

Галактоземия — аутосомно-рецессивное заболевание с нарушением метаболизма галактозы. Наиболее частая форма галактоземии — дефицит галактозо-1-фосфатуридилтрансферазы. Этот фермент кодирован геном GALT (2q11-q14) и участвует во втором этапе превращения галактозы в глюкозу. В крови пациентов происходит накопление предшествующего блоку галактозо-1-фосфата. Он оказывает токсическое влияние на печень, почки, головной мозг, эритроциты, другие органы и ткани. Более редкий вариант галактоземии — дефицит галактокиназы, участвующей в первом этапе превращения. При этом в крови накапливается галактоза, обладающая меньшим токсическим действием. Этот вариант болезни протекает более доброкачественно, без поражения печени и ЦНС.

При галактоземии дети плохо переносят молоко, отказываются от груди. При [тяжёлых формах](#)

клинические признаки заметны в первые дни после рождения. После кормления у ребёнка возникают обильная рвота, понос. Прогрессирует гипотрофия. Рано появляются увеличение печени и желтуха, позднее — признаки портальной гипертензии. Происходит задержка умственного развития. У новорождённых с галактоземией очень высока частота развития сепсиса, вызванного грамотрицательной флорой, в первую очередь, *E. coli*.

Диагностика основана на обнаружении в моче галактозы и галактозо-1-фосфата. Для подтверждения диагноза желательны определение дефекта галактозо-1-уридилтрансферазы в эритроцитах.

Морфологические проявления галактоземии варьибельны, что, возможно, связано с генетической гетерогенностью заболевания. Наиболее постоянны повреждение печени, головного мозга и глаз. Характерно раннее развитие гепатомегалии. В течение нескольких недель возникает катаракта. Поражение ЦНС неспецифическое: отёк, глиоз, гибель нейронов, особенно выраженные в области зубчатых ядер мозжечка и олив.

Лечение галактоземии — диета с исключением галактозы и лактозы. Раннее введение диеты позволяет предотвратить развитие катаракты и поражения печени, однако возможно небольшое отставание в умственном развитии. Гипофункция яичников и преждевременный климакс отмечены более чем у 80% больных женщин. Пациенты, не получающие адекватного лечения, обычно умирают на первом году жизни от кахексии или сепсиса, вызванного *E. coli*.

