

**Белова Е.О., Каширина А.Ю.**

### **ГАЛАКТОЗЕМИЯ I ТИПА**

**Научный руководитель: канд. мед. наук, доц. Гуменюк О.И.**

*Кафедра госпитальной педиатрии и неонатологии*

*Саратовский государственный медицинский университет им. В.И. Разумовского, г. Саратов*

**Актуальность.** Галактоземия I типа – наследственное нарушение обмена углеводов, обусловленная дефицитом фермента галактозо-1-фосфат-уридилтрансферазы (ГАЛТ) и наличием гомозиготных или компаундгетерозиготных мутаций в гене GALT.

**Цель:** анализ клинико-генетических особенностей у пациента с диагнозом «галактоземия».

**Материалы и методы.** Проведено комплексное обследование: сбор анамнеза, физикальные, лабораторные и инструментальные методы исследования, в т. ч. генетическое на наличие частых мутаций p.Gln188Arg, p.Lys285Asn, варианта Дуарте (p.Asn314Asp)

**Результаты и их обсуждение.** Впервые, пациент, 25 дней, госпитализирован в УКБ №1 им. С.Р. Миротворцева 20.10.21 с жалобами на желтушность кожи и склер, отсутствие прибавки массы тела. Анамнез жизни: ребенок от 3 беременности, 2 родов, старшая сестра от 1-й беременности здорова. В первой половине беременности мать дважды (в 9 и 12 нед) находилась на стационарном лечении по поводу УПБ. Вес ребенка при рождении 4180 г, рост 55 см. При проведении неонатального скрининга на галактоземию результат положительный (77,7 мг/дл от 30.09.21; 71,4 мг/дл от 15.10.21).

Анамнез заболевания: при объективном осмотре на момент поступления состояние тяжелое за счет метаболических нарушений, интоксикации. Отмечается иктеричность кожи и склер, тургор тканей снижен. При пальпации живота - умеренные признаки метеоризма, нервно-рефлекторная возбудимость угнетена.

При лабораторных исследованиях в общем анализе крови: лейкоцитоз, нейтрофилез со сдвигом влево; в биохимическом анализе - гипербилирубинемия, повышение уровня трасами-наз в 5 раз от нормы. При проведении УЗИ органов брюшной полости определяется увеличение линейных размеров печени и селезенки, диффузные изменения печени. Был поставлен диагноз: галактоземия? Отменено грудное вскармливание, назначена смесь на основе аминокислот. На фоне диетотерапии наблюдалась положительная динамика: купировалась желтуха, отмечена прибавка в массе тела. Проведено медико-генетическое исследование активности фермента ГАЛТ: у пациента выявлена мутация p.Gln188Arg и вариант Дуарте (p.Asn314Asp) в гетерозиготном состоянии, у мамы – мутация p.Gln188Arg в гетерозиготном состоянии, у папы – вариант Дуарте (p.Asn314Asp) в гетерозиготном состоянии, у старшей сестры пробанда – вариант Дуарте (p.Asn314Asp) в гетерозиготном состоянии. Методом энзимодиагностики определена низкая активность фермента галактозо-1-фосфат-уридилтрансферазы.

**Выводы:** представленный клинический случай уникален, т.к. демонстрирует развитие классической картины галактоземии I типа у пациента с компаундгетерозиготными мутациями в гене GALT. Неонатологи и педиатры первичного звена здравоохранения должны иметь полные представления о клинических проявлениях нарушений обмена, для своевременной диагностики. Молекулярно-генетическое обследование семей, имеющих детей с генетическими заболеваниями имеет решающее значение для планирования деторождения.