

ЧТО ТАКОЕ ГАЛАКТОЗЕМИЯ?

Галактоземия (ГАЛ) – наследственное заболевание обмена веществ, которое встречается у одного из 30 000 – 100 000 новорожденных. Это достаточно редкое заболевание. Галактоземия возникает, если в организме отсутствует способность усваивать сахар, содержащийся в молоке. Это происходит из-за нарушения (мутации) в структуре гена, который отвечает за синтез фермента, расщепляющего галактозу, одного из простых сахаров. Больной ребенок рождается, если он получает два мутантных гена (по одному от каждого из родителей). Родители больного ребенка всегда здоровы, но являются носителями патологического гена. До рождения больного ребенка родители не знают о своем носительстве. Риск рождения больного ребенка в браке двоих таких носителей составляет 25% при каждой беременности. Все остальные родственники чаще всего здоровы.

Как проявляется заболевание?

Первые признаки болезни могут появиться уже на первой неделе жизни новорожденного, и они связаны с нарушением работы печени. У новорожденного наблюдается желтуха и низкое содержание сахара в крови. Затем могут возникнуть различные симптомы поражения нервной системы в виде вялости или судорог, а также рвота, понос и другие нарушения со стороны желудочно-кишечного тракта. У больных галактоземией появляется поражение глаз, чаще всего в виде катаракты, нередко развиваются цирроз печени и умственная отсталость. Всех этих тяжелых клинических проявлений галактоземии можно избежать, если вовремя начать лечить ребенка. Если лечение начато рано, то клинические симптомы галактоземии у ребенка не проявляются, и он может расти здоровым, практически не отличаясь от сверстников.

Какое существует лечение заболевания?

Лечение 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. Успех лечения во многом определяется тем, насколько родители больного ребенка осознали важность диетотерапии и насколько строго они ее выполняют.

Кто будет наблюдать ребенка в случае подтверждения диагноза?

О заболевании семье расскажет врач-генетик во время первого визита семьи в центр. Основным врачом, наблюдающим больного ребенка, будет врач-диетолог, который научит родителей расчету диеты для ребенка. У ребенка будет постоянно контролироваться содержание галактозы в крови. В зависимости от значений лабораторных показателей, будет 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-диетологом является залогом успешного лечения галактоземии.