

Галактоземия

- **Галактоземия** — наследственное заболевание, в основе которого лежит нарушение обмена веществ на пути преобразования галактозы в глюкозу (мутация структурного гена, ответственного за синтез фермента галактозо-1-фосфатуридилтрансферазы).



Этиология

и

• Галактоза,
патогенез
поступающа

я с пищей в
составе

молочного
сахара —

лактозы,

подвергаетс
я

превращени
ю, но



Клиника

Заболевание проявляется в первые дни и недели жизни выраженной [желтухой](#), увеличением печени, неврологической симптоматикой ([судороги](#), нистагм (непроизвольное движение [глазных яблок](#)), гипотония [мышц](#)), [рвотой](#); в дальнейшем обнаруживается отставание в физическом и нервно-психическом развитии, возникает катаракта.





Лечение и профилактика

При подтверждении диагноза необходим перевод ребёнка на питание с исключением, главным образом, молока. Для этого разработаны специальные продукты: сояваль, нутрамиген, безлактозный энпит. Рекомендуются заменные [переливания крови](#), дробные гемотрансфузии, вливания плазмы.



Всем спасибо за внимание