

告示	番号	63	先天性代謝異常
	疾病名	ガラクトキナーゼ欠損症	

ガラクトキナーゼ欠損症

がらくときなーぜけっそんしょう

概念・定義

乳糖は乳製品に含まれる主要な糖であり、新生児、乳児期における主要なエネルギー源である。乳糖は小腸上皮でグルコースとガラクトースに分解され吸収されるが、この吸収されたガラクトースは肝細胞にてガラクトキナーゼ（GAL K）によりガラクトース-1-リン酸へと代謝される。ガラクトキナーゼ欠損症はこの経路に先天性な酵素欠損、活性低下により生じる疾患であり、ガラクトースの蓄積をきたす1）。

症状

蓄積したガラクトースがガラクトールへと変換され尿中排泄されるが、水晶体内でガラクトースから転換したガラクトールは水晶体の浸透圧上昇と混濁をきたし白内障を生じる。軽度の黄疸、肝機能異常、痙攣、知能障害を合併する症例がまれに報告されている3）。

治療

白内障予防のためGAL T欠損症に準じたガラクトース摂取制限を行う。定期的な血液検査によって血中ガラクトース値を確認する。

抜粋元：http://www.shouman.jp/details/8_5_61.html