

Galaktozemija (visoka razina galaktoze u krvi) je obično posljedica nedostatka galaktoza-1-fosfat uridil transferaze, enzima neophodnog za metabolizam galaktoze. Poremećaj je prisutan od poroda. Otprilike jedno dijete na 50.000-70.000 novorođenčadi rađa se bez toga enzima. Novorođenče isprva izgleda normalno, ali unutar nekoliko dana ili sedmica gubi apetit, povraća, dobije žuticu i prestaje normalno rasti. Jetra se povećava, u mokraći se pojavljuje prekomjerna količina bjelančevina i aminokiselina, tkivo oteče i u tijelu se nakuplja voda. Ukoliko se liječenje odlaže bolesna djeca ubrzo zaostaju u rastu i razvija se mentalna retardacija. U većine od njih razvija se katarakta (zamućenje očne leće). Uzrok tih simptoma je nepoznat u većini slučajeva.

Na galaktozemiju treba posumnjati ukoliko se u mokraći laboratorijskim pretragama nađe galaktoza i galaktoza 1-fosfat. Dijagnoza se potvrđuje nedostatkom galaktoza 1-fosfat uridil transferaze u krvi i jetrenim stanicama. Ukoliko je doktor ili roditelj zabrinut u pogledu galaktozemije jer je neko u obitelji već imao poremećaj, dijagnoza se može postaviti odmah pri porodu analizom krvi.

Mlijeko i mliječni proizvodi koji u svojem sastavu imaju galaktozu moraju se sasvim isključiti iz prehrane. Galaktoza se nalazi i u nekom voću, povrću i morskim plodovima, pa te namirnice također valja izbjegavati.

Nije poznato uzrokuju li male količine te hrane probleme u dužem vremenskom razdoblju. Žena koja zna da nosi gen za galaktozemiju mora tokom trudnoće također u cijelosti prestati uzimati hranu koja sadrži galaktozu. Galaktozemija se dakle može spriječiti u trudnoći odgovarajućom dijetom. Ukoliko majka ima visok nivo galaktoze u krvi, ona može prolaziti kroz posteljicu i izazvati kataraktu. Osobe sa ovim poremećajem moraju se odreći galaktoze za cijeli život.

Uprkos neprimjerenom liječenju galaktozemije u neke se djece neće razviti mentalna retardacija. Međutim, koeficijent inteligencije im je niži nego u njihove braće blizanaca, a imaju često i govorne smetnje. Djevojčice često imaju problema sa funkcijom jajnika i samo su neke sposobne prirodno začeti.