

GALATTOSEMIA

Descrizione

La galattosemia classica è una patologia del metabolismo del galattosio che provoca sintomi nel periodo neonatale. Se non viene trattata, si verificano gravi disfunzioni epatiche e neurologiche.

Sintomi

- Deficit di galattosio-1-fosfato uridiltransferasi

Segni e sintomi

Le manifestazioni cliniche compaiono precocemente nel periodo neonatale e comprendono vomito, ittero, epatomegalia, ipoglicemia, irritabilità, apatia, ascite, ritardo mentale e cataratta. Se il trattamento non viene instaurato subito dopo la comparsa dei sintomi, possono ensorgere cirrosi epatica, insufficienza mentale grave, ritardo di accrescimento e infezioni devastanti. Le femmine con galattosemia possono sviluppare una compromissione della funzionalità epatica, anche quando vengano trattate in modo appropriato. In alcuni casi le manifestazioni sono più lievi, con scarsi sintomi e senza compromissione grave. La galattosemia può essere diagnosticata alla nascita determinazione dell'attività enzimatica nei globuli rossi.

Eziologia

La galattosemia classica è ereditata come carattere autosomico recessivo. Il deficit dell'enzima galattosio-1-fosfato uridiltransferasi provoca l'incapacità a metabolizzare il galattosio e porta all'accumulo di galattosio-1-fosfato.

Epidemiologia

L'incidenza è di circa 1:50.000. Entrambi i sessi sono colpiti in uguale misura.

Terapia

Dopo la diagnosi la dieta di un bambino affetto dovrebbe comprendere sostituti del latte privi di galattosio e lattosio, come gli idrolisati di cascina. La restrizione dietetica di galattosio dovrebbe essere mantenuta il più a lungo possibile. Per controllare le infezioni concomitanti può essere necessaria una terapia specifica. Durante l'infanzia gli effetti emotivi della restrizione dietetica possono richiedere una particolare attenzione. Per le famiglie dei pazienti affetti è raccomandata la consulenza genetica. L'insufficienza renale ed epatica, il danno cerebrale e la cataratta possono essere preveduti tramite l'esclusione del galattosio dalla dieta. I bambini trattati con questa dieta speciale dimostrano di solito uno sviluppo e uno stato di salute soddisfacenti e dal punto di vista intellettuale possono fare buoni progressi, anche se in modo non sempre ottimale.