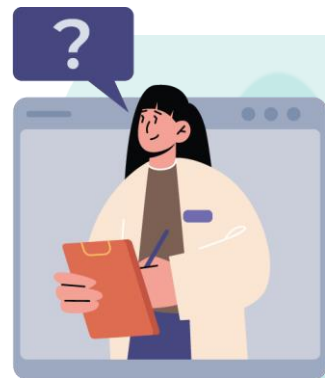


# Галактоземия Что делать?

*Памятка для родителей и пациентов*



## Галактоземия – что это?

- ◆ 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.
- ◆ 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, но подавляющее большинство случаев заболевания обусловлено мутациями в гене GALT (отвечает за фермент галактозо-1-фосфат уридилтрансферазу), что приводит к развитию так называемой галактоземии I типа.

# Галактоземия – как проявляется?



- ◆ 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.

# Галактоземия – как наследуется?



- ◆ 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.
- ◆ В России медико-генетические консультации работают практически в каждом регионе

# 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 на галактоземию проводится всем новорожденным.
- 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 пяточки несколько капель крови, которую наносят на специальный фильтровальный тест-бланк. Кровь высушивается и бланк, на котором указана фамилия новорожденного и ряд других сведений, необходимых для его идентификации, переправляется в лабораторию региональной медико-генетической консультации.
- В лаборатории проводят специальное исследование, которое позволяет выявить новорожденных с повышенным содержанием галактозы в крови, в этом случае появляется подозрение на галактоземию.
- Таких новорожденных лаборатория с помощью врача-педиатра вызывает на повторное тестирование. Повторное тестирование образца крови у младенца является решающим.

# 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.
- ◆ Здесь семье объясняют, что собой представляет галактоземия и назначают лечение.
- ◆ **Если лечение начато рано, то клинические симптомы галактоземии у ребенка не проявятся, и он может расти здоровым, не отличаясь от сверстников.**
- ◆ **Успех лечения во многом определяется тем, насколько родители больного ребенка осознали важность диетотерапии и насколько строго ее выполняют.**
- ◆ Обо всем этом и о многом другом семье расскажет врач-генетик или врач-диетолог во время первого визита семьи в медико-генетическую консультацию. Затем такие визиты станут регулярными.
- ◆ 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 – лечение

**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. Также используются смеси на основе синтетических аминокислот и безлактозные казеинпредоминантные молочные смеси.
- ◆ 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.

# Галактоземия – лечение

- ◆ 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 плодоовощных 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.

# Какой прогноз при галактоземии?

- ◆ 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 также наблюдается снижение минерализации костной ткани, что часто приводит к развитию раннего остеопороза и повышенному риску переломов костей.

# Профилактика галактоземии

- ◆ **В семье, где есть больной ребенок, имеется 25% риск повторного рождения больного при каждой последующей беременности.**
- ◆ У родственников из группы риска также возможно выявление мутаций, если они были идентифицированы у больного ребенка в данной семье.
- ◆ Вопрос о проведении пренатальной диагностики галактоземии должен быть всесторонне обсужден с заинтересованными супружескими парами прежде, чем принять окончательное решение, так как заболевание поддается лечению.