

ГАЛАКТОЗЕМИЯ

ВЫПОЛНИЛА РАБОТУ: ГЕРАСИМОВА АННА ЮРЬЕВНА

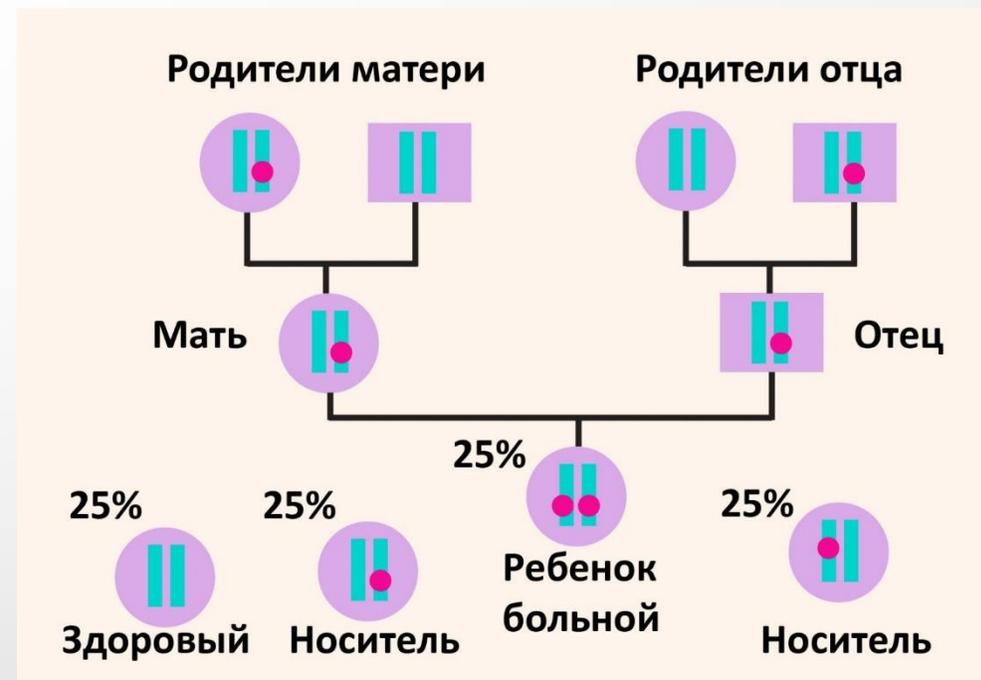
106 ГРУППА

ЧТО ТАКОЕ ГАЛАКТОЗЕМИЯ?

- НАСЛЕДСТВЕННАЯ ПАТОЛОГИЯ ОБМЕНА ВЕЩЕСТВ, ОБУСЛОВЛЕННАЯ НЕДОСТАТОЧНОСТЬЮ АКТИВНОСТИ ФЕРМЕНТОВ, ПРИНИМАЮЩИХ УЧАСТИЕ В МЕТАБОЛИЗМЕ ГАЛАКТОЗЫ.



ПРИЧИНЫ ГАЛАКТОЗЕМИЯ
является врожденной
патологией, наследуемой
по аутосомно-
рецессивному типу, т. е.
заболевание проявляется
только в том случае, если
ребенок наследует две
копии дефектного гена от
каждого из родителей.



КЛАССИФИКАЦИЯ

- I – ДЕФИЦИТ ГАЛАКТОЗО-1-ФОСФАТ-УРИДИЛТРАНСФЕРАЗЫ. ЯВЛЯЕТСЯ КЛАССИЧЕСКИМ ТИПОМ ТЕЧЕНИЯ. ХАРАКТЕРИЗУЕТСЯ РАЗВИТИЕМ ЖЕЛТУХИ, НАРУШЕНИЕМ РАБОТЫ ПИЩЕВАРИТЕЛЬНОГО ТРАКТА, ПОЧЕК.
- II – НЕДОСТАТОК ГАЛАКТОКИНАЗЫ. СОПРОВОЖДАЕТСЯ ВЫСВОБОЖДЕНИЕМ ГАЛАКТИКОЛА – ФЕРМЕНТА, КОТОРЫЙ РАЗРУШАЕТ ХРУСТАЛИК ГЛАЗА И ПРИВОДИТ К РАЗВИТИЮ [КАТАРАКТЫ](#).
- III – НЕДОСТАТОЧНОЕ КОЛИЧЕСТВО ГАЛАКТОЗО-4-ЭПИМЕРАЗЫ. ПРИ ЛЁГКОЙ СТЕПЕНИ ПОРАЖЕНИЯ МОЖЕТ ПРОТЕКАТЬ БЕССИМПТОМНО. В БОЛЕЕ ТЯЖЁЛЫХ СЛУЧАЯХ ПРОЯВЛЯЕТСЯ КАК КЛАССИЧЕСКИЙ ТИП ГАЛАКТОЗЕМИИ, СОПРОВОЖДАЮЩИЙСЯ НАРУШЕНИЕМ СЛУХА.

ПЕРВЫЕ СИМПТОМЫ

- ✓ НЕПЕРЕНОСИМОСТЬ ГРУДНОГО МОЛОКА И МОЛОЧНЫХ СМЕСЕЙ
- ✓ РВОТА
- ✓ АНОРЕКСИЯ
- ✓ ГИПОТРОФИЯ
- ✓ ЖЕЛТУХА
- ✓ ЦИРРОЗ ПЕЧЕНИ
- ✓ СПЛЕНОМЕГАЛИЯ (УВЕЛИЧЕНИЕ СЕЛЕЗЕНКИ)
- ✓ ОТЕКИ
- ✓ КАТАРАКТА
- ✓ ЗАДЕРЖКА ПСИХОМОТОРНОГО РАЗВИТИЯ.

СИМПТОМЫ СО СТОРОНЫ ЦНС

- ✓ ОТСТАВАНИЕ ПСИХОМОТОРНОГО РАЗВИТИЯ
- ✓ ЗАДЕРЖКА РЕЧЕВОГО РАЗВИТИЯ.
- ✓ УГАСАНИЕ РЕФЛЕКСОВ В ПЕРИОД НОВОРОЖДЕННОСТИ.



СИМПТОМЫ ДРУГИХ ОРГАНОВ

- ✓ ЦИРРОЗ ПЕЧЕНИ
- ✓ СПЛЕНОМЕГАЛИЯ (УВЕЛИЧЕНИЕ СЕЛЕЗЕНКИ)
- ✓ ГЕПАТОМЕГАЛИЯ (УВЕЛИЧЕНИЕ ПЕЧЕНИ)
- ✓ КАТАРАКТА (ПОМУТНЕНИЕ ХРУСТАЛИКА ГЛАЗА)
- ✓ ЦИРРОЗ ПЕЧЕНИ
- ✓ АСЦИТ (СКОПЛЕНИЕ ЖИДКОСТИ В БРЮШНОЙ ПОЛОСТИ)
- ✓ ПОВРЕЖДЕНИЕ ПОЧЕК
- ✓ ЖЕЛТУХА
- ✓ ПЕЧЕНОЧНАЯ НЕОСТАТОЧНОСТЬ.
- ✓ СЛАБОУМИЕ.



ОСОБЕННОСТИ РАЗВИТИЯ И ПОВЕДЕНИЯ

ПРИ РАННЕМ ЛЕЧЕНИИ ПОВРЕЖДЕНИЯ ЦНС И ГОЛОВНОГО МОЗГА МИНИМАЛЬНЫЕ, ТО ЕСТЬ У РЕБЕНОК МОЖЕТ УЧИТСЯ В ОБЩЕОБРАЗОВАТЕЛЬНОЙ ШКОЛЕ.

ПРИ ПОЗДНЕМ ЛЕЧЕНИИ, КОГДА ПРОИЗОШЛО ПОРАЖЕНИЕ ПЕЧЕНИ И ЦНС, ТО У РЕБЕНКА МОЖЕТ БЫТЬ ДИАГНОЗ ОЛИГОФРЕНИЯ. ОН БУДЕТ ХОДИТЬ В ШКОЛУ 8 ВИДА ДЛЯ УМСТВЕННО – ОТСТАЛЫХ ДЕТЕЙ И СООТВЕТСТВЕННО У НЕГО ПОВЕДЕНИЕ И ПСИХИЧЕСКИЕ ФУНКЦИИ БУДУТ НЕДОРАЗВИТЫ.

ЛЕЧЕНИЕ

- ОСНОВНЫХ НАПРАВЛЕНИЙ ЛЕЧЕНИЯ ЯВЛЯЕТСЯ ДИЕТОТЕРАПИЯ БЕЗ УПОТРЕБЛЕНИЯ ЛАКТОЗЫ И ГАЛАКТОЗЫ.



ПРОФИЛАКТИКА

- СКРИНИНГ-ТЕСТЫ НА ПРЕДМЕТ РАЗВИТИЯ ПАТОЛОГИИ СРЕДИ ВСЕХ НОВОРОЖДЁННЫХ.
- РАННЕЕ ВЫЯВЛЕНИЕ ГАЛАКТОЗЕМИИ (ПРОВЕДЕНИЕ ПРЕНАТАЛЬНЫХ ИССЛЕДОВАНИЙ).
- ПРИ ПОДОЗРЕНИИ НА ЭТУ БОЛЕЗНЬ НУЖНО СРАЗУ ЖЕ ПЕРЕВЕСТИ РЕБЁНКА НА БЕЗМОЛОЧНОЕ ПИТАНИЕ.
- СВЕДЕНИЕ К МИНИМУМУ УПОТРЕБЛЕНИЯ МОЛОЧНЫХ ПРОДУКТОВ ЖЕНЩИНАМИ В ПЕРИОД ВЫНАШИВАНИЯ ПЛОДА, ЕСЛИ ЕСТЬ РИСК РАЗВИТИЯ ГАЛАКТОЗЕМИИ.

ПРОГНОЗ

- ЛЕЧЕНИЕ ГАЛАКТОЗЕМИИ, НАЧАТОЕ С ПЕРВЫХ ДНЕЙ ЖИЗНИ ПОЗВОЛЯЕТ ИЗБЕЖАТЬ РАЗВИТИЯ ЦИРРОЗА, КАТАРАКТЫ, ОЛИГОФРЕНИИ.
- ЕСЛИ ЛЕЧЕНИЕ НАЧАТО В БОЛЕЕ ПОЗДНИЕ СРОКИ, КОГДА УЖЕ ПРОИЗОШЛО ПОРАЖЕНИЕ ПЕЧЕНИ И ЦНС, С ПОМОЩЬЮ РАЦИОНАЛЬНОЙ ДИЕТОТЕРАПИИ ПРОГРЕССИРОВАНИЕ ЗАБОЛЕВАНИЯ МОЖНО ЗАМЕДЛИТЬ.
- ДИСПАНСЕРНОЕ НАБЛЮЖДЕНИЕ РЕБЕНКА С ГАЛАКТОЗЕМИЕЙ ОСУЩЕСТВЛЯЕТСЯ ПЕДИАТРОМ, ГЕНЕТИКОМ, ДИЕТОЛОГОМ, ДЕТСКИМ ОКУЛИСТОМ И ДЕТСКИМ НЕВРОЛОГОМ.

ПРИ ТЯЖЕЛЫХ ФОРМАХ ГАЛАКТОЗЕМИИ МОЖЕТ БЫТЬ НЕОБХОДИМЫЙ