



НЕОНАТОЛОГІЯ, ХІРУРГІЯ ТА ПЕРИНАТАЛЬНА МЕДИЦИНА

ISSN 2226-1230 (PRINT)
ISSN 2413-4260 (ONLINE)

ЗАСНОВНИК: Буковинський державний медичний університет
СПІВЗАСНОВНИК ВГО «Асоціація неонатологів України»

Ідентифікатор організації ROR: <https://ror.org/0562ytb14>

Щоквартальний медичний науково-практичний журнал
Видається з 2011 р.

Свідоцтво про державну реєстрацію серія KB №18106-6906 від 2.09.2011 р.
Ідентифікатор медіа R30-02791 (Витяг з Реєстру суб'єктів у сфері медіа-реєстрів Національної ради України з питань телебачення і радіомовлення від 07.03.2024 р. № 690)

Відповідно до «Переліку наукових фахових видань України, в яких можуть публікуватися результати дисертаційних робіт на здобуття наукових ступенів доктора наук, кандидата наук та ступеня доктора філософії (відповідно до Порядку формування Переліку наукових фахових видань України, затвердженого наказом МОН України від 15 січня 2018 року № 32, зареєстрованого в Мін'юсті України 06 лютого 2018 року за № 148/21600):
- Наказом Міністерства освіти і науки України від 17.03.2020 року № 409, зареєстрованим у Міністерстві юстиції України 06.02.2018 року за № 148/21600, видання внесено до Переліку наукових фахових видань України, в яких можуть публікуватися результати дисертаційних робіт на здобуття наукових ступенів доктора наук, кандидата наук та ступеня доктора філософії, Категорія «Б».
- Наказом Міністерства освіти і науки України від 23.08.2023 року № 1035 видання перенесене з Категорії «Б» до Категорії «А».

Журнал включений у каталоги та наукометричні бази: Національна бібліотека ім. В.І. Вернадського (National Library of Ukraine), «Українська науково-освітня телекомунікаційна мережа URAN (Open Journal Systems), CrossRef, WorldCat, Google Akademi, Index Copernicus, BASE, DOAJ, Scilit, Scopus, EBSCO.

NEONATOLOGY, SURGERY AND PERINATAL MEDICINE medical scientific journal

Key title: Neonatologîa, hirurgiâ ta perinatal'na medicina (Onl ine)
Abbreviated key title: Neonatol. hir . perinat. med. (Online)

ГОЛОВНИЙ РЕДАКТОР

Бойчук Тарас Миколайович – д.мед.н., професор, професор кафедри гістології, цитології та ембріології Буковинського державного медичного університету, Академік Академії наук вищої школи України, Заслужений діяч науки і техніки України; спеціальність «Патологічна фізіологія» (м. Чернівці, Україна)

ШЕФ-РЕДАКТОР

Знаменська Тетяна Костянтинівна – член-кореспондент НАМН України, д.мед.н., професор, заступник директора з перинатальної медицини ДУ «Український центр материнства і дитинства НАМН України», Президент Всеукраїнської громадської організації «Асоціація неонатологів України», Заслужений лікар України; спеціальність «Неонатологія» (м. Київ, Україна)

РЕДАКЦІЙНА РАДА

Заступники головного редактора:

Годованець Юлія Дмитрівна – д.мед.н., професор, професор кафедри педіатрії, неонатології та перинатальної медицини Буковинського державного медичного університету; спеціальність «Педіатрія», «Неонатологія» (м. Чернівці, Україна)

Бербець Андрій Миколайович – д.мед.н., професор, завідувач кафедри акушерства та гінекології Буковинського державного медичного університету; спеціальність «Акушерство та гінекологія» (м. Чернівці, Україна)

Горбатюк Ольга Михайлівна – д.мед.н., професор, професор кафедри хірургії, ортопедії та травматології Національного університету охорони здоров'я України імені П.Л. Шупика; спеціальність «Дитяча хірургія» (м. Київ, Україна)

Наукові консультанти:

Добрянський Д.О. – д.мед.н., професор, професор кафедри педіатрії Львівського національного медичного університету імені Данила Галицького; спеціальність «Неонатологія» (м. Львів, Україна)

Дронова В.Л. – д.мед.н., професор, перший заступник директора з науково-організаційної роботи ДУ «Український центр материнства і дитинства НАМН України», керівник відділення оперативної гінекології; спеціальність «Акушерство та гінекологія» (м. Київ, Україна)

Похилько В.І. – д.мед.н., професор, проректор з науково-педагогічної та виховної роботи, професор кафедри педіатрії №1 з пропедевтикою та неонатологією Полтавського державного медичного університету; спеціальність «Дитяча анестезіологія» (м. Полтава, Україна)

Нечитайло Ю.М. – д.мед.н., професор, завідувач кафедри педіатрії, неонатології та перинатальної медицини Буковинського державного медичного університету; спеціальність «Педіатрія» (м. Чернівці, Україна)

Македонський І.О. – д.мед.н., професор, директор Медичного центру матері та дитини ім. Руднева, професор кафедри клінічної лабораторної діагностики Дніпропетровського національного університету імені О.Гончара МОН України; спеціальність «Дитяча хірургія» (м. Дніпро, Україна)

Деньга О.В. – д.мед.н., професор, завідувач відділу епідеміології та профілактики основних стоматологічних захворювань, стоматології дитячого віку та ортодонції ДУ «Інститут стоматології та щелепно-лицьової хірургії НАМН України»; спеціальність «Стоматологія» (м. Одеса, Україна)

Владимиров О.А. – д.мед.н., професор, завідувач кафедри реабілітаційної медицини, фізичної терапії і спортивної медицини НУОЗ України імені П.Л.Шупика; спеціальність «Лікар фізичної та реабілітаційної медицини» (м. Київ, Україна)

Заморський П. – д.мед.н., професор, завідувач кафедри фармакології Буковинського державного медичного університету, спеціальність «Фармакологія», «Фармація», «Патологічна фізіологія» (м. Чернівці, Україна)

Наукові редактори розділів журналу:

Неонатологія – Клименко Т.М., д.мед.н., професор, завідувач кафедри педіатрії №3 та неонатології Харківського національного медичного університету (м. Харків, Україна)

Медична генетика – Горовенко Н.Г., член-кореспондент НАМН України, д.мед.н., професор, завідувач кафедри медичної та лабораторної генетики Національного університету охорони здоров'я України імені П. Л. Шупика. (м. Київ, Україна)

Дитяча хірургія – Лосев О.О., д.мед.н., професор, завідувач кафедри дитячої хірургії Одеського Національного медичного університету (м. Одеса, Україна)

Педіатрія – Сорокман Т.В., д.мед.н., професор, декан медичного факультету №4, професор кафедри педіатрії та медичної генетики Буковинського державного медичного університету (м. Чернівці, Україна).

Акушерство та гінекологія – Андрієць О.А., д.мед.н., професор, професор кафедри акушерства та гінекології Буковинського державного медичного університету (м. Чернівці, Україна)

Стоматологія – Савчук Н.О., д.мед.н., професор, проректор з наукової роботи, професор кафедри стоматології дитячого віку Національного університету охорони здоров'я України імені П. Л. Шупика (м. Київ, Україна)

Фізична та реабілітаційна медицина – Полянська О.С., д.мед.н., професор, професор кафедри внутрішньої медицини, фізичної реабілітації та спортивної медицини Буковинського державного медичного університету (м. Чернівці, Україна)

Клінічна фармація – Цубанова Н.А., д.ф.н., професор, професор Львівської медичної академії ім. А.Крупницького (м. Львів, Україна)

Патологія – Тканук С.С., д.мед.н., професор, завідувачка кафедри фізіології ім. Я.Д. Кірсенблата Буковинського державного медичного університету (м. Чернівці, Україна)

Відповідальний редактор журналу «Неонатологія, хірургія та перинатальна медицина»

Бабінцева А.Г. – д.мед.н., професор, професор кафедри педіатрії, неонатології та перинатальної медицини Буковинського державного медичного університету, спеціальність «Неонатологія», «Дитяча анестезіологія», «Ультразвукова діагностика». (м. Чернівці, Україна)

Відповідальний редактор електронної версії журналу в системі Open Journal Systems (OJS):

Годованець О.С. – д.мед.н., доцент, доцент кафедри анестезіології та реанімації Буковинського державного медичного університету, спеціальність «Дитяча анестезіологія», «Педіатрія», «Неонатологія» (м. Чернівці, Україна)

<i>Н. В. Банадыга</i> СУЧАСНИЙ СТАН ПРОБЛЕМИ АЛЕРГІЧНОГО РИНИТУ У ДІТЕЙ (ОГЛЯД ЛІТЕРАТУРИ)	233	<i>N. Banadyha</i> CURRENT STATUS OF ALLERGIC RHINITIS IN CHILDREN (LITERATURE REVIEW).....	233
<i>Я. Пенішкевич, С. Риков, К. Гріжимальська, С. Каратєєва, І. Шаргородська, Н. Дідик</i> ОБГРУНТУВАННЯ ЕФЕКТИВНОСТІ ТА НЕОБХІДНОСТІ ІНДИВІДУАЛЬНОГО ПІДХОДУ У ЛІКУВАННІ ОРБИТАЛЬНОГО ЦЕЛЮЛІТУ У ДІТЕЙ (ОГЛЯД ЛІТЕРАТУРИ)	239	<i>Ya. Penishkevych, S. Rykov, K. Hrizhymalska, S. Karatieieva, I. Shargorodska, N. Didyk</i> RATIONALE FOR AN INDIVIDUALIZED APPROACH TO THE TREATMENT OF ORBITAL CELLULITIS IN CHILDREN: A REVIEW	239
<i>Ш. Мухамедова, Ш. Ганієва, О. Бобосєва, Д. Хайотова</i> СУЧАСНІ ІМУНОЛОГІЧНІ ТА БІОМОЛЕКУЛЯРНІ ОСНОВИ МЕТАБОЛІЧНОГО СИНДРОМУ У ДІТЕЙ	246	<i>Sh. Mukhamedova, Sh. Ganiyeva, O. Boboyeva, D. Hayotova</i> MODERN IMMUNOLOGICAL AND BIOMOLECULAR FOUNDATIONS OF METABOLIC SYNDROME IN CHILDREN	246

ВИПАДКИ З ПРАКТИКИ

<i>І. І. Редько, А. Ю. Лобанов, Ю. Б. Токарева</i> ВРОДЖЕНА ГАЛАКТОЗЕМІЯ В ПРАКТИЦІ НЕОНАТОЛОГА (КЛІНІЧНИЙ ВИПАДОК).....	255
<i>Н. І. Токарчук, Т. В. Чеко́тун, О. А. Моравська, Г. С. Гумінська, Л. П. Станіславчук, Л. С. Старинець</i> СИНДРОМ ІМУНОДИСРЕГУЛЯЦІЇ, ПОЛІЕНДОКРИНОПАТІЇ ТА ЕНТЕРОПАТІЇ, ПОВ'ЯЗАНИЙ З Х-ХРОМОСОМОЮ (ІРЕХ-СИНДРОМ): ОГЛЯД ЛІТЕРАТУРИ ТА ВЛАСНЕ КЛІНІЧНЕ СПОСТЕРЕЖЕННЯ	260
<i>І. М. Несіна, І. В. Ксьонз, О. Я. Ткаченко, О. А. Пода, Л. М. Бубир, Т. О. Крючко</i> КЛІНІЧНИЙ ПРИКЛАД МАНІФЕСТАЦІЇ ЕНТЕРОПАТІЇ З ВТРАТОЮ БІЛКУ У ДИТИНИ З БЕЗОАРОМ ШЛУНКУ ТА КИШЕЧНИКУ	271
ВИМОГИ ДЛЯ ОФОРМЛЕННЯ ТА ПОДАННЯ МАТЕРІАЛІВ ДЛЯ ПУБЛІКАЦІЇ	277

CASE REPORTS

<i>I. Redko, A. Lobanov, Yu. Tokareva</i> CONGENITAL GALACTOSEMIA IN NEONATAL PRACTICE: A CLINICAL CASE REPORT	255
<i>N. Tokarchuk, T. Chekotun, O. Moravska, G. Guminska, L. Stanislavchuk, L. Starynets</i> IMMUNE DYSREGULATION, POLYENDOCRINOPATHY, AND ENTEROPATHY, X-LINKED (IPEX SYNDROME): A REVIEW OF THE LITERATURE AND AN ORIGINAL CLINICAL OBSERVATION	260
<i>I. Nesina, I. Ksenz, O. Tkachenko, O. Poda, L. Bubyr, T. Kryuchko</i> CLINICAL EXAMPLE OF MANIFESTATION OF PROTEIN-LOSING ENTEROPATHY IN A CHILD WITH GASTRIC AND INTESTINAL BEZOAR	271
REQUIREMENTS FOR REGISTRATION TO SUBMIT PUBLICATIONS	277

ВИПАДКИ З ПРАКТИКИ

УДК:616-008.9:577.124]-053.31-056.7

DOI: 10.24061/2413-4260.XVI.1.59.2026.34

ВРОДЖЕНА ГАЛАКТОЗЕМІЯ В ПРАКТИЦІ НЕОНАТОЛОГА (КЛІНІЧНИЙ ВИПАДОК)

I. I. Редько¹, А. Ю. Лобанов², Ю. Б. Токарєва²

Запорізький державний медико-фармацевтичний університет¹,
КНП «Територіальне медичне об'єднання «Здорова родина»»
Запорізької обласної ради²
(м. Запоріжжя, Україна)

Резюме.

Актуальність проблеми полягає у високому ступені можливого летального наслідку та інвалідизації немовлят з вродженою галактоземією, незважаючи на впровадження в Україні розширеного неонатального скринінгу.

Мета роботи – на власному клінічному досвіді продемонструвати сучасний стан даної проблеми в умовах обмеженого досвіду роботи лікарів-неонатологів з рідкісною патологією у новонароджених.

Матеріал та методи дослідження. В основу дослідження покладено обстеження та лікування новонародженого з класичною формою вродженої галактоземії. Комплекс діагностичних заходів включав: клінічні, біохімічні, бактеріологічні дослідження, інструментальні: рентгенографія органів грудної клітки, ультразвукові дослідження, доплерографія, обстеження очного дна, патогістологічні дослідження. Всі обстеження проведено з дотриманням принципів біоетики.

Результати дослідження. У статті представлено випадок вродженої галактоземії I типу (класична форма) з тяжким перебігом та летальним виходом. Дитина народилася доношеною у жінки 38 років з обтяженим соматичним та акушерським анамнезом, шляхом кесаревого розтину. Особливістю клінічного перебігу вродженої галактоземії в даному клінічному випадку є це задовільний стан дитини від народження, впродовж перших 6 днів життя перебувала у відділенні сумісно з матір'ю. Серед клінічних симптомів спостерігали жовтяницю з 4-ї доби життя на фоні вільного грудного вигодовування. На 4-у добу проведений розширений неонатальний скринінг (21 спадкова хвороба). Жовтяниця (з непрямою гіпербілірубінемією) в динаміці зростала, незважаючи на проведення фототерапії. З 7-ї доби життя спостерігали негативну динаміку загального стану новонародженого за рахунок інтоксикації зі зростанням гіпербілірубінемії, гепатомегалією, значними неврологічними порушеннями (гіпотонія, гіпорексія), у зв'язку з чим дитина була переведена у відділення інтенсивного догляду та другого етапу виходжування новонароджених. На 9-у добу життя у зв'язку з появою геморагічного синдрому, погіршенням біохімічних показників крові (підвищені рівні кон'югованого білірубіну та печінкових трансаміназ) дитина переведена у відділення реанімації та інтенсивної терапії новонароджених, де проводилося відповідне лікування. Клінічний діагноз: Геморагічна хвороба, рання форма. Перинатальна інфекція. Гемолітична жовтяниця. На 13-у добу при огляді очного дна було виявлено крововиливи у склоподібне тіло лівого ока. На 14-у добу життя отримано позитивний результат неонатального скринінгу на галактоземію I типу, проведений повторний скринінг. Незважаючи на комплексну терапію, негативна динаміка зростала за рахунок прогресування проявів інтоксикації, дихальних розладів, неврологічної симптоматики, ознак ДВЗ-синдрому та на 14-у добу життя була констатована біологічна смерть дитини. Вроджена галактоземія у даному випадку підтверджена патологоанатомічним дослідженням та повторним позитивним результатом скринінгу.

Висновки. Враховуючи неспецифічність дебютних симптомів класичної форми вродженої галактоземії та десятиденний термін отримання результатів обстеження на галактоземію при неонатальному скринінгу, практичні неонатологи мають можливість запідозрити хворобу на підставі наявності прогресуючої жовтяниці (з високою гіпербілірубінемією), гепатомегалії з високим рівнем печінкових трансаміназ, порушень згортання крові, крововиливів у склоподібне тіло та негайно перевести дитину на безгалактозну/безлактозну суміш до отримання результатів скринінгу.

Ключові слова: вроджена галактоземія; новонароджені; неонатальний скринінг; клінічні прояви.

Вступ

Галактоземія – це спадкове захворювання обміну вуглеводів, в основі якого лежать мутації генів ферментів, які беруть участь у метаболізмі галактози. Під терміном «галактоземія» розуміють групу з трьох спадкових аутосомно-рецесивних захворювань, при яких спостерігається вроджена недостатність одного з 3-х ферментів: галактозо-1-фосфатуридинтрансфери (GALT), галактокінази (GALK), уридиндифосфатгалактозо-4-епімерази (GALE), які в нормі беруть участь у ланцюгу реакцій перетворення галактози на глюкозу. Внаслідок мутацій у генах ферментів в організмі хворого накопичуються надлишки галактози та її метаболітів, що призводить до тяжкого ураження

печінки, нервової системи, катаракти, порушень згортання крові, септичних ускладнень [1, 2, 3].

Найбільш тяжкою та найпоширенішою формою вродженої галактоземії є класична галактоземія (КГ), яка виникає внаслідок дефіциту ферменту GALT. Ген, який кодує фермент GALT, розташований на хромосомі 9p13, включає близько 4,3 кБ ДНК, складається з 11 екзонів. На сучасному етапі визначено 336 мутацій у гені GALT. Характер мутацій та їх поєднання в гені впливають на резидуальну активність ферменту GALT [2, 3, 4].

Клінічно описані форми КГ: у вигляді дуже тяжкого перебігу (з дефіцитом GALT < 1%), яка без своєчасної діагностики та лікування закінчується летально, та

м'яка форма (варіант Дуарте) з легким або безсимптомним перебігом (дефіцит GALT 10-25%). Частота виявлення КГ у населення різних етнічних популяцій варіабельна, в середньому – 1:40000-60000 новонароджених [4, 5, 6].

Захворювання зазвичай маніфестує в перші дні або тижні життя дитини та за відсутності лікування швидко прогресує з фатальним кінцем. На тлі грудного вигодовування у новонародженого виникають блювання, діарея, м'язова гіпотонія, млявість. У динаміці захворювання виникає і прогресує ураження печінки, що супроводжується жовтяницею, гепатомегалією, нерідко кровоточивістю внаслідок гіпокоагуляції. У перші дні після народження виявляють крововиливи у склоподібне тіло або катаракту. За результатами лабораторних досліджень виявляють підвищення активності печінкових трансаміназ, фракцій білірубину (некон'югована гіпербілірубінемія, що на пізніх стадіях трансформується у кон'юговану), гіпоглікемію, гіпоальбумінемію, знижений синтез VIII фактора згортання крові, нерідко виявляють гіперхлоремічний метаболічний ацидоз, гіпофосфатемію, генералізовану гіпераміноацидурию, що свідчить про вторинну дисфункцію каналців нирок. Загальні зміни у периферичній крові на тлі підвищення рівня С-реактивного білка та позитивного рівня прокальцитоніну є критерієм приєднання сепсису (частіше спричинений грам-позитивними мікроорганізмами). У дітей, які виживають, виникає хронічна печінкова недостатність, тяжке ураження нервової системи, виражена затримка психомоторного розвитку, що призводить до глибокої інвалідації та зменшення тривалості життя [1, 4, 5, 7].

Галактоземія – друге орфанне метаболічне захворювання після фенілкетонуриї, яке почали виявляти під час масового неонатального скринінгу у 60-ті роки ХХ ст. у США та багатьох країнах Європи. Золотий стандарт лабораторної діагностики при КГ – визначення активності ферменту GALT в еритроцитах крові хворого [8, 9].

В Україні з жовтня 2022 року галактоземія I типу (КГ) включена в програму розширеного неонатального скринінгу (РНС) з отриманням результатів скринінгу тільки через 10 днів, тому на сучасному етапі питання ранньої діагностики та лікування КГ залишаються актуальними через неспецифічність дебютних симптомів. Діагноз захворювання не завжди виставляється своєчасно. Діти лікуються у відділеннях з помилковими діагнозами: сепсис, міліарний цироз печінки, гострі розлади харчування, затяжна жовтяниця новонароджених. Диференціальну діагностику галактоземії необхідно проводити також із гемолітичною хворобою новонароджених, цитомегалією, вродженим токсоплазмозом, спадковими гіпербілірубінеміями (наприклад, Кріглера-Найяра), гангліозидами.

Єдиним методом етіопатогенетичного лікування КГ є лікувальна дієта з виключенням галактози та лактози з раціону харчування дитини. Своєчасно призначена безгалактозна/безлактозна суміш новонародженому запобігає виникненню небезпечних для життя станів у неонатальному періоді, запобігає смерті дитини,

зменшує ймовірність виникнення віддалених наслідків у вигляді ураження нервової системи [2, 8].

У статті представлено власний випадок спостереження за дитиною з КГ, який закінчився летальним виходом. Новонароджена дитина (хлопчик) від 3-ї бажаної вагітності, других пологів. Перша вагітність – штучний аборт; 2-а – самовільні пологи живою доношеною дитиною. Батьки дитини у зареєстрованому шлюбі. Вік матері 38 років. Шкідливі звички заперечує. Спадковість не обтяжена. В анамнезі у жінки: хронічний пієлонефрит, сечокам'яна хвороба, ожиріння, гіпотиреоз, хронічна артеріальна гіпертензія (з 2022 р. – гіпотензивну терапію на постійній основі до вагітності не приймала); операції – флеботомія, апендектомія; у дитинстві – менінгіт.

Обтяжений перебіг даної вагітності: в терміні 4-5 тижнів перебувала на лікуванні та обстеженні у гінекологічному відділенні з діагнозом хронічна артеріальна гіпертензія. Діагнози під час вагітності: гіпертонічна хвороба з переважним ураженням серця без застійної СН; хронічна обструктивна хвороба легень II ст; аутоімунний тиреоїдит, гіпертрофічна форма. Гіпотиреоз, субкомпенсація. Ожиріння III ст.

У терміні 35 тижнів вагітності госпіталізована у відділення анестезіології та інтенсивної терапії з гіпертензивною кризою. У терміні 37 тижнів при УЗД з доплерометрією визначено поперечне положення плоду; високорезистентний кровообіг в артеріях пуповини з наявністю нульових кровотоків, БФП 4 бали. Проведений консилиум дав заключення щодо розродження шляхом кесаревого розтину, враховуючи розвиток дистресу плоду у вагітної з важкою екстрагенітальною патологією, поперечне положення плоду.

В умовах операційної (обладнаної для прийняття передчасних пологів) шляхом кесарева розтину з приводу косоного положення плоду народився живий доношений (37 тиж.) хлопчик вагою 2940 г, зріст 50 см, обвід голови 34 см, обвід грудей 33 см. Дитина оцінена на 8/8 балів за шкалою Апгар. Первинні реанімаційні заходи не проводилися.

Стан від народження розцінювався як задовільний, дитина перебувала у відділенні сумісного перебування з матір'ю протягом 6 днів. Дитина знаходилася на вільному грудному вигодовуванні з додаванням стандартної суміші за потребою. На 3-ю добу життя проведений РНС (21 хвороба).

З 4-ї доби життя спостерігали появу жовтяниці з гіпербілірубінемією за рахунок непрямого білірубину (загальний білірубін 323,4 мкмоль/л, непрямий 309 мкмоль/л, прямий 13,7 мкмоль/л), проводилася фототерапія. Неврологічний статус відповідав гестаційному віку. В динаміці рівень білірубину знизився незначно, загальний аналіз крові у межах вікової норми, С-реактивний білок – 2,8 мг/л. Звертає на себе увагу відсутність таких клінічних симптомів як блювання та діарея.

На 7-у добу життя стан дитини з негативною динамікою, важкий за рахунок інтоксикації зі збереженням значної гіпербілірубінемії (підвищення прямої фракції білірубіна – 79,2 мкмоль/л), гепатомегалії, зростання

неврологічних порушень (гіпотонія, гіпорексія, у зв'язку з чим дитина переведена до відділення постінтенсивного догляду та другого етапу виходження новонароджених для подальшого дообстеження та лікування.

При поступленні у відділення постінтенсивного догляду стан дитини стабільно важкий, без суттєвих змін. Гемодинаміка була компенсована. Ентеральне навантаження дитина засвоювала, годувалася через зонд. У неврологічному статусі спостерігалися явища помірного церебрального пригнічення. Продовжена фототерапія, призначена антибактеріальна терапія. В динаміці рівень білірубіну залишався досить високим з поступовим зростанням прямої фракції; визначалося підвищення рівня печінкових трансаміназ. Звертав на себе увагу незвичний колір сироватки крові при біохімічному дослідженні – яскраво-зелений. У загальному аналізі крові – зростання запальних змін. За даними коагулограми: показники знижені, АЧТЧ не визначався. Бактеріальні висіви негативні.

Клінічний стан залишався важким, без динаміки. Шкіра субіктерична, бліда з сірим відтінком, незначно виражений акроціаноз, визначаються тривалі кровотечі з місць ін'єкцій. В неврологічному статусі визначалося виражене церебральне пригнічення. На 9-у добу життя дитина переведена у відділення анестезіології та інтенсивної терапії новонароджених (ВАІТН) з діагнозом: рання форма геморагічної хвороби. За результатами коагулограми – виражена гіпокоагуляція, клінічно у дитини значно підвищилася кровоточивість з місць ін'єкцій, проведена трансфузія свіжозамороженої плазми. У динаміці прояви гіпокоагуляції регресували. За даними коагулограми більшість показників покращились. На 13-у добу при обстеженні очного дна виявлено крововилив у склоподібне тіло лівого ока.

На 14-ту добу було отримано позитивний результат скринінгу на галактоземію, проведений повторний скринінг. У цей же час у дитини відмічена негативна динаміка за рахунок прогресування неврологічної симптоматики (дистонія, пригнічення свідомості, зригування в невеликому обсязі), наростання дихальних

розладів у вигляді роздування крил носа, диспное, участі допоміжної мускулатури в акті дихання. Стан вкрай важкий, загрозливий для життя за рахунок наростання явищ інтоксикації, прогресування дихальних розладів, ознак дисемінованого внутрішньосудинного згортання (ДВЗ) крові (гіпокоагуляція) – легенева кровотеча, дитина переведена на штучну вентиляцію легень (ШВЛ) з високою дотацією кисню, до терапії додані інотропні препарати. Незважаючи на проведення розширених реанімаційних заходів, констатована біологічна смерть. На даному етапі смерть дитини була визнана незворотньою.

Основний клінічний діагноз: Масивна легенева кровотеча, що виникає у перинатальному періоді. Порушення обміну галактози.

Ускладнення: Дихальна недостатність III ст. Серцева недостатність. Печінкова недостатність, не уточнена.

Супутний діагноз: Токсична енцефалопатія, синдром пригнічення центральної нервової системи (ЦНС). Геморагічна хвороба у плода та новонародженого. Рання форма. Інфекція, специфічна для перинатального періоду, не уточнена.

Патологоанатомічний діагноз: Основний: Вроджена галактоземія I типу (класична). Прижиттєвий скринінг дослідження на галактоземію позитивний: субтотальна великоклітинна жирова дистрофія печінки, переважно у центролобулярних та медіальних зонах, вогнищевий некроз гепатоцитів, внутрішньодольковий та каналцевий холестаза, синусоїдальна дилатація, помірна портальна лімфо-макрофагальна інфільтрація.

Ускладнення: Вогнищева двостороння бактеріальна пневмонія (результати бактеріального висіву посмертно – *Klebsiella pneumoniae*, *E. coli*), серозно-геморагічний набряк легень. У лівій нирці дрібне вогнище гнійного запалення. Геморагічний синдром: крововиливи в шкіру, альвеолярно – міжальвеолярні крововиливи. Крововиливи у склоподібне тіло обох очей. Токсична енцефалопатія головного мозку з гіпоксично-ішемічним ураженням. Інволюція тимусу 4 ступеня (рис 1).

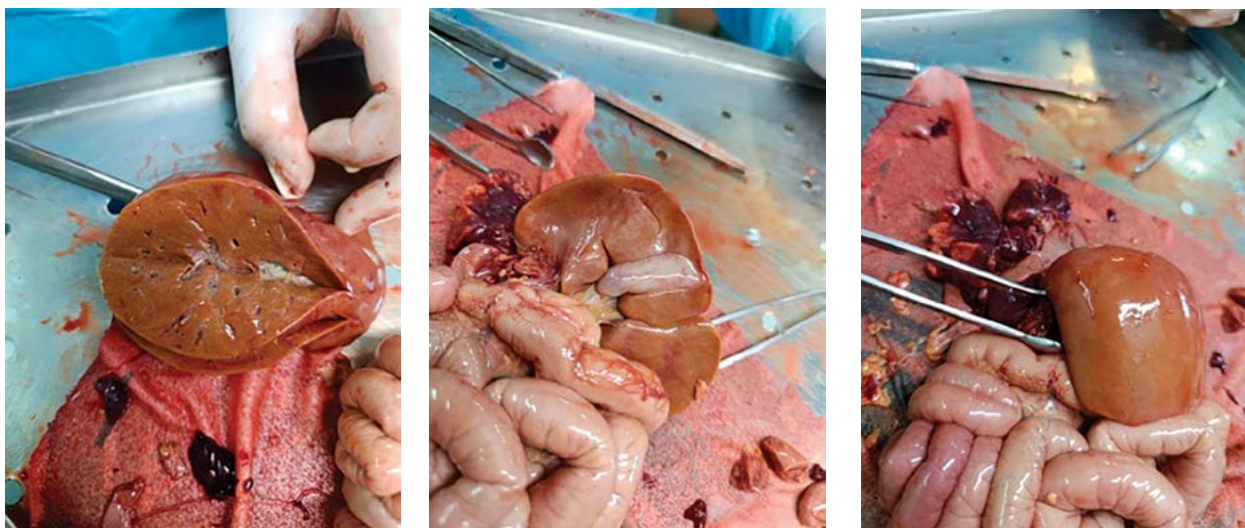


Рис. 1. Макропрепарат печінки

При обговоренні представленого клінічного випадку необхідно акцентувати увагу на психологічну підтримку батьків після смерті дитини з тяжкою формою спадкового захворювання та спрямувати в подальшому батьків на медико-генетичне консультування при плануванні вагітності.

Висновки

1. Рання діагностика класичної форми вродженої галактоземії утруднена за рахунок неспецифічних симптомів до отримання результатів розширеного неонатального скринінгу.

2. Запідозрити класичну галактоземію в неонатальному періоді можна на підставі наявності жовтяниці з високою гіпербілірубінемією, без позитивного ефекту при проведенні фототерапії; гепатомегалії з високим рівнем печінкових трансаміназ; порушень згортання крові(гіпокоагуляція) та наявності крововиливів у склоподібне тіло при обстеженні очного дна.

Література:

1. Quelhas D, Kingma SDK, Jonckheere AI, Smeets-Peels CS, Gomes DC, Duro J, et al. Natural history of three late-diagnosed classic Galactosemia patients. *Mol Genet Metab Rep.* 2024;38:101057. DOI: <https://doi.org/10.1016/j.ymgmr.2024.101057> PMID: 38469096; PMCID: PMC10926220.
2. Scafuri B, Piscosquito S, Giliberti G, Facchiano A, Miner J, Balakrishnan B, et al. Improvement of Mutant Galactose-1-Phosphate Uridyltransferase (GALT) Activity by FDA-Approved Pharmacochaperones: A Preliminary Study. *Int J Mol Sci.* 2025;26(3):888. DOI: <https://doi.org/10.3390/ijms26030888> PMID: 39940658; PMCID: PMC11816840.
3. Katler QS, Stepien KM, Paull N, Patel S, Adams M, Balci MC, et al. A multinational study of acute and long-term outcomes of Type 1 galactosemia patients who carry the S135L (c.404C>T) variant of GALT. *J Inherit Metab Dis.* 2022;45(6):1106-17. DOI: <https://doi.org/10.1002/jimd.12556> PMID: 36093991; PMCID: PMC9643640.
4. Almenabawy N, Bahl S, Ostlund AL, Ghai-Jain S, Sosova I, Chan A, et al. Clinical and biochemical phenotypes, genotypes, and long-term outcomes of individuals with galactosemia type I from a single metabolic genetics center in Alberta. *Mol Genet Metab Rep.* 2024;38:101055. DOI: <https://doi.org/10.1016/j.ymgmr.2024.101055> PMID: 38469090; PMCID: PMC10926219.
5. Panis B, Vos EN, Barić I, Bosch AM, Brouwers MCGJ, Burlina A, et al. Brain function in classic galactosemia, a galactosemia network (GalNet) members review. *Front Genet.* 2024;15:1355962. DOI: <https://doi.org/10.3389/fgene.2024.1355962> PMID: 38425716; PMCID: PMC10902464.
6. Wang YC, Lan LC, Yang X, Xiao J, Liu HX, Shan QW. A case report of classic galactosemia with a GALT gene variant and a literature review. *BMC Pediatr.* 2024;24(1):352. DOI: <https://doi.org/10.1186/s12887-024-04769-0> . PMID: 38778342; PMCID: PMC11110268.
7. Forte G, Buonadonna AL, Pantaleo A, Fasano C, Capodiferro D, Grossi V, et al. Classic Galactosemia: Clinical and Computational Characterization of a Novel GALT Missense Variant (p.A303D) and a Literature Review. *Int J Mol Sci.* 2023;24(24):17388. DOI: <https://doi.org/10.3390/ijms242417388> PMID: 38139222; PMCID: PMC10744227.
8. Bailey E, Phan H, Ahmad A, Thomas J, Ames EG, Pritchard AB, et al. Results of the ACTION-Galactosemia Kids Study to Evaluate the Effects of Govorestat in Pediatric Patients with Classic Galactosemia. *J Clin Pharmacol.* 2025;65(5):575-87. DOI: <https://doi.org/10.1002/jcph.6170> PMID: 39569553; PMCID: PMC12034909.
9. Міністерство охорони здоров'я. Про впровадження розширеного неонатального скринінгу в Україні. Наказ МОЗ України від 29.03.2023 № 588[Інтернет]. Київ: МОЗ; 2023[цитовано 2026 Лют 26]. Цитовано: <https://moz.gov.ua/uk/decrees/nakaz-moz-ukraini-vid-29032023--588-pro-vprovadzhennja-rozshireno-go-neonatalnogo-skriningu-v-ukraini>

CONGENITAL GALACTOSEMIA IN NEONATAL PRACTICE: A CLINICAL CASE REPORT

I. Redko¹, A. Lobanov², Yu. Tokareva²

Zaporizhzhia State Medical and Pharmaceutical University¹,
KNP «Territorial Medical Association 'Healthy Family'», Zaporizhzhia Regional Council²
(Zaporizhzhia, Ukraine)

Summary.

Classical congenital galactosaemia continues to be associated with high mortality and long-term disability in affected infants, even with expanded neonatal screening in Ukraine.

The purpose of the work is to highlight the diagnostic and management challenges associated with this rare inborn error of metabolism in neonates, particularly in settings with limited clinical experience among neonatologists, based on a single-centre observation.

Material and methods of the study. The report describes the clinical course, diagnostic evaluation, and management of a newborn diagnosed with classical (type I) congenital galactosaemia. Diagnostic investigations comprised clinical examination, serial biochemical analyses (including serum bilirubin fractions and liver enzymes), chest radiography, abdominal ultrasonography with Doppler assessment, ophthalmoscopic fundus examination, and postmortem histopathological analysis.

3. Враховуючи вищенаведені клінічні та лабораторні дані, необхідно негайно перевести дитину на безгалактозну/безлактозну суміш до отримання результатів розширеного неонатального скринінгу.

Внесок співавторів у підготовку матеріалів наукової статті. Співавтори даної статті як лікуючі лікарі даної дитини, провели аналіз особливостей клінічного перебігу галактоземії, результатів лабораторного обстеження та обґрунтували практичний підхід щодо ведення новонароджених при підозрі на дану патологію.

Конфлікт інтересів: відсутній.

Використання штучного інтелекту. При підготовці рукопису штучний інтелект не використовувався.

Джерела фінансування: самофінансування.

Results of the study. A full-term male infant with classical congenital galactosaemia presented with a severe clinical course culminating in death. The infant was delivered by caesarean section to a 38-year-old mother with a significant somatic and obstetric history. At birth, the newborn was in satisfactory condition and remained with the mother for the first 6 days of life while receiving exclusive breastfeeding. Jaundice developed on day 4 of life as the sole initial clinical manifestation. Expanded neonatal screening for 21 inherited metabolic disorders was performed on day 3. Progressive indirect hyperbilirubinaemia ensued despite intensive phototherapy. From day 7, clinical deterioration became evident, characterised by systemic intoxication, persistent hyperbilirubinaemia, hepatomegaly, and neurological abnormalities (hypotonia and hyporeflexia). The infant was transferred to a second-level neonatal care unit. On day 9, haemorrhagic syndrome developed in association with worsening biochemical parameters (rising conjugated bilirubin and hepatic transaminases), necessitating transfer to the neonatal intensive care unit with a provisional diagnosis of early-onset haemorrhagic disease, perinatal infection, and haemolytic jaundice. Ophthalmoscopic examination on day 13 revealed vitreous haemorrhages in the left eye. On day 14, the initial neonatal screening result was reported as positive for galactosaemia type I and was confirmed by repeat testing. Despite maximal supportive care, progressive multiorgan failure ensued, including severe intoxication, respiratory insufficiency, worsening neurological status, and disseminated intravascular coagulation, leading to death on day 14 of life. The diagnosis was confirmed postmortem by histopathological examination and the repeated positive screening result.

Conclusions. Classical congenital galactosaemia typically presents with nonspecific early symptoms, and the current turnaround time for expanded neonatal screening results in Ukraine is approximately 10 days. Neonatologists should maintain a high index of suspicion in the presence of progressive jaundice with significant hyperbilirubinaemia, hepatomegaly with elevated transaminases, coagulopathy, and vitreous haemorrhages. Immediate initiation of a galactose-free and lactose-free formula is warranted pending confirmatory screening results.

Keywords: Congenital Galactosemia; Newborns; Neonatal Screening; Clinical Manifestations.

Контактна інформація:

Редько Ірина Іванівна – доктор медичних наук, професор, професор кафедри дитячих хвороб Запорізького державного медико-фармацевтичного університету (м. Запоріжжя, Україна)
e-mail: redkoirina61@gmail.com
ORCID ID: <https://orcid.org/0000-0001-8165-7036>

Лобанов Андрій Юрійович – лікар анестезіолог дитячий вищої категорії, завідувач відділення анестезіології з ліжками інтенсивної терапії новонароджених, КНП «Територіальне Медичне Об'єднання «Здорова Родина»» Запорізької Обласної Ради (м. Запоріжжя, Україна)
e-mail: andreylobanov1986@gmail.com

Токарєва Юлія Борисівна – лікар неонатолог вищої категорії, завідувач відділення постінтенсивного виходжування для новонароджених та постнатального догляду, КНП «Територіальне Медичне Об'єднання «Здорова Родина»» Запорізької Обласної Ради (м. Запоріжжя, Україна)
e-mail: tocareva.jb@gmail.com

Contact information:

Iryna Redko – Doctor of Medical Sciences, Full Professor, Professor of the Department of Children's Diseases of the Zaporizhia State Medical and Pharmaceutical University (Zaporizhia, Ukraine).
e-mail: redkoirina61@gmail.com
ORCID ID: <https://orcid.org/0000-0001-8165-7036>

Andrii Lobanov – Pediatric Anesthesiologist of the Highest Qualification Category, Head of the Department of Anesthesiology with Neonatal Intensive Care Beds, Municipal Non-Profit Enterprise «Territorial Medical Association 'Healthy Family'» of the Zaporizhzhia Regional Council (Zaporizhia, Ukraine).
e-mail: andreylobanov1986@gmail.com

Yuliia Tokarieva – Neonatologist of the Highest Qualification Category, Head of the Department of Post-Intensive Care and Postnatal Care for Newborns, Municipal Non-Profit Enterprise «Territorial Medical Association 'Healthy Family'» of the Zaporizhzhia Regional Council (Zaporizhia, Ukraine).
e-mail: tocareva.jb@gmail.com

Поступило до редакції: 25 грудня 2025 р.
 Затверджено до друку: 23 лютого 2026 р.
 Опубліковано: 27 березня 2026 р.

