

57. Déficit en galactokinase

Synonymes :

Déficit en galactokinase
Galactosémie, type 2
Défiance de GALK
Nom le plus commun
Galactosémie

Introduction

Le déficit en galactokinase est une maladie métabolique rare et héréditaire. Le métabolisme fait référence à la conversion et au traitement des substances dans notre corps. Elle est nécessaire à la construction des tissus, tels que les muscles, les os et les organes, et à la libération d'énergie. Le métabolisme a lieu dans toutes les cellules de notre corps, où les enzymes font leur travail. Si une enzyme est défectueuse, le métabolisme est perturbé. Une certaine substance ne peut plus être transformée et s'accumule dans la cellule. Si cela entraîne des plaintes, on parle de maladie métabolique.

Sucres de lait

Le lactose, un type de sucre présent par exemple dans les produits laitiers, est décomposé chez les personnes en bonne santé en glucose et galactose (deux autres types de sucre) au cours de la digestion. Le glucose fournit l'énergie dont le corps a besoin. Le galactose doit encore être décomposé en glucose. Cela se fait en plusieurs étapes, avec l'aide d'enzymes. Dans le cas d'un déficit en galactokinase, la première étape de la dégradation du galactose n'a pas lieu. Par conséquent, une trop grande quantité de galactose reste dans le sang. Les patients présentant un déficit en galactokinase peuvent partiellement décomposer le galactose par une autre voie, en utilisant d'autres enzymes. Dans le cas d'un déficit en galactokinase, contrairement à la galactosémie classique, il y a seulement une accumulation de galactitol.

L'enzyme défectueuse

Le déficit en galactokinase est dû à un défaut de l'enzyme galactokinase. Ce défaut réduit la capacité des patients à décomposer le galactose.

Rareté

Le déficit en galactokinase est une maladie métabolique rare. On n'en connaît pas la fréquence de la maladie en Belgique.

Symptômes

Le principal symptôme du déficit en galactokinase est la cataracte.

Diagnostic

Le diagnostic nécessite des tests biochimiques dans un laboratoire spécialisé.

Traitement

Les symptômes du déficit en galactokinase peuvent être prévenus par un régime sans lait ni composants du lait. Si le diagnostic est posé avant l'âge de 2 mois, la

cataracte disparaît dès le début du régime et la chirurgie de la cataracte n'est souvent pas nécessaire.

Hérédité

Voir "[Hérédité des maladies métaboliques](#)".