

ГАЛАКТОЗЕМИЯ I ТИПА У МАЛЬЧИКА

Белова Е.О., Каширина А.Ю.

Научный руководитель: к.м.н.,
доцент О.И. Гуменюк

Саратовский государственный медицинский университет
им. В.И. Разумовского Минздрава России, Саратов

Ключевые слова: дети, нарушения обмена углеводов,
галактоземия

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

Описание клинического случая. Мальчик, 25 дней, жалобы на желтушность кожи и склер, отсутствие прибавки массы тела. Ребёнок от 3-й беременности, протекавшей на фоне угрозы прерывания, 2-х родов, старшая сестра от 1-й беременности здорова. Масса тела ребёнка при рождении 4180 г, длина тела 55 см. Находился на грудном вскармливании. При проведении неонатального скрининга было выявлено повышение уровня галактозы до 77,7 мг/дл, при ретестировании — 71,4 мг/дл. При объективном осмотре: резкое снижение тургора тканей, иктеричность кожи и склер, увеличение объёма живота за счёт метеоризма, угнетение нервно-рефлекторной возбудимости. При лабораторных исследованиях в общем анализе крови: лейкоцитоз, нейтрофилёз со сдвигом влево; в биохимическом анализе — гипербилирубинемия, повышение уровня трансаминаз в 5 раз от нормы. При УЗИ органов брюшной полости выявлено увеличение линейных размеров печени и селезёнки, 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.

Заключение. 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 и коррекции нарушений. Молекулярно-генетическое обследование семей, имеющих детей с генетическими заболеваниями, имеет решающее значение для планирования деторождения.