



**WHAT IS GALACTOSEMIA?**  
(*ga-lak-to-se-me-a*)

Galactosemia is a rare, inherited problem. It exists when the body can't break down galactose. Galactose is a sugar found in milk and milk products, such as breast milk and most infant formulas.

Milk and milk products have a sugar called lactose. The body breaks lactose down into sugars called glucose and galactose. Galactose must be broken down more before the body can use it for energy. An enzyme called galactose-1-phosphate uridyl transferase helps do this. Enzymes help start chemical reactions in the body. Most people with galactosemia don't have this special enzyme. This causes galactose to build up in the body. Putting your child on a special diet within the first few days of birth may prevent problems.

**WHAT CAN GALACTOSEMIA CAUSE?**

High levels of galactose poison the body and cause these serious problems:

- swollen liver
- kidney failure
- cataracts in the eyes
- stunted growth and mental retardation

Children and young adults treated for galactosemia may still have problems over the years with:

- speech
- language
- hearing
- learning disabilities
- ovarian failure
- bleeding in the gel-like part of the eye
- tremors (shaking)
- stunted growth
- eye-hand coordination

**HOW DO CHILDREN GET GALACTOSEMIA?**

Inherited traits, such as eye color and hair color, are decided 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 will not get sick. But when two carriers have a child together, there is a 1 in 4 (25%) chance 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. Galactosemia occurs in about 1 in 65,000 births.

**WHAT IS THE TREATMENT FOR GALACTOSEMIA?**

**A Special Diet:** The treatment is to avoid galactose and lactose in the diet for life. All milk and all foods that have milk in them must not be used at all. This includes any kind of milk, such as cow's milk, goat's milk, and human breast milk. Infants may be fed with soy formula, meat-based formula, or other lactose-free formula. Your child should also not eat dairy products, such as butter, cheese, and yogurt. Other foods with small amounts of milk products must also not be eaten. These include foods with whey, casein, and curds.



**THINGS TO REMEMBER**

- Children with galactosemia should be in the care of a doctor who specializes in the treatment of this condition. You will also have a dietitian who will teach you about special diets for your child. Dietitians know what are the right foods to eat.
- Read labels carefully when you shop for your child's food. Many prepared foods have hidden ingredients that contain lactose or galactose.
- Many medicines contain fillers that include lactose or galactose. It is important to ask the doctor and pharmacist about this for any medicines prescribed for your child.
- Some parents purchase a MedicAlert bracelet for their child to wear everyday. The bracelets have a message, such as "Galactosemia: No Dairy." or "Galactosemia: Lactose-Free Diet."

**WHERE TO GET HELP**

You are not alone. Many families with children who have galactosemia belong to support groups. They help each other share recipes and keep up on the latest information.

**WOULD YOU LIKE MORE INFORMATION?**

Call the Texas Department of State Health Services Newborn Screening Program free of charge at 1-800-252-8023. Or visit our website at [www.dshs.state.tx.us/newborn](http://www.dshs.state.tx.us/newborn).



Texas Department of State Health Services  
Newborn Screening Program  
MC 1918  
P.O. Box 149347  
Austin, Texas 78714-9347  
1-800-252-8023 ext. 2129  
[www.dshs.state.tx.us/newborn](http://www.dshs.state.tx.us/newborn)





### ¿QUÉ ES LA GALACTOSEMIA?

La galactosemia es una enfermedad hereditaria poco común que se origina cuando el organismo no puede degradar la galactosa. La galactosa es un azúcar que se encuentra en la leche y los productos lácteos, tales como la leche materna y la mayoría de las fórmulas disponibles para bebés.

En la leche y los productos lácteos hay un azúcar llamado lactosa. El organismo degrada la lactosa y la convierte en azúcares llamados glucosa y galactosa. La galactosa debe degradarse más para que el organismo pueda usarla como fuente de energía, y la enzima que ayuda en este proceso se llama galactosa-1-fosfato uridil transferasa. Las enzimas ayudan a iniciar las reacciones químicas en el cuerpo. La mayoría de las personas con galactosemia no tienen esta enzima, lo que hace que la galactosa se les acumule en el organismo. Si usted comienza a alimentar a su bebé con un régimen alimenticio especial desde los primeros días de vida, podría evitar variados problemas.

### ¿QUÉ PUEDE OCASIONAR LA GALACTOSEMIA?

Los niveles elevados de galactosa son tóxicos para el organismo y pueden causar graves problemas tales como:

- inflamación del hígado
- insuficiencia renal
- retraso en el crecimiento y retraso mental
- cataratas

Los niños y pacientes jóvenes que se tratan por galactosemia, aún así, con el transcurso de los años podrían tener problemas con:

- el habla
- la audición
- sangrado dentro de los ojos
- insuficiencia ovárica
- retraso en el crecimiento
- el lenguaje
- dificultades de aprendizaje
- temblores
- problemas con la coordinación de las manos

### ¿CÓMO LOS NIÑOS ADQUIEREN ESTA ENFERMEDAD?

Los rasgos hereditarios, como el color de ojos y de cabello, están determinados por información dentro de las células que se llaman genes. La galactosemia se hereda cuando tanto la madre como el padre le pasan un gen al bebé que causa la galactosemia. Eso sucede cuando el padre y la madre son portadores de esta alteración. Los portadores no padecen esta enfermedad, pero cuando dos portadores tienen un hijo juntos, hay un 25 % de probabilidades (1 en 4) de que el bebé tenga galactosemia, un 50 % de probabilidades de que el bebé sea portador de la enfermedad y un 25 % de probabilidades de que el bebé no esté afectado ni que sea portador de la enfermedad. Estas son las probabilidades para cada nacimiento. La galactosemia ocurre en alrededor de 1 de cada 65,000 nacimientos.

### ¿CUÁL ES EL TRATAMIENTO PARA LA GALACTOSEMIA?

**La alimentación especial:** El tratamiento consiste en eliminar la galactosa y la lactosa de la alimentación de por vida. No deben consumirse en absoluto leche ni ningún alimento que contenga leche. Esto incluye todos los tipos de leche, ya sea de vaca, de cabra o materna. A estos bebés puede dárseles fórmula de soja u otra fórmula que no contenga lactosa. Estos niños también deben evitar productos que son derivados lácteos, como la mantequilla, queso y yogurt y otros alimentos que tienen pequeñas cantidades de productos lácteos, como el suero o la caseína.

### COSAS PARA RECORDAR

- Los niños con galactosemia deben recibir atención de un médico que se especialice en el tratamiento de esta enfermedad. También es necesario obtener los servicios de un dietista para que les enseñe a los padres cuáles son los alimentos especiales para su hijo o hija. Los dietistas saben cuáles son los alimentos correctos para cada caso.
- Lea cuidadosamente las etiquetas cuando compre alimentos para su hijo o hija, pues muchas comidas preparadas tienen ingredientes ocultos que contienen lactosa o galactosa.
- Muchos medicamentos también contienen excipientes que incluyen lactosa o galactosa. Es importante preguntarle al médico y a su farmacéutico sobre esto cuando a su hijo o hija le receten algún medicamento.
- Algunos padres compran a su pequeño un brazalete MedicAlert para que lo use a diario. Estos brazaletes tienen mensajes, como "Galactosemia: No Dairy." (Galactosemia: No dar lácteos.) O "Galactosemia: Lactose-Free Diet." (Galactosemia: Dieta sin lactosa.).

### DÓNDE OBTENER AYUDA

Recuerden que ustedes no están solos. Muchas familias con niños que tienen galactosemia participan en grupos en los que se ayudan entre sí, comparten recetas y se mantienen al día de la información más reciente.

### ¿DESEA OBTENER MÁS INFORMACIÓN?

Llame al Programa de Exámenes de Detección para Recién Nacidos del Departamento Estatal de Servicios de Salud de Texas sin costo al 1-800-252-8023. O visite nuestro sitio en Internet en [www.dshs.state.tx.us/newborn](http://www.dshs.state.tx.us/newborn).



Departamento Estatal de Servicios de Salud de Texas  
Programa de Exámenes de Detección para Recién Nacidos  
MC 1918  
P.O. Box 149347  
Austin, Texas 78714-9347  
1-800-252-8023 extensión 2129  
[www.dshs.state.tx.us/newborn](http://www.dshs.state.tx.us/newborn)

