

## :: Ανεπάρκεια γαλακτοκινάσης

Αριθμός Orphanet: ORPHA79237

### ΠΕΡΙΛΗΨΗ

Η ανεπάρκεια της γαλακτοκινάσης είναι μια σπάνια ήπια μορφή γαλακτοζαιμίας (βλ. τον όρο αυτό) και χαρακτηρίζεται από πρώιμη έναρξη καταρράκτη, ενώ απουσιάζουν τα συνήθη συμπτώματα της κλασικής γαλακτοζαιμίας, δηλαδή οι σιτιστικές δυσκολίες, η χαμηλή αύξηση του σωματικού βάρους και τηςανάπτυξης, ο λήθαργος και ο ίκτερος. Ο επιπολασμός αυτής της μορφής γαλακτοζαιμίας δεν είναι γνωστός, αλλά εκτιμάται ότι είναι μικρότερος από 1/100.000. Οι ασθενείς με ανεπάρκεια γαλακτοκινάσης γενικά έχουν αυξημένα επίπεδα γαλακτόζης στο πλάσμα και αυξημένη απέκκριση γαλακτιτόλης. Αναπτύσσουν καταρράκτη κατά τη διάρκεια των πρώτων εβδομάδων ή μηνών της ζωής, ως αποτέλεσμα της συσσώρευσης της γαλακτιτόλης στον φακό. Οι ασθενείς είναι κατά τα άλλα υγιείς. Η ανεπάρκεια της γαλακτοκινάσης οφείλεται σε μεταλλάξεις στο γονίδιο *GALK1* (17q24) που κωδικοποιεί το ένζυμο της γαλακτοκινάσης. Η διαταραχή κληρονομείται με τον αυτοσωματικό υπολειπόμενο τρόπο. Η ανάπτυξη του καταρράκτη φαίνεται να μπορεί να προληφθεί πλήρως, αν η διάγνωση γίνει νωρίς και εφαρμοσθεί και ακολουθηθεί αυστηρά, διατροφή περιορισμένη σε γαλακτόζη.

Ειδικός εμπειρογνώμων:

- Dr Estela RUBIO-GOZALBO

Μετάφραση – Επιμέλεια:

- Κοσμά Κωνσταντίνα, MD. Κλινική Γενετίστρια
- Ελένη Μιχελιάκη, PhD. Εθνική Συντονίστρια του Ελληνικού Orphanet

Τελευταία ενημέρωση: Δεκέμβριος 2011

Μετάφραση: Μάιος 2014



Το έγγραφο αυτό αποσκοπεί στην παροχή πληροφοριών. Σε καμία περίπτωση δεν μπορεί να υποκαταστήσει την Ιατρική φροντίδα που παρέχεται από ειδικούς επιστήμονες και δεν θα πρέπει να χρησιμοποιείται σαν βάση για τη διάγνωση ή θεραπεία.

---



Βρείτε περισσότερες πληροφορίες σχετικά με την ασθένεια στο [www.orpha.net](http://www.orpha.net) 1