

## :: Galaktosemia

Orpha number: ORPHA352

### YHTEENVETO

Kyseessä on ryhmä harvinaisia galaktoosin aineenvaihdunnan häiriöitä. Ne vaihtelevat oireiltaan vaikeista, henkeä uhkaavista taudeista (klassinen galaktosemia) harvinaiseen, lievään harmaakaihea aiheuttavaan muotoon (galaktokinaasin puutos) ja erittäin harvinaiseen muotoon (galaktoosiepimeraasin puutos), joissa vaikeusaste vaihtelee. Korkeaa esiintyvyyttä on raportoitu mm. irlantilaisilla "maankiertäjillä" todennäköisesti väestössä usein esiintyvistä vanhempien välisestä sukulaisuudesta johtuen.

Jo ensimmäisten elinpäivien aikana tavallisimmassa, klassisessa galaktosemiassa ilmaantuu oireina syömisvaikeuksia, painonnousun ja kasvun heikkoutta, alentunut tajunnan taso ja keltaisuutta. Galaktokinaasin puutos aiheuttaa pääasiassa harmaakaihen ilman muita oireita. Galaktoosiepimeraasin puutoksen kliininen kuva vaihtelee. Siihen liittyy tavallisia galaktosemian oireita (velttous, syömisvaikeudet, oksentelu, painon menetys, keltaisuus) ja komplikaatioita kuten huono kasvu, kehityksen viivästyminen ja harmaakaihi.

Galaktosemian kaikki 3 muotoa periytyvät autosomissa peittyvästi ja aiheutuvat mutaatioista GALT-, GALK1- ja GALE -geeneissä, jotka koodaavat 3 galaktoosi-aineenvaihdunnalle välttämättömän entsyymin rakennetta. Niiden toiminnan puutos johtaa galaktoosin hajoamisen heikentymiseen. Ilmaantuvuudeksi länsimaissa on arvioitu 1/40 000 - 1/60 000.

Asiantuntija:

- Dr. Estela RUBIO-GOZALBO

Suomenkielinen lyhennetty käännös

- Lääkäritoimittaja Sari Atula, Kustannus Oy Duodecim, Lääkärin tietokannat
- tarkastanut Dos. Riitta Salonen, Orphanet Suomen maakoordinaattori

Last update: December 2011

Translation updated: October 2014



*This summary has been translated thanks to the financial support of Duodecim Medical Publications Ltd*



---

Yhteenveto on tarkoitettu vain tiedon jakamiseen eikä se korvaa terveydenhuollon ammattilaisen hoitoa. Tekstiä ei pidä käyttää diagnoosin tai hoidon perusteena.

---

