



RIKSHOSPITALET

– en del av Oslo universitetssykehus HF

SENTER FOR SJELDNE DIAGNOSER

Galaktosemi



Galaktosemi er en arvelig stoffskiftesykdom. En medfødt enzymsvikt hemmer omdanningen av sukkerarten galaktose til sukkerarten glukose. For mye galaktose i kroppen er skadelig. Fordi galaktose er en del av melkesukker (laktose), er behandlingen en melke- og laktosefri diett. Uten behandling vil barnet utvikle meget alvorlig leversykdom. Spedbarn med galaktosemi kan ikke ammes, men får en morsmelkerstatning helt fri for galaktose.

Galaktosemi betyr for mye "galaktose i blodet", og skyldes en svikt i "GALT-enzymet". Galaktosemi kan også brukes om andre stoffskiftesykdommer der sukkerarten galaktose ikke omdannes på vanlig måte.

Forekomst

I Norge kjenner man til ca. 25 personer med galaktosemi.

Årsaker

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

Galaktosemi er arvelig. Enzymsvikten skyldes en genfeil på kromosom 9. Arvegangen er autosomt recessiv. Det vil si at begge foreldre må ha arveanlegget, men de er vanligvis friske bærere av genfeilen. Barnet må få arveanlegget fra begge foreldrene for at sykdommen skal oppstå. Både gutter og jenter kan få galaktosemi.

Symptomer

Akutte symptomer

Symptomene kommer få dager eller uker etter at barnet har begynt å få morsmelk eller vanlig morsmelkerstatning. Spedbarnet får oppkast og diaré, blir unormalt søvnnig og slapt, og vil ikke spise. Hos disse barna er dette tidlige tegn på alvorlig leversykdom. Uten behandling kan de også utvikle nyresykdom og nevrologiske skader. Noen kan bli livstruende syke.

Grå stær, *katarakt*, som er en fordunkling av linsen i øyet, kan ses ved fødselen. Dietten vil redusere, og etter hvert fjerne de akutte symptomene, med unntak av noe grå stær.

Senere komplikasjoner

Galaktosemi kan gi komplikasjoner senere i livet. Komplikasjonene skyldes blant annet opphopning av skadelige stoffer i sentralnervesystemet. Man vet ikke om skadene har oppstått før fødselen eller avhenger av kroppens egen produksjon av galaktose. Utvikling av senkomplikasjoner varierer fra person til person. Komplikasjoner er vanligere ved genfeil som gir alvorlig galaktosemi enn ved mindre alvorlige genfeil. Senkomplikasjoner kan oppstå selv om diagnosen blir stilt tidlig og selv om dietten alltid følges nøyaktig.

Minst halvparten av barn med galaktosemi har problemer med utvikling av språk og tale. Mange har problemer med artikulering (*taleapraksi* eller *verbal dyspraksi*). Problemene bedres i løpet av barneårene, men vedvarer hos noen.

Lærevansker forekommer i ulik grad. Konsentrasjonsvansker, og problemer med språk og romoppfattelse er vanligst. Lett forsinket utvikling er ikke uvanlig. Motoriske forstyrrelser kan opptre i varierende grad. I alvorlige tilfeller kan problemer med å styre og koordinere bevegelser gi gang- og

balanseproblemer, skjelvinger eller problemer med å beregne avstand.

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 beskjørhet, derfor er det viktig at dette følges opp av lege

Kvinner har ofte en redusert eggstokk-funksjon som kan føre til menstruasjonsforstyrrelser og ikke sjelden sterilitet. Det er imidlertid også rapportert om flere gjennomførte svangerskap. Hos menn med galaktosemi fungerer kjønnskjertlene normalt og påvirker ikke evnen til å få barn.

Behandling og oppfølging

Den viktigste behandlingen ved galaktosemi er et kosthold uten melkeprodukter og laktose.

Veiledning og oppfølging av klinisk ernæringsfysiolog er nødvendig. Det er viktig med et godt sammensatt kosthold. Melk eller laktose er ofte tilsatt i matvarer. For å tilberede dietten er det nødvendig med kunnskap om matvarens næringsinnhold. Laktosereduserte melkeprodukter skal ikke brukes. Lagrete oster, som fra produsenten er garantert fri for laktose og galaktose, kan brukes. Kalsiumtilskudd bør tas.

For spedbarn og småbarn vet vi at for mye galaktose fører til leversykdom. Konsekvenser av dårlig diettoppfølging etter småbarnsalder vet vi dessverre fortsatt lite om. Til tross for at dietten følges nøye, kan man utvikle nevrologiske skader som taleproblemer, lærevansker og motoriske forstyrrelser.

Personer med galaktosemi bør ha oppfølging fra fastlege og spesialist med kunnskap om medfødte stoffskiftesyk-

dommer. Medfødt grå stær må følges av øyelege. Jenter og kvinner med galaktosemi henvises til barneendokrinolog eller gynekolog fra 10-års alder for eventuell hormonbehandling.

Behov for tiltak og hjelp må vurderes etter den enkeltes behov. Noen trenger tett oppfølging fra offentlig hjelpeapparat, andre klarer seg med lite tilrettelegging i hverdagen.

Barn med galaktosemi bør allerede i barnehagealder henvises til PPT. Dette er for at man tidlig kan utrede og planlegge behov for tilrettelagt undervisning og spesialpedagogisk oppfølging. Kontakt med logoped er viktig helt fra barnet begynner å snakke. Fordi sykdommen er sjelden, har det vist seg at god kontakt mellom behandlingsteam og PPT/skole er nødvendig for at barnet skal få den støtten de trenger.

Ergoterapi og fysioterapi kan avhjelpe motoriske forstyrrelser og koordinasjonsproblemer.

Som voksen trenger flere noe tilrettelegging i hverdagens gjøremål og i arbeidsoppgaver.

Både det å ha galaktosemi og det å leve på en livslang diett kan gi sosiale og praktiske utfordringer for barn og voksne med diagnosen. Derfor er det viktig at nærmiljøet får kunnskap nok til å vise forståelse og støtte.

Brukerforeningen for personer med galaktosemi og deres pårørende heter Foreningen for Galaktosemi. De har nettdressen: <http://galaktosemi.no>

Et kort informasjonsskriv som dette blir nødvendigvis ganske generelt. Enkelte vil sikkert ha spesielle problemer eller spørsmål de ikke finner omtalt. Senter for sjeldne diagnoser kan kontaktes, slik at man kan få dekket sitt behov for informasjon.

Senter for sjeldne diagnoser er et tverrfaglig, landsdekkende kompetansesenter, som tilbyr informasjon, rådgivning og kursvirksomhet om sjeldne diagnoser.

Tjenesten er rettet mot brukere, pårørende og fagpersoner som enten selv har eller arbeider med sjeldne diagnoser.

Alle kan ta direkte kontakt med senteret uten henvisning eller spesielle avtaler.

SENTER FOR SJELDNE DIAGNOSER

Rikshospitalet

0027 Oslo

Telefon 23 07 53 40

Telefaks 23 07 53 50

e-post: sjeldnediagnoser@rikshospitalet.no

www.rikshospitalet.no/sjeldnediagnoser

På www.rarelink.no finnes lenker til nordiske diagnosebeskrivelser og kontaktmuligheter.

Informasjon om andre sjeldne diagnoser kan man også få på Helsedirektoratets gratis servicetelefon: 800 41 710