

# galattosemia

- Carezza dell' enzima che permette la metabolizzazione del galattosio (che insieme al glucosio costituiscono il lattosio)
- Gli enzimi partecipano alla trasformazione del galattosio in glucosio permettendo la normale utilizzazione ad opera dei tessuti ed in particolare del sistema nervoso

- Si manifesta nel periodo neonatale quando il neonato viene a contatto con il latte.
- Se non viene tempestivamente diagnosticata la galattosemia può essere fatale.
- La diagnosi precoce e l'immediata sostituzione del latte materno con il latte di soia o con prodotti non contenenti il lattosio costituiscono la base della terapia.

- Deficit di galattochinasi
- Deficit di epimerasi
- Deficit di galattosio-1-P-uridil transferasi (GT) o galattosemia classica

Lattosio

Lattasi

Galattosio



Galattosio-1-fosfato



UDP-D-Galattosio



UDP-D-Glucosio ----- Glicogeno



Galattitolo

# Terapia

- Eliminazione del galattosio dalla dieta è una terapia essenziale (altrimenti danni irreversibili al sistema nervoso e una elevata compromissione epatica fino alla morte)

L'organismo privato dell'apporto esogeno di galattosio è in grado di trovare una via alternativa convertendo per epimerasi il glucosio in galattosio e formare cerebrosidi e carboidrati complessi

# Complicanze

- Si possono avere complicanze a lungo termine (problemi nel linguaggio, ritardo di crescita).

# Prodotti dietetici

- I galattosemici devono seguire un regime dietetico che escluda la presenza di galattosio.

Dieta priva di latte e di derivati e tutti i prodotti contenenti il galattosio (per tutta la vita)

	<b>Alimenti permessi</b>	<b>Alimenti vietati</b>
<b>Latte e derivati</b>	Prodotti specifici Latti di soia	Latte materno Latte di tutti i mammiferi Latti modificati per lattanti Panna, burro margarine, formaggi Yougurt, gelati e sorbetti
Frutta	Frutta e verdura fresca Frutta secca	Ananas,anguria, Datteri, mirtilli, Papaia, pomodori
Prodotti animali	Tutte le carni Uova	
Cereali e derivati	Tutti i cereali e derivati	
Grassi	tutti gli olivegetali	



# Idrosilati proteici e latti di soia

Gli idrosilati proteici privi di lattosio e latti a base di soia devono essere utilizzati.

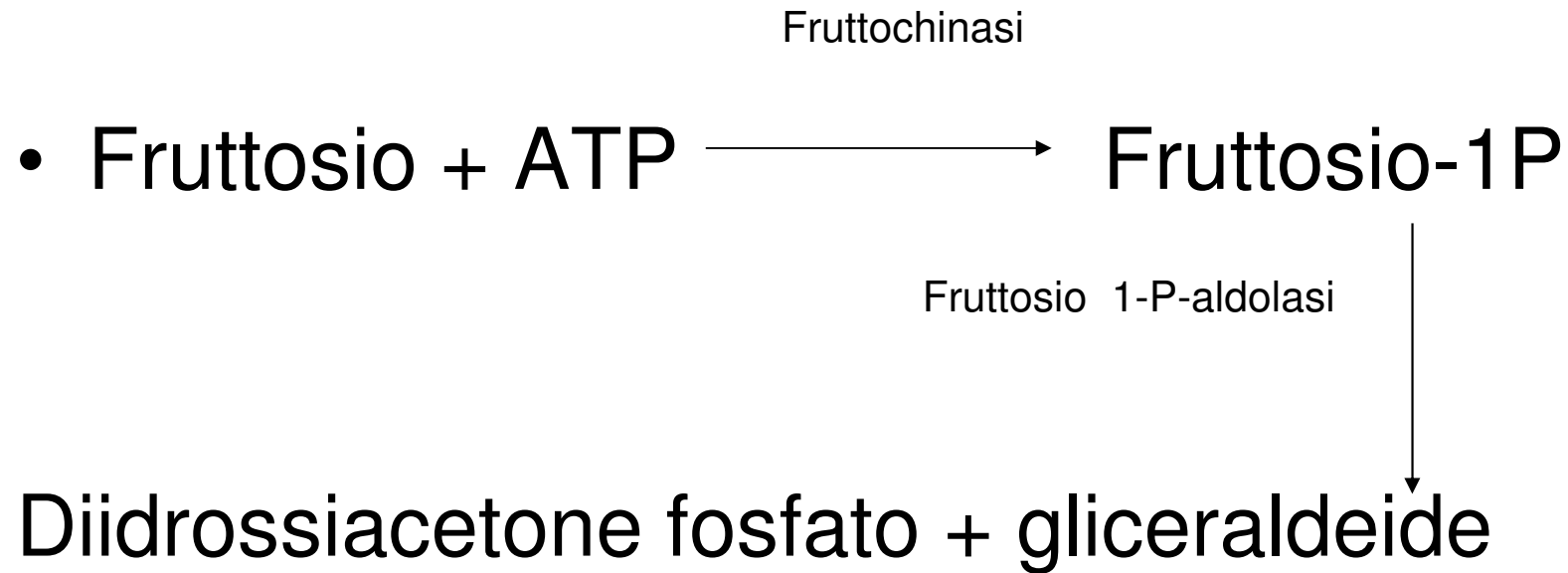
Queste formule devono essere addizionate specialmente con ioni calcio.

Ci sono anche formulazioni specifiche a basso tenore di zuccheri (meno di 0.01g/100mL)

# Legislazione

- La ASL autorizza le persone con certificata malattia congenita a fruire dei prodotti destinati alla loro alimentazione.

# Disordini nel metabolismo del fruttosio



# Deficit di lattasi

Il lattosio è un disaccaride (glucosio e galattosio) sintetizzato dalla ghiandole mammarie

Intolleranza al lattosio si definisce la ridotta capacità di digestione del disaccaride da parte dell'intestino tenue a causa di una produzione dell'enzima lattasi localizzato nell'orletto a spazzola dell'enterocita.

# Classificazione

Intolleranza primaria è congenita presente alla nascita. Acquisita dopo la prima infanzia.

Intolleranza secondaria. Può essere causata anche da malattie che determinano il danneggiamento dei villi (malattie infiammatorie, celiachia non trattata, alcolismo, colite ulcerosa, chemioterapia).

# prevalenza

Solo poche popolazioni al mondo sono in grado di mantenere una efficiente attività lattasica in età adulta.

La diffusione è legata alle diverse etnia e all'area geografica considerata.

Nei paesi nordici deficit di lattasi è molto basso. Nei paesi africani quasi la maggior parte della popolazione.

# Diagnosi e sintomatologia clinica

Diarrea, crampi e dolori addominali.

Effetti clinici sono legati alla dose.

I sintomi sono legati al fatto che il lattosio ingerito raggiunge il colon e richiamo acqua per azione osmotica causando fenomeni diarroici.

Il disaccaride è anche un ottimo substrato per la fermentazione della flora batterica intestinale con conseguente produzione di gas



- IL deficit di lattosio è un fenomeno scalare ovvero vi sono diversi gradi di deficit.

E' importante la dose

Se si assume con fibre sono ridotti i disturbi legati al malassorbimento

- La capacità di digerire il lattosio può essere valutata attraverso il Breath test che consiste nell'analisi dell'idrogeno presente nell'aria espirata nelle 4 ore successive l'assunzione di un carico di lattosio da parte del soggetto. La quantità di idrogeno espirato è correlata alla carenza di lattasi. Il lattosio viene fermentato dalla flora intestinale che produrrà gas tra cui l'idrogeno che verrà espirato in quantità superiore nei soggetti che non digeriscono in modo normale il lattosio.

Tale fermentazione è la sola fonte di produzione di idrogeno nell'uomo.

# Terapia

Si deve evitare il consumo di latte o riducendolo drasticamente.

La dieta può comprendere formaggi stagionati e yogurt che hanno un contenuto inferiore di lattosio ma sono fonti importanti di calcio

# Prodotti dietetici

Non ci sono veri e propri prodotti dietetici.

Per evitare carenze di calcio si producono latti delattosati (il lattosio in forma idrolizzata)

Esistono diverse vie per produrre latte a basso tenore di lattosio

- Trattamento con enzima libero (la  $\beta$ -galattosidasi viene aggiunto e poi inattivato tramite temperatura)
- Trattamento con enzima immobilizzato (l'enzima viene bloccato in una struttura polimerica)

I latti delattosati sono più dolci per cui molto graditi.