

## **57. Galactokinasedeficiëntie**

### **Synoniemen:**

Galactokinase deficiency  
Galactokinasedeficiëntie  
Galactosemie, type 2  
GALK deficiency  
GALK-deficiëntie

Meest gebruikte naam

Galactosemie

### **Inleiding**

Galactokinase deficiëntie is een zeldzame, erfelijke stofwisselingsziekte. Met 'stofwisseling' wordt het omzetten en verwerken van stoffen in ons lichaam bedoeld. Dat is nodig voor de opbouw van weefsels, zoals spieren, botten en organen en voor het vrijmaken van energie. De stofwisseling vindt plaats in alle cellen van ons lichaam, waar enzymen hun werk doen. Als er iets mis is met een enzym, is de stofwisseling verstoord. Een bepaalde stof kan niet meer worden omgezet en hoopt zich op in de cel. Als dit tot klachten leidt, noemen we het een stofwisselingsziekte.

### *Melksuikers*

Lactose, een suikersoort die bijvoorbeeld in melkproducten zit, wordt bij gezonde mensen tijdens de vertering afgebroken tot glucose en galactose (twee andere suikersoorten). Glucose levert de energie die het lichaam nodig heeft. Galactose moet verder worden afgebroken tot glucose. Dat gebeurt in verschillende stappen, met behulp van enzymen. Bij galactokinase deficiëntie treedt de eerste stap in de afbraak van galactose niet op. Daardoor blijft er te veel galactose in het bloed aanwezig. Patiënten met galactokinase deficiëntie kunnen die galactose gedeeltelijk via een andere route, met andere enzymen, afbreken. Bij galactokinase deficiëntie is er, anders dan bij klassieke galactosemie, alleen ophoping van de stof galactitol.

### *Het defecte enzym*

Galactokinase deficiëntie wordt veroorzaakt door een defect in het enzym galactokinase. Door dat defect kunnen patiënten minder goed galactose afbreken.

### *Zeldzaamheid*

Galactokinase deficiëntie is een zeldzame stofwisselingsziekte. Het is niet bekend hoe vaak de ziekte in België precies voorkomt.

### **Symptomen**

Het belangrijkste symptoom van galactokinase deficiëntie is staar.

### **Diagnose**

Voor de diagnose is biochemisch onderzoek in een metabool laboratorium nodig.

### **Behandeling**

De symptomen van galactokinase deficiëntie zijn te voorkomen door een dieet zonder melk en melkbestanddelen. Als de diagnose voor de leeftijd van 2 maanden wordt gesteld, verdwijnt de staar na de start van het dieet en is een staar operatie vaak niet nodig.

**Erfelijkheid**

Zie “Erfelijkheid van stofwisselingsziekten”