Diagnosis and Treatment Network (the Network "la red") están disponible para ponerlo en contacto con los mejores recursos. Para contactarse con The Network, usted puede llamar al 860-837-7870, lunes- viernes, 8:30am-4:30pm. También recomendamos la página web www.babysfirsttest.org como un recurso preciso e informativo.

Esta hoja de información fue preparada solamente con propósitos informativos. No debe de reemplazar consejos, tratamiento o diagnóstico médico.

Connecticut Department of Public Health
Connecticut Newborn Screening Program • 860.920.6628
Connecticut Newborn Diagnosis and Treatment Network • 860.837.7870
 Adapted, with permission, from the Minnesota Department of Public Health

