

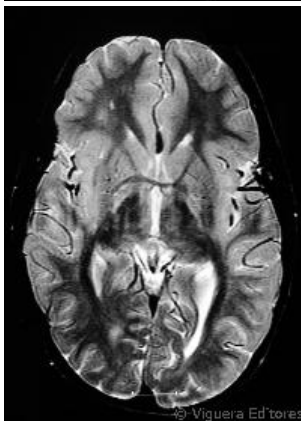
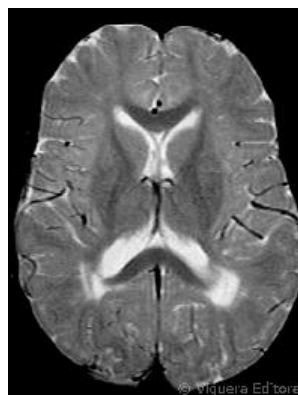
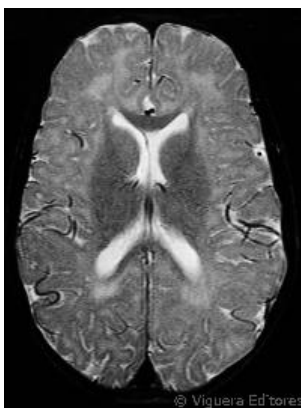
## Galactosemia: genotipo y fenotipo de siete pacientes



[REV NEUROL 2004;38:1132-1135] PMID: 15229825 - Original - Fecha de publicación: 16/06/2004

E. Martins, J.F. Teixeira, M.L. Cardoso, M.R. Lima, P. Briones-Godino, C. Barbot

**Introducción.** A pesar de los tratamientos precoces basados en la nutrición, muchos pacientes con galactosemia presentan una enfermedad neurodegenerativa que se manifiesta fundamentalmente a través de alteraciones del lenguaje y las discinesias. Las imágenes obtenidas mediante la resonancia magnética cerebral muestran unos cambios en la sustancia blanca cerebral con hipomielinización bilateral e hiperseñal periventricular simétrica en T2. **Pacientes y métodos.** Presentamos los datos clínicos y neurorradiológicos de siete niños de edades comprendidas entre los 3 y los 12 años con galactosemia clásica. El inicio había ocurrido típicamente durante la lactancia. Dos niños se desarrollaron de forma normal (10 y 12 años), cuatro presentaban un retraso del desarrollo (10, 7, 4 y 3 años) y uno presentaba una parálisis cerebral distónica (kernicterus). **Resultados.** La RM cerebral reveló la afectación típica de la sustancia blanca en cinco de los niños y alteraciones en los ganglios basales en el paciente con kernicterus. Tres pacientes son homocigóticos para la mutación Q188R y dos son heterocigóticos compuestos. **Conclusión.** Se ha hallado una correlación positiva entre el retraso en el desarrollo, la afectación de la sustancia blanca y la mutación Q188R.



© Viguera Editores Plaza Tetuan, 7 08010 Barcelona [Contacto](#) | [Privacidad](#) ISSN Edición Digital 1576-6578

Página optimizada para Mozilla Firefox e Internet Explorer a 1024x768

Última Actualización: 21/09/2011