

Galaktosémie

Chemical alterations in the pathway

Normal Liver Cells

Galactose → Galactose-1-phosphate → Glucose-1-phosphate → Glycolysis

Deficient Liver Cells

Galactose → Galactose-1-phosphate → Galactose-6-phosphate → Galactose-1,6-bisphosphate → Fructose-1,6-bisphosphate → Glucose-6-phosphate → Glycolysis

Klinický obraz zvracení, průjem

Příčina chybějící galaktóza-1-fosfát-uridylyltransferázy

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.medivik.cz/bmc/link.do?id=D005693>)

OMIM 230400 (<https://omim.org/entry/230400>)

orphanet ORPHA870 (http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/Diseases_Search.php?lng=EN&data_id=79239)

MedlinePlus 000366 (<https://medlineplus.gov/ency/article/000366.htm>)

