

9

GALAKTOZEMIJA

Galaktozemija je poremećaj koji utječe na to kako tijelo obrađuje jednostavan šećer zvan galaktoza. Mala količina galaktoze prisutna je u mnogim namirnicama. Prvenstveno je dio većeg šećera koji se naziva laktoza i koji se nalazi u svim mliječnim proizvodima i mnogim formulama za djecu. Znakovi i simptomi galaktozemije proizlaze iz nemogućnosti korištenja galaktoze za proizvodnju energije.

Istraživači su identificirali nekoliko vrsta galaktozemije. Sve su te vrste uzrokovane mutacijama određenog gena i utječu na različite enzime koji sudjeluju u razgradnji galaktoze.

Klasična galaktozemija, poznata i kao tip I, najčešći je i najteži oblik bolesti. Ako se dojenčad s klasičnom galaktozemijom odmah ne liječi

planom prehrane s niskim udjelom galaktoze, komplikacije opasne po život pojavljuju se u roku od nekoliko dana nakon rođenja. Oboljela dojenčad obično razvija poteškoće s hranjenjem, nedostatak energije (letargiju), ne dobiva na težini niti raste kako se očekuje (neuspjeh u napredovanju), javlja se žutilo kože i bjeloočnica (žutica), oštećenje jetre i abnormalno krvarenje. Ostale ozbiljne komplikacije ove bolesti mogu uključivati goleme bakterijske infekcije (sepsu) i šok. Oboljela djeca također su izložena povećanom riziku od usporenog razvoja, zamućenja očne leće (očne mrežice), govornih i intelektualnih teškoća. Žene s klasičnom galaktozemijom mogu razviti reproduktivne probleme uzrokovane ranim gubitkom funkcije jajnika (preuranjena insuficijencija jajnika).

Galaktozemija tipa II (također se naziva manjkom galaktokinaze) i tipa III (također se naziva i manjkom galaktoze epimeraze) uzrokuju različite obrasce znakova i simptoma. Galaktozemija tipa II uzrokuje manje zdravstvenih problema od klasičnog tipa. Oboljela dojenčad razvija očnu mrežu, ali inače ima malo dugoročnih komplikacija. Znakovi i simptomi galaktozemije tipa III variraju od blagih do teških i mogu uključivati očnu mrežu, usporeni rast i razvoj, intelektualne poteškoće, bolesti jetre i probleme s bubrezima.