

Galaktosemi

Galaktosemi er en arvelig stoffskiftesykdom som skyldes en medfødt enzymsvikt.

SENTER FOR SJELDNE DIAGNOSER
www.sjeldnediagnoser.no

GALAKTOSEMI

Galaktosemi er en arvelig stoffskiftesykdom. En medfødt enzymsvikt hemmer omdanningen av sukkerarten galaktose til sukkerarten glukose. Galaktose hoper seg opp i kroppen og gir skade. Galaktose er en del av melkesukkeret og behandlingen er en livslang diett uten melk, melkesukker og galaktose.

Forekomst

I Norge kjenner vi til cirka 30 personer med galaktosemi. Vi regner med at det fødes et barn med galaktosemi omtrent hvert år i landet vårt.

Tegn og symptomer

Akutte symptomer

Symptomene kommer få dager eller uker etter at barnet har begynt å få morsmelk eller vanlig morsmelkerstatning.

De vanligste symptomene:

- Gulsott
- Oppkast og diaré
- Forstørret lever
- Dårlig trivsel
- Dårlig matlyst
- Unormal tretthet og slapphet
- Grå stær (katarakt)

Om denne brosjyren

Det kan være store forskjeller innen én og samme diagnose. Vi forsøker her å beskrive det som er mest typisk; det som er utfordrende eller annerledes.

Det som fungerer greit, blir ikke beskrevet like omfattende.

Hos barna er dette tidlige tegn på alvorlig leversykdom. Noen blir livstruende syke. Uten behandling kan de også utvikle nyresykdom og neurologiske skader. Oppstart med melkefri diett vil redusere, og etter hvert fjerne de akutte symptomene, med unntak av noe grå stær.

Langsiktige symptomer

Galaktosemi vil gi komplikasjoner av varierende grad senere i livet. Det kan blant annet skyldes avleiring av skadelige stoffer i sentralnervesystemet. Senkomplikasjoner kan oppstå selv om diagnosen blir stilt tidlig og om dietten følges nøyaktig.

- **Språk- og taleforstyrrelser** forekommer hos over halvparten av barna. Det kan ofte være å hente fram riktige ord og å artikulere (talepraksi). I tillegg ser man vansker med vurdering og utføring av handlinger (eksekutive funksjoner). Til sammen kan dette ha stor innvirkning på personens daglige fungering.
- **Lett nedsatt kognitiv fungering** ser man hos mange.
- **Lærevansker** forekommer i ulik grad. Det kan knyttes til kognitiv funksjon, språkproblemer og/eller konsentrasjonsvansker.
- **Motoriske forstyrrelser** forekommer. I alvorlige tilfeller kan f. eks. problemer med å styre og koordinere bevegelser føre til gang- og balanseproblemer. Problemer med romoppfattelse vil også kunne virke inn.
- **Vekst- og spiseproblemer** i barneårene er beskrevet, uten at man kjenner årsaken. De fleste oppnår normal høyde i voksen alder, selv om de var små som barn. Noen kan få beinskjørhet, derfor er det viktig at dette følges opp av lege.
- **Redusert eggstokkfunksjon** ses hos mange av kvinnene. Det fører ofte til menstruasjonsforstyrrelser og ikke sjelden sterilitet. Det er imidlertid også rapportert om flere gjennomførte svangerskap.
- **Lav bentetthet og benskjørhet** kan forekomme hos kvinner, spesielt ved nedsatt eggstokkfunksjon.

Årsaker

Ved galaktosemi fungerer ikke GALT-enzymet som det skal. Enzymsvikten skyldes genfeil i GALT-genet. GALT er en forkortelse for galaktose-1-fosfat-uridyltransferase. Enzymet er nødvendig for å omdanne sukkerarten galaktose til glukose. Glukose er den sukkerarten kroppen bruker mest av for å få energi. Mesteparten av kroppens galaktose kommer fra melk og mat med melk, men i tillegg lager kroppen også selv små mengder galaktose uavhengig av hva man spiser.

Arvegang

Galaktosemi arves autosomt recessivt. Ved autosomal recessiv arvegang har barnet / personen med tilstanden arvet ett sykdomsfremkallende gen (dvs. et gen med en genfeil) fra hver av foreldrene. Når det sykdomsfremkallende genet er til stede hos bare ett av de to genene i et gitt genpar, viker det for (er recessivt i forhold til) det normale genet. Foreldrene er som oftest selv friske, men de er bærere av det sykdomsfremkallende genet. Hvert barn de får sammen har 25 % risiko for å få det sykdomsfremkallende genet i «dobbel dose», og dermed bli syk, 25 % sjanse for å være helt frisk med to normale gener og 50 % risiko for å være frisk bærer av ett sykdomsfremkallende og ett normalt gen. Dersom genfeilene i familien er kjent, er fosterdiagnostikk mulig.

Ved genetiske tilstander kan personen selv, foreldre, eller andre slektninger få tilbud om genetisk veiledning av spesialister i medisinsk genetik og genetiske veiledere ved regionsykehusene. Fastlege eller annen behandlende lege kan henvise.

Hvordan stilles diagnosen

De kliniske funnene gir mistanke om metabolsk sykdom, og diagnosen stilles ut fra en blodprøve som måler enzymaktiviteten av GALT-enzymet i de røde blodcellene.

Medisinsk behandling og oppfølging av galaktosemi

Den viktigste behandlingen ved galaktosemi er et kosthold uten melk, melkeprodukter, laktose og galaktose. Veiledning og oppfølging av klinisk ernæringsfysiolog er nødvendig, også i voksen alder. Melk eller laktose er ofte tilsatt i matvarer, og for å sette sammen et fullverdig kosthold, er det nødvendig med kunnskap om matvarenes næringsinnhold. Laktosereduserte melkeprodukter skal ikke brukes. Lagrete oster som produsenten har garantert er fri for laktose og galaktose, kan brukes.

Kalsium og D-vitamin er viktig for å forebygge beinskjørhet, og blodverdiene for disse bør derfor kontrolleres jevnlig. Mange trenger tilskudd.

Oppfølging fra fastlege og spesialist med kunnskap om medfødte stoffskiftesykdommer er viktig for personer med galaktosemi. Det finnes internasjonale retningslinjer for oppfølging av diagnosen.

Medfødt grå stær må følges av øyelege.

Jenter og kvinner med galaktosemi skal følges opp av barneendokrinolog eller gynekolog fra 10-års alder for eventuell hormonbehandling.

For spebarn og småbarn vet vi at for mye galaktose fører til lever sykdom, men når det gjelder konsekvenser av dårlig diettoppfølging etter småbarnsalderen vet vi fortsatt for lite.

Annen oppfølging av barn og voksne

- Barn med galaktosemi bør allerede i barnehagealder henvises til **PPT**. Dette for at man tidlig kan utrede behov for og planlegge tilrettelagt undervisning og spesialpedagogisk oppfølging.
- **Logoped** er viktig helt fra barnet begynner å snakke. Best mulig språk- og talefunksjon er grunnleggende for kommunikasjon, sosial deltakelse og ikke minst tilegnelse og bruk av kunnskap.
- Vurdering og oppfølging hos **fysioterapeut** er nødvendig for å forebygge eller behandle problemer når det gjelder motorikk og koordinasjon.

- **Tilrettelegging og tiltak** i utdanning, arbeidsliv og i hverdagens gjøremål er nødvendig for mange voksne.
- **Helsesøster** er en viktig støttespiller for foreldrene, spesielt når barnet har en sykdom som krever langvarig oppfølging.
- **Koordinator, ansvarsgruppe og en individuell plan** er tiltak som bidrar til bedre samordning av tiltak og tjenester, og gir oversikt og forutsigbarhet både for brukeren, familien og hjelpeapparatet.

Senter for sjeldne diagnoser bidrar gjerne med informasjon og veiledning. Vi kan også hjelpe til med å overføre kompetanse om diagnosen til lokalt hjelpeapparat, barnehage og skole, slik at kompetansen heves og det skapes større forståelse for de utfordringene pasienten og familien møter.

Å få et barn med en sjelden diagnose

Å få et barn med en sjelden og alvorlig diagnose vil for de fleste kjennes krevende, og kan oppleves som et sjokk. Å reagere med usikkerhet, frykt eller sorg er helt normalt når man møter store utfordringer i livet. I den første fasen er det viktig at begge foreldre får snakket med helsepersonell som har erfaring med og kunnskap om diagnosen og hvordan den behandles. Mange spørsmål, tanker og følelser vil dukke opp, kanskje spesielt knyttet til og hvordan diagnosen vil påvirke barnets utvikling og familiens hverdag framover. Å få snakke om det, både med behandlere og andre er viktig. Å få god informasjon om diagnosen og behandlingen er også nødvendig for at foreldre skal mestre sin rolle som foreldre til et barn med kronisk sykdom.

Åpenhet om diagnosen

Å være åpen om diagnosen gir muligheter for å dele tanker, spørsmål eller reaksjoner med familie og venner. At andre får informasjon om diagnosen og oppfølgingen, gir også dem mulighet til å vise forståelse og støtte.

Å leve med kronisk sykdom

Det er viktig for alle å mestre sitt eget liv, håndtere de utfordringer man møter på en god måte. Det å ha en sykdom som krever omfattende og livslang behandling kan gi psykiske, sosiale og praktiske utfordringer både for barn og voksne. Mange spørsmål og tanker vil komme, - være seg om diagnosen og behandlingen, forhold til venner og sosialt liv, og hvordan det skal gå i livet mer generelt. Samtaler med profesjonelle, familie og venner er ofte til stor hjelp.

Å finne gode og hensiktsmessige mestringsstrategier kan også være avgjørende for å kunne leve godt med diagnosen. Mange lærings- og mestringsentre, som finnes på alle sykehus, har gode kurs- og gruppetilbud på dette området. Å treffe andre i samme situasjon, - som forstår hva man strever med, er av stor betydning for mange. Gjennom **Galaktosemiforeningen** (<http://www.galaktosemi.no>) kan man få kontakt med andre pasienter, foreldre og familier.

Kontakt oss

En sjelden diagnose øker behovet for god informasjon. Har du spørsmål som du ikke finner omtalt her, kan det være nyttig å kontakte vårt senter. Ring oss på telefon 23 07 53 40 i dag og få en prat med en av våre rådgivere. Du kan kontakte oss direkte uten henvisning fra fastlege.

Informasjonsmateriell (kan lastes ned fra våre nettsider)

- Veileder om galaktosemi (26 sider, pdf).
- Galactosaemia - in English (from Socialstyrelsen - The Swedish National Board of Health and Welfare)

Nyttige lenker

August 2017

- www.galaktosemi.no
Brukerforeningen for personer med galaktosemi og deres pårørende
- www.galactosaemia.com/conc
Felles nettside for europeiske galaktosemiforeninger
- www.ncbi.nlm.nih.gov/omim/230400 Den amerikanske OMIM-basen.

SENTER FOR SJELDNE DIAGNOSER

Vi er et tverrfaglig, landsdekkende kompetansesenter, som tilbyr rådgivning, informasjon og kurs til helsepersonell, pasienter, pårørende og andre bidragsyttere rundt pasienten.

Informasjon

Senteret innhenter og samordner fagkunnskap om og erfaringer med de sjeldne diagnosene, og formidler informasjonen gjennom rådgivning, kurs, trykksaker, videoer og på nett.

Rådgivning

Vi gir råd og veiledning til brukere, pårørende og fagpersoner: ved henvendelser per telefon og e-post, i møter på senteret eller ved behandlende sykehus i brukerens lokalmiljø.

Kurs

Vi arrangerer kurs for brukere, pårørende og fagpersoner. Kursene varer i 1 til 5 dager og holdes på ulike steder i landet. De inneholder medisinsk informasjon om diagnoser eller mer generelle temaer som hverdag i barnehage/skole/arbeidsliv, kosthold, fysisk aktivitet, trygder og rettigheter. Erfaringsdeling er en viktig del av kursene.

Kunnskapsbase og brobygger

Kompetanseoverføring og informasjonsmøter er en sentral del av vårt tilbud. Det er viktig at overganger mellom livsfaser planlegges i god tid, slik at aktuelle tiltak og tjenester kan iversettes.

Brukermedvirkning

Vi samarbeider med enkeltbrukere, pårørende og brukerorganisasjoner.

Forskning og utvikling (FoU)

FoU-virksomheten ved senteret drives i samarbeid med brukerorganisasjoner og fagmiljøer i inn- og utland.

Nye internasjonale forskningsresultater og resultater av senterets egne prosjekter formidles til brukere og aktuelle fagmiljøer.

Senteret arbeider på oppdrag fra Helse- og omsorgsdepartementet og er en del av Oslo universitetssykehus og av Nasjonal kompetansetjeneste for sjeldne diagnoser.

Besøksadresse:

Forskningsveien 3B, Oslo

Telefon: 23 07 53 40

E-post: sjeldnediagnoser@ous-hf.no

Internett: www.sjeldnediagnoser.no

Facebook: Sjeldendiagnose

Alle kan ta direkte kontakt uten henvisning eller spesielle avtaler.

Informasjon om sjeldne diagnoser får du også på servicetelefonen til Nasjonal kompetansetjeneste for sjeldne diagnoser: 800 41 710 (gratis).