

Информация для пациента

Галактоземия

Галактоземия — одна из наследственных болезней обмена веществ. Заболевание возникает, если у ребенка отсутствует способность расщеплять сахар, содержащийся в молоке. Это происходит из-за нарушения (мутации) в структуре гена, который отвечает за синтез фермента, участвующих в обмене галактозы, одного из простых сахаров. Галактоза и её производные накапливаются в крови и тканях, оказывая токсическое действие на центральную нервную систему, печень и хрусталик глаза, что определяет клинические проявления болезни.

Как часто встречается галактоземия?

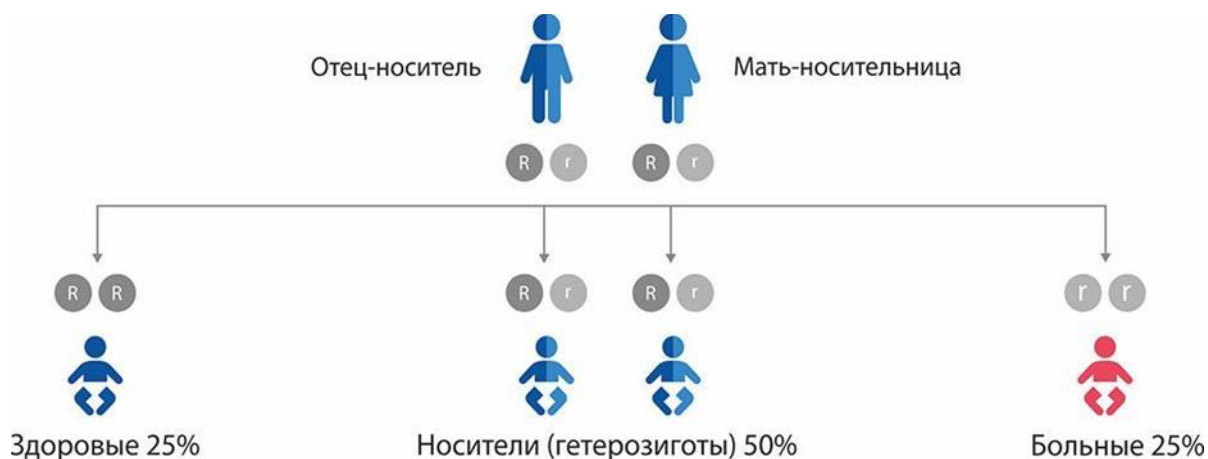
Галактоземия — редкое заболевание. Частота галактоземии в среднем в мире составляет 1: 60 000- 1: 70 000. Выделяют несколько форм галактоземии, в зависимости от того в каком из генов произошла мутация, при этом подавляющее большинство случаев заболевания обусловлено мутациями в гене *GALT* (кодирует фермент галактозо-1-фосфат уридилтрансферазу) и приводят к галактоземии 1 типа.

Как проявляется галактоземия?

Первые признаки галактоземии 1 типа могут появиться уже на первой неделе жизни новорожденного, и они связаны с нарушением работы печени. У новорожденного наблюдается желтуха и снижение уровня глюкозы в крови, увеличение размеров живота. Затем могут возникнуть симптомы поражения нервной системы, а также рвота, срыгивания и другие нарушения со стороны желудочно-кишечного тракта. У больных галактоземией 1 типа, не получающих терапию, развивается цирроз печени, катаракта. Этих тяжелых клинических проявлений галактоземии можно избежать, если вовремя начать лечить ребенка. При отсутствии лечения дети с галактоземией 1 типа погибают на первом году жизни.

Как наследуется галактоземия?

Галактоземия относится к наследственным заболеваниям и передается по аутосомно-рецессивному типу. Это значит, что болезнь проявляется только в том случае, если оба родителя являются носителями и, хотя сами они не болеют, передают ребенку два пораженных гена. Большинство семей, где есть ребенок с этим заболеванием, не сталкивались раньше с подобной проблемой. Риск повторного рождения больного ребенка в семье, где уже есть дети с галактоземией, составляет 25% на каждую беременность.



Все семьи с галактоземией обязательно должны пройти медико-генетическое консультирование и получить полную информацию от врача-генетика о риске повторного

рождения ребенка с данным заболеванием в семье, обсудить со специалистом все вопросы, связанные с наблюдением и лечением.

Что такое скрининг новорожденных на галактоземию?

Чтобы избежать развития тяжелых клинических проявлений галактоземии, необходимо чтобы новорожденный был обследован на галактоземию, т.е. он должен пройти неонатальный скрининг. Скрининг начинается с того, что у доношенного новорожденного на 24 - 48 ч жизни (у недоношенного — на 7 сутки, или 144-168 ч жизни) берут из пятки несколько капель крови, которую наносят на специальный фильтровальный тест-бланк. В лаборатории проводят анализ, который позволяет выявить новорожденных с повышенным содержанием галактозы в крови. Таких новорожденных лаборатория с помощью врача-педиатра вызывает на повторное тестирование.

Что делать, если диагноз галактоземии на скрининге подтвердился?

Если и при втором тестировании уровень галактозы в крови остается высоким, или уровень измеряемого фермента низким, то это означает, что ребенок болен галактоземией, и семья немедленно приглашается в медико-генетическую консультацию. Успех лечения во многом определяется тем, насколько родители больного ребенка осознали важность диетотерапии и насколько строго ее выполняют. У ребенка будет постоянно контролироваться содержание галактозы в крови и, в зависимости от значений лабораторных показателей, корректироваться состав тех продуктов, которые, с одной стороны, не будут повышать уровень галактозы, а, с другой, обеспечивать нормальный рост и развитие ребенка. Постоянный контакт семьи с врачом является залогом успешного лечения галактоземии.

Галактоземия Дуарте — это вариант классической галактоземии, при котором диетическое лечение не показано. Однако при появлении клинических симптомов, указывающих на поражение печени, или при высоких уровнях общей галактозы (более 20 мг/дл) можно рассмотреть вопрос об ограничении поступления лактозы с пищей.

Как лечат галактоземию?

Смысл лечения заключается в исключении пищевых продуктов, содержащих галактозу, прежде всего грудного молока и других молочных смесей. Они могут быть заменены специальными смесями, приготовленными на основе сои, которые не содержат галактозу и лактозу. При составлении лечебных рационов для пациентов с галактоземией количество основных пищевых веществ и энергии должно соответствовать рекомендуемым нормам потребления. В питании детей первого года жизни материнское молоко и/или детские молочные смеси должны быть заменены адаптированными по составу формулами, не содержащими лактозу. Для лечения пациентов с галактоземией используются специализированные смеси на основе изолята соевого белка или высокогидролизованных молочных белков.

Необходимо полностью исключить из рациона пациента любой вид молока (в том числе женское, коровье, козье, детские молочные смеси и др.) и все молочные продукты, а также строго избегать употребления тех продуктов, куда они могут добавляться (хлеб, выпечка, сосиски, колбасы, карамель, сладости, маргарины и т.п.). Запрещается также использование низколактозных смесей и молока.

Ряд продуктов растительного происхождения содержит олигосахариды - галактозиды (раффинозу, стахиозу), животного происхождения — гликопротеины, которые могут быть потенциальными источниками галактозы (галактозиды: горох, бобы, фасоль, чечевица, нут, шпинат, какао, шоколад; гликопротеины: печень, почки, ливерная колбаса), поэтому они исключаются из питания пациентов детского возраста и ограничиваются в питании взрослых пациентов.

Прикорм вводится в период от 4 месяцев жизни. В питании используются только безмолочные продукты и блюда: безмолочные каши, которые разводят безлактозными/безгалактозными смесями, а также овощное, мясное и фруктовое пюре. Все молочные продукты, включая цельное коровье молоко, кисломолочные продукты, творог, запрещаются к использованию у пациентов с галактоземией.

Вид первого прикорма определяется состоянием желудочно-кишечного тракта и нутритивным статусом ребенка. Это может быть овощное пюре из натуральных овощей или плодовоовощных консервов для детского питания без добавления молока (и не имеющих в составе бобовых) или безмолочные каши на основе кукурузной, рисовой или гречневой муки, для разведения которых необходимо использовать ту специализированную смесь, которую получает ребенок. Мясной прикорм вводят в питание с 6 месяцев. Преимущество отдают специализированным детским мясным консервам промышленного выпуска, не содержащим молока и его производных (кролик, цыпленок, индейка и др.)

Какой прогноз при галактоземии?

Прогноз заболевания неблагоприятный при тяжелой форме и поздно диагностируемой галактоземии. При раннем назначении диетического лечения дети могут развиваться нормально. Но несмотря на адекватное лечение с первых дней жизни, у больных с галактоземией сохраняется риск формирования отсроченных осложнений – задержки физического развития, нарушения развития речи и моторных функций, остеопороза. У девочек повышен риск преждевременной недостаточности функции яичников. У многих наблюдается задержка роста в подростковом возрасте. Однако после пубертата рост обычно достигает нормы.

Задержка психического развития, выявляющаяся у некоторых детей с галактоземией, получающих диетическое лечение, не тяжелая; она может обнаруживаться в раннем возрасте, но чаще становится очевидной в школьные годы, когда у ребенка возникают трудности с чтением или усвоением математики. Приблизительно у 18% детей старше 5 лет отмечаются двигательные нарушения в виде атаксии, неловкости тонкой моторики, расстройств равновесия и координации; возможно наличие тремора при выполнении целенаправленных действий, мышечной дистонии. Около трети больных с классической галактоземией, получающих лечение, имеют нарушения речи по типу «вербальной диспраксии». У таких детей задержано речевое развитие в раннем возрасте, имеются затруднения артикуляции, бедный словарный запас. Катаракта наблюдается приблизительно у 30% больных. У больных с галактоземией наблюдается снижение минерализации костной ткани, что часто приводит к развитию раннего остеопороза и повышенному риску переломов костей.

Региональный медико-генетический центр ГАУЗ ЧОДКБ

Адрес: г. Челябинск, ул. Блюхера 42а, 1 корпус

Телефон: +7 (351) 232 79 94

Электронная почта: mgk@odkb74.ru