

علائم و نشانه های بیماری:

گالاکتوزمی معمولاً در اوایل تولد بدون علائم و نشانه خاصی بوده ولی به مرور زمان با زردی و اسهال، استفراغ و کاهش وزن در نوزاد همراه است. عدم تشخیص سریع این بیماری، اختلالات کبدی و کلیوی، آب مروارید، نارسایی تخمدان، واکنش‌های عصبی و همچنین مرگ را به دنبال خواهد داشت. مرگ می‌تواند به علت عفونت در همان هفته‌های اول زندگی اتفاق بیفتد و این در نوزادانی که مراحل درمانی را شروع نکرده و یا تشخیص بیماری در آنها انجام نگرفته است بیشتر مشاهده می‌گردد.

آزمایشات غربالگری نوزادان:

گالاکتوزمی از طریق آزمایشات غربالگری نوزادان قابل تشخیص می‌باشد. اگر این آزمایش در همان روزهای اول تولد (۳-۵ روز اول) و بدون تأخیر انجام گیرد، برای تشخیص اختلالات متابولیکی بسیار با اهمیت و مفید خواهد بود. این بیماری حتی قبل از مصرف هرگونه مواد قندی و یا شیر

Galactosemia

گالاکتوزمی بیماری است که در آن بیمار مبتلا قدرت هضم قند گالاکتوز (که به قند شیر معروف است) را نداشته در نتیجه به تدریج مواد سمی در بدن فرد تجمع پیدا می‌کند که باعث بروز طیف وسیعی از اختلالات در بیمار می‌گردد.

علت بیماری گالاکتوزومی کمبود آنزیم مورد نیاز کبد (گالاکتوز-یک- فسفات یوریدیل ترانسفراز) جهت هضم و تجزیه قند گالاکتوز در بدن می‌باشد. مطالعات انجام شده نشان می‌دهد که از هر ۷۵۰۰ تولد زنده ۱ نوزاد مبتلا به کمبود این آنزیم می‌باشد.



بنیاد خیریه ژنتیک
تهران

گالاکتوزمی

(Galactosemia)

بنیاد ژنتیک استان تهران

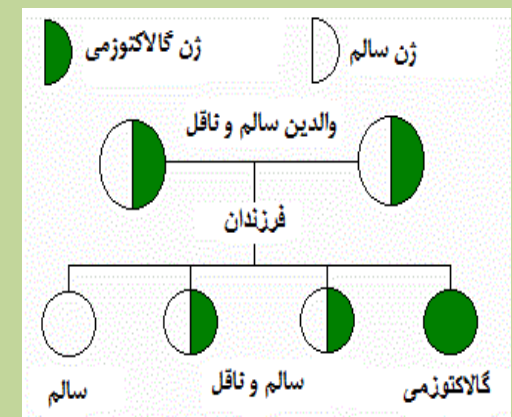
نشانی: تهران، اکباتان، خیابان نفیسی، روبروی ورزشگاه
راه آهن، ساختمان سایه، طبقه ۵، واحد ۲۰
تلفن ۴۴۶۹۵۶۶۴
فکس ۴۴۶۹۵۶۶۳
پست الکترونیک:
gnetic.foundation@gmail.com

عامل وراثت:

گالاکتوزمی یک اختلال ژنتیکی غیر وابسته به جنس بوده و در هر دو جنس به یک نسبت بروز می کند.

بیماری معمولاً از طریق والدین ناقل بیماری به فرزند منتقل می گردد و فراوانی آن در ازدواجهای فامیلی بیشتر دیده میشود.

در والدین ناقل این بیماری، در هر بار حاملگی شانس ابتلا نوزاد به این اختلال ۲۵٪ و شانس ناقل بودن ۵۰٪ و شانس سالم بودن ۲۵٪ می باشد.



درمان:

هیچ درمان قطعی برای این بیماری وجود ندارد. تنها راه کنترل بیماری از طریق حذف قند گالاکتوز و لاکتوز از رژیم غذایی کودک است. جهت جلوگیری، اصولاً باید فرد مبتلا به گالاکتوزمی از مصرف تمامی فرآوردههای لبنی (حیوانی-غذاهای حاوی لبنیات) اکیداً خودداری کند.

این کودکان معمولاً بجای استفاده از شیر مادر باید از مواد جایگزین مانند شیر سویا و از غذای جامد بدون گالاکتوز و همچنین از نوشیدنی‌هایی که پزشک بجای شیر تجویز کرده و معمولاً بدون قند لاکتوز می باشد استفاده کند.

گالاکتوزمی



درمان گالاکتوزمی: محدودیت مصرف گالاکتوز و لاکتوز در تمام عمر

باید تذکر داد که حتی با تشخیص به موقع و پرهیز غذایی مناسب بعضی افراد مبتلا در دراز مدت دچار مشکلاتی نظیر تاخیر در سخن گفتن و مشکل یادگیری و در بانوان، کم کاری تخمدانها دیده شده است.

پیشگیری:

اگر در خانواده و فامیل موردی از بیماری گالاکتوزمی وجود دارد بهترین و آسان ترین راه پیشگیری، مشاوره ژنتیک می باشد. در مشاوره ژنتیک احتمال ناقل بودن فرد و ریسک انتقال آن به فرزند معلوم خواهد شد. در صورت وقوع بارداری امکان تشخیص برای جنین وجود خواهد داشت.