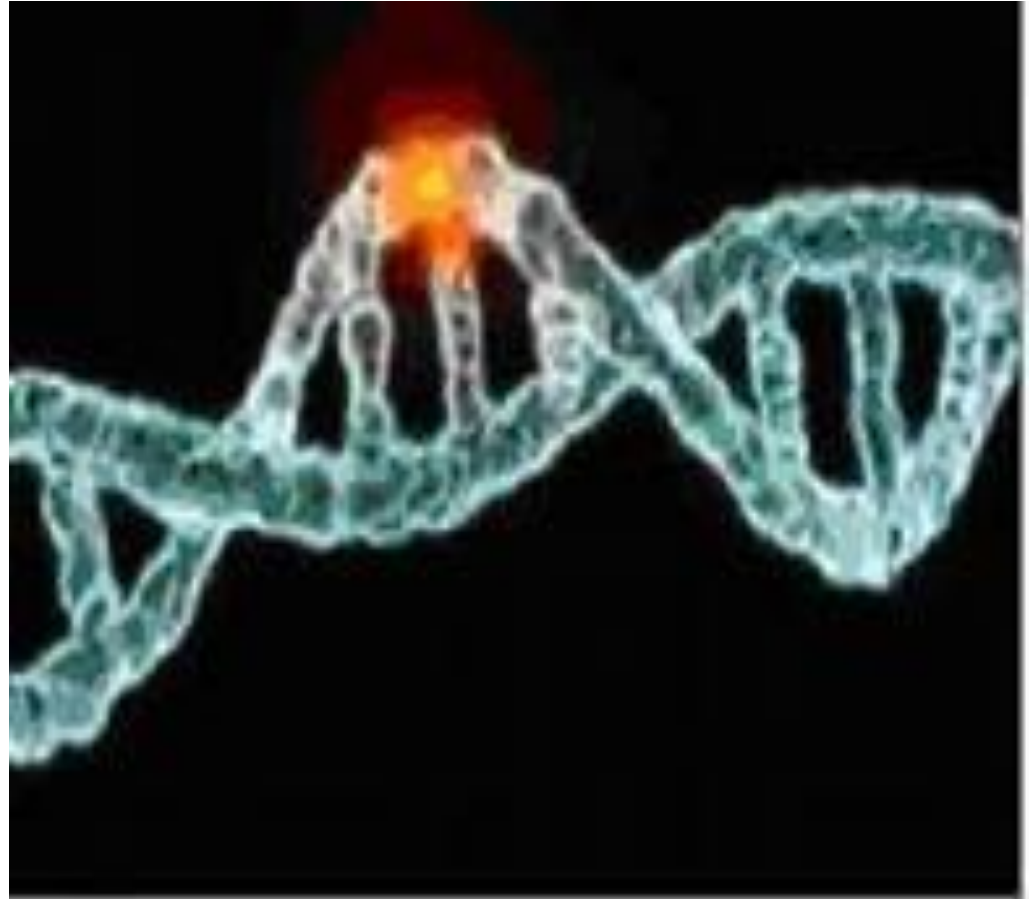


Галактоземия

- **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

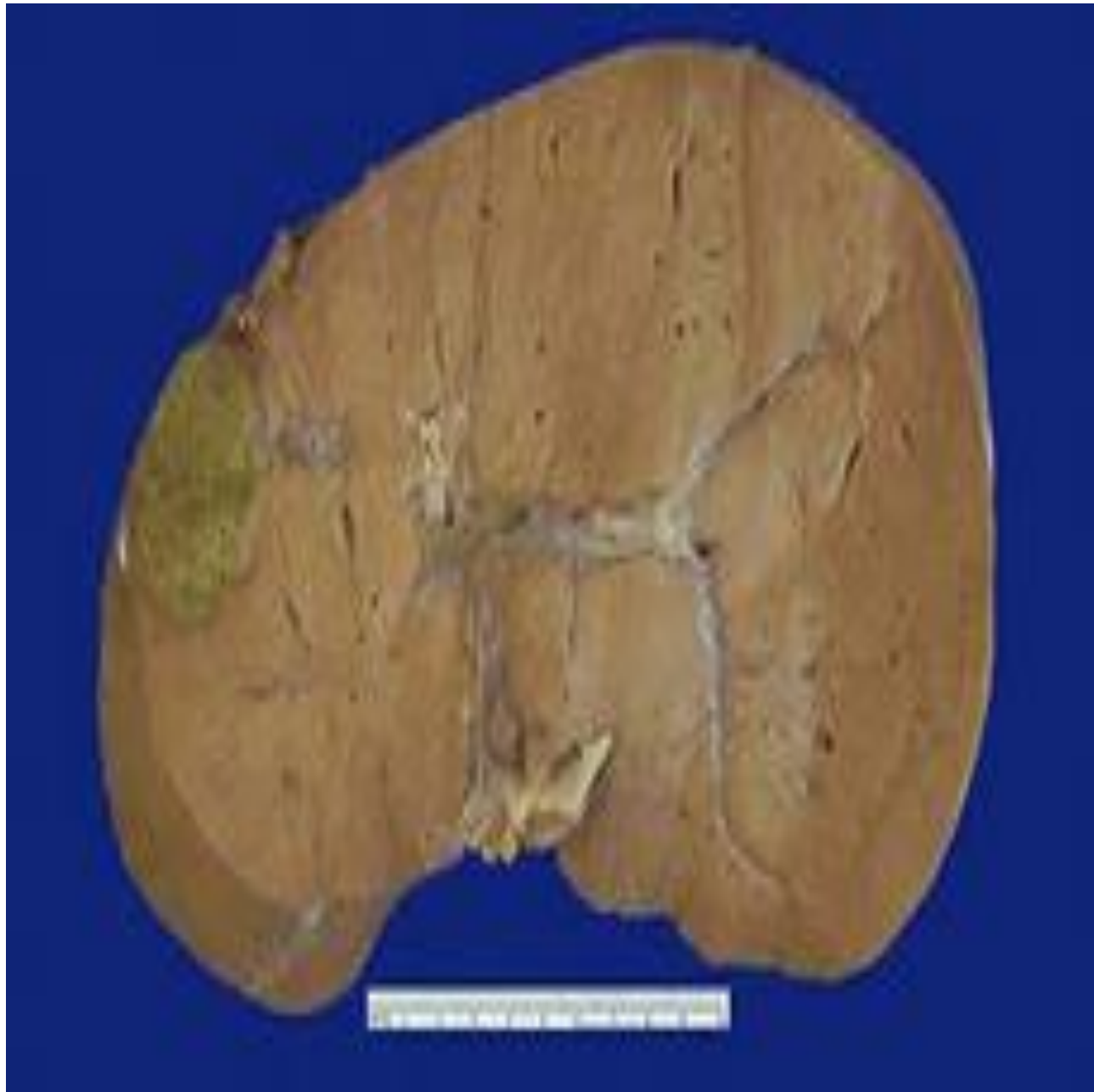
превращени  
ю, но



# 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