

Galactosemie

Synoniemen

Galactose-1-fosfaat uridylyltransferase deficiëntie

GALT deficiëntie = Klassieke Galactosemie

Duarte Galactosemie

Korte beschrijving

Galactosemie is een aangeboren en erfelijke stofwisselingsziekte. De oorzaak is een verandering in het genetisch materiaal. Er zijn twee galactosemie-varianten bekend: klassieke en Duarte galactosemie.

Bij klassieke galactosemie kan er geen galactose (een bepaalde suikersoort) afgebroken worden. Bij

Duarte galactosemie is er een verminderde afbraak van galactose, maar zijn er geen symptomen van galactosemie.

Lactose, een suikersoort die bijvoorbeeld in melkproducten zit, wordt tijdens de vertering afgebroken tot glucose en galactose (twee andere suikersoorten). Glucose levert de energie die het lichaam nodig heeft. Galactose moet verder worden afgebroken tot glucose. Bij galactosemie treedt de laatste afbraak niet op. Daarom blijft te veel galactose in het bloed aanwezig. Het gevolg is dat een kind met galactosemie geen lactose kan verdragen. Maar dit zit in allerlei voedingsmiddelen, ook in moedermelk en zuigelingenmelk.

Presentatie als een "sepsis"-like beeld kort na de geboorte en onder lactose-bevattende voeding: braken, lethargie, hypotonie, hypoglycemie, icterus (cholestase, doch ook als gevolg van hemolyse), hemolytische anemie en gestegen transaminasen tot leverfalen;

Vaak geassocieerd aan een sepsis met E. Coli die aanleiding kan geven tot meningitis;

Renale tubulaire disfunctie (renaal Fanconi syndroom);

Cataract;

Acuut overlijden of evolutie naar levercirrhose, mentale retardatie en acute decompensatie van de leverfuncties wanneer niet of slecht behandeld.

Diagnose

Galactosemie wordt vermoed op grond van de bovengenoemde verschijnselen.

Metabole laboratoriumdiagnostiek: reducerende suikers in urine; galactose-1-fosfaat in bloedspot (neonataal screeningskaartje*); enzymdiagnostiek van GALT in RBC (EDTA-bloed of neonataal bloedkaartje). *: CAVE: galactosemie wordt niet routine opgespoord in de

neonatale massascreening in Vlaanderen, doch kan gericht gescreend worden op het bloedkaartje.

Zeldzaam betreft het een defect in het epimerase, dat doorgaans een minder fulminant klinisch verloop kent.

Behandeling

De behandeling van klassieke galactosemie bestaat uit een levenslang galactose/lactosevrij dieet. Dit dieet omvat het vervangen van o.a. melkproducten, brood, vleeswaren, bepaalde soorten groenten en fruit. Bij Duarte galactosemie is soms helemaal geen dieet nodig. De samengestelde of compound heterozygoten klassiek defect/Duarte hebben de eerste levensjaren vaak wel nood aan een dieet.

Voorkomen (frequentie)

In België komt galactosemie bij ongeveer 1 op 50.000 geboortes voor.

Overerving

Klassieke galactosemie erft [autosomaal recessief](#) over.

Duarte galactosemie is ook erfelijk, maar de aanwezigheid van het aantal kopieën van het gen voor Duarte galactosemie bepaalt hoeveel minder galactose wordt afgebroken. Als iemand één kopie heeft, is de afbraak van galactose met ongeveer 25% verminderd. Als iemand twee kopieën heeft, is de afbraak ongeveer met 50% verminderd. Als iemand een kopie van het gen voor klassieke galactosemie en een kopie van het gen voor Duarte galactosemie heeft, is de afbraak met ongeveer 50 tot 75% verminderd.