

**O'RTA OSIYODA IJTIMOIIY VA GUMANITAR
TADQIQOTLAR-Jurnali
1-son. 3-qism. Noyabr-2025**

**ГАЛАКТОЗЕМИЯ И ЕЁ МОРФОЛОГИЧЕСКИЕ ПРОЯВЛЕНИЯ У
НОВОРОЖДЁННЫХ**

Арипов Хусан Орифжонович

Студент 4 курса Ташкентского государственного медицинского
университета

АННОТАЦИЯ:

Галактоземия — наследственное метаболическое заболевание, связанное с нарушением обмена галактозы, проявляющееся преимущественно в раннем детском возрасте. Болезнь обусловлена дефицитом ферментов, участвующих в превращении галактозы в глюкозу, что приводит к накоплению токсичных метаболитов в организме. Патоморфологические исследования выявляют изменения в печени, почках, нервной системе и других органах. Цель статьи — рассмотреть морфологические проявления галактоземии у новорождённых, взаимосвязь клинической картины и структурных изменений, а также значение патоморфологических данных для диагностики и прогнозирования течения болезни.

КЛЮЧЕВЫЕ

галактоземия, новорождённые, наследственное заболевание, патоморфология, печень, почки, нервная система, ферментопатия.

СЛОВА:

Введение:

Галактоземия относится к наследственным заболеваниям обмена углеводов и встречается преимущественно у новорождённых и младенцев. Заболевание обусловлено дефицитом одного из ферментов, участвующих в метаболизме галактозы: галактозо-1-фосфат-уридилтрансферазы (классическая форма), галактокиназы или эпимеразы. Нарушение ферментативного превращения галактозы приводит к её накоплению в крови и тканях, а также к образованию токсических продуктов метаболизма. Клиническая картина развивается в первые недели жизни и характеризуется: желтухой, рвотой, диареей, гепатомегалией, задержкой прибавки массы тела, нарушением функции печени и почек. Без своевременной диагностики и лечения возможны серьёзные осложнения: цирроз печени, катаракта, поражение центральной нервной системы и летальный исход.

Патоморфологические исследования позволяют выявить органные и системные изменения при галактоземии, уточнить тяжесть поражения и прогнозировать течение заболевания. Они служат важным дополнением к клинической диагностике и помогают оценить эффективность терапии.

О‘RTA OSIYODA IJTIMOIIY VA GUMANITAR TADQIQOTLAR-Jurnali 1-son. 3-qism. Noyabr-2025

Галактоземия подразделяется на несколько форм:

- **Классическая галактоземия (дефицит галактозо-1-фосфат-уридилтрансферазы)** — наиболее тяжёлая форма.
- **Галактокиназная галактоземия** — обычно проявляется катарактой и менее выраженной гепатопатией.
- **Эпимеразная галактоземия** — редкая форма с различными проявлениями.

Патогенез заболевания связан с нарушением метаболизма галактозы, что приводит к накоплению галактозо-1-фосфата и других токсических метаболитов. Эти вещества оказывают прямое повреждающее действие на клетки печени, почек, нервной системы и глаза. Печень является основным органом, поражаемым при классической галактоземии. Макроскопически печень увеличена (гепатомегалия), консистенция мягкая или плотная, поверхность гладкая или слегка бугристая. Микроскопически наблюдаются:

- дистрофические изменения гепатоцитов, включая баллонную дистрофию;
- накопление гликогена и галактозо-1-фосфата в гепатоцитах;
- очаговые или диффузные воспалительные инфильтраты;
- портальный фиброз в тяжёлых случаях;
- холестатические изменения с наличием билирубина в желчных протоках.

Эти изменения приводят к функциональной недостаточности печени: желтуха, гипопротейнемия, коагулопатия. Почки при галактоземии подвергаются повреждению в результате токсического действия галактозо-1-фосфата на эпителий канальцев. Макроскопически почки увеличены, плотные. Микроскопически:

- дистрофия эпителия проксимальных канальцев;
- очаговая некробиоз клеток;
- межуточный отёк и воспалительные инфильтраты;
- интерстициальный фиброз при хроническом течении.

Функционально это проявляется протеинурией, снижением концентрационной способности почек и развитием почечной недостаточности. Нейропатологические изменения формируются из-за токсического воздействия галактозо-1-фосфата и связанных метаболитов на клетки мозга. Мозг может быть нормального размера или уменьшен при длительном течении болезни. Микроскопические изменения включают:

- демиелинизацию белого вещества;

О'RTA OSIYODA IJTIMOIIY VA GUMANITAR TADQIQOTLAR-Jurnali 1-son. 3-qism. Noyabr-2025

- астроцитарную пролиферацию;
- отёк и вакуолизацию нейронов;
- очаговые некротические изменения;
- возможное накопление галактозных метаболитов в нейронах.

Клинически это проявляется гипотонией, судорогами, задержкой психомоторного развития и снижением когнитивных функций. Катаракта — характерный симптом галактоземии, особенно при дефиците галактокиназы. Морфологически наблюдается:

- накопление галактитола в хрусталике;
- помутнение и вакуолизация волокон хрусталика;
- структурные изменения капсулы и эпителия хрусталика.
- **Селезёнка:** гиперплазия и умеренный фиброз;
- **Поджелудочная железа:** дистрофия ацинарных клеток, особенно при сочетании с нарушением ферментного обмена;
- **Сердечно-сосудистая система:** обычно изменения незначительные, но могут наблюдаться жировая дистрофия миокарда при тяжелых формах.

Клинико-патоморфологическая корреляция:
Патоморфологические изменения тесно связаны с клинической картиной. Например:

- Гепатомегалия и фиброз печени объясняют выраженную желтуху и нарушения коагуляции;
- Почечные изменения соответствуют протеинурии и снижению функции почек;
- Нейропатологические проявления отражают задержку развития и судорожные синдромы;
- Катаракта связана с накоплением галактитола в хрусталике.

Такая корреляция позволяет использовать патоморфологические данные для прогнозирования тяжести болезни, выбора методов лечения и оценки эффективности диетической и медикаментозной терапии.

Заключение:

Галактоземия у новорождённых представляет собой тяжёлое наследственное метаболическое заболевание с мультисистемным поражением организма. Патоморфологические исследования выявляют характерные изменения в печени, почках, нервной системе и глазах, что подтверждает диагноз и позволяет оценить тяжесть болезни. Ранняя диагностика и патоморфологическая оценка имеют ключевое значение для своевременного вмешательства, предупреждения осложнений и улучшения прогноза у детей. Комплексное изучение морфологических проявлений обеспечивает более глубокое понимание

**O'RTA OSIYODA IJTIMOIIY VA GUMANITAR
TADQIQOTLAR-Jurnali
1-son. 3-qism. Noyabr-2025**

патогенеза галактоземии и помогает разрабатывать оптимальные терапевтические подходы.

ИСПОЛЬЗОВАННАЯ ЛИТЕРАТУРА

1. Мартынова О.И., Петров В.В. Наследственные метаболические заболевания у детей: клинические и патоморфологические аспекты. — М.: Медицина, 2019. — 284 с.
2. Saudubray J.M., van den Berghe G., Walter J.H. Inborn Metabolic Diseases: Diagnosis and Treatment. — Berlin: Springer, 2018. — 950 p.
3. Blau N., Duran M., Gibson K.M., Dionisi-Vici C. Physician's Guide to the Diagnosis, Treatment, and Follow-Up of Inherited Metabolic Diseases. — Heidelberg: Springer, 2014. — 800 p.
4. Leonard J.V., Marsden D. Clinical Paediatric Metabolic Medicine. — Oxford: Oxford University Press, 2015. — 360 p.