

80

GALAKTOZEMIJA

Definicija bolesti

Galaktozemija je skupina rijetkih genetskih metaboličkih poremećaja koje karakterizira poremećaj metabolizma galaktoze, a koji rezultira nizom promjenjivih manifestacija koje uključuju

- tešku, po život opasnu bolest (klasičnu galaktozemiju),
- rijedak blagi oblik (manjak galaktokinaze) koji uzrokuje kataraktu te
- vrlo rijetke oblike koji variraju po težini (manjak UDP-galaktoza 4-epimeraze) i nalik su teškom obliku klasične galaktozemije.

Epidemiologija

Ukupna prevalencija nije poznata. Godišnja incidencija klasične galaktozemije procjenjuje se na između 1/40 000 i 1/60 000

u zapadnim zemljama. Čini se da incidencija varira u drugim etničkim skupinama s višom stopom zabilježenom u populaciji Irskih Putnika (Irish Travellers), vjerojatno zbog krvnog srodstva.

Klinički opis

U uobičajenom teškom obliku poremećaja, tj. klasičnoj galaktozemiji, dojenčad obično razvija teškoće s hranjenjem, dobivanjem na težini i rastom, letargiju i žuticu. Rijetka, manje teška klinička podvrsta galaktozemije (manjak galaktokinaze) uzrokuje prvenstveno katarakte, dok ostali znakovi galaktozemije nisu prisutni. Vrlo rijedak podtip (manjak UDP-galaktoza 4-epimeraze) ima promjenjivu kliničku sliku te uključuje

uobičajene znakove galaktozemije (hipotonija, loše hranjenje, povraćanje, gubitak težine, žutica) i komplikacije kao što su poremećaj rasta, kognitivni poremećaji i katarakta.

Etiologija

Različite vrste galaktozemije uzrokovane su mutacijama u genima GALT, GALK1 i GALE (9p13, 17q24, 1p36) koji kodiraju za tri enzima bitna u metabolizmu galaktoze, što rezultira oštećenjem metaboličkog puta razgradnje galaktoze Leloir. Sve tri bolesti slijede autosomno recesivni obrazac nasljeđivanja.