

ГАЛАКТОЗЕМИЯ

ВЫПОЛНИЛА: ЗЯБЛИЦЕВА АЛЕКСАНДРА



наследственное заболевание,
в основе которого лежит
нарушение обмена веществ
на пути преобразования
галактозы в глюкозу



Галактоземия – наследственная патология обмена веществ, обусловленная недостаточностью активности ферментов, принимающих участие в метаболизме галактозы. Неспособность организма утилизировать галактозу приводит к тяжелым поражениям пищеварительной, зрительной и нервной системы детей в самом раннем возрасте. В педиатрии и генетике галактоземия относится к редким генетическим заболеваниям, встречающимся с частотой один случай на 10 000 - 50 000 новорожденных.

ГАЛАКТОЗЕМИЯ У НОВОРОЖДЕННЫХ

Первые признаки заболевания, довольно часто, выявляются на первой неделе жизни ребенка, и могут быть связаны, в первую очередь, с нарушением функции печени. При галактоземии у новорожденных наблюдается появление желтухи, а при лабораторном обследовании, выявляется низкий уровень содержания сахара в крови. Позже присоединяются симптомы поражения центральной нервной системы, которые проявляются появлением судорог, рвоты, поноса и других абдоминальных симптомов, а также психоэмоционального перевозбуждения. Нередко на фоне галактоземии наблюдается поражение глаз в вид катаракты, развития цирроза печени и умственной отсталости.



ДИАГНОСТИКА ГАЛАКТОЗЕМИИ

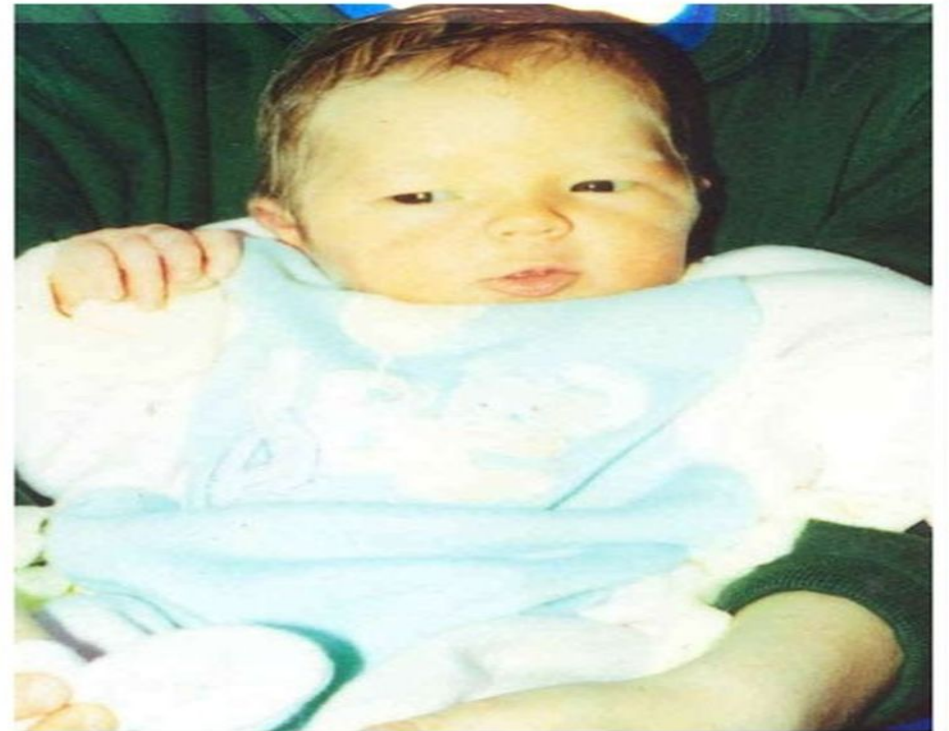
Диагностика галактоземии базируется на изучении семейного анамнеза, развитии у новорожденного сопутствующих симптомов, пробе с нагрузкой галактозой и выявлении ферментативной недостаточности. При изучении семейного анамнеза иногда удается выявить у членов семьи аналогичное заболевание с быстрым летальным исходом по неустановленной причине. В свою очередь, сочетание поражения печени, развитие катаракты и задержка психомоторного развития является очень характерным для галактоземии. Наличие галактозурии в организме больного, чаще всего, ориентирует на наличие галактоземии. Следует учитывать, что у некоторых недоношенных детей возможно наличие физиологической галактозурии на протяжении первых дней жизни. Однако, при своевременно начатом лечении, многих тяжелых клинических проявлений данного заболевания во многих случаях удается избежать.



Галактоземия



Галактоземия



Галактоземия 1 типа

- заболевание обычно манифестирует в первые дни - недели жизни, быстро прогрессирует и в отсутствии лечения носит жизнеугрожающий характер
- на фоне вскармливания молоком у новорожденного появляется рвота, диарея, мышечная гипотония, сонливость, вялость
- останавливается прибавка в массе тела, наблюдается вялое сосание, появляются и нарастают признаки поражения печени, часто сопровождающиеся гипогликемией, желтухой и гепатомегалие
- нередко отмечается кровоточивость в связи с гипокоагуляцией
- у многих больных возникает нарушение функции канальцев почек
- сепсис

Галактоземия 2 типа

- клиническая симптоматика менее яркая
- единственным проявлением у многих больных может быть формирование катаракты
- галактозурия, гипергалактоземия
- отставание роста и массы тела выражено незначительно

Галактоземия 3 типа

Доброкачественная (изолированная)

- Клинические проявления могут отсутствовать и заболевание выявляется случайно при обнаружении повышенного уровня галактозы в крови
- уровень активности фермента повышен только в клетках периферической крови, в то время как в печени, культуре фибробластов и активированных лимфоцитах сохраняется на нормальных значениях.

Тяжелая (генерализованная)

- желтуха
- рвота
- мышечная гипотония
- задержка развития
- гепатомегалия
- увеличение селезенки
- задержка психомоторного развития и нейросенсорная глухота
- при исследовании активности фермента определяется снижение его активности не только в красной крови, но и в печени, кожных фибробластах

ЛЕЧЕНИЕ ГАЛАКТОЗЕМИИ

Единственным эффективным методом лечения галактоземии является строгое воздержание от приема лактозы и галактозы. Однако, даже в случае раннего диагностирования и соблюдения диеты, возможно развитие таких осложнений как: нарушение речи, трудностей при обучении, некоторых неврологических нарушений. Новорожденные, больные галактоземией не могут питаться грудным молоком. Это связано с наличием в нем лактозы, поэтому, чаще всего, они употребляют смеси, изготовленные на основе соевого молока.

Иногда галактоземию ошибочно принимают за непереносимость лактозы, однако при галактоземии вероятность развития различных патологических нарушений гораздо выше. Это, в первую очередь, связано с тем, что проблемы усвоения организмом лактозы связаны с наследственным дефицитом или полным отсутствием в организме большого фермента лактозы. В результате чего употребление лактозы может спровоцировать развитие необратимых повреждений жизненно важных органов новорожденного.

