

## ГАЛАКТОЗЕМИЯ I ТИПА У ДОНОШЕННОГО НОВОРОЖДЕННОГО РЕБЕНКА, ТРУДНЫЙ ДИФФЕРЕНЦИАЛЬНЫЙ ДИАГНОЗ

Лазарчик Игорь Викторович<sup>1</sup>, Мандрикова Елена Андреевна<sup>1</sup>, Матох Светлана Константиновна<sup>1</sup>

<sup>1</sup>Минская областная детская клиническая больница. 223040, а/г Лесной, д.40, Республика Беларусь

E-mail: igorlazarchik65@gmail.com

**Ключевые слова:** галактоземия; новорожденный ребенок; галактоза; осложнения; диагностика.

**Введение.** Диагностика, своевременное распознавание врожденного нарушения метаболизма веществ у новорожденного ребенка остается проблемным вопросом педиатрии. Галактоземия относится к наследственным нарушениям углеводного обмена, возникает в результате мутации генов, кодирующих ферменты, которые участвуют в обмене галактозы. В зависимости от блока ферментов, задействованных в сложном обмене галактозы, каскаде реакций приводящих к ее расщеплению до глюкозы выделяют 3 типа галактоземии. Патологическая основа галактоземии I типа — дефицит галактозо-1-фосфатуридилтрансферазы. Это ключевой фермент в механизме превращения галактозы в глюкозу. Нарушенный метаболизм приводит к накоплению в организме ребенка галактозы и ее токсических метаболитов (галактиола, галактоната, галактозо-1-фосфата), которые оказывают тормозящее влияние на активность ферментов углеводного обмена, следствием чего является гипогликемия. Системное действие токсических метаболитов индуцирует острое повреждение печени, головного мозга, почек, что проявляется полиморфизмом клиники. Галактоземия I типа встречается чаще, протекает тяжело, часто осложняется сепсисом почти у каждого второго пациента.

**Цель исследования.** Демонстрация случая галактоземии I типа с ранней манифестацией и крайне тяжелым течением с неблагоприятным исходом у доношенного новорожденного.

**Материалы и методы.** Представлены результаты наблюдения за новорожденной девочкой в Минской областной детской клинической больнице (МОДКБ).

**Результаты.** Ребенок от 2 беременности, 2 родов в сроке 39 недель, вес 3010 г, рост 49 см, Апгар 8/9 баллов. Беременность протекала на фоне токсикоза первой половины в 12–13 недель. Вскармливание с рождения молочной смесью в полном объеме, без признаков ее непереносимости. На третьи сутки жизни появилась желтуха, резкое увеличение концентрации общего билирубина до 405,0 мкмоль/л (при рождении — 28,5). В ЦРБ выставлен диагноз внутриутробной инфекции без ее уточнения, ребенок направлен в МОДКБ. При поступлении состояние ребенка тяжелое, снижен тургор тканей, живот увеличен, выражена венозная сеть по передней брюшной стенке, петехиальная геморрагическая сыпь, артериальное давление 83/54 мм.рт.ст., тахикардия, пальпируется край печени на 3 см ниже края реберной дуги. Данные мониторинга биохимических тестов, гемостазиограммы указывали на острое повреждение печени и ее дисфункцию на клеточном уровне: аланинаминотрансфераза — 152 Ед/л, аспаратаминотрансфераза — 196 Ед/л, лактатдегидрогеназа — 849 Ед/л, щелочная фосфатаза — 2583 Ед/л, общий белок — 37 г/л, мочевины — 13,0 ммоль/л, тромбоциты —  $1,0 \cdot 10^9$ /л; среди серии анализов минимальный уровень гликемии крови составил 2,1 ммоль/л. При ультразвуковом сканировании выявлено увеличение размеров печени, диффузные изменения в паренхиме печени, почек, поджелудочной железы, асцит. Проводилась дифференциальная диагностика с внутриутробными инфекциями, отрицательные результаты ИФА, ПЦР явились маркерами для исключения TORCH-инфекции. Выполнен диагностический поиск врожденных заболеваний брюшной полости хирургического профиля; проведен диагностический лапароцентез и дренирование брюшной полости, микробиологическое исследование асцитической жидкости. В связи с подозрением на нарушение обмена веществ врачом-генетиком взяты скрининговые тесты. С пер-

вых дней лечения в МОДКБ проведена элиминация молочной смеси, налажено энтеральное питание. Состояние ребенка прогрессивно ухудшалось, развилась полиорганная недостаточность, манифестировал и прогрессировал септический процесс, на 5 неделе заболевания установлены показания и налажен перитонеальный диализ, несмотря на многофакторную терапию на 41 сутки ребенок погиб. При генетическом скрининге выявлено повышение в крови концентрации галактозо-1-фосфата до 3587,6 мкмоль/л (норма до 250), активность уридилтрансферазы была в норме — 3,3 МЕ/г. На основании молекулярно-генетической диагностики у ребенка установлено гомозиготное носительство мутации p.Q188R гена GALT, диагностирована галактоземия I типа. У обоих родителей выявлено гетерозиготное носительство мутации p.Q188R.

**Выводы.** Галактоземия манифестирует в первые дни жизни и может протекать крайне тяжело со стремительным развитием и нарастанием как гепато-целлюлярной дисфункции, так и другими системными проявлениями патологического процесса. Дифференциальный диагноз весьма широк и требует мультидисциплинарного подхода к данной проблеме. Специфические генетические исследования и скрининг имеют решающее значение в верификации диагноза. Наиболее тяжелое проявление галактоземии — сепсис, который может иметь фатальное течение.