



KLASSIKALINE GALAKTOSEEMIA

ORPHA: 79239 OMIM #230400

Esinemissagedus 1 / 48 000

Ülevaade

Klassikaline galaktoseemia (ingl. K *GALT deficiency*; *Galactose-1-Phosphate Uridyltransferase Deficiency*) on pärilik ainevahetushaigus, mis mõjutab galaktoosi, piimasuhkru koostisosade hulka kuuluva monosahhariidi, lõhustamist. Selle häire korral ei suuda organism galaktoosi korralikult metaboliseerida, mis viib galaktoosi ja tema metaboliitide (lagundamise vaheühendite kuhjumiseni. Kui vastsündinutel seda haigust ei diagnoosita ja ei alustata õigeaegset ravi, võivad tekkida eluohtlikud tüsistused, sealhulgas toitmisraskused, kaalutõusu puudumine, maksakahjustus, verejooksud ja *Escherichia coli* poolt põhjustatud sepsis (veremürgistus). Varajane diagnoosimine ja laktoosivaba dieedi rakendamine esimese kümne elupäeva jooksul võivad ära hoida need ägedad vastsündinua tüsistused. Siiski, hoolimata varajasest ja adekvaatsest ravist, on klassikalise galaktoseemiaga lastel suurenenud risk arengupeatuse, kõneprobleemide (nagu lapsepõlve apraksia ja düsartria) ning motoorse funktsiooni häirete tekkeks. Pääaegu kõigil naissoost patsientidel esineb hüpergonadotroopne hüpogonadism või enneaegne munasarjade puudulikkus (POI).

Tekkepõhjused

Klassikaline galaktoseemia on põhjustatud muutustest *GALT* geenis, mis kodeerib ensüümi galaktoosi-1-fosfaat uridüültransferaas. See ensüüm on keskne galaktoosi metabolismis, muundades galaktoosi-1-fosfaadi UDP-galaktoosiks. Ensüümi puudulikkuse korral kuhjub galaktoos-1-fosfaat ning teised toksilised vaheühendid, põhjustades rakukahjustust ja haiguse kliinilist väljendust. Klassikalise galaktoseemia korral on ensüümi aktiivsus tavaliselt puudulik või minimaalne.

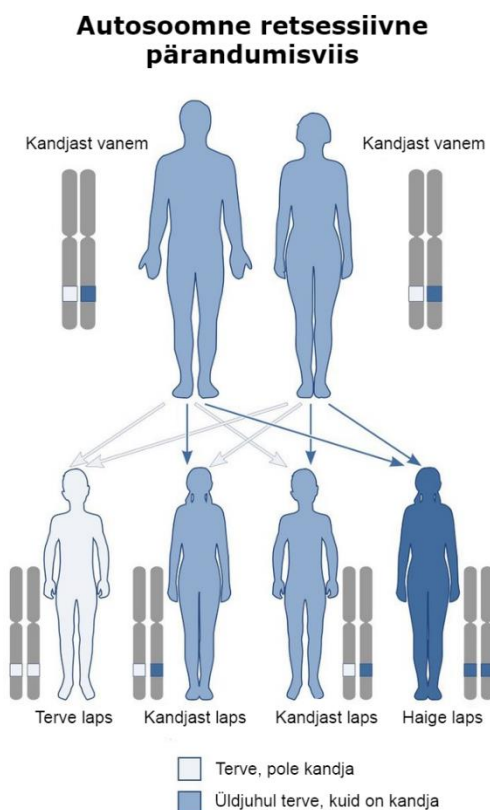
Kliiniline pilt

Sümptomid ilmnevad enamasti esimestel elupäevadel pärast piimatoiduga alustamist. Esialgsed sümptomid hõlmavad toitmisraskusi, oksendamist, kõhulahtisust, letargiat (haiguslikku unisust) ja kaalutõusu puudumist. Ilma ravita võib haigus kiiresti edasi areneda, põhjustades maksafunktsiooni häireid, kollatõbe, hepatosplenomegaaliat (maksa ja põrna suurenemist), verejookse ja suurenenud vastuvõtlikkust nakkushaigustele, eriti *E. coli* sepsisele. Isegi varajase ravi algusega, võivad tekkida pikaajalised tüsistused nagu arengupeatus, kõneprobleemid ning naistel enneaegne munasarjade puudulikkus.

Pärandumine

Pärandumine toimub autosoom-retsessiivselt (vt joonis 1), mis tähendab, et haigus avaldub indiviididel, kes on pärinud kaks haigusseoselist varianti (üks kummaltki vanemalt) *GALT*

geenis. Vanemad, kes on ühe patogeense variandi kandjad, on tavaliselt sümptomite vabad, kuid neil on iga raseduse korral 25% tõenäosus saada klassikalise galaktoseemiaga laps.



Joonis 1. Autosoomne retsessiivne pärandumisviis. Modifitseeritud. Wikimedia Commons, 2023

Jälgimine ja ravi

Klassikalise galaktoseemia ravi põhineb eluaegsel laktoosi- ja galaktoosivabal dieedil, vältides piimatooteid ja muid galaktoosi sisaldavaid toiduaineid. Varajane dieedi alustamine võib ära hoida ägedad vastsündinua tüsistused. Siiski, hoolimata dieedist, võivad tekkida pikaajalised komplikatsioonid, mistõttu on oluline regulaarne jälgimine, sealhulgas neuroloogilise arengu hindamine, kõneteraapia ning endokrinoloogiline jälgimine naistel, et tuvastada ja hallata enneaegset munasarjade puudulikkust.

Prognosis

Õigeaegse diagnoosimise ja dieetraviga saab vältida mitmeid klassikalise galaktoseemia ägedaid tüsistusi. Siiski, isegi adekvaatse raviga, püsib risk pikaajalisteks komplikatsioonideks, nagu arengupeatus, kõne- ja motoorikaprobleemid ning naissoost isikutel enneaegne munasarjade puudulikkus. Seetõttu on oluline eluaegne jälgimine ja toetav ravi, et optimeerida elukvaliteeti ja funktsionaalset võimekust.

Kasutatud kirjandus

GeneReviews

<https://www.ncbi.nlm.nih.gov/books/NBK1518/>

Orpha.net

<https://www.orpha.net/en/disease/detail/79239?name=galactosemia&mode=name>