

# Galaktosemi

## Bakgrunn

Se <http://sjeldnediagnoser.no/?k=sjeldnediagnoser/Galaktosemi&aid=8672>

## Diagnostikk

Ved mistanke om galaktosemi hos nyfødte må galaktose umiddelbart fjernes fra dietten. En viktig galaktosekilde er melkesukker, laktose, som er et disakkarid av galaktose og glukose. Så må det tas urinprøve til metabolsk screening så raskt som mulig. Ved utfylling av rekvisisjonen til metabolsk screening, er det viktig med gode kliniske opplysninger og nøyaktige opplysninger om diett. Ved metabolsk screening finnes typisk økt utskillelse av galaktose, para-hydroksyfenyllaktat og aminosyrer. De biokjemiske funnene er imidlertid sterkt avhengige av dietten og vil gradvis normaliseres når galaktose er fjernet fra kosten. Dersom klinisk tilstand og biokjemiske funn gir mistanke om galaktosemi bekreftes diagnosen deretter ved at vi måler aktiviteten av enzymet galaktose-1-fosfat-uridyltransferase i erythrocytter og ved mutasjonsanalyser. Hos norske pasienter er det to hyppige mutasjoner i *GALT*-genet, NM\_000155.2:c.563A>G; NP\_000146.2:p.Gln188Arg og NM\_000155.2:c.425T>A; NP\_000146.2:p.Met142Lys. Hvis vi ikke finner at pasienten er homozygot eller sammensatt heterozygot, går vi videre med sekvensering av hele genet.

Galaktosemi inngår ikke i nyfødtscreeningen i Norge.