Galaktose-1-Phosphat-Uridyltransferase

K. J. Lackner¹ und D. Peetz²

¹Institut für Klinische Chemie und Laboratoriumsmedizin, Universitätsmedizin Mainz, Mainz, Deutschland

²Institut für Labormedizin, Helios Klinikum Berlin-Buch, Berlin, Deutschland

Synonym(e) EC 2.7.7.12

Englischer Begriff galactose-1-phosphate-uridyltransferase

Definition Enzym, das die Umwandlung von Galaktose-1-Phosphat und UDP-Glukose zu Glukose-1-Phosphat und UDP-Galaktose katalysiert.

Molmasse 43,4 kDa.

Beschreibung Galaktose-1-Phosphat-Uridyltransferase katalysiert die Umwandlung von Galaktose-1-Phosphat in

Anwesenheit von UDP-Glukose zu UDP-Galaktose und Glukose-1-Phosphat. Neben der UDP-Galaktose-4-Epimerase ist das der einzige Weg zur Synthese von UDP-Galaktose. Genetische Defekte führen zur klassischen Galaktosämie (Typ I) mit Hepatomegalie, Ikterus, geistiger Retardierung und Katarakten. Die Bestimmung der Enzymaktivität in Erythrozyten erfolgt z. B. durch Umsetzung des entstehenden Glukose-1-Phosphats mit Phosphoglukomutase zu Glukose-6-Phosphat, das mit der Glukose-6-Phosphat-Dehydrogenasereaktion quantifiziert wird (Beutler-Test).

Literatur

- Holton JB, Walter JH, Tyfield LA (2001) Galactosemia. In: Scriver CR, Sly WS, Childs B, Beaudet AL et al (Hrsg) The metabolic and molecular bases of inherited disease, Bd II, 8. Aufl. McGraw-Hill, New York, S 1553–1587
- Varela-Lema L, Paz-Valinas L, Atienza-Merino G et al (2016) Appropriateness of newborn screening for classic galactosemia: a systematic review. J Inherit Metab Dis 39:633–649