

## **ГАЛАКТОЗЕМИЯ У ДЕТЕЙ**

**Саидмуродова Зарифа Азаматовна**

старший преподаватель кафедры биохимии

Самаркандский государственный медицинский университет

**Хамрокулова Шахзода Сухробовна**

студентка лечебного факультета

Самаркандский государственный медицинский университет

### **Аннотация**

В статье рассматриваются тактика лечения детей с галактоземией. Представлены эпидемиологические данные и классификация заболевания. Особое внимание уделено диагностическим критериям классической галактоземии, клиническим и биохимическим вариантам болезни. Обсуждаются особенности неонатального скрининга галактоземии у новорождённых. Описаны клинические проявления заболевания и его отдалённые последствия. Освещены наиболее частые генные мутации при галактоземии. Рассмотрены вопросы дифференциальной диагностики, клинических проявлений, лечения, осложнений заболевания, организации и проведения диетотерапии. Особое внимание уделено профилактическим мерам, прогнозу и диспансерному наблюдению детей с галактоземией.

**Ключевые слова:** дети, галактоземия, диагностика, лечение, диспансерное наблюдение.

## **ПРИЧИНЫ**

В основе заболевания лежат генные мутации ферментов, участвующих в обмене галактозы — моносахарида, входящего в состав лактозы (молочного сахара). Нарушение метаболизма галактозы в клетках головного мозга способствует отёку нейронов с формированием псевдоопухолевого состояния.

Развитие гипергалактоземии связано с дефицитом трёх ферментов:

- галактозо-1-фосфатуридилтрансферазы (GALT),
- галактокиназы (GALK),
- уридиндифосфат-галактозо-4-эпимеразы (GALE).

Фермент GALT катализирует превращение галактозо-1-фосфата и УДФ-глюкозы в УДФ-галактозу и глюкозо-1-фосфат. Эти реакции протекают в цитоплазме клеток и известны как путь Лелуара.

При недостаточной активности GALT в эритроцитах, клетках печени и других тканях накапливаются галактозо-1-фосфат, галактоза и галактитол. Галактитол, влияя на осмотические процессы, вызывает набухание клеток и их повреждение. Так, отёк волокон хрусталика приводит к развитию катаракты, а в клетках мозга — к нейрональному отёку и псевдоопухолевому синдрому.

## **СИМПТОМЫ И ПРИЗНАКИ МАСТИТА**

Острый послеродовый мастит чаще является воспалительным осложнением лактостаза у кормящих женщин. Заболевание проявляется болезненным уплотнением молочных желёз, покраснением и повышением температуры кожи, лихорадкой и симптомами интоксикации.

При прогрессировании боли усиливаются, грудь увеличивается, становится горячей на ощупь. Кормление и сцеживание резко болезненны, в молоке могут появляться кровь и гной. Гнойный мастит часто сопровождается образованием абсцесса молочной железы.

Плазмоклеточный мастит - редкое заболевание, развивающееся у многорожавших женщин в конце лактации, характеризуется инфильтрацией ткани плазматическими клетками и гиперплазией эпителия протоков. Не сопровождается нагноением, но может напоминать рак молочной железы.

Неонатальный мастит - довольно частое заболевание у новорождённых обоих полов, проявляющееся набуханием молочных желёз и выделениями при надавливании вследствие воздействия материнских гормонов. При гнойном процессе проводится хирургическое вскрытие, однако чаще симптомы регрессируют в течение 3–4 дней.

### **ДИАГНОСТИКА ГАЛАКТОЗЕМИИ**

Диагноз классической и клинической форм галактоземии устанавливается на основании:

повышенного уровня галактозо-1-фосфата в эритроцитах;

сниженной активности фермента GALT;

выявления гомозиготных мутаций гена GALT.

Почти 100% детей с классической формой выявляются при неонатальном скрининге, однако клинические формы могут быть пропущены при определении только общего уровня галактозы без оценки активности GALT.

Обследование включает:

определение галактозо-1-фосфата в эритроцитах и галактитола в моче;

неврологический осмотр и МРТ головного мозга;

офтальмологическое обследование для выявления катаракты;

оценку функции печени;

консультацию врача-генетика.

### **ЛЕЧЕНИЕ**

**Офтальмологическое лечение:** хирургическое удаление катаракты в течение первого года жизни.

**Логопедическая помощь:** при апраксии и дизартрии.

**Коррекция психоневрологического развития:** психологическое обследование в возрасте 1 года, индивидуальные программы обучения.

**Лечение преждевременной яичниковой недостаточности:** наблюдение у эндокринолога и гинеколога в подростковом возрасте, возможная гормональная стимуляция.

### **ПРОФИЛАКТИКА**

**Диетотерапия:** всем детям с активностью GALT  $\leq 10\%$  и уровнем галактозо-1-фосфата  $>10$  мг/дл назначается пожизненная безлактозная диета.

Грудное молоко и молочные смеси заменяются на безлактозные (Isomil, Prosobee, Nutramigen, NeoKate и др.).

Рекомендуется контроль уровня галактозо-1-фосфата.

В связи со снижением минеральной плотности костей показан приём витамина D (более 1000 МЕ/сут), витамина К и препаратов кальция.

### **Литература**

1. Saidmurodova Z.A., Nazarova M.E., Keldiyorova S.E. DNA STRUCTURE, PROCESS OF GENETIC TRANSFORMATION, SCIENTIFIC ANALYSIS //Eurasian Journal of Academic Research. - 2022. - Т. 2. – no. 4. – pp. 121-124.
2. Saidmurodova Z. A., Burkhanovich B. Kh., Muinjonovna F. N. METHODS OF USING DIGITAL LEARNING TECHNOLOGIES IN TEACHING BIOCHEMISTRY // Intent Research Scientific Journal. - 2023. - Т. 2. – no. 3. - pp. 57-64.

3. Azamatovna S.Z., Komilenovna M.N. HISTORY OF THE DEVELOPMENT OF BIOCHEMISTRY, RELATIONS WITH OTHER SCIENCES // Eurasian Journal of Medical and Natural Sciences. - 2022. - T. 2. – no. 2. - pp. 134-137.
4. Saidmurodova Z.A. and others. BIOSYNTHESIS AND DECOMPOSITION OF GLYCOGEN AND ITS PHYSIOLOGICAL SIGNIFICANCE - 2022. - T. 2. - no. 3. - pp. 343-344.
5. Saidmurodova Z. A. et al. GLIKOGENNING BIOSINTEZI VA PARCHALANISHI UNING FIZIOLOGIK AXAMIYATI //Евразийский журнал академических исследований. – 2022. – Т. 2. – №. 3. – С. 343-344.