



گالاکتوزومی (Galactosemia)

گالاکتوزومی نوعی اختلال ارثی در متابولیسم کربوهیدرات است که بر توانایی بدن در تبدیل گالاکتوز (قند موجود در شیر، از جمله شیر مادر انسان) به گلوکز تأثیر دارد.

این اختلال به دلیل کمبود آنزیم گالاکتوز-۱-فسفات اوریدیل ترانسفراز (GALT) ایجاد می شود که برای این روند حیاتی است.

علائم بیماری

نوزادی که مبتلا به گالاکتوزومی است از بدو تولد طبیعی به نظر می رسد، اما در طی چند روز یا چند هفته اشتهای خود را از دست می دهد و استفراغ بیش از حد را شروع می کند.

زردی پوست و سفیدی چشم ها (زردی)، بزرگ شدن کبد (هپاتومگالی)، ظهور اسیدهای آمینه و پروتئین در ادرار، نارسایی رشد و در نهایت تجمع مایعات در حفره شکمی نیز ممکن است رخ دهد.

علت

گالاکتوزومی به دلیل ایجاد اختلال یا جهش در ژن GALT رخ می دهد که منجر به کمبود آنزیم GALT می شود.

گالاکتوزومی به صورت یک بیماری ژنتیکی اتوزومال مغلوب به ارث می رسد. اختلالات ژنتیکی مغلوب زمانی اتفاق می افتد که یک فرد، ژن معیوب را از هر دو والد خود دریافت کند.

گالاکتوزومی کلاسیک به علت کمبود آنزیم گالاکتوز یک فسفات اوریدیل ترانسفراز یا GALT ایجاد می شود. علت 95% از موارد بیماری گالاکتوزومی، نقص آنزیم GALT و علت 5% از موارد، اختلالات دیگری همچون کمبود گالاکتوکیناز (GALK) و اختلال بسیار نادر گالاکتوز اپیمراز (GALE) است.

بیماری گالاکتوزومی از نظر مولکولی یک بیماری هتروژن است و جهش های ژنتیکی مختلفی می تواند در ابتلا به این بیماری مؤثر باشد. ژن GALT روی بازوی کوتاه کروموزوم 9، در ناحیه p13 قرار دارد. تاکنون بیش از 160 موتاسیون مختلف در ژن GALT شناسایی شده است که بیشتر آنها بیماری زا هستند.



تشخیص

گالاکتوزمی کلاسیک و گالاکتوزمی نوع بالینی با افزایش گالاکتوز-۱-فسفات در گلبول های قرمز و کاهش فعالیت آنزیم GALT قابل تشخیص هستند. به منظور شناسایی نوع و جایگاه جهش ژنی در ژن GALT از روش بررسی های مولکولی استفاده می شود. در آزمایشگاه ژنتیک پزشکی دکتر زینلی تشخیص مولکولی بیماری با استفاده از روش های PCR و توالی یابی های ژنی Sequencing انجام می گیرد.

درمان

تشخیص زودرس و درمان با رژیم غذایی محدود شده با لاکتوز (بدون لبنیات) برای جلوگیری از ناتوانی ، نارسایی کبد و مشکلات دیگر در دوره نوزادی کاملاً ضروری است.

گالاکتوزمی کلاسیک و گالاکتوزمی نوع بالینی هر دو می توانند منجر به مشکلات سلامتی تهدیدآمیز شوند ، مگر اینکه درمان کمی بعد از تولد شروع شود.

بهترین توصیه برای درمان این کودکان، مصرف شیر بدون لاکتوز است.

Galactosemia. Genetics Home Reference. August, 2015

Galactokinase deficiency. Baby's First Test. Accessed 10/9/2018.

Sutton VR. Galactosemia: Clinical features and diagnosis. UpToDate. Waltham, MA: UpToDate; July 18, 2018;