

**Tytuł:** Diagnostyka i opieka nad chorym z klasyczną galaktozemią. / Diagnosis and management strategies in classic galactosemia.

**Słowa kluczowe:** SKRINING NOWORODKOWY LECZENIE GALAKTOZEMII OSTEOPOROZA KLASYCZNA GALAKTOZEMIA PRZEDWCZESNA NIETYDYLNOŚĆ JAJNIKÓW

**Keywords:** CLASSICAL GALACTOSEMIA NEWBORN SCREENING PRIMARY OVARIAN INSUFFICIENCY OSTEOPOROSIS. MANAGEMENT IN GALACTOSEMIA

**Autorzy:**

Barbara Radomska - Klinika Pediatrii, Instytut Matki i Dziecka, Warszawa

**Streszczenie:**

Klasyczna galaktozemia jest dziedzicznym autosomalnie recesywnie białym przemianą galaktozy spowodowanym brakiem lub znacznym deficytem aktywności urydylotransferazy galaktozo-1-fosforanowej (GALT). W pracy przedstawiono istotę choroby, obraz kliniczny, rozpoznawanie z uwzględnieniem badań przesiewowych, zalecenia terapeutyczne i zasady przewlekłej opieki nad pacjentami. Przedstawiono również aktualnie dyskutowane, nierozwiązane problemy dotyczące choroby oraz nowe strategie terapeutyczne. Zalecane zasady postępowania diagnostyczno-terapeutycznego oparto na wieloletnich doświadczeniach własnych Kliniki Pediatrii IMiD oraz standardach światowych.

**Abstract:**

Classic galactosemia is an autosomal recessive error in galactose metabolism caused by lack or marked deficiency of galactose-1-phosphate uridylyltransferase activity (GALT). The character of the disorder, clinical presentation, diagnostic procedures (with newborn screening taken into consideration), treatment and follow-up procedures are presented in this paper. Unsolved, currently discussed problems in galactosemia and novel therapeutic strategies are also described. Recommended diagnostic and therapeutic procedures are based on the experience carried out by the Clinical Department of Pediatrics of Institute of Mother and Child as well as world-wide standards.