

## :: Niedobór galaktokinazy

Orpha number: ORPHA79237

### STRESZCZENIE

#### **Definicja choroby:**

Niedobór galaktokinazy to rzadka łagodna forma galaktozemii (sprawdź ten termin) charakteryzująca się wczesnym wystąpieniem zaćmy i brakiem klasycznych objawów galaktozemii, takich jak trudności w karmieniu, słabe przybieranie na wadze i niski wzrost, letarg i żółtaczka.

#### **Epidemiologia:**

Częstość występowania tej formy galaktozemii nie jest znana, ale szacunkowo jest to mniej niż 1/100,000 urodzeń.

#### **Obraz kliniczny:**

Pacjenci z niedoborem galaktokinazy mają podwyższone stężenie galaktozy w osoczu i zwiększone wydalanie galaktitiolou w moczu. Zaćma rozwija się w ciągu pierwszych tygodni lub miesięcy życia i jest spowodowana nagromadzeniem się galaktitiolu w soczewce. Poza tym pacjenci nie prezentują innych objawów.

#### **Etiologia:**

Niedobór galaktokinazy spowodowany jest przez mutacje genu *GALK1* (17q24) kodującym enzym galaktokinazę.

#### **Poradnictwo genetyczne:**

Choroba jest dziedziczona w sposób autosomalny recesywny.

#### **Rokowanie:**

Rozwojowi zaćmy można w pełni przeciwdziałać jeśli rozpoznanie zostanie postawione wcześniej i zastosuje się ścisłą dietę eliminującą galaktozę.

#### **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.

