

Галактоземия

ВЫПОЛНИЛИ:
МИЛЮТКИНА С.
ШОПИК М.
ШТРАЙДЕНБЕРГЕР
Н.

СОДЕРЖАНИЕ:

1. Галактоземия
2. Причины развития галактоземии
3. Галактоземия у новорожденных
4. Симптомы галактоземии
5. Диагностика галактоземии
6. Лечение галактоземии

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.

ПРИЧИНЫ РАЗВИТИЯ ГАЛАКТОЗЕМИИ

Для нормального процесса метаболизма характерным является расщепление лактозы, которая содержится в продуктах питания, под воздействием фермента лактозы до глюкозы и галактозы. У людей, страдающих галактоземией этот фермент либо же вырабатывается в недостаточном количестве, либо полностью отсутствует. В следствии этого происходит накопление токсического галактозо-1-фосфата в различных тканях человеческого организма, которое становится основной причиной увеличения печени, развития катаракты, цирроза печени, острой и хронической почечной недостаточности, а также повреждения клеток головного мозга или яичников.

При отсутствии врачебной помощи, либо назначении некорректного лечения, смерть детей грудного возраста наблюдается почти в 75% случаев.

Для галактоземии характерен аутосомно-рецессивный тип передачи, то есть, возможность рождения больного ребенка наблюдается только в том случае, когда ребенок унаследует две копии дефектного гена: по одному от каждого из родителей. Считается, что гетерозиготные лица также являются носителями этого заболевания, так как они имеют один дефектный и один нормальный ген. Однако у носителей галактоземии могут наблюдаться некоторые не ярко выраженные симптомы заболевания.



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.



СИМПТОМЫ ГАЛАКТОЗЕМИИ

Клинические симптомы галактоземии возникают у детей через несколько дней после употребления молочной пищи и проявляются в виде повторной рвоты, диареи и патологической желтухи. В первые недели жизни у новорожденного происходит формирование гепатомегалии и гемолитических проявлений. По мере роста ребенка у него все более отчетливо наблюдаются признаки задержки психомоторного развития, внутричерепной гипертензии, гипотрофия и почечная недостаточность. Также у большинства больных детей в первые месяцы жизни происходит развитие катаракты. При некорректном или несвоевременном лечении ребенок может погибнуть от церебральной или почечной недостаточности.



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.



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 больного фермента лактозы. В результате чего употребление лактозы может спровоцировать развитие необратимых повреждений жизненно важных органов новорожденного.



Спасибо за внимание.