

گالاکتوزومی چیست؟



یک اختلال ارثی است که از لحظه تولد نوزاد به آن مبتلاست. (مانند بسیاری از مشخصات ظاهری ما مثل رنگ چشم رنگ مو و قد که ارثی هستند و از لحظه تولد همراه ما هستند) ما برای به ارث بردن هر یک از این مشخصات دو ژن یکی از پدر و یکی از مادر به ارث برده ایم برای بعضی اختلالات مثل گالاکتوزومی نیاز است دو ژن در کنار هم باشند تا کودک علائم اختلال را نشان دهد. در گالاکتوزومی پدر و مادر هر یک تنها یک ژن گالاکتوزومی داشته اند که به کودک انتقال داده اند. پدر و مادر چون که تنها یک ژن گالاکتوزومی را داشته اند خودشان علامتی از اختلال را ندارند و ما به آن ها "حامل ژن" گوئیم. اما چون کودک حالا دو ژن این اختلال (یکی از پدر و یکی از مادر) را به ارث برده است. علائم اختلال در وی ظاهر شده است. در این اختلال ارثی، سوخت و ساز قند خاصی به نام "گالاکتوز" در مواد لبنی مثل شیر، ماست و پنیر وجود دارد. یعنی "لاکتوز" که قند شیر نامیده می شود در بدن شکسته می شود و قند "گالاکتوز" آزاد می کند. این قند به راحتی از دستگاه گوارش کودک جذب می شود و وارد جریان خون می شود و برای این که بتواند در بدن تولید انرژی کند باید توسط ماده ای که به آن "آنزیم" می گویند شکسته شود. کودکانی که به گالاکتوزومی مبتلا هستند این آنزیم را ندارند بنابراین گالاکتوز نمی تواند سوخته شود و در خون زیاد می شود و به بافت های بدن آسیب می زند.

آیا تمام فرزندان بعدی شما هم مبتلا

خواهند شد؟ در هر حاملگی شما ۲۵ درصد احتمال دارد کودک دو ژن گالاکتوزومی را یکی از پدر و یکی از مادر به ارث ببرد و علائم اختلال را نشان دهد. ۵۰ درصد احتمال دارد کودک فقط یک ژن را به ارث ببرد و علائم اختلال را نشان ندهد و فقط مانند پدر و مادر "حامل ژن" باشد ۲۵ درصد هم احتمال دارد کودک هیچ ژن گالاکتوزومی را به ارث نبرد و کاملاً سالم باشد. گالاکتوزومی هم در کودک دختر و هم در کودک پسر می تواند ظاهر شود.



گالاکتوزومی چه علائمی دارد؟

نوزادی که به اختلال گالاکتوزومی مبتلاست دچار استفراغ، اسهال می شود و وزن نمی گیرد. جمع شدن گالاکتوز در بدن می تواند سبب زردی کودک، بزرگ شدن کبد و آب مروارید در چشم ها شود و اگر زود درمان شروع نشود می تواند سبب عقب ماندگی ذهنی، تشنج کودک، اختلال در تکلم و اختلال در حرکت و احتمالاً مرگ شود.

چگونه اختلال گالاکتوزومی تشخیص داده

می شود؟ یک آزمایش خون از کودک میزان گالاکتوز و

آنزیم لازم برای سوختن گالاکتوز در بدن را اندازه گیری می کند و مشخص می کند آیا کودک مبتلا به گالاکتوزومی است یا نه؟



گالاکتوزومی چگونه درمان می شود؟

خوب این است که به همان اندازه که اختلال می تواند برای کودک مشکل ساز شود به همان اندازه درمان و پیشگیری از ایجاد مشکل برای کودک راحت و آسان است. پس از تشخیص اختلال، برای نوزادان رژیم غذایی بدون گالاکتوز شروع می شود تا از تولید و جمع شدن گالاکتوز در جریان خون وی جلوگیری شود. علائم کودک پس از شروع رژیم خیلی سریع از بین می رود.

برای درمان گالاکتوزومی رژیم بدون

گالاکتوز چیست؟

باید همه منابع گالاکتوز و لاکتوز از برنامه غذایی کودک حذف شود. اول اینکه تمام مواد لبنی یعنی هر آنچه دارای شیر است باید کاملاً حذف شود. این تنها تفاوت



دانشگاه علوم پزشکی تهران
مرکز طبی کودکان
قطب علمی اطفال کشور

CHMC/N/B/۱۳۷/RW-۲

راهنمای والدین در مورد بیماری های گوارشی
کودکان

گالاکتوزومی چیست؟

Galactosemia



چراغ قرمز: مواد غذایی که نباید کودکان مصرف کنند: همه اشکال شیر، پنیر، ماست، پنیر خامه ای، بستنی، سوپ های خامه ای، شیر شکلات

چراغ زرد: موادی که باید در مورد آنها احتیاط کنید. باید ابتدا بر چسب روی آن ها را بخوانید تا ببینید آیا محصولات شیری یا گالاکتوز یا لاکتوز در آن بکار رفته است مانند تمام نانها، کیک ها، کلوچه ها، چپس ها، تمام غذا های آماده حتی داروها. اگر حاوی شیر یا محصولات شیری یا حاوی گالاکتوز یا لاکتوز هستند باید از دادن آنها به کودک خودداری کنید. یادتان باشد در ترکیبات بسیاری غذاهای آماده و داروها ممکن است قند های گالاکتوز یا لاکتوز بکار رفته باشد که نباید به کودکان بدهید اگر چه شیر در آنها نباشد. دقت کنید کارخانه ها مرتباً روش تهیه و طعم محصولات غذائیشان را تغییر میدهند بنابراین هر بار که میخواهید بخرید برچسب را نگاه کنید تا اطمینان حاصل کنید لاکتوز، گالاکتوز و یا محصولات شیر در تهیه آن بکار نرفته باشد.

چراغ سبز: مواد غذایی که اجازه دارید به کودکان بدهید: گوشتها، تخم مرغ، میوه جات به جز هندوانه، گوچه، خرما، سبزیجات، غلات، نان شیر سویا، چربیها، و شیرینی جاتی که شیر در آنها استفاده نشده باشد.



تهران، انتهای بلوار کشاورز، خیابان دکتر قریب، جنب بیمارستان امام خمینی (ره)، پلاک ۶۲، مرکز طبی کودکان. تلفن: ۰۲۱۶۱۴۷۵
وب سایت آموزش به بیمار مرکز طبی <http://chmc.tums.ac.ir>

برنامه غذایی کودک شما با سایر کودکان است. کودک شما قادر است و باید بقیه مواد غذایی را مصرف کند تا بتواند رشد طبیعی همانند سایر کودکان داشته باشد.

خبر خوب دیگر این است که برای کودکانی مانند کودک شما شیر هایی ساخته شده که گالاکتوز و لاکتوز ندارد. پزشک این غذا های آماده را برای کودکان تجویز میکند و میتوانید آن را از داروخانه ها تهیه کنید. از سن شش ماهگی نیز غذا های جامدی که دارای گالاکتوز و لاکتوز نیستند برای کودکان شروع میشود. کودک شما فقط مواد تهیه شده از شیر را نمیتواند مصرف کند. بقیه مواد غذایی را میتوانید مثل سایر کودکان برای کودکان شروع کنید و ادامه دهید. توصیه قوی که باید به خاطر بسپارید این است که برای مشخص کردن برنامه غذایی کودکان حتماً با یک متخصص تغذیه که در مورد رژیم گالاکتوزومی تجربه دارد مشورت کنید زیرا غیر از مواد لبنی برخی مواد غذایی دیگر هم هستند که گالاکتوز دارند. تعداد این ها زیاد نیست اما شما باید از آنها آگاه باشید و از برنامه غذایی کودکان حذف کنید. متخصص تغذیه میتواند نام این مواد غذایی را به شما بگوید و مطمئن شود کودک شما مواد غذایی لازم برای رشد طبیعی را دریافت می کند. همانطور که کودکان بزرگ میشود باید آموزش داده شود که از مواد لبنی مانند ماست، شیر و پنیر.... پرهیز کند. کودکان وقتی به سن مدرسه میرسند کاملاً میدانند که چه موادی را نباید بخورند. اینجا به شما چراغ راهنمایی معرفی می کنیم که یک راهنمای کلی در مورد آنچه کودکان اجازه دارد بخورد و آنچه نباید بخورد است.