Poruchy metabolismu galaktózy

Galaktosémie je vrozená metabolická vada provázená zvýšenou koncentrací galaktózy v krevním séru na podkladě defektu/deficitu některého z těchto enzymů:

- galaktosa-1-fosfát-uridyltransferáza (klasická galaktosémie),
- uridyldifosfátgalaktosa-4-epimeráza,
- galaktokináza.

Klasická galaktosémie

Klasická galaktosémie je závažné **AR dědičné** onemocnění, jehož incidence je 1:35 000–1:50 000. Příčinou je **nedostatek galaktóza-1-fosfát-uridyltransferázy**, která metabolizuje galaktóza-1-fosfát na UDP-galaktózu. Toxická galaktóza-1-fosfát se hromadí v játrech, ledvinách, mozku, střevě a v oční čočce, alternativní cestou se metabolizuje na galaktikol.

Příznaky začínají mezi 4.– 9. dnem **po příjmu mléka**. Pacient nejčastěji odmítá jídlo, nastupuje zvracení, průjem. Zároveň se rozvíjí jaterní insuficience s ikterem, hemoragickou diatézou, hepatomegalií, letargií nebo křečemi. U některých pacientů se vyvine pseudotumor cerebri. Příznaky připomínají akutní septické onemocnění s jaterním a ledvinovým selháním. Neléčeným pacientům se vyvíjí edém mozku a často také oboustranná katarakta. Novorozence s nízkou porodní hmotností postihne porucha až po přechodu na běžnou mléčnou stravu. Klasická galaktosémie lze **prokázat zvýšenou koncentrací galaktitolu v moči a galaktóza-1-fosfátu v erytrocytech**. Při rodinné anamnéze lze poruchu odhalit pomocí prenatálního vyšetření z amniových klků nebo měřením galaktikolu v amniové tekutině. Každé z těchto vyšetření je ale nutné potvrdit na enzymatické a molekulární úrovni.

Při vyslovení **podezření** je nutné okamžité **vysazení mléčné stravy**. Dále při potvrzení diagnózy je pacientovi ihned indikována **celoživotní bezgalaktózová dieta**. Nejčastějším postižením je porucha řeči, u dívek vzniká hypergonadotrofní hypogonadismus. Galaktóza prochází placentou a dítě může být galaktóze vystaveno již intrauterinně. Z toho důvodu se matkám, které mají v rodině známé nosiče této diagnózy, doporučuje dodržovat bezgalaktózovou dietu.

Deficit galaktokinázy

Deficit galaktokinázy je vzácné AR **dědičné onemocnění**, jehož incidence je 1:200 000. Příčinou je nedostatek galaktokinázy, která katalyzuje přeměnu galaktosy na galaktosa-1-fosfát. Přijatá galaktóza nemůže být metabolizována normální cestou, a tak se pomocí aldosareduktázy metabolizuje cestou vedlejší na galaktikol. Tento jev nastává hlavně v tkáních, kde je hodně tohoto enzymu. Jako příklad je možno uvést oční čočku, kde se galaktikol hromadí a způsobuje její osmotický edém, a tím tedy i kataraktu.

Toto onemocnění se čato vyskytuje v romské menšině a projevuje se bilaterální kataraktou, preudotumorem cerebrií, galaktosurií, což je nezmetabolizovaná galaktóza, která se ani nezměnila na galaktikol. Onemocnění je léčitelné dietou s omezením laktózy, po které katarakta často vymizí[1].

Deficit uridyldifosfátgalaktosa-4-epimerázy

Deficit uridyldifosfátgalaktosa-4-epimerázy je vzácné AR **dědičné onemocnění**, je indikováno nedostatkem uridyldifosfátgalaktosa-4-epimerázy. V **mírné** formě se jedná o částečný benigní deficit enzymu. V **těžké** formě onemocnění připomíná klasickou galaktosémii. Člověk tedy zvrací, neprospívá, u novorozenců nacházíme hepatopatii, ale při nerozeznání problému může nastat až psychomotorická retardace.

Normální metabolismus galaktózy

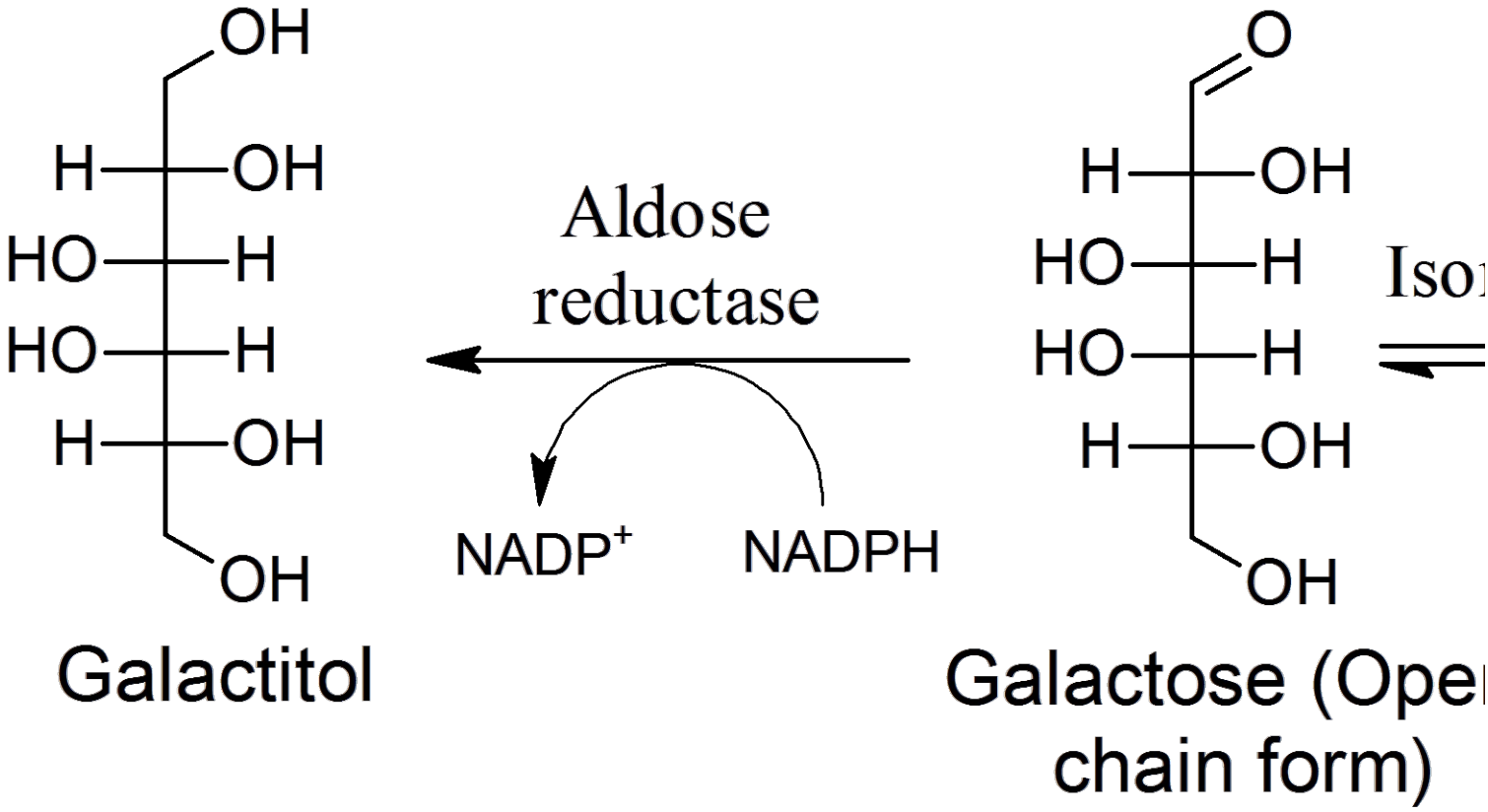
Galaktosémie

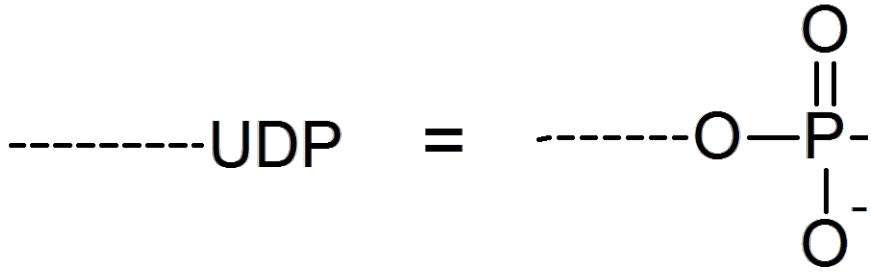
Galaktosémie

Klinický obraz	zvracení, průjem
Příčina	chybění galaktóza-1-fosfát-uridyltransferázy
Diagnostika	průkaz zvýšené koncentrace galaktikolu v moči a galaktóza-1-fosfátu v erytrocytech
Incidence ve světě	1:35 000 - 1:50 000
Prognóza	při bezlaktázové dietě příznivá

Klasifikace a odkazy

MeSH ID	D005693 (https://www.medvik.cz/bmc/link.do?id=D005693)
OMIM	230400 (https://omim.org/entry/230400)
orphanet	ORPHA870 (http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/Disease_Search.php?lng=EN&data_id=79239)
MedlinePlus	000366 (https://medlineplus.gov/ency/article/000366.htm)





1. HŘEBÍČEK, M. *Dědičné poruchy metabolismu sacharidů a poruchy glykosylace* [online]. [cit. 2010-10-25]. <https://ubeo.lf1.cuni.cz/cesky.htm>.