



გზამკვლევი მშობლებისთვის გალაქტოზემია

რა არის გალაქტოზემია?

გალაქტოზემია თანდაყოლილი მეტაბოლური დარღვევაა. გალაქტოზემიის მქონდე ადამიანებს აქვთ იმ ფერმენტის დეფიციტი, რომელიც შლის შაქრის ერთერთ სახეობას - გალაქტოზას. დაავადებული ადამიანის ორგანიზმში ვერ ხერხდება გალაქტოზის სწორად დაშლა, რის გამოც გროვდება ტოქსიური პროდუქტები.

გალაქტოზემიით დაავადებული ბავშვები ჯანმრთელები იბადებიან, რძის მიღების შემდეგ შესაძლოა მათ განუვითარდეთ სხვადასხვა გართულება, რადგან რძე შეიცავს ლაქტოზას, რომელიც ორგანიზმში გარდაიქმნება გალაქტოზად.

რამდენად ხშირია გალაქტოზემია?

გალაქტოზემია გვხვდება დაახლოებით 30.000 დაბადებულიდან 1 ახალშობილში. დაავადება თანაბრად გვხვდება ორივე სქესში.

რა იწვევს გალაქტოზემიას?

გალაქტოზემიის მქონე ადამიანს ორი შეცვლილი (მუტირებული) გენი აქვთ მემკვიდრეობით მიღებული, ერთი დედისგან და ერთი მამისგან. ამ ტიპის დამემკვიდრებას აუტოსომური რეცესიული ეწოდება. გენი, რომელიც იწვევს გალაქტოზემიას, არის GALT გენი. ყველას აქვს GALT გენის ორი ასლი. როდესაც ორივე ასლი სწორად მუშაობს, წარმოიქმნება ფერმენტი გალაქტოზას-1-ფოსფატი ურიდილტრანსფერაზა (GALT), რომელიც მონაწილეობს გალაქტოზის გადამუშავებაში. ამ ფერმენტის დეფიციტი იწვევს გალაქტოზის ცვლის მოშლას და ტოქსიკური ნივთიერებების დაგროვებას.

თუ ადამიანი მემკვიდრეობით იღებს მხოლოდ ერთ მუტაციურულ GALT გენს, მას მტარებელს უწოდებენ. მტარებელი არ არის დაავადებული გალაქტოზემიით. მშობლები, რომლებსაც ჰყავთ გალაქტოზემიით დაავადებული ბავშვი, მტარებლები არიან. თუ ორივე მშობელი მტარებელია, მათ 25% შანსი აქვთ, რომ ყოველი მომავალი შვილი ჰყავდეთ გალაქტოზემიით დაავადებული.

რა გამოვლინებები ახასიათებს გალაქტოზემიას?

კლასიკური გალაქტოზემიის მქონე ბავშვები იბადებიან ჯანმრთელები და სიმპტომები შეიძლება დაეწყოთ დედის რძის ან ლაქტოზის შემცველი რძის ფორმულების მიღების შემდეგ. დაბადებიდან რამდენიმე დღის შემდეგ ახალშობილს შეიძლება გამოუვლინდეს სისხლში გლუკოზის დაბალი დონე,

პირღებინება, დიარეა, ღვიძლის დაზიანება (სისხლდენა და მწვავე სიყვითლე), ამიაკის მაღალი დონე სისხლში და ზრდის შეფერხება. მკურნალობის გარეშე, ეს სიმპტომები შეიძლება გადაიზარდოს სიცოცხლისათვის საშიშ გართულებებად, მათ შორისაა სისხლში ბაქტერიების მაღალი დონე და შოკი. ბავშვებს, რომლებიც ახალშობილობის ამ კრიზისს გადაურჩნენ, რისკი აქვთ განუვითარდეთ ისეთი გრძელვადიანი პრობლემები, როგორცაა განვითარების ეტაპების დაყოვნება, მეტყველების შეფერხება, ზრდის პრობლემები, კატარაქტა (თვალის პრობლემა), მოძრაობის დარღვევები და საკვერცხის უკმარისობა ქალებში. არსებობს გალაქტოზემიის კიდევ ერთი ფორმა, სახელწოდებით დუარტეს გალაქტოზემია. დუარტეს ფორმის მქონე ბავშვებს აქვთ GALT გენის ორივე ასლში მუტაცია, მაგრამ გართულებები არ უვითარდებათ, რადგან მათი ერთ – ერთი მუტაცია (ე.წ. დუარტეს ვარიანტი) და ამ მუტაციის მქონე გენი ინარჩუნებს გარკვეული აქტივობის მქონე GALT ფერმენტის წარმოქმნის უნარს.

როგორ ხდება გალაქტოზემიის დიაგნოსტიკა?

გალაქტოზემიის დიაგნოსტიკა შესაძლებელია სისხლში GALT ფერმენტის აქტივობის განსაზღვრით, ახალშობილთა სკრინინგით ან გენეტიკური კვლევით. DNA ტესტირება საშუალებას იძლევა, განისაზღვროს GALT გენში მუტაციის არსებობა და დადგინდეს, მუტაცია კლასიკურ გალაქტოზემიას შეესაბამება თუ დუარტეს ფორმას. ასევე შესაძლებელია მტარებლობის განსაზღვრაც.

რა არის მკურნალობის მეთოდი?

მიუხედავად იმისა, რომ გალაქტოზემიის სამკურნალო საშუალება არ არსებობს, შესაძლებელია მისი მართვა გალაქტოზის (და ლაქტოზის) და ლაქტულოზის შემცველი მედიკამენტების გამოყენების შეზღუდვით. ჩვილები უნდა გადავიდნენ ლაქტოზის გარეშე სპეციალურ ფორმულაზე. თუ დიეტის შეზღუდვა დაიწყო დაბადებიდან პირველ 10 დღეში, შესაძლებელია, თავიდან ავიცილოთ სიცოცხლისათვის საშიში სიმპტომები.

აღსანიშნავია, რომ გალაქტოზის შეზღუდვა ყოველთვის არ ამცირებს ხანგრძლივი გართულებების რისკს. მეტყველების სირთულეების შემთხვევაში, რეკომენდირებულია, ჩაერთოს მეტყველების თერაპევტი. დაავადებულმა ქალებმა უნაყოფობის პრობლემის შემთხვევაში რეკომენდირებულია, მიმართონ ენდოკრინოლოგს. დუარტეს გალაქტოზემიის მქონე ადამიანები, როგორც წესი, ჯანმრთელად არიან ყოველგვარი მკურნალობის გარეშე. მართვის პროცესში გენეტიკოსსა და მეტაბოლისტთან ერთად, საჭიროა სხვა სპეციალისტების ჩართვაც (ნევროლოგი, დიეტოლოგი, ენდოკრინოლოგი).

References

This brochure should not take the place of seeking advice from a doctor. If you have medical questions, please consult your physician.

Genetics Home Reference

A service of the U.S. National Library of Medicine®
ghr.nlm.nih.gov

The Galactosemia Foundation

www.galactosemia.org
866-900-7421

CLIMB

www.climb.org.uk

Madisons Foundation

www.madisonsfoundation.org
310-264-0826

