



**МІНІСТЕРСТВО ОХОРОНИ ЗДОРОВ'Я УКРАЇНИ  
ЗАПОРІЗЬКИЙ ДЕРЖАВНИЙ МЕДИЧНИЙ УНІВЕРСИТЕТ**

**НАУКОВЕ ТОВАРИСТВО СТУДЕНТІВ, АСПРАНТІВ, ДОКТОРАНТІВ І  
МОЛОДИХ ВЧЕНИХ**

**ЗБІРНИК ТЕЗ ДОПОВІДЕЙ  
ВСЕУКРАЇНСЬКОЇ НАУКОВО-ПРАКТИЧНОЇ  
КОНФЕРЕНЦІЇ СТУДЕНТІВ ТА МОЛОДИХ ВЧЕНИХ  
«ДОСЯГНЕННЯ СУЧАСНОЇ МЕДИЧНОЇ ТА  
ФАРМАЦЕВТИЧНОЇ НАУКИ – 2022»**

**4 лютого 2022 року**



**ЗАПОРІЖЖЯ – 2022**

## **ОРГКОМІТЕТ КОНФЕРЕНЦІЇ:**

### **ГОЛОВА ОРГКОМІТЕТУ:**

ректор ЗДМУ, Заслужений діяч науки і техніки України, проф. Колесник Ю.М.

### **ЗАСТУПНИКИ ГОЛОВИ:**

проректор з наукової роботи, Заслужений діяч науки і техніки України, проф. Туманський В.О.;

голова Координаційної ради з наукової роботи студентів, проф. Беленічев І.Ф.;

голова наукового товариства студентів, аспірантів, докторантів і молодих вчених, проф. Павлов С.В.;

секретар Координаційної ради з наукової роботи студентів, ст. викл. Абросімов Ю.Ю.;

голова студентської ради ЗДМУ Федоров А.І.

### **ЧЛЕНИ ОРГКОМІТЕТУ:**

заступник голови студентської ради Будагов Р.І.; голова навчально-наукового сектору студентської ради Єложенко І.Л.

## ГАЛАКТОЗЕМІЯ: ПОШИРЕНА ПРОБЛЕМА СЬОГОДЕННЯ

Денисенко А.М., Науменко Н.А.  
Науковий керівник: ас. Тарасевич Т.В.  
Кафедра факультетської педіатрії  
Запорізький державний медичний університет

**Мета:** Ознайомлення з орфанним захворюванням, обумовленим вродженою генетичною мутацією. Аналіз особливостей перебігу, діагностики та лікування хвороби на прикладі клінічного випадку дитини, яка перебувала у відділенні патології новонароджених (ВПН) на базі КНП «МДЛ № 5» ЗМР.

**Матеріали та методи:** Загальноклінічні, лабораторні, інструментальні.

**Отримані результати:** Маніфестація проявів галактоземії припала на 3 добу після народження та проявилася симптомами неврологічного характеру, розвитку жовтяниці, появою дакриоциститу та кон'юнктивіту. Негативна динаміка загального стану дитини була обумовлена неврологічною симптоматикою, метаболічним синдромом та зростанням інтоксикації з розвитком загрозливого стану для життя. Серед лабораторних показників: лейкоцитоз, зрушення лейкоцитарної формули до незрілих форм: метамієлоцитів, гіпербілірубінемія та підвищення лужної фосфатази. Діагноз галактоземії було встановлено клінічно з проведенням диференційної діагностики хвороб накопичення та метаболічних розладів. Діагноз підтверджено результатами молекулярно-генетичного дослідження на мутацію гена GALT. Після встановленого діагнозу, стабілізації стану та використання безлактозної суміші на основі казеїну та/або соєвого молока, дитина була виписана з ВПН зі сприятливим прогнозом на життя з рекомендацією дотримання дієтичних рекомендацій та подальшим спостереження у генетика.

**Висновки:** Галактоземія це спадкова хвороба, що виникає через мутацію гена, відповідального за синтез ферменту галактозо-1-фосфатуридилтрансферази. Вплив на нервову систему шляхом токсичного ураження метаболітами є головною причиною появи наявних симптомів. Використання масового скринінгового тестування новонароджених дітей дозволить своєчасно діагностувати та ефективно лікувати дітей з галактоземією. Про що доводить даний випадок. Відсутність лікування може призвести до необоротних метаболічних змін з летальним витоком в ранньому віці.