

56. Uridine difosfaat-galactose 4-epimerase

Synoniemen:

Uridine difosfaat-galactose 4-epimerase deficiency / deficiëntie
UDP galactose 4-epimerase deficiency / deficiëntie
Galactose epimerase deficiency / deficiëntie
Galactosemie type 3

Meest gebruikte naam:
Galactosemie

Inleiding

UDP galactose-4-epimerase (GALE) deficiëntie is een zeldzame, erfelijke stofwisselingsziekte. Met 'stofwisseling' wordt het omzetten en verwerken van stoffen in ons lichaam bedoeld. Dat is nodig voor de opbouw van weefsels, zoals spieren botten en organen en voor het vrijmaken van energie. De stofwisseling vindt plaats in alle cellen van ons lichaam, waar enzymen hun werk doen. Als er iets mis is met een enzym, is de stofwisseling verstoord. Een bepaalde stof kan niet meer worden omgezet en hoopt zich op in de cel. Als dit tot klachten leidt, noemen we het een stofwisselingsziekte.

Melksuikers

Lactose, een suikersoort die bijvoorbeeld in melkproducten zit, wordt bij gezonde mensen 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. Dat gebeurt in verschillende stappen, met behulp van enzymen. Bij GALE deficiëntie treedt de derde stap in de afbraak van galactose niet op. Daardoor blijft er te veel galactose in het bloed aanwezig. Patiënten met UDP galactose-4-epimerase hebben symptomen die uiteenlopen van bijna geen tot vergelijkbaar met de symptomen van klassieke galactosemie.

Het defecte enzym

UDP galactose-4-epimerase deficiëntie wordt veroorzaakt door een defect in het enzym uridine difosfaat-galactose-4-epimerase. Door dat defect kunnen patiënten minder goed galactose afbreken.

Zeldzaamheid

UDP galactose-4-epimerase deficiëntie is een zeldzame stofwisselingsziekte. Het is niet bekend hoe vaak de ziekte in België precies voorkomt.

Symptomen

Veel mensen met een defect in het enzym UDP galactose-4-epimerase, zijn symptomenvrij. Er zijn echter patiënten bekend met symptomen die sterk lijken op de verschijnselen van klassieke galactosemie.

Bij deze ernstig aangedane patiënten ontstaan de eerste verschijnselen van de ziekte binnen enkele dagen of weken na de geboorte. De eerste tekenen zijn dat een baby slap en suf is en geel ziet, slecht voedsel verdraagt en diarree heeft. Dit komt ook bij minder ernstige aandoeningen voor, maar patiëntjes met galactosemie of een ernstige vorm van UDP galactose-4-epimerase worden daarna in hoog tempo

levensbedreigend ziek door dat de lever en de nieren niet meer werken. Zonder behandeling kunnen patiëntjes uiteindelijk overlijden. Ook als dat niet gebeurt, kunnen patiëntjes die niet behandeld worden, binnen enkele weken staar ontwikkelen. Daarom krijgen baby's waarvan men vermoedt dat ze galactosemie hebben, uit voorzorg slechts sojamelk.

Diagnose

Als een patiëntje vanwege de klinische symptomen wordt verdacht van galactosemie, kan uit laboratoriumonderzoek blijken dat het in werkelijkheid om UDP galactose-4-epimerase deficiëntie gaat. In het buitenland worden de mildere gevallen vaak gevonden bij screeningsprogramma's van pasgeborenen. Vanaf 2007 wordt ook in België gescreend op galactosemie door middel van de hielprik. Het is mogelijk dat bij die screening ook patiënten met UDP galactose-4-epimerase deficiëntie worden gevonden.

Behandeling

De behandeling van UDP galactose-4-epimerase deficiëntie bestaat uit een galactosebeperkt dieet.

Erfelijkheid

Zie [Erfelijkheid van stofwisselingsziekten](#).