

# კლასიკური გალაქტოზემიის მართვის საერთაშორისო კლინიკური სახელმძღვანელო: დიაგნოზი, მკურნალობა და შემდგომი კონტროლი

**შესავალი:** კლასიკური გალაქტოზემია (CG) არის გალაქტოზის თანდაყოლილი მეტაბოლური დარღვევა. მტკიცებულებებზე დაფუძნებული სახელმძღვანელოები კლასიკური გალაქტოზემიის მკურნალობისა და შემდგომი მართვის შესახებ ამჟამად არ არსებობს და მკურნალობისა და მართვის მეთოდი განსხვავდება მსოფლიოში. მსოფლიოს სხვადასხვა ქვეყანაში პაციენტებისთვის ერთნაირი მართვის ზოგადი პრინციპების უზრუნველსაყოფად, გალაქტოზემიის ქსელის (GalNet) წევრებმა შეიმუშავეს მტკიცებულებებზე დაფუძნებული და საერთაშორისო დონეზე გამოყენებული სახელმძღვანელო კლასიკური გალაქტოზემიის დიაგნოსტიკის, მკურნალობისა და შემდგომი მართვის შესახებ. სახელმძღვანელო შეიქმნა GRADE (Grading of Recommendation Assessment, Development, and Evaluation) სისტემის გამოყენებით. GalNet-ის თავდაპირველ შეხვედრაზე ძირითადი კითხვების ჩამოყალიბების შემდეგ ჩატარდა ლიტერატურის სისტემატური მიმოხილვა. პირველმა ავტორმა და სამუშაო ჯგუფის ერთ-ერთმა ექსპერტმა უზრუნველყვეს მონაცემთა შეგროვება. მონაცემთა მოპოვების პროცესში ყველა ექსპერტი მონაწილეობდა. შეფასდა მტკიცებულებათა ორგანოს ხარისხი და ჩამოყალიბდა რეკომენდაციები. რეკომენდაციები ემყარებოდა მტკიცებულებებს ან ექსპერტების შეხედულებებს. საკონფერენციო ზარების, ელექტრონული მიმოწერისა და მსჯელობის შემდეგ, შესაძლო გახდა საბოლოო კონსენსუსის მიღწევა. ჩამოყალიბდა რეკომენდაციები, რომლებიც ეხება დაავადების დიაგნოსტიკას, სამკურნალო დიეტას, ბიოქიმიურ მონიტორინგს და კლინიკური გართულებების შემდგომ კონტროლს. ყველა რეკომენდაციასთან მიმართებაში, გარდა ერთისა, მიღწეულ იქნა სრული კონსენსუსი. ხოლო იმ რეკომენდაციასთან დაკავშირებით, რომელიც ეხება ასაკს, როცა უნდა დაიწყოს ძვლის სიმკვრივის სკრინინგი, მიღწეულ იქნა 93%-იანი კონსენსუსი. ამ სახელმძღვანელოს შემუშავების დროს, გარკვეული ხარვეზები გამოვლინდა გალაქტოზემიის მკურნალობისა და შემდგომი მართვის შესახებ სფეროებში.

## გალაქტოზემიის ქსელი (GalNet)

Lindsey Welling, Laurie E. Bernstein, Gerard T. Berry, Alberto B. Burlina, François Eyskens, Matthias Gautschi, Stephanie Grünewald, Cynthia S. Gubbels, Ina Knerr, Philippe Labrune, Johanna H. van der Lee, Anita MacDonald, Elaine Murphy, Pat A. Portnoi, Katrin Öunap, Nancy L. Potter, M. Estela Rubio-Gozalbo, Jessica B. Spencer, Inge Timmers, Eileen P. Treacy, Sandra C. Van Calcar, Susan E. Waisbren, Annet M. Bosch. On behalf of the Galactosemia Network (GalNet)

# რეკომენდაციები

## დიაგნოზი

### რეკომენდაცია #1 (+)

ექიმმა კლასიკური გალაქტოზემიის დიაგნოზი უნდა დაადასტუროს სისხლის წითელ უჯრედებში GALT ფერმენტის აქტივობის განსაზღვრით (არარსებობა ან მნიშვნელოვნად შემცირება) და/ან GALT გენის გამოკვლევით. დიაგნოზის დადასტურებისთვის საკმარისია მხოლოდ გენეტიკური ანალიზიც, თუ გამოვლენილი ვარიანტები აღწერილია დაავადების გამომწვევი გენეტიკური ვარიაციების მონაცემთა ბაზაში (Calderon et al. 2007; [http://www.Arup.utah.edu/database/galt/galt\\_welcome.php](http://www.Arup.utah.edu/database/galt/galt_welcome.php)) და ბიოლოგიურ მშობლები თითო ვარიანტის მტარებლები არიან.

### რეკომენდაცია #2 (ექსპერტთა აზრი, +)

ექიმმა უნდა დაიწყოს გალაქტოზის შემზღუდველი დიეტა პაციენტებში, რომელთა სისხლის წითელ უჯრედებში GALT ფერმენტის აქტივობა 10%-ზე დაბალია და/ან რომელთაც GALT გენის ორივე ალელზე აღმოაჩნდათ პათოლოგიური ვარიანტი მათ შორის, p.S135L. არ არსებობს საკმარისი მტკიცებულებები იმის შესახებ, საჭიროა თუ არა მკურნალობის დაწყება პაციენტებში, რომელთა სისხლის წითელ უჯრედებში GALT-ის აქტივობა 10-15%-ია.

### რეკომენდაცია #3 (ექსპერტის აზრი, +)

ჩვენი რეკომენდაციაა, არ უმკურნალოთ პაციენტებს დუარტეს ვარიანტით.

## დოქტორი მართვა

### რეკომენდაცია #4 (++)

ექიმმა დაუყოვნებლივ უნდა დაიწყოს გალაქტოზის შემზღუდველი დიეტა (მაგალითად, სოიოს რძის ფორმულა, კაზეინის ჰიდროლიზატი ან ელემენტარული ფორმულა) ჩვილებში, თუ არსებობს ეჭვი კლასიკურ გალაქტოზემიასზე და არ დაელოდოს დიაგნოზის დადასტურებას.

### რეკომენდაცია #5 (ექსპერტის აზრი, +)

ჩვენი რეკომენდაციით, კლასიკური გალაქტოზემიით დაავადებულ პაციენტებს მკურნალობა უნდა დაენიშნოთ მთელი სიცოცხლის განმავლობაში გალაქტოზის შემზღუდველი დიეტით, რომელიც გამორიცხავს ლაქტოზისა და გალაქტოზის წყაროს მხოლოდ რძის პროდუქტებიდან. სხვა პროდუქტებში შემავალი გალაქტოზა ნებადართულია, მისი მინიმალური შემცველობიდან გამომდინარე

### **რეკომენდაცია #6 (+)**

ჩვენი რეკომენდაციით, კლასიკური გალაქტოზემიის მქონე პაციენტის რაციონში ნებადართულია ნებისმიერი რაოდენობისა და ტიპის ხილი, ბოსტნეული, პარკოსნები, სოიოს საფუძველზე დამზადებული პროდუქტები, მწიფე ყველი (გალაქტოზის შემცველობა <25მგ/100 გ) და საკვები დანამატები: ნატრიუმის ან კალციუმის კაზეინატი. მიუხედავად იმისა, რომ გალაქტოზის შემცველობა შედარებით მაღალია, ფერმენტირებული სოიოს საფუძველზე დამზადებული ყველა პროდუქტი, ისინი შეიძლება ნებადართული იქნას მცირე რაოდენობით და ჩაირთოს დღის რაციონში.

### **რეკომენდაცია #7 (+)**

ჩვენი რეკომენდაციით, ყოველწლიურად უნდა შეფასდეს კალციუმისა და D ვიტამინის შემცველობა, პლაზმაში 25-OH D ვიტამინის დონის განსაზღვრით. დიეტის ფარგლებში D ვიტამინი და კალციუმი უნდა დაინიშნოს ასაკობრივი რეკომენდაციების მიხედვით.

### **ბიოქიმიური მეთვალყურეობა**

#### **რეკომენდაცია #8 (++)**

სიცოცხლის პირველ წელს ექიმებმა უნდა განსაზღვრონ სისხლის წითელ უჯრედებში Gal-1-P-ის დონე დიაგნოზის დასმისას და დიეტაში გალაქტოზის შეზღუდვიდან 3 და 9 თვის შემდეგ.

#### **რეკომენდაცია #9 (ექსპერტის აზრი, +)**

ჩვენი რეკომენდაციით, სისხლის წითელ უჯრედებში Gal-1-P-ის დონის განსაზღვრა სიცოცხლის პირველი წლის შემდეგ უნდა მოხდეს წელიწადში ერთხელ, სანამ მისი ინდივიდუალური საბაზისო დონე არ განისაზღვრება.

#### **რეკომენდაცია #10 (ექსპერტის აზრი, +)**

ჩვენი რეკომენდაციით, სისხლის წითელ უჯრედებში Gal-1-P-ის დონის განსაზღვრა უნდა მოხდეს გალაქტოზის ჭარბად მიღების შემთხვევაში, ინტოქსიკაციის მომატებული რისკის გათვალისწინებით.

#### **რეკომენდაცია #11 (ექსპერტის აზრი, +)**

სისხლში ან შარდში გალაქტიტოლის მაჩვენებლის სერიულად განსაზღვრის მნიშვნელობა კლინიკური გამოყენებისთვის შეზღუდულია.

### **გრძელვადიანი გართულებები**

#### **კოგნიტური განვითარება**

#### **რეკომენდაცია # 12 (++)**

პაციენტის განვითარებისა და კოგნიტური შესაძლებლობების შესაფასებლად უნდა შეფასდეს მისი განვითარების კოეფიციენტი (DQ) და ინტელექტის კოეფიციენტი (IQ).

შეფასება უნდა ჩატარდეს:

2-3 წლის ასაკში: სტანდარტიზებული შეფასების ინსტრუმენტის გამოყენებით, როგორცაა ბეილის განვითარების სკალა ჩვილებისა და ბავშვებისთვის (BSID) ან სხვა მსგავსი ტესტები, უნდა შეფასდეს ადრეული მეტყველებისა და მოტორიკის განვითარება.

4-5 წლის ასაკში: უნდა შეფასდეს სკოლისთვის მზაობა და ოკუპაციური თერაპიის ან მეტყველების თერაპიის საჭიროება, სტანდარტიზებული ინსტრუმენტების გამოყენებით, მაგალითად: ვექსლერის სკალა სკოლამდელი და დაწყებითი ასაკის ბავშვებისთვის (WPPSI) ან სხვა მსგავსი ტესტი.

8-10 წლის ასაკში: უნდა შეფასდეს კოგნიტური განვითარება, ძლიერი და სუსტი მხარეები სხვადასხვა მოდულებში და განისაზღვროს სპეციალური თერაპიების საჭიროება სტანდარტიზებული ინსტრუმენტების გამოყენებით, მაგ.: ვექსლერის ინტელექტის სკალა ბავშვებისთვის (WISC) ან სხვა მსგავსი ტესტი.

12–14 წლის ასაკში: უნდა შეფასდეს კოგნიტური განვითარება, ძლიერი და სუსტი მხარეები სხვადასხვა მოდულებში და განისაზღვროს სპეციალური თერაპიების საჭიროება სტანდარტიზებული ინსტრუმენტების გამოყენებით, მაგალითად ვექსლერის ინტელექტის სკალა ბავშვებისთვის (WISC) ან სხვა მსგავსი ტესტი.

15 წლის ასაკში და ზევით: საჭიროებების შესაბამისად, კონკრეტული კითხვები. (გაითვალისწინეთ ამ შეფასების კომბინირება მეტყველებისა და ენის სკრინინგთან, რეკომენდაცია #15 და ფსიქოსოციალური განვითარების სკრინინგთან, რეკომენდაცია #21).

### **რეკომენდაცია #13 (ექსპერტის აზრი, +)**

თუ არ არის შესაძლებელი ფორმალიზებული ტესტირების ჩატარება ფუნქციონირების დონის შესასწავლად ან თუ დამატებითი შეფასების ჩატარებაა საჭირო, ჩვენი რეკომენდაციაა, გამოიყენოთ მშობლის/ინფორმატორის კითხვარი, როგორცაა ადაპტური ქცევის შეფასების სისტემა (ABAS) ან სხვა მსგავსი ტესტი.

### **რეკომენდაცია #14 (ექსპერტის აზრი, +)**

ჩვენი რეკომენდაციით, აღმასრულებელი ფუნქციის კლინიკური შეფასებისას, თუ ეს შესაძლებელია ჩატარდეს კლინიკის პირობებში, განსაკუთრებული ყურადღება უნდა მიექცეს ინფორმაციის გადამუშავების სიჩქარესა და ვიზუალურ სივრცით აღქმას. ბავშვებში (8-10 წელი), პირველ ინსტრუმენტად გამოიყენეთ აღმასრულებელ ფუნქციასთან დაკავშირებული ქცევის შეფასების კითხვარი (BRIEF), ხოლო მოზარდებსა (12–14 წელი) და ახალგაზრდებში (18–20 წელი) გამოიყენეთ კემბრიჯის ნეიროფსიქოლოგიური ტესტის ავტომატიზირებული ბატარეა (CANTAB), ამსტერდამის ნეიროფსიქოლოგიური დავალებების პროგრამა (ANT) ან სხვა მსგავსი ტესტი.

## **ენა და მეტყველება**

### **რეკომენდაცია #15 (++)**

კლასიკური გალაქტოზემიით დაავადებულ ყველა ბავშვს უნდა ჩატარდეს სკრინინგი ენისა და მეტყველების განვითარების შესაფასებლად 7–12 თვის, 2 წლის, 3 წლისა და 5 წლის ასაკში (გაითვალისწინეთ ამ შეფასების კომბინირება კოგნიტური განვითარების სკრინინგთან, რეკომენდაცია #12).

თუ ბავშვს გამოხატული აქვს მეტყველების დარღვევები, უნდა ჩატარდეს სრული შეფასება.

#### **რეკომენდაცია #16 (ექსპერტის აზრი, +)**

ჩვენი რეკომენდაციით, მეტყველების შეფასება უნდა მოიცავდეს სმენის სკრინინგს, პრელინგვისტური კომუნიკაციის მოკლე შეფასებას (<2 წლამდე ასაკი), ექსპრესიული, რეცეპტული და პრაგმატული მეტყველების შეფასებას, სტრუქტურულ-ფუნქციურ გამოკვლევას, მოტორული მეტყველებისა (სუნთქვის შეფასება, რეზონანსი, ხმა, გამოხატვა) და მეტყველების გარკვევადობის შეფასებას ყველა იმ ბავშვისთვის, რომლებიც ვერ აკმაყოფილებენ მეტყველების განვითარების ასაკის შესაბამის ეტაპებს. ასეთ ბავშვებთან გირჩევთ კოგნიტური განვითარების შეფასებასაც.

#### **რეკომენდაცია #17 (ექსპერტის აზრი, +)**

ბავშვებისთვის, რომელთა ენისა და მეტყველების განვითარების ეტაპები ჩამორჩება ასაკობრივ ნორმებს, გირჩევთ გამოიყენოთ მეტყველების, ენისა და ხმის დარღვევების მკურნალობის აღიარებული მიდგომები და სახელმძღვანელოები. თერაპია უნდა დაიწყოს სიცოცხლის პირველივე წლის განმავლობაში და უნდა მოიცავდეს ჟესტებით კომუნიკაციის მოდელირებას და ტრენინგს, რაც ხელს შეუწყობს ჩვილებისა და ახალშობილთა მეტყველების განვითარებას. სიცოცხლის მეორე წლის განმავლობაში რეკომენდებულია თამაშებზე დაფუძნებული ვარჯიშები. ინდივიდუალური მეტყველების თერაპია, რომელიც მიზნად ისახავს სიტყვის მრავალჯერადად გამოვლინების ტექნიკას, უნდა დაიწყოს სიცოცხლის მეორე წლიდან და გაგრძელდეს საჭიროებისამებრ სკოლამდელი და დაწყებითი კლასების პერიოდამდე. ასევე, უნდა მოგვარდეს სუნთქვის, ფონაციისა და რეზონანსის პრობლემები.

### **ნევროლოგიური გართულებები**

#### **რეკომენდაცია #18 (++)**

კლასიკური გალაქტოზემიის მქონე პაციენტებში 2-3 წლის ასაკიდან უნდა დაიწყოს ნევროლოგიური სტატუსის შეფასება. ნევროლოგიური სკრინინგი უნდა მოიცავდეს ატაქსიის, ტრემორის, დისმეტრიისა და დისტონიის შეფასებას. თუ აღინიშნება კონკრეტული ნევროლოგიური დეფიციტი, რეკომენდებულია სიმპტომების პროგრესირების მონიტორინგი და შესაბამისი სკალებით შეფასება. სიმპტომების პროგრესირების შემთხვევაში, ზრდასრული პაციენტების შემოწმება მოწოდებულია წელიწადში ერთხელ. პედიატრიული პაციენტების სკრინინგი შეიძლება დაიგეგმოს უფრო ხშირად (ყოველ 6 თვეში) პოტენციურად გამოსწორებადი ნევროლოგიური პრობლემების გამოსავლენად.

#### **რეკომენდაცია #19 (+)**

ჩვენი რეკომენდაციით, პაციენტები ან მათი მომვლელები უნდა გამოკითხონ გულყრის და გულყრის მსგავსი ეპიზოდების შესახებ. საჭიროების შემთხვევაში დაიგეგმოს ელექტროენცეფალოგრაფიული გამოკვლევა.

#### **რეკომენდაცია #20 (ექსპერტების აზრი, +)**

კლასიკური გალაქტოზემიის მქონე პაციენტისთვის არ არის რეკომენდებული რუტინულად ჩატარდეს თავისა და ზურგის ტვინის ნეიროვიზუალიზაცია. იმ პაციენტებში, რომლებსაც



აქვთ მნიშვნელოვანი და/ან პროგრესირებადი ნევროლოგიური სიმპტომები და კლინიკური ნიშნები, ვიზუალიზაციის საშუალებით შესაძლებელია: (1) დადგინდეს, არის თუ არა რაიმე მეორედი დაზიანება, ან (2) განისაზღვროს ნეირორადიოლოგიურად გამოვლენილი მდგომარეობის პროგრესირება.

### **ფსიქოსოციალური განვითარება**

#### **რეკომენდაცია #21 (ექსპერტის აზრი, +)**

ჩვენი რეკომენდაციით, პაციენტებს უნდა ჩაუტარდეთ ფსიქოსოციალური შეფასება. სკრინინგი მოიცავს აუტიზმის სპექტრის დაავადებებს, სენსორული ინტეგრაციის პრობლემებს, დეპრესიას და შფოთვის სტანდარტიზირებული კითხვარების მეშვეობით, მაგალითად, როგორცაა ქცევის შეფასების სისტემა ბავშვებისთვის, მეორე გამოცემა (BASC-2). სასურველია ამ სკრინინგის ჩატარება 2 წლის ასაკში მეტყველების სკრინინგთან კომბინაციაში (რეკომენდაცია #15) და 4-5, 8-10 და 12-14 წლის ასაკში -განვითარების შეფასების ტესტებთან კომბინაციაში (რეკომენდაცია #12).

#### **რეკომენდაცია #22 (+)**

ჩვენი რეკომენდაციით, მოზრდილ პაციენტებს დამტკიცებული კითხვარების მეშვეობით, უნდა ჩაუტარდეთ სკრინინგი ფსიქიკური მდგომარეობის შესაფასებლად. მოწოდებულია შფოთისა და დეპრესიისთვის სკალების, NIH PROMIS კითხვარის, ბეკის შფოთვის სკალის (BAI), ბეკის დეპრესიის სკალის (BDI) ან სხვა მსგავსი ტესტების გამოყენება. მოზრდილებთან მიმართებაში, სასურველია, შეფასდეს მათი საცხოვრებელი გარემო, სამუშაო და/ან სასწავლო სტატუსი, სოციალური ინტეგრირების დონე, სექსუალური პრობლემები და საჭიროების შემთხვევაში, მოხდეს მათი გადამისამართება სპეციალისტთან.

#### **დებულება #23 (ექსპერტის აზრი, ↓)**

რეკომენდებული არ არის რუტინულად ჯანმრთელობისთან დაკავშირებული ცხოვრების ხარისხის (HRQL) შეფასება.

### **ენდოკრინოლოგია/ნაყოფიერება**

#### **რეკომენდაცია #24 (+ +)**

კლასიკური გალაქტოზემიის მქონე გოგონებს უნდა ჩაუტარდეთ სკრინინგი ჰიპერგონადოტროპულ ჰიპოგონადიზმზე, თუ მათ 12 წლამდე სათანადოდ არ გამოუვლინდათ მეორადი სასქესო ნიშნები, ან 14 წლამდე არ აქვთ მენსტრუალური ციკლი. სკრინინგი უნდა მოიცავდეს ფოლიკულომასტიმულირებელი ჰორმონისა და 17-ბეტა-ესტრადიოლის განსაზღვრას.

#### **რეკომენდაცია #25 (ექსპერტების აზრი, +)**

ჩვენი რეკომენდაციით, გოგონებში უნდა განისაზღვროს ფოლიკულმასტიმულირებელი ჰორმონის დონე, შეფასდეს ზრდა-განვითარება და ფსიქო-სოციალური სიმწიფე. სქესობრივი სიმწიფის სტიმულაციისთვის გამოიყენება ესტროგენი მზარდი დოზებით, შემდეგ ციკლურ პროგესტერონთან კომბინაციაში. გირჩევთ, პედიატრ-ენდოკრინოლოგთან კონსულტაციას.

### **რეკომენდაცია #26 (ექსპერტის აზრი, +)**

რეკომენდებული არ არის ანტი-მიულერის ჰორმონის განსაზღვრა და საკვრცხის ვიზუალიზაციის რუტინულად გამოყენება შემგდომი კონტროლისთვის, ვინაიდან ეს სქესობრივი მომწიფებისა და ნაყოფიერების პროგნოზირებისთვის არაინფორმატიულია.

### **რეკომენდაცია #27 (+)**

რეკომენდებული არ არის ენდოკრინული მეთვალყურეობა დუარტეს გალაქტოზემიის მქონე პაციენტებში, ვინაიდან არ არსებობს მტკიცებულება, რომ გალაქტოზემიის ეს ვარიანტი იწვევს საკვრცხეების დაზიანებას.

### **რეკომენდაცია #28 (ექსპერტის აზრი, +)**

ჩვენი რეკომენდაციით, ქალები, რომლებმაც გაიარეს პუბერტატული პერიოდი და აქვთ რეგულარული მენსტრუაცია, ყოველწლიურად უნდა შემოწმდნენ მენსტრუალური პათოლოგიის, მეორადი ამენორეისა და საკვრცხის პირველადი უკმარისობის (POI) გამოსარიცხად.

მენსტრუალური ციკლის ცვლილებებისა და POI-ის სიმპტომების გამოვლენისას უნდა შეფასდეს ფოლიკულმასტიმულირებელი ჰორმონის დონე. ანტი-მიულერის ჰორმონის განსაზღვრა, მენჯის ულტრაბგერითი კვლევა ან მაგნიტურ-რეზონანსული ტომოგრაფია არ არის რეკომენდებული, თუ არ არის რაიმე კლინიკური გამოვლინება.

### **რეკომენდაცია #29 (ექსპერტის აზრი, +)**

ჩვენი რეკომენდაციით, ქალებმა, რომელთაც აქვთ ჰიპერგონადოტროპული ჰიპოგონადიზმი ან საკვრცხის პირველადი უკმარისობა, კონსულტაცია უნდა გაიარონ სპეციალისტთან და მიიღონ შესაბამისი ინფორმაცია რეპროდუქციულ საკითხებზე და არარეგულარული მენსტრუაციის მენეჯმენტზე. ჰორმონის ჩანაცვლებითი თერაპია გამოიყენება მეორედი ამენორეისას ოსტეოპოროზისა და POI-ის სხვა გართულებების რისკის შესამცირებლად.

### **რეკომენდაცია #30 (++)**

ჩვენი რეკომენდაციით, ქალებს, რომელთაც უნდათ დაორსულება და ბუნებრივად ვერ შეძლეს, უნდა ჩაუტარდეთ ენდოკრინოლოგ-რეპროდუქტოლოგის კონსულტაცია უნაყოფობის მკურნალობის ვარიანტების, მათ შორის ოოციტების დონაციის განსახილველად.

### **რეკომენდაცია #31 (ექსპერტის აზრი, +)**

ჩვენი რეკომენდაციით, ქალებს, რომელთაც არ სურთ ორსულობა, უნდა ჩაუტარდეთ კონსულტაცია ადეკვატური ჩასახვის საწინააღმდეგო მეთოდების განსახილველად. შესაძლოა, კომბინირებულმა პერორალურმა და ტრანსდერმალურმა კონტრაცეპტივებმა მაღალი ფოლიკულმასტიმულირებელი ჰორმონის დონის ფონზე ვერ განაპირობოს სათანადო დაცვა. ყველაზე ეფექტურად მიჩნეულია საშვილოსნოსშიდა მოწყობილობის გამოყენება.

### **რეკომენდაცია #32 (ექსპერტის აზრი, +)**

ნაყოფიერების შენარჩუნების მცდელობა შესაძლოა არ იყოს წარმატებული. ჩვენი რეკომენდაციით, ნაყოფიერების შენარჩუნების ესა თუ ის ტექნიკა შესაძლოა გამოყენებულ იქნეს შესაბამისი ინსტიტუციური კვლევის ეთიკური საბჭოს დასკვნის საფუძველზე პრეპუბერტალური ასაკის მქონე გოგონებში.

### **რეკომენდაცია #33 (+)**

რეკომენდებული არ არის რუტინული ენდოკრინოლოგიური კვლევები მამაკაცებში.

## **ძვლოვანი სისტემის ჯანმრთელობა**

### **რეკომენდაცია #34 (++)**

პაციენტის ძვლის მინერალური სიმკვრივე (BDM) უნდა შეფასდეს ასაკობრად შესაბამისი ორმაგი ენერჯის რენტგენის აბსორბციომეტრის (DXA) მეშვეობით.

### **რეკომენდაცია #35 (ექსპერტის აზრი +) (კონსენსუსი: 93%)**

რეკომენდებულია BMD სკრინინგი ჩატარდეს 8-10 წლიდან. ძვლის შემცირებული სიმკვრივის მქონე პაციენტებში ( $Z$ -ქულა  $\leq -0.2.0$ ), რეკომენდებულია შემდგომი კონტროლი გაგრძელდეს პედაგოგიური ძვლოვანი სისტემის გაილაინების შესაბამისად. ძვლის შემცირებული სიმკვრივის მტკიცებულების გარეშე, სასურველია, DXA კვლევა განმეორებით ჩატარდეს სქესობრივი მომწიფების დამთავრებისას. რეკომენდებულია DXA კვლევის ჩატარება 5 წელიწადში ერთხელ და საჭიროების შემთხვევაში, მკურნალობის დაწყება WHO FRAX-ის რეკომენდაციებით.

### **რეკომენდაცია #36 (+)**

საჭიროების შემთხვევაში, რეკომენდებულია კალციუმის მიღება, D ვიტამინის მონიტორინგი და დეფიციტის დროს მისი მიღება, ჰორმონალური სტატუსის შეფასება და ჩანაცვლებითი თერაპიის საჭიროების განხილვა, რეგულარული ვარჯიში, ძვლების პრობლემებისა და მოტეხილობების შეფასება.

K ვიტამინის დამატება შესაძლოა სასარგებლო იყოს კალციუმთან და D ვიტამინთან კომბინაციაში, მაგრამ ჯერჯერობთ არ არსებობს საკმარისი მტკიცებულება K ვიტამინის რუტინულად მიღების ეფექტურობის შესახებ.

### **რეკომენდაცია #37 (ექსპერტის აზრი, +)**

კლასიკური გალაქტოზემიით დაავადებულ პაციენტებში დღეისათვის არ არსებობს საკმარისი მტკიცებულებები ძვლის მარკერების რუტინული განსაზღვრის მხარდასაჭერად.

## **კატარაქტა**

### **რეკომენდაცია #38 (++)**



ყველა პაციენტს უნდა ჩუატარდეს ოფთალმოლოგის კონსულტაცია კატარაქტის გამოსავლენად.

### **რეკომენდაცია #39 (+)**

ჩვენი რეკომენდაციით, პაციენტებმა უნდა გააგრძელონ ოფთალმოლოგის მეთვალყურეობა კატარაქტის დიაგნოსტიკის შემდგომ, მის სრულ მკურნალობამდე.

### **რეკომენდაცია #40 (+)**

ოფთალმოლოგიური სკრინინგის უნდა ჩუატარდეს ყველა პაციენტს, ვინც სათანადოდ ვერ იცავს დიეტას.

## **დასკვნა**

წარმოდგენილი სახელმძღვანელო არის პირველი საერთაშორისო და მტკიცებულებებზე დაფუძნებული სახელმძღვანელო კლასიკური გალაქტოზემიის დიაგნოზის, მკურნალობისა და შემდგომი მართვისათვის და რეკომენდებულია, გამოყენებული იყოს მთელ მსოფლიოში. ეს სახელმძღვანელო უნდა გამოიყენონ კლინიცისტებმა და კლასიკური გალაქტოზემიის მქონე პაციენტებზე მზრუნველმა სხვა ექსპერტებმა.

დიდი ძალისხმევა დასჭირდა მტკიცებულებებზე დაფუძნებული რეკომენდაციების ჩამოყალიბებას. შუზღუდული მტკიცებულებების არსებობის გამო მრავალი რეკომენდაცია შეიქმნა ექსპერტის აზრის საფუძველზე (18/40 რეკომენდაცია, 45%). კლასიკური გალაქტოზემიის შესახებ არსებული ლიტერატურა ძირითადად მოიცავს კვლევების შესახებ ინფორმაციას. მტკიცებულებებზე დაფუძნებული მედიცინის ამჟამინდელ ეპოქაში ამ კვლევებს მტკიცებულებების დაბალი ან ძალიან დაბალი დონე აქვთ. ამიტომ რეკომენდაციების უმეტესობა (32/40 რეკომენდაცია, 80%) მითითებულია, როგორც ექსპერტის აზრი. ზოგიერთი რეკომენდაცია მითითებულია, როგორც „მყარი რეკომენდაცია“ (9/40 რეკომენდაცია, 23%), მას შემდეგ, რაც ექსპერტები დარწმუნდნენ მათ ვალიდურობაში, რაც ძირითადად უკავშირდებოდა სხვადასხვა კვლევის მყარ შედეგებს.

## **სამომავლო პერსპექტივები**

გარკვეული ხარვეზები გამოვლინდა სხვადასხვა სფეროებში, უპირატესად მკურნალობისა და შემდგომი მართვის შესახებ რეკომენდაციებში. სამომავლო კვლევისთვის ყველაზე მნიშვნელოვანი თემებია: მკურნალობის დაწყების კრიტერიუმები პაციენტებში (ფერმენტული აქტივობის ზღვარი), ბავშვთა ასაკის შემდეგ დიეტური შეზღუდვების შემსუბუქების ალბათობის შესწავლა, ახალი ბიოქიმიური ბიომარკერების კვლევა, რეპროდუქციული ფუნქციები, აღმასრულებელი ფუნქციების შეფასება ბავშვებსა და მოზრდილებში, ძვლის ბიოქიმიური მარკერების შემდგომი გამოკვლევა ძვლის მინერალური სიმკვრივესთან მიმართებაში.

## **სახელმძღვანელოს განახლება**

ამ სახელმძღვანელოს გადახედა მნიშვნელოვანია, რადგან იგი მხოლოდ მტკიცებულებებს წარმოადგენს 2015 წლის ოქტომბრამდე არსებული მონაცემების მიხედვით. ვინაიდან კლასიკური გალაქტოზემიის სფეროში კვლევები აქტუალურია, მოსალოდნელია, რომ ახალი ინფორმაცია დაგროვდება მომდევნო ათწლეულში. ამ სახელმძღვანელოს განახლება დაგეგმილია მომდევნო 10 წლის განმავლობაში GalNet- ის წარმომადგენლების მიერ.

**სახელმძღვანელო ითარგმნა GSIEM საქართველოს თანდაყოლილ მეტაბოლურ დარღვევათა საზოგადოების მიერ.**