

## :: Niedobór epimerazy galaktozy

Orpha number: ORPHA79238

### STRESZCZENIE

#### **Definicja choroby:**

Niedobór epimerazy galaktozy to bardzo rzadka forma galaktozemii (sprawdź ten termin) charakteryzująca się umiarkowanymi do ciężkich objawami upośledzonego metabolizmu galaktozy.

#### **Epidemiologia:**

Dokładana częstość występowania nie jest znana, ale uważa się że jest to bardzo rzadkie schorzenie. Roczna częstość występowania nie jest znana.

#### **Obraz kliniczny:**

Jeżeli noworodki są karmione piersią lub mieszanką zawierającą laktozę może wystąpić hipotonia, słaby apetyt, wymioty, utrata wagi, żółtaczką, powiększenie śledziony, zaburzenia funkcji wątroby, białkomocz, osłabienie wzrostu, zaćma i zaburzenia poznawcze. W ciężkich przypadkach choroba może zagrażać życiu.

#### **Etiologia:**

Niedobór epimerazy galaktozy spowodowany jest mutacjami genu <i>GALE</i> (1p36), który koduje enzym epimerazę UDP-galaktozy.

#### **Poradnictwo genetyczne:**

Niedobór epimerazy galaktozy dziedziczony jest w sposób autosomalny recesywny.

#### **Rokowanie:**

Zastosowanie diety eliminującej galaktozę powoduje ustąpienie objawów lub zapobiega ich wystąpieniu.

#### **Recenzent-ekspert:**

Dr. E. Rubio-Gozalbo

Aktualizacja: Grudzień 2011

Tłumaczenie: Luty 2012

*Streszczenie to zostało przetłumaczone dzięki wsparciu finansowemu UE „Development of the European portal of rare diseases and orphan drugs – Orphanet Europe”*



Ten dokument jest prezentowany wyłącznie w celach informacyjnych. Zawarte w nim informacje w żadnym przypadku nie mogą zastąpić fachowej opieki medycznej wykwalifikowanych specjalistów i nie powinny być wykorzystywane jako podstawa do diagnozowania lub leczenia.

