



**Biblioteca
Cochrane**

Base de Datos **Cochrane** de Revisiones Sistemáticas

Cribado neonatal para la galactosemia (Revisión)

Lak R, Yazdizadeh B, Davari M, Nouhi M, Kelishadi R

Lak R, Yazdizadeh B, Davari M, Nouhi M, Kelishadi R.
Newborn screening for galactosaemia
(Cribado neonatal para la galactosemia).
Cochrane Database of Systematic Reviews 2017, Issue 12. Art. No.: CD012272.
DOI: [10.1002/14651858.CD012272.pub2](https://doi.org/10.1002/14651858.CD012272.pub2).

www.cochranelibrary.com/es

[Revisión de intervención]

Cribado neonatal para la galactosemia

Rohollah Lak¹, Bahareh Yazdizadeh², Majid Davari³, Mojtaba Nouhi⁴, Roya Kelishadi⁵

¹Vice-Chancellery for Health, Isfahan University of Medical Sciences, Isfahan, Iran. ²Knowledge Utilization Research Center, Tehran University of Medical Sciences, Tehran, Iran. ³Department of Pharmacoeconomics and Pharmaceutical Administration, Faculty of Pharmacy, Tehran University of Medical Sciences, Tehran, Iran. ⁴Health Equity Research Center, Tehran University of Medical Sciences, Tehran, Iran. ⁵Child Growth and Development Research Center, Research Institute for Primordial Prevention of Non-Communicable Diseases, Isfahan University of Medical Sciences, Isfahan, Iran

Dirección de contacto: Rohollah Lak, Vice-Chancellery for Health, Isfahan University of Medical Sciences, Isfahan, Iran.
lak2346@yahoo.com.

Grupo Editorial: Grupo Cochrane de Fibrosis Quística y Enfermedades Genéticas.

Estado y fecha de publicación: Nueva, publicada en el número 12, 2017.

Referencia: Lak R, Yazdizadeh B, Davari M, Nouhi M, Kelishadi R. Newborn screening for galactosaemia (Cribado neonatal para la galactosemia). *Cochrane Database of Systematic Reviews* 2017, Issue 12. Art. No.: CD012272. DOI: [10.1002/14651858.CD012272.pub2](https://doi.org/10.1002/14651858.CD012272.pub2).

Copyright © 2017 The Cochrane Collaboration. Publicada por John Wiley & Sons, Ltd.

RESUMEN

Antecedentes

La galactosemia clásica se debe a un error congénito autosómico recesivo del metabolismo, causado por una deficiencia de la enzima galactosa-1-fosfato uridiltransferasa. Se trata de una enfermedad rara y potencialmente fatal, que aparece por lo común en la primera semana de vida una vez que se inicia la alimentación con leche. En los lactantes afectados, se pueden presentar cualquiera de los siguientes cuadros: cataratas; insuficiencia hepática fulminante; ictericia prolongada; o sepsis por *Escherichia coli*. Una vez que se presume el diagnóstico, debe interrumpirse de inmediato la leche que contenga galactosa y reemplazarse con leche a base de soja. Aunque la mayoría de los lactantes se recupera, un grupo no sobrevivirá. Existen complicaciones a largo plazo de la galactosemia, a pesar del tratamiento, incluidas las dificultades del aprendizaje y la infertilidad femenina. Se ha postulado que la galactosemia podría detectarse en el cribado neonatal y que esto prevendría la disfunción hepática severa inmediata y la sepsis.

Objetivos

Evaluar si hay evidencia de que el cribado neonatal para la galactosemia previene o reduce la mortalidad y la morbilidad y mejora los resultados clínicos en los lactantes afectados y la calidad de vida en niños mayores.

Métodos de búsqueda

Se realizaron búsquedas en el registro de ensayos del Grupo Cochrane de Fibrosis Quística y Enfermedades Genéticas (Cochrane Cystic Fibrosis and Genetic Disorders Group) que incluía referencias identificadas de búsquedas en bases de datos electrónicas y búsquedas manuales de revistas relevantes y libros de resúmenes de actas de congresos. También se realizaron búsquedas en registros de ensayos en línea y en las listas de referencias de artículos y revisiones relevantes.

Fecha de la búsqueda más reciente en el registro de ensayos del Grupo Cochrane de Fibrosis Quística: 18 diciembre 2017.

Fecha de la búsqueda más reciente de recursos adicionales: 11 octubre 2017.

Criterios de selección

Ensayos controlados aleatorios y estudios clínicos controlados, publicados o no publicados que compararan el uso de cualquier prueba de cribado neonatal para el diagnóstico de lactantes con galactosemia y que presentaran una comparación entre una población cribada y una no cribada.

Obtención y análisis de los datos

No se encontraron estudios sobre cribado neonatal para la galactosemia.

Resultados principales

No se identificaron estudios para ser incluidos en la revisión.

Conclusiones de los autores

No se pudo identificar ningún estudio apto para la inclusión en esta revisión, por lo que no es posible establecer conclusiones basadas en estudios controlados aleatorios. Sin embargo, se sabe de estudios no controlados que apoyan la eficacia del cribado neonatal para la galactosemia. Existen varias revisiones y análisis económicos de la bibliografía (no ensayos) que indican que el cribado es apropiado.

RESUMEN EN TÉRMINOS SENCILLOS

Cribado de neonatos para la galactosemia

Pregunta de la revisión

Se revisó la evidencia del cribado para la galactosemia en neonatos para prevenir o reducir la morbimortalidad, mejorar los resultados clínicos en los lactantes afectados y mejorar la calidad de vida en los niños mayores afectados.

Antecedentes

La galactosemia es una enfermedad hereditaria que afecta la capacidad del cuerpo para catabolizar la galactosa de la leche. Los neonatos con galactosemia pueden presentar diversos síntomas en las primeras semanas de vida, incluida la inapetencia, cataratas, ictericia, hepatomegalia con insuficiencia hepática o infección severa. Sin tratamiento, los lactantes con galactosemia se encuentran a menudo en mal estado y con alta probabilidad de morir por la insuficiencia hepática. Lamentablemente, a pesar del tratamiento, las complicaciones a largo plazo para los pacientes con galactosemia incluyen dificultades del aprendizaje y trastornos de fertilidad (en mujeres).

Fecha de la búsqueda

La evidencia está actualizada hasta: 11 octubre 2017.

Características de los estudios

No se identificaron estudios para ser incluidos en la revisión.

Resultados clave

No se halló ningún estudio apropiado, aunque se sabe de algunos estudios no controlados que indican que el cribado neonatal para la galactosemia y el tratamiento temprano pueden reducir la morbimortalidad. Se necesitan estudios de investigación a largo plazo para aportar pruebas sólidas a favor o en contra del cribado.

Calidad de la evidencia

No se ha identificado ningún estudio relevante para su inclusión en esta revisión.