



Galaktozemi

Yapılması Gereken Metabolik pediatrist ile bağlantıya geçmek
Metabolik pediatrist ile konuşulacaklar:

- Laboratuvar sonucunun değerlendirilmesi ile ilgili

Yanlış pozitiflik

- Sık
- Kısmi GALT eksikliği gösteren varyantlar
- Transfüzyon, ısı, beklemiş kan gibi çevresel faktörler

Ailenin gözden geçirilmesi Hastanın durumu kontrol altına alındıktan (hiperbilirubinemi vs.) sonra ailenin metabolik pediatrist tarafından acil yakın takibi önemlidir.

NICU Yenidoğanlarda transfüzyon sonrası alınan kanlarda tarama ile ilgili yorumlar doğru olarak yapılamayabilir.

KLİNİK ÖZET Galaktozemi GALT enziminin defektli aktivitesinin otozomal ressesif kalıtıldığı bir hastalıktır. Yenidoğanlar asemptomatiktir fakat hiperbilirubinemi veya *E.coli* sepsisi gelişebilir. Eğer taranmadan ve tedavi edilmeden bırakılırsa ileri bebeklik döneminde beslenememe, gelişme geriliği, karaciğer disfonksiyonu ve mental retardasyon gibi semptomlar belirmeye başlar. Eksiklik olan bebekler klinik duruma göre hayat boyu galaktoz ve laktoz kısıtlaması, bakım ve takip gerektirir. İnsidans \cong 1/30.000 tüm etnik grupları etkiler.

KLİNİK BEKLENTİLER Eğer acil tedavi edilirse, galaktozemili bebekler normal gelişmelerini tamamlarlar. Gelişme geriliği tedavi edilen bebeklerde bile gözlenebilir.

Kaynaklar Genetests: www.genetests.com

OMIM: www.ncbi.nlm.nih.gov/sites/entrez?db=OMIM

ACT Sheets: www.acmg.net/resources/policies/ACT/condition-analyte-links.htm