

:: Galaktosemia

Orpha number: ORPHA352

YHTEENVETO

Kyseessä on entsyymipuutostauti, joka vaikuttaa galaktoosin metaboliaan. Tyypillisesti kyseessä on galaktoosi-1-fosfaattiuridyylitransferaasin (GALT) puute, mikä johtaa galaktoosi-1-fosfaatin kertymiseen mutta myös kaksi muuta taudin aiheuttavaa entsyymipuutosta tunnetaan. Oireet ilmaantuvat jo ensimmäisten elinpäivien aikana: vauva kieltäytyy syömästä, oksentelee, ilmenee keltaisuutta, tajunnan taso on huono ja kehittyy hepatomegalia, turvotuksia ja askitesta; pian kehittyy myös kaihi. Galaktosemia periytyy autosomissa resessiivisesti, taustalla on pistemutaatio GALT-entsyymin geenissä, joka on paikannettu kromosomiin 9. Diagnoosi perustuu galaktoosi-1-fosfaatin kertymiseen punasoluihin, virheellisen entsyymin määrittelyyn ja mutaatioanalyysiin. Nykyään ainoana hoitona on galaktoosi-vapaa dieetti. Tästä huolimatta neurologisia komplikaatioita ja hypergonadotrooppiista hypogonadismia ilmaantuu lapsuudessa. Taudin esiintyvyydeksi on arvioitu 1/35 000.

Asiantuntija:

- Dr. E. RUBIO-GOZALBO

Suomenkielinen lyhennetty käännös

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

Last update: December 2011

Translated: May 2010

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.



Find more information on the disease and associated services on www.orpha.net