

Галактоземия — наследственное заболевание, в основе которого лежит нарушение обмена веществ на пути преобразования галактозы в глюкозу (мутация структурного гена, ответственного за синтез фермента галактозо-1-фосфатуридилтрансферазы).

Галактоза, поступающая с пищей в составе молочного сахара — лактозы, подвергается превращению, но реакция превращения не завершается в связи с наследственным дефектом ключевого фермента.

Галактоза и её производная накапливаются в крови и тканях, оказывая токсическое действие на центральную нервную систему, печень и хрусталик глаза, что определяет клинические проявления болезни. Тип наследования галактоземии аутосомно-рецессивный.

Заболевание проявляется в первые дни и недели жизни выраженной желтухой, увеличением печени, рвотой, отказом от еды, снижением массы тела, неврологической симптоматикой (судороги, нистагм (непроизвольное движение глазных яблок), гипотонией мышц; в дальнейшем обнаруживается отставание в физическом и нервно-психическом развитии, развивается умственная отсталость[1], возникает катаракта. Тяжесть заболевания может значительно варьировать; иногда единственным проявлением галактоземии бывают лишь катаракта или непереносимость молока. Классическая галактоземия часто носит жизнеугрожающий характер. Один из вариантов болезни — форма Дюарте — протекает бессимптомно, хотя отмечена склонность таких лиц к хроническим заболеваниям печени.

При лабораторном исследовании в крови определяется галактоза, содержание которой может достигать 0,8 г/л; специальными методами (хроматография) удается обнаружить галактозу в моче. Активность ферментов в эритроцитах резко снижена или не определяется, содержание ферментов увеличено в 10—20 раз по сравнению с нормой. При наличии желтухи нарастает содержание как прямого (диглюкуронида), так и непрямого (свободного) билирубина. Характерны и другие биохимические признаки поражения печени (гипопротеинемия, гипоальбуминемия, положительные пробы на нарушение коллоидоустойчивости белков). Значительно снижается сопротивляемость по отношению к инфекции. Возможно проявление и геморрагического диатеза из-за уменьшения протеиносинтетической функции печени и уменьшения числа тромбоцитов — петехии.