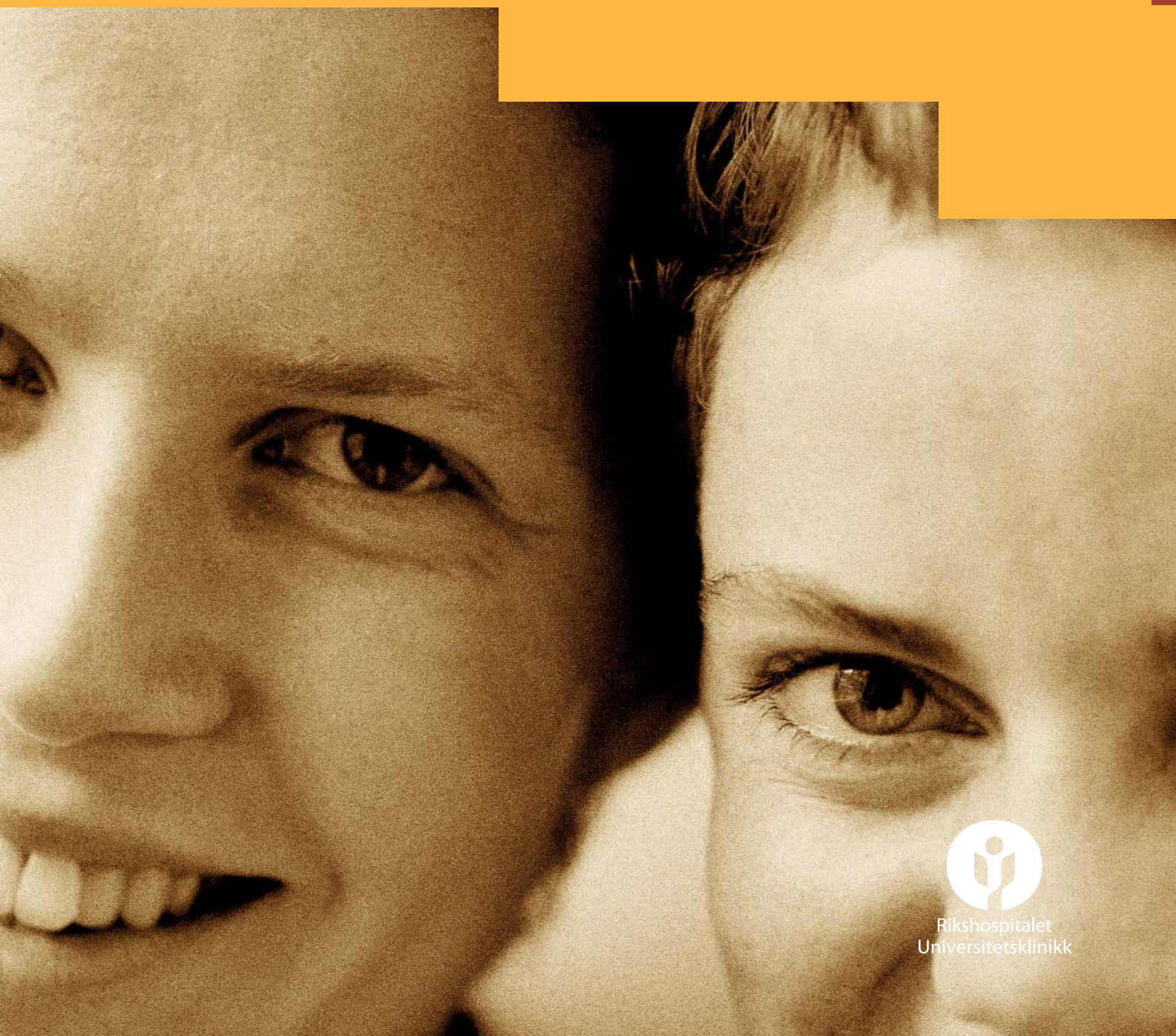


Galaktosemi



Utgiver: Senter for sjeldne
sykdommer og syndromer

Ansvarlig redaktør: Rose Maria Cocozza

Illustrasjoner: Åslaug Snilstveit

Fotografier: Jo Michael

Grafisk utforming: Salikat Design

Grafisk produksjon: GAN grafisk AS

Opplag: 2000

1. utgave

Oslo, mars 2003

ISBN 82-91965-10-0

Diagnosen innebærer at jeg må lese varedeklarasjoner og spørre om hva kaker, brød, middager – all mat – inneholder når jeg er ute og spiser på restaurant eller hjemme hos venner. Det er stort sett ikke noe problem for meg at jeg ikke får spise alt det de andre spiser, eller at jeg har med medbrakt mat.

Det kan faktisk være et større problem for de jeg er på besøk hos.

Utdrag fra intervju

INNHold:

TIL LESEREN	3
HVA ER GALAKTOSEMI?	4
OPPFØLGING OG BEHANDLING	6
FORELDRE OG SØSKEN	7
DIETT VED GALAKTOSEMI	9
OPPVEKST OG SKOLE	15
GENETIKK OG ARV	18
HJELP FRA DET OFFENTLIGE	20
INFORMASJON, KILDER OG RESSURSER	23
SENER FOR SJELDNE SYKDOMMER OG SYNDROMER	24
HENVISNINGER	25
LITTERATUR	25
NYTTIGE ADRESSER	26

Ordet galaktosemi betyr
«galaktose i blodet»

**Jeg har hatt stor
nytte av kortene som
Foreningen for
galaktosemi har laget
på forskjellige
språk om mat.
Viser jeg dette på en
restaurant i
utlandet, får jeg
hjelp til å finne
mat jeg tåler.**

Utdrag fra intervju

TIL LESEREN

Hensikten med dette heftet er å spre kunnskap om galaktosemi.

Galaktosemi er en sykdom som påvirker dagliglivet på mange måter. Vi anbefaler at man tar seg tid til å lese gjennom hele heftet for å få et så helhetlig bilde som mulig av sykdommen. Oppfølging, tilrettelegging og behandling på ulike områder må ses i sammenheng, ut fra et tverrfaglig og tverretattlig perspektiv. Det er derfor viktig at fagfolk ser hele brukerens liv under ett, og ikke bare konsentrerer seg om sitt eget fagområde.

Heftet er også laget for brukeren selv og for brukerens foreldre, pårørende og nærmiljø.

Senter for sjeldne sykdommer og syndromer har i flere år hatt nær kontakt med mennesker med galaktosemi; på kurs, gjennom telefonsamtaler og ikke minst i brukernes eget miljø sammen med lokale fagfolk. Disse møtene har gitt Senteret innsikt i brukernes erfaringskompetanse, som vi gjennom dette heftet ønsker å dele med nye brukere, fagfolk og andre interesserte.

I dette heftet vil dere av og til møte utdrag fra et intervju med en voksen mann som selv har galaktosemi. Vi takker deg som lot deg intervjuet for at du på en fin måte formidler at veldig mye avhenger av hvordan man tar det – og ikke bare hvordan man har det.

Det er likevel viktig å huske på at mennesker med galaktosemi er like forskjellige som alle andre mennesker!

Utdragene kan ikke ses på som representative for hele diagnosegruppen, men de kan gi en bredere forståelse av hvordan det er å leve med galaktosemi.

Senter for sjeldne sykdommer og syndromer takker alle som har deltatt i utarbeidelsen av heftet:

Foreningen for galaktosemi
Dr. med. Terje Rootwelt, Barneklubben,
Rikshospitalet
Rina Lilje, klinisk ernæringsfysiolog,
Rikshospitalet
Dr. med. Eli-Anne Kvittingen, Klinisk
kjemisk avd., Rikshospitalet
Tone Holte, sosionom

Senter for sjeldne sykdommer og syndromer har utarbeidet heftet, representert ved:

Ingrid Wiig, klinisk ernæringsfysiolog
Torill Rønsen Ekeberg, spesialpedagog
Birgitte Leisner Bjerkely, spesialsykepleier
Mads Bjerke, informasjonsrådgiver

Ønsker du mer informasjon, ta direkte kontakt med Senter for sjeldne sykdommer og syndromer eller besøk databaser og nettsteder som du finner adressene til bakerst i heftet.

Rikshospitalet mars 2003
Rose Maria Cocozza
Avdelingsleder

HVA ER GALAKTOSEMI?

Galaktosemi er en sjelden, arvelig sykdom i karbohydratstoffsiftet der sukkerarten galaktose ikke omdannes på vanlig måte. Alle sukkerarter er karbohydrater. Galaktose er en type sukker som bl.a. finnes i melk, også morsmelk. I kroppen blir galaktose omdannet til sukkerarten glukose gjennom flere enzymreaksjoner, se figuren på side 5. Vanligvis brukes betegnelsen galaktosemi ved mangel på, eller funksjonsfeil i, enzymet galaktose-1-fosfatidyltransferase (GALT). Det er denne formen for galaktosemi som beskrives i dette heftet. Ved mangel på GALT vil galaktose og ulike stoffer som dannes fra galaktose (galaktosemetabolitter), hope seg opp i kroppen. For mye av disse stoffene er giftig og kan føre til skade på lever, nyrer, øyne og nervesystem, samt i eggstokker hos kvinner.

Hovedmengden av galaktose blir tilført kroppen gjennom maten vi spiser. Mindre mengder blir dannet i kroppens eget vev. Galaktose i små mengder er nødvendig for kroppen og inngår blant annet i nervecellene.

Med diett faller nivået av galaktose ganske raskt og det akutte «forgiftningsbildet» går over. Man vet ennå lite om hvorfor mangel på GALT kan gi langsiktige komplikasjoner selv når dietten følges. Antageligvis er det flere faktorer som spiller inn i denne prosessen (1, 2, 3, 4).

Forekomst

Om lag 20 tilfeller av galaktosemi er kjent i Norge. Man regner med at det fødes ett barn med galaktosemi omtrent hvert år her i landet.

Diagnose

Dersom det påvises galaktoseforbindelser i urinprøve tatt mens barnet får melk, er det sannsynlig at barnet har sykdommen. Urinen sendes til metabolsk screening på Rikshospitalet, og viser et karakteristisk mønster hvis barnet har galaktosemi. For å få en sikker diagnose gjøres en enzymanalyse i de røde blodlegemene. Den vil kunne vise mangel på GALT-enzymet. Ofte kan en mutasjonsanalyse (genanalyse) bekrefte diagnosen (3).

I utredningen vil man også se unormale verdier for lever- og nyrefunksjon.

Screening

Den alminnelige screeningen som rutinemessig blir gjort av nyfødte i Norge, omfatter ikke galaktosemi. Screening for galaktosemi diskuteres jevnlig.

Ved galaktosemi blir barnet alvorlig sykt i løpet av få dager. Mange barneleger kjenner til sykdommen, og svaret på screeningprøven vil ofte først foreligge etter at behandlingen har startet.

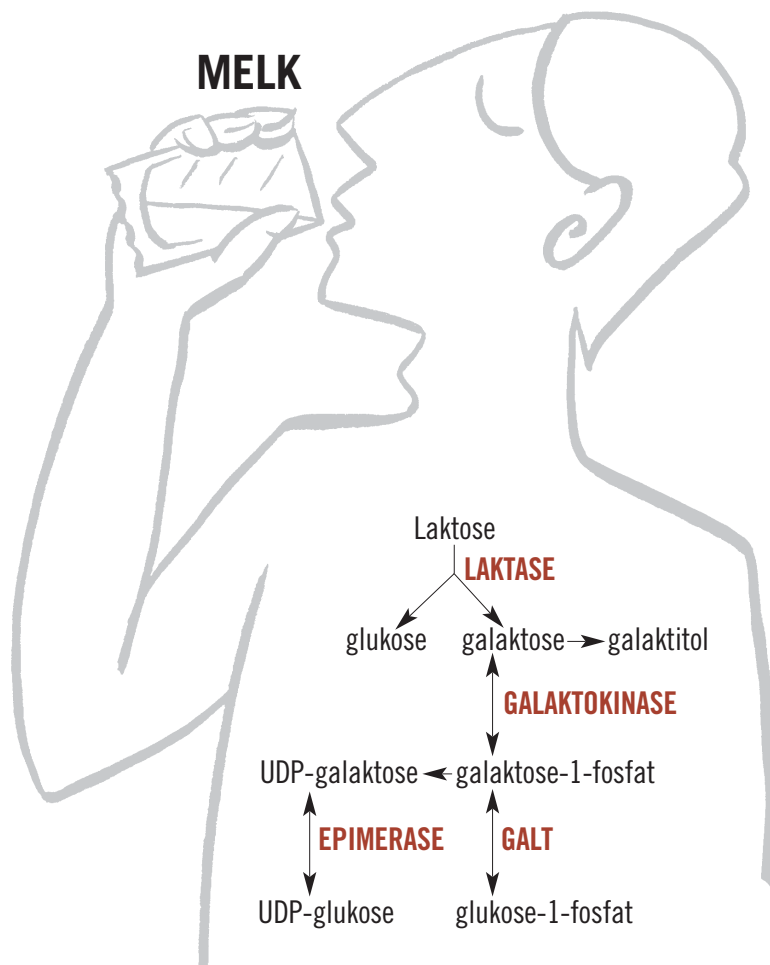
Symptomer hos spedbarnet

Galaktosemi gjør at et barn som er friskt ved fødselen, blir tiltagende sykt i løpet av noen dager til få uker. Uten behandling har sykdommen oftest et raskt og dødelig forløp, men det forekommer også mindre akutte og mer diffuse sykdomsbilder (1, 2, 3, 4).

De første sykdomstegnene er vekttap, oppkast og diaré. Barna utvikler gulsott. De er preget av nedsatt muskelkraft (hypotoni) og døsighet (letargi). Gulsott, sløvhets, muskelslapphet og økt blødningstendens er tegn på svikt i leverfunksjonen. Nesten halvparten av spedbarna har forstørret lever. Noen får ytterligere komplikasjoner i form av bakterieinfeksjon i blodet (sepsis). Enkelte kan ha medfødt grå stær (katarakt).

Fordi melk er spedbarnets mat, er en tidlig diagnose og diett nødvendig for å forebygge alvorlige, livstruende skader på organer. I tillegg behandles de symptomene som oppstår.

De akutte symptomene forsvinner i løpet av få dager, når morsmelk eller morsmelkerstatninger med galaktose fjernes fra kosten. Man trodde lenge det var mulig å fjerne alle symptomer ved å holde streng diett. Det er imidlertid klart at sykdommen kan medføre nevrologiske skader uavhengig av når den oppdages og når diettbodyhandlingen starter. Omfanget av skadene varierer sterkt.



Forklaring til figuren: Sort viser sukkerartene og metabollitter, pilene viser hvordan et stoff omdannes til det neste ved hjelp av enzymer *rød skrift*

NORMAL OMDANNING AV GALAKTOSE I KROPPEN

Omdanningen skjer via kjemiske reaksjoner. Her er en forenklet fremstilling for lesere som ønsker å vite litt mer om galaktosestoffskiftet i kroppen.

- Melk inneholder laktose eller melkesukker. Laktose er laget av glukose og galaktose.
- Den største kilden til galaktose er laktose fra melk, melkeprodukter og mat laget med melk.
- Laktose spaltes til glukose + galaktose i tarmen. Deretter transporteres disse to sukkerartene fra tarmen og over i blodet, og rundt til de ulike organene. Leveren er det viktigste organet for omdanning av galaktose.
- Kroppen bruker mer glukose enn galaktose. Noe galaktose må derfor omdannes til glukose. Den kjemiske omdanningen skjer via mange reaksjoner.
- Enzymer er katalysatorer – nødvendige hjelpstoffer – for kjemiske reaksjoner i kroppen. Enzymer fungerer som en form for verktøy. Endelsen «-ase» betegner et enzym.
- Mange reaksjoner kan gå begge veier, toveispiler på tegningen viser dette. (Et og samme enzym kan styre omdanningen fra galaktose til glukose, eller snu prosessen til å danne galaktose fra glukose.)
- I noen av disse reaksjonene blir galaktose bundet til andre stoffer. Bokstaver og betegnelser foran eller etter sukkerartens navn viser dette (eks.: galaktose-1-fosfat).
- Når GALT-enzymet mangler eller fungerer dårlig vil galaktosemetabolittene galaktose-1-fosfat og galaktitol hope seg opp i kroppen. Slike store mengder av disse stoffene er skadelig. Diett er den eneste kjente måten å redusere denne opphopningen på.
- Mennesker med GALT-mangel produserer 12-25 mg galaktose per kilo kroppsvekt i døgnet ved hjelp av andre enzymer. For en voksen person vil det si et sted mellom 1000 og 2000 mg (1-2 gram) i døgnet.
- Betegnelsen galaktosemi brukes vanligvis når tilstanden skyldes en feil i GALT-enzymet. – Galaktosemi på grunn av svikt i andre enzymer, som galaktokinase eller epimerase, er ekstremt sjeldne. Disse tilstandene beskrives ikke i dette heftet.

OPPFØLGING OG BEHANDLING

Behandlingen består i en livslang laktose- og melkefri diett for å unngå de viktigste kildene til galaktose.

Behandling og oppfølging er avhengig av kunnskaper om galaktosemi og de følgetilstander som kan oppstå. Det er derfor viktig at barnet, og senere den voksne, følges opp med kontroller ved de regionale helseforetakene, med de ressursene som finnes der. Barnet må følges opp regelmessig av barnelege og tverrfaglig team av spesialister med kunnskaper og interesse for galaktosemi.

Foreldre forteller om forbigående problemer rundt mat og spising. For å sikre at dietten er ernæringsmessig tilstrekkelig er klinisk ernæringsfysiolog sentral i oppfølgingen. Kunnskaper og forståelse for diett og diettbehandling er nødvendig, både hos behandler og foreldrene og etter hvert hos den som selv har sykdommen.

Overhyppighet av beinskjørhet (osteoporose) og kalsiummangel forekommer.

Ved 10 års alder skal alle jenter med galaktosemi henvises til endokrinolog for å utrede behovet for tilførsel av hormoner. De fleste kvinner med galaktosemi får nedsatt funksjon i eggstokkene. Svikten fører vanligvis til menstruasjonsforstyrrelser og infertilitet, men noen svangerskap er registrert.

Pubertet og fruktbarhet hos gutter med galaktosemi er normal.

Det er ikke vanlig å ha spesielle problemer med tannhelsen. Men siden behandlingen er en melkefri diett, bør man følge de faste rutinene for tannhelsetjeneste som tilbys barn og ungdom. Informer tannhelsetjenesten om dietten, slik at det blir tatt hensyn til dette i oppfølgingen.

Barn med galaktosemi bør kontrolleres jevnlig av øyelege med henblikk på katarakt (grå stær). Undersøkelsen bør gjøres flere ganger første leveår, deretter årlig. Hvis sykdommen endrer seg eller ved mistanke om dårlig diettoppfølging, er det klokt å foreta ekstra øyeundersøkelse.

Linsen sitter langt foran i øyet og er krystallklar og fleksibel. Den bidrar til å fokusere blikket og til å sortere lysstråler. Katarakt er en tilsøring av linsen, og ved galaktosemi skyldes dette avleiring av galaktitol (en galaktosemetabolitt) i linsen. Ved galaktosemi kan det dannes galaktitol i skadelige mengder (se figur på side 5). Galaktitolavleiringer i linsen ses oftest hos

nyfødte og spedbarn. Ved riktig diett kan tilsøringen forsvinne. I enkelte tilfeller vedvarer katarakten, og det kan bli nødvendig å fjerne linsen og erstatte den med en ny.

Lærevansker forekommer hos en stor andel av pasientgruppen. Psykisk utviklingshemming er sjelden. Språk- og

taleproblemer er utbredt, spesielt i barnealderen. Mange har problemer med artikulasjon og uttale (verbal dyspraxi). Dette fører til vanskeligheter med rekkefølgen av ord og lyder. Den lokale pedagogisk-psykologiske tjenesten (PP-tjenesten) bør involveres tidlig.

Noen med galaktosemi er motorisk usikre og klossete og kan ha en forsinket motorisk utvikling. I mer alvorlige tilfeller kan problemer med å styre og koordinere bevegelser gi seg utslag i gang- og balanseproblemer (ataxi), ufrivillige, rytmiske muskelsammentrekninger (tremor) og problemer med å beregne avstand. Disse problemene kan hos noen utvikles i oppveksten. Ved behov må det henvises til nevrolog.

God tverrfaglig oppfølging er viktig også i voksen alder.



FORELDRE OG SØSKEN

Et svangerskap oppleves av de aller fleste foreldre som en spennende tid. Mange vordende foreldre har vært innom tanken på å få et sykt barn, men disse tankene blir ofte skjøvet til side. Det er vondt og ofte helt uventet når et nyfødt barn blir alvorlig sykt. Foreldres opplevelser og reaksjoner ved å få et barn med galaktosemi er selvsagt individuelle og mangfoldige. Vi vil nevne litt om noen av de reaksjonene som er mest vanlige.

Når et barn blir født med en alvorlig sykdom, kan gleden over det nye barnet bli blandet. Mange blir overveldet av sorgen over ikke å ha fått det friske, velskapt barnet de ønsket seg. Slike følelser er tabu-belagte og blir lett skjøvet i bakgrunnen i den akutte situasjonen rundt barnet. Dette kan føre til at de vanskelige følelsene aldri helt kommer til uttrykk og heller ikke blir bearbeidet.

Mange foreldre beskriver tiden rundt barnets første levetid som uvirkelig, især når de i ettertid ser tilbake på den. Andre beskriver en merkbart sårbarhet. Spesielt gjelder dette hva som blir sagt og gjort av helsepersonell i forhold til barnet. Skyldfølelse kan også prege foreldrene; de leter etter årsaker til at akkurat deres barn fikk sykdommen. Dette gjelder oftest moren, som har båret barnet fram.

De vanskelige følelsene forsterkes også ved at barnet tas vekk og blir tatt hånd om av andre. Den naturlige kontaktetableringen mellom foreldre og barn svekkes. Hvis barnet sendes til sykehus langt fra hjemmet kan det bli vanskelig for foreldrene å være sammen om det som skjer. Kanskje er det også flere barn hjemme som trenger foreldrenes omsorg. Dette kan føre til splittelse i familien og gjøre det vanskelig for foreldrene å stå sammen om utfordringene som spedbarnets sykdom bringer med seg.

Den første tiden etter fødselen er vanskelig. Ofte blir barnet svært sykt, og diagnosen stilles ikke alltid så raskt som en kunne ønske. Tiden preges av usikkerhet både over barnets tilstand og til dietten.

Det er heller ikke uvanlig at foreldres reaksjonsmønstre er forskjellige. Mødrene har gjennom svangerskapet fått nær tilknytning til barnet. Fedre kan bli mer opptatte av å støtte moren enn å kjenne på egne følelser og behov.

Om foreldres reaksjoner på å få barn med kronisk sykdom, sier psykolog Inger-Lise Andresen (6):

«Moren til barnet kan kanskje reagere med mye tårer og stort behov for å snakke om barnet, dets framtid og om sine egne reaksjoner. Mens faren kan ha behov for å finne praktiske løsninger så fort som mulig, være alene, tenke gjennom dette på egen hånd og forsøke å ta seg sammen i møte med andre mennesker. Han kan oppleve ektefellen som hysterisk, og hun

kan oppleve mannen som følelseskald. Begge deler er sannsynligvis like feil, de har bare forskjellige måter å takle situasjonen på. Men begge har det vondt.»

Ettersom barnet vokser til og foreldrene har arbeidet seg gjennom sine egne første reaksjoner, er det viktig at de snakker sammen og kommer fram til felles holdninger. Om de ikke greier det, kan barnet lettere spille foreldrene ut mot hverandre. Det styrker ikke kvaliteten på hverdagslivet for noen av dem.

At foreldre føler ansvar og usikkerhet for sitt barns utvikling er helt naturlig, – særlig ettersom galaktosemi er en sykdom med en viss uforutsigbarhet i forhold til hvordan den vil utvikle seg fremover. Foreldrene kan lett komme i en situasjon der de leter etter «tegn» på hvordan sykdommen gir utslag i funksjonsnivåen. Det beste for alle er i størst mulig grad å fokusere på det friske i barnet.

**DET BESTE FOR
ALLE ER AT MAN I
STØRST MULIG
GRAD FOKUSERER
PÅ DET FRISKE**

Alle barn – både syke og friske – trenger omsorg og oppmerksomhet fra foreldrene. For å skape grunnlag for å forstå og godta situasjonen er det viktig at man åpent forteller om sykdommen til dem som står rundt det syke barnet i hverdagen. Dette gjelder ikke minst søsken. Med bakgrunn i mange års erfaringer, har vi disse tipsene til foreldrene:

- vær åpne i kommunikasjonen med barna
- prøv å fordele tid og omsorg mellom barna på en slik måte at alle føler seg ivaretatt
- forklar på en enkel måte hva som er spesielt med søster eller bror
- la gjerne søsken få treffe andre søsken i tilsvarende situasjon

Det er viktig å la de som ikke har diagnosen få spise vanlig is, pølse og lignende til ulike anledninger – for eksempel på 17. mai – selv om ikke alle barna kan spise det. Det skal ikke gå ut over de andre at broren eller søsteren har galaktosemi.

Utdrag fra intervju

DIETT VED GALAKTOSEMI

Ernæring

Alle som har galaktosemi bør følge en laktose- og melkefri diett hele livet. Laktose (melkesukker) er den største kilden til galaktose i kosten. All mat og drikke uten laktose og melkeprodukter kan brukes i dietten. (7,8,9)

Ernæringsmessig er det viktig å variere kostholdet og bruke ulike matvaregrupper. Når en så vesentlig gruppe som melkeprodukter er utelukket, blir det ekstra viktig å bruke kjøtt, fisk og kornvarer. Rikelig med frukt og grønnsaker hører med – også ved galaktosemi. En klinisk ernæringsfysiolog kan gi råd om sammen-setningen av kosten, gi ideer til variasjon og samtidig forebygge mot uforvarende bruk av laktose.

De fleste fagmiljøer både i Norge og andre land er enige om at innholdet av galaktose i grønnsaker og frukt, innmat og rogn er så lavt at disse kildene er ufarlige ved vanlig bruk. I løpet av et døgn får man betydelig mindre mengder galaktose fra disse matvarene enn det kroppen selv lager. Slike matvarer vil vanligvis gi under 50 mg galaktose i en porsjon. Nyttene av disse matvarene i kostholdet er derimot stor, og bruken av dem gjør dietten lettere å følge. Mengden galaktose fra melkeprodukter kan lett komme opp i store mengder og må derfor unngås. En desiliter helmelk inneholder 4,6 g laktose eller ca. 2,3 g (2300 mg) galaktose.

Melk og melkeprodukter er en viktig kilde til energi, proteiner, B-vitaminer og kalsium (kalk) i norsk kosthold. Norske studier viser at små barn på melkefri diett kan få for lite kalsium og energi, dersom ikke kostholdet settes sammen med omhu.

Tilskudd av kalsium og vitamin B anbefales vanligvis fra rundt ett års alder. Vi anbefaler også tran til alle for å sikre inntaket av viktige fettsyrer og vitamin D. Kalsiumtilskuddet som

brukes skal derfor være uten vitamin D og uten laktose. Mangel på kalsium kan føre til osteoporose (beinskjørhet). Osteoporose er beskrevet hos flere med galaktosemi og kan skyldes at man ikke får i seg nok kalsium.

Kroppen produserer hele tiden noe galaktose fra glukose. Hos personer med galaktosemi skjer dette ved hjelp av andre enzymer enn GALT-enzymet. Voksne personer med galaktosemi har en egenproduksjon på mellom 1000 og 2000 mg i døgnet. (Se figur side 5)

Les varedeklarasjonen!

Det er viktig å lese varedeklarasjonen på maten man kjøper, og å lære seg betegnelser for ulike melkeprodukter. Ferdigpakket mat som selges

her i landet, er merket med en fullstendig liste over ingrediensene på norsk (dansk eller svensk kan godkjennes). Den ingrediensen det er mest av, står først; den det er minst av, står sist. Kontroller varemerkingen jevnlig, da oppskrifter og ingredienser kan endres. Matvarer man er vant til å bruke kan forandre innhold. Nye produkter som kan bli gode alternativ i kosten, kommer stadig.

**KONTROLLER
VAREMERKINGEN
JEVNLIG,
OPPSKRIFTER OG
INGREDIENSER
KAN ENDRES**

«Tilsetningsstoffer» er ingredienser som brukes i små mengder, for å bedre holdbarhet eller konsistens, gi farge osv. Tilsetningsstoffene føres opp på matvarenes ingrediensliste med navn eller nummer (E-nummer). Alle tilsetningsstoffer kan brukes ved galaktosemi. Lactitol, E-nummer E 966, inneholder galaktose, men mengden som brukes er så liten at det kan brukes i dietten.

Det finnes noen unntak fra forskriftene om merking av matvarer:

– Enkeltingredienser, som i seg selv er laget av ulike ingredienser, men som utgjør mindre enn 25 prosent av den totale vekten, kan beskrives med samlenavn. For eksempel kan dette gjelde pølser i ferdige middagsretter.

- Samlebetegnelser som «grønnsaker» eller «krydder» kan brukes uten nærmere beskrivelse, dersom denne matvaregruppen utgjør mindre enn ti prosent av vekten.
- Enkelte produkter med sjokolade og kakao er fritatt fra merkebestemmelsene.
- Mat i små pakninger (under 10 cm²) trenger ikke merkes på grunn av liten plass.

Melk fra dyr, som kumelk og geitemelk, inneholder alltid laktose. Det gjør også morsmelk. Alle matvarer som inneholder melk i en eller annen form, inneholder også laktose. Kun morsmelkerstatninger som er beregnet til bruk ved galaktosemi, er galaktosefrie.

I «laktosefrie melk» er laktosen spaltet til galaktose og glukose. Det er altså like mye galaktose i denne melken som i vanlig melk! («Laktosefrie melk» kan brukes ved laktoseintoleranse, en tilstand som ikke har noe med galaktosemi å gjøre.)

Laktose og melkeprodukter kan skjule seg bak mange navn: Melk, ost, fløte, rømme, crème fraiche, yoghurt, smør og iskrem er betegnelser alle kjenner. Men også andre ingredienser er kilder til melk og laktose: kasein, kaseinat, kjernemelkpulver, laktalbumin, laktose, melkeprotein, melkesukker, melketørrstoff, myse (valle på dansk, vassle på svensk, whey på engelsk), mysepulver og tørrmelk. Ingredienser som margarin, raffinert fett, animalsk fett og animalsk protein kan også inneholde melk.

Praktiske råd

Dietten krever alltid planlegging og kontroll ved innkjøp og tilberedning av mat. For å slippe for

mye dobbel matlaging, er det lurt å bruke råstoffer og produkter som kan spises av hele familien.

Ferdigmat og halvfabrikata inneholder ofte melk, derfor må maten som regel lages fra bunnen av med melkefrie råvarer.

Rent kjøtt og fisk bør velges fremfor produkter som pølser, fiskeboller eller annen bearbeidet/ferdiglaget mat som ofte inneholder melk.

Det finnes melkefri margarin som alle kan bruke. Olje er fint å bruke i mat og til steking.

Brødet bør enten bakes hjemme eller komme fra en produsent som garanterer ingrediensene.

Det finnes kokebøker og informasjonsmateriell om melkefri kost (10,11).

Norges astma- og allergiforbund kan formidle kontakt med lokale forhandlere, bakere og pølsebakere som selger garantert melkefrie produkter. De store matvareprodusentene har ofte informasjonskontor eller forbrukerkonsulenter som kan svare på spørsmål om innhold i produktene.

Spedbarn med galaktosemi får morsmelkerstatning som er fri for laktose og galaktose. Den fås på blå resept, vanligvis frem til barnet er ti år. Den brukes som drikke og etter hvert i grøt og annen matlaging. Morsmelkerstatningene som brukes ved galaktosemi, er tilsatt vitaminer og mineraler for å sikre behovene i spedbarnsalderen. Større barn og voksne kan trenge ytterligere tilskudd av vitaminer og kalsium selv om de velger å fortsette å bruke morsmelkerstatning til drikke og matlaging.

**KASEIN,
KASEINAT,
KJERNE-
MELKPULVER,
LAKTALBUMIN,
LAKTOSE,
MELKEPROTEIN,
MELKESUKKER,
MELKETØRR-
STOFF, MYSE
(VALLE PÅ
DANSK, VASSLE
PÅ SVENSK,
WHEY PÅ
ENGELSK),
MYSEPULVER OG
TØRRMELK.
INGREDIENSER
SOM MARGARIN,
RAFFINERT FETT,
ANIMALSK FETT
OG ANIMALSK
PROTEIN KAN
OGSÅ INNEHOLDE
MELK**

Ris-, soya- eller havremelk fås kjøpt i helsekostforretninger og i noen matvarebutikker. De likner melk i utseende og

NOEN OPPSKRIFTER:

ENKLE VAFLER

2 egg
3 dl hvetemel
3 dl vann eller Rice Dream
melkeerstatning
1 ss sukker
1/2 ts kardemomme
1 ts bakepulver
1/2 dl smeltet melkefri
margarin

Bland røren og la den hvile en times tid. Stek vaflene. Smør vaffeljernet med melkefri margarin om nødvendig.



TILSLØRTE BONDEPIKER

eplemos
melkefrie brød- eller
kakesmuler
melkefri margarin
sukker og kanel
Erlet fløteerstatning

Stek smulene i margarin, strø litt sukker og kanel over. Pisk fløteerstatningen til krem, tilsett eventuelt litt sukker. Legg eplemos, stekte smuler og krem lagvis i en glassballe. Spar litt smuler til pynt på toppen.

TOMATSUPPE

1 boks hakkede tomater
2 hakkede løk
1 fedd hvitløk
2 ss olje
1 l grønnsaksbuljong
1 1/2 ss maisennamel utrørt i
2 ss vann
1/2 dl Erlet fløteerstatning
eller melkeerstatning
salt, pepper og grønt krydder

Fres løken i olje, tilsett tomat, hvitløk og buljong. Rør inn maisennajevningen og tilsett fløteerstatning. Kok opp og smak til med krydder før servering.



«OSTESAUS» – TIL LASAGNE, GRATINERT BLOMKÅL OG ANNET

60 g melkefri margarin
60 g hvetemel
6 dl grønnsakskraft eller
buljong
2 dl Erlet fløteerstatning
salt og pepper
litt malt muskat

Smelt margarin og rør inn hvetemel. Spe forsiktig med buljong under omrøring. Kok opp og la det småkoke i 5-10 minutter. Smak til med salt og pepper. Fløteerstatningen has i tilslutt, kok raskt opp igjen og bruk sausen etter ønske.

LASAGNE

legg lasagneplater, kjøttsaus og «Ostesaus» lagvis, med «Ostesaus» på toppen. Dryss litt potetmospulver uten melk eller knust potetgull over før steking.



GRATINERT BLOMKÅL

kok blomkålen hel, stek bacon og lag «Ostesaus». Legg blomkålen på et ildfast fat. Hell over saus og strø bacon over og gratiner i ovnen noen minutter. Pynt med salatgrønnsaker i fine farger og server med ferskt melkefritt brød.

bruk og kan etter hvert erstatte morsmelk-erstatningen i kosten, for eksempel til frokostblandinger. På grunn av lavt næringsinnhold bør disse produktene ikke brukes som hoveddrikk for mindre barn. Det samme gjelder fløteerstatninger.

Det er viktig at barn med galaktosemi gradvis lærer seg hvilke matvarer de må unngå. Ved å delta i felles måltider hjemme og borte lærer barna hvilken mat som er felles, hva som er «mitt» og hva som er «de andres». Det sosiale fellesskapet rundt bordet er like viktig for alle, uavhengig av om maten er den samme på alle tallerkenene.

Når man er på besøk eller spiser ute, vil den som har galaktosemi ofte velge å ta med seg egen mat eller få servert noe annet enn resten av selskapet. Dette gjelder alt som ikke serveres «rent og ubearbeidet». De fleste sauser og stuinger, iskrem, kaker og sjokolade kan inneholde melk hvis de er tilberedt på vanlig måte.

Når man er invitert bort, er det en god ide å ta kontakt med vertskapet på forhånd for å høre hvordan de har planlagt menyen. Noen råd om hvordan maten enkelt kan suppleres eller endres for å passe alle blir oftest mottatt med takk. Hos nære venner og slektninger er det lurt å ha et lite lager av passende matvarer.

Litt om ost

I gule oster varierer laktoseinnholdet med type ost og modningsgrad. Derfor har det vært vanlig i de fleste land å utelate all ost i dietten.

Moderne og mer nøyaktige analysemetoder gjør at man i noen land nå garanterer visse typer godt lagrete, harde, gule oster som helt laktosefrie. Fremtidige norske analyser vil vise om visse vellagrete norske oster også er helt laktosefrie og kan anbefales ved galaktosemi.

Ut fra analyser i bl.a. Storbritannia tillates følgende oster, som kan fås i velassorterte ostedisker (desember 2002):

- Emmentaler
- Gruyere

Brune oster, prim og fersk ost, for eksempel cottage cheese og kvarg, inneholder store mengder laktose og skal ikke brukes.

Blir dietten dyrere enn annen mat?

En melkefri diett er noe dyrere enn vanlig norsk kosthold. Den som har merkostnader til mat på grunn av nødvendig diett, kan søke om grunnstønning fra folketrygden som kompensasjon for de økte utgiftene (se kapitlet: Hjelp fra det offentlige).

Diettbrudd?

Lever, nyrer og øyne tar skade dersom dietten ikke holdes. Men, sporadiske uhell er ikke ensbetydende med alvorlige eller

permanente skader.

Diettens innvirkning på de nevrologiske symptomene ved galaktosemi er fremdeles uklare. God oppfølging av dietten gir ikke nødvendigvis noen sikkerhet mot utvikling av slike symptomer. Man vet heller ikke om store og langvarige brudd i dietten kan forverre de nevrologiske følgene av sykdommen.

Vi anbefaler derfor at dietten følges konsekvent.

Barn har mindre kropp og tolererer mindre galaktose enn voksne. Barn vet også mindre om hva maten er laget av og de er avhengige av veiledning fra voksne. Det er derfor viktig at voksenpersoner rundt barnet kjenner til dietten. Oppfølging fra klinisk ernæringsfysiolog er med på å sikre at det ikke forekommer systematiske feil i kosten.

**LAKTOSE ER DET
SAMME SOM
MELKESUKKER**

**Da jeg fortalte andre
om min galaktosemi
som barn, brukte jeg
aldri ordet sykdom.
Jeg sa jeg gikk på diett,
at det var en
stoffskeifefeil. Jeg har
aldri følt meg syk.**

Utdrag fra intervju

Det var sikkert mest slitsomt med dietten for mamma som måtte bake alt og lage all maten fra grunnen av. Og hun fulgte meg alltid opp, for eksempel når jeg var bedt bort til andre barn. I barneselskapene jeg var i hadde jeg med meg all mat. I mine fødselsdagsselskaper serverte mamma min egen is (eggedosis som ble puttet i fryseboksen). Den spiste alle gjestene også. Og alle elsket bollene som mamma bakte!

Utdrag fra intervju

OPPVEKST OG SKOLE

Opplæring og opplysning

Alle med galaktosemi bør så tidlig som mulig bli bevisst sin egen tilstand. De må lære hva de kan spise og ikke spise. I løpet av få år må de selv ta ansvaret for hva de putter i munnen.

Opplæringen i diettprinsippene er en kontinuerlig prosess.

Ettersom barnet vokser til vil det stadig ha behov for nye og mer utfyllende forklaringer,

– tilpasset det utviklingstrinn han eller hun til en hver tid befinner seg på. Vis åpenhet og vær imøtekomende overfor barnet, så vil progresjonen komme naturlig, i takt med barnets spørsmål.

Andre barn i barnehagen, skolen eller nabolaget har også behov for informasjon. Av erfaring vet vi at selv små barn kan være solide støttespillere dersom de får en forklaring som de forstår. I slike tilfeller viser de stor innlevelse, til hjelp for den som har galaktosemi. I motsatt fall kan det føre til misforståelser som at barnet med galaktosemi er sært, bortskjemt eller får urettmessig spesialbehandling.

Foreldre til venner og lekekamerater av barn med galaktosemi bør også informeres. Informasjon legger grunnlag for trygghet hos de voksne, slik at de for eksempel tør å invitere den det gjelder i fødselsdagsselskap.

Det er lurt av foreldrene til barn med galaktosemi å tilby seg å samarbeide ved fester og tilstelninger til den unge selv kan overta ansvaret. De kan fortelle hva slags mat som kan spises av alle, eller levere den maten som deres barn kan spise på forhånd, – gjerne i samsvar med selskapets meny.

Hold fokus på det barnet kan spise, og vær tydelig på det som ikke må forekomme. For vertskapet er dette til god hjelp.

Lærevansker

En del av de voksne vi har snakket med har fortalt om vansker i skolesituasjonen. I ettertid ser vi at mange av disse vanskene har fått vokse seg store på grunn av utilstrekkelig kunnskap om galaktosemi hos ansatte i barnehage og skole. Informasjon om galaktosemi og kunnskap om et barns funksjonsnivå og eventuelle lærevansker kan sikre god oppfølging

og tilrettelegging ut fra behov. Litteraturen er dessverre sparsom når det gjelder problemer med lærevansker som er spesifikke ved galaktosemi. (14, 16.)

**GI INFORMASJONEN
DIREKTE
TIL DEN DET GJELDER**



Pedagogisk-psykologisk tjeneste

Alle kommuner har pedagogisk-psykologisk tjeneste (PP-tjeneste). Den vurderer behov for spesialpedagogiske tiltak og er kommunens sakkyndige instans. Tjenesten har som regel psykolog og

spesialpedagog i teamet. PP-tjenesten foretar utredning av barnet (eller den voksne) og gir en sakkyndig uttalelse. Denne uttalelsen må foreligge før eventuelle tiltak kan igangsettes.

Det anbefales at alle barn med galaktosemi blir meldt til PP-tjenesten, slik at de kan følges opp og utredes i forhold til eventuelle spesielle behov i forbindelse med stimulering og opplæring. Voksne og barn tilhører den kommunale PP-tjenesten, mens ungdom i videregående opplæring (16 - 20 år) får hjelp fra den fylkeskommunale PP-tjenesten. (5, 13.)

Førskolealder

Enten barn med galaktosemi er hjemme, hos dagmamma eller i barnehage bør funksjonsnivået kartlegges. Hvis det er behov for spesialpedagogisk hjelp, har barnet rett til slik hjelp også i førskolealderen. Foreldrene, helsestasjonen eller barnehagen kan ta kontakt med PP-tjenesten for å få i gang et utredningsarbeid.

Dersom andre enn foreldrene tar kontakt med PP-tjenesten om et barn, er det en forutsetning at de har foreldrenes godkjenning. Barn blir ikke testet og undersøkt hos PP-tjenesten uten foreldrenes samtykke.

Skolealder

I god tid før skolestart (gjerne et år) bør barnet være utredet av PP-tjenesten, slik at skolen kan søke om spesialpedagogiske ressurser dersom det er behov for det. Under alle omstendigheter er det en fordel at PP-tjenesten kjenner til barnet. Hvis det oppstår spesielle behov på et senere tidspunkt, får barnet sannsynligvis raskere hjelp når det allerede er registrert mulige behov.

Før skolestart bør man informere skoleledelsen, lærere, assistenter og andre som arbeider ved skolen. Det kan virke litt omstendelig, men er den beste forsikringen for trygge og gode skoledager for barnet. Som en ekstra sikkerhet anbefaler vi at foreldrene fester en lapp, godt synlig – for eksempel på innsiden av lokket til ranselen. Lappen bør inneholde en kort informasjon om at barnet har galaktosemi, hva det innebærer, og hvilke hensyn som skal tas i skolehverdagen. Denne må barnet læres opp til å vise til vikarer og nye lærere.

Det samme behovet for informasjon gjelder alle som barnet er mye sammen med og spiser mat i lag med. Ansatte i skolefritidsordningen trenger kunnskap. Dessuten kan en kort redegjørelse være på sin plass til andre fritidsledere, som for eksempel treneren og laglederen på håndball- eller fotballaget, speiderlederen, ledere i kor og korps osv.

Klassekameratene må også informeres på et nivå som passer til deres utviklingstrinn. Med klar informasjon vil galaktosemi trolig i løpet av kort tid bli et ikke-tema. Det er når medelevene

gjennom lengre tid lurer på ting som de ikke får svar på, at ryktene begynner å svirre og misforståelser får feste seg.

Samarbeid med klassestyrer, slik at skolen og SFO alltid har noe godt «på lur» til bruk i situasjoner der det spontant skal feires og spises i fellesskap. Noen saftis i fryseren eller ferdig gelé kan gjøre stor nytte.

Ungdomstid

For mange som må leve på diett, er ungdomstiden en større utfordring enn for tenåringer flest. I løsrivelsen fra foreldrene hører det ofte

med å gå på tvers av de voksnes råd. Da kan dietten lett bli utsatt for prøvelser.

Det er en forutsetning at ungdom får grundig opplæring og informasjon om sin egen sykdom, fra foreldre så vel som fagfolk.

Under forutsetning av at ungdommen er moden nok til å skjønne det som blir forklart, kan man forvente at den unge tar ansvar selv.

Vi mener at jentene relativt tidlig bør få kunnskap om galaktosemiens påvirkning på menstruasjon og mulighet til å føde barn. Noen kan ha nytte av støttesamtaler, gjerne med helsesøster eller psykolog for å bearbeide tanker og følelser.

Voksenliv og arbeid

Overgangen fra skole til arbeidsliv er en utfordring for alle unge. Det er klokt å tenke nøye over valg av yrke, slik at eventuelle særbehov kan imøtekommes. Også i arbeidslivet kan det være behov for å informere kolleger om sykdommen. Når omverdenen vet, er det mye enklere å ha et avslappet forhold til dietten i dagliglivet. Arbeidskolleger flest vil også se det som en tillitserklæring at den det gjelder deler disse opplysningene med dem.

**NÅR OM-
VERDENEN VET,
ER DET ENKLERE
Å HA ET
AVSLAPPET
FORHOLD TIL DET
Å HA
GALAKTOSEMI**

**Jeg leser sakte
og jobber litt seint,
men jeg er sta
og gir meg
ikke så lett.**

Utdrag fra intervju

GENETIKK OG ARV

Arveanleggene, eller genene, varierer fra menneske til menneske. Ofte er en feil i arveanleggene årsaken til at vi blir syke. Noen arvelige sykdommer, som galaktosemi, skyldes feil på ett bestemt gen. Andre skyldes feil på flere gener. Galaktosemi er en arvelig, medfødt stoffskiftesykdom (metabolsk sykdom) i karbohydratstoffskiftet. Selv om sykdommen skyldes en feil i bare ett gen, kan den utvikle seg ulikt fra person til person. Genfeilen i seg selv kan ikke forklare hele variasjonen i sykdomsbildet.

Arveanleggene

Arveanleggene, eller genene, er samlet i 46 kromosomer i cellekjernene. 23 av kromosomene arves fra far og 23 fra mor, de er samlet

i 23 kromosompar. Et av disse parene kalles kjønnskromosomene (x og y). De andre parene er nummerert fra 1 til 22. Et trent øye kan i mikroskopet skille de forskjellige kromosomene da alle parene er litt ulike.

En mutasjon er en varig endring i et gen. Slike endringer er en del av de normale variasjonene mellom mennesker og er som regel helt ufarlige. Men enkelte forandringer kan føre til sykdom.

Autosomal recessiv arv

Noen arvelige sykdommer omtales som autosomt arvelige. Det innebærer at sykdommen skyldes feil i genene i et av de 22 parene som

**Jeg har ikke vært redd for
at mine barn skulle få
galaktosemi. Jeg har alltid
vært interessert i biologi,
og vet at barna mine blir bærere
av galaktosemigenet, men at de
ikke blir syke. Sjansen for at
min kone skulle være bærer
av genet var veldig liten.**

Utdrag fra intervju

ikke er kjønnskromosomer. Derfor kan både menn og kvinner arve disse sykdommene.

Galaktosemi overføres ved autosomal recessiv arv. Ved autosomal recessiv arv har den syke arvet genfeilen fra både far og mor. Far og mor viser selv ingen tegn på sykdommen – de er begge friske bærere av anlegget. Når man har både et frisk og et skadet gen, dominerer det friske genet, så man ikke utvikler sykdommen. «Recessiv» betyr vikende, og sykdomsgenet viker følgelig for det normale arveanlegget i denne sammenhengen.

Alle er vi bærere av om lag fem slike recessive arveanlegg, men fordi foreldrene sjelden er bærere av akkurat de samme genskadene, går det stort sett bra i neste generasjon. Gjentakelsesrisikoen ved recessiv arv er 25 prosent hver gang for barn av de samme foreldrene. Det vil si at dersom et barn har fått den aktuelle sykdommen, er det 25 prosent risiko for at neste barn også vil kunne få samme sykdom. Det er sjelden andre syke i slekten utenom søskenflokkene. Friske søsken kan ha to friske gen, eller de kan ha et sykdomsgen og være bærere.

Ved galaktosemi har barnet arvet et skadet gen for produksjon av enzymet galaktose-1-fosfatidyl transferase (GALT) fra både mor og far.

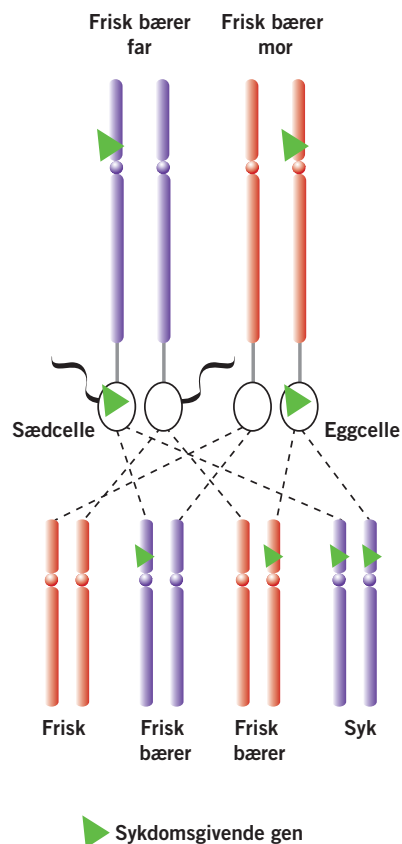
GALT-genet ligger på kromosom nummer 9. Rundt 170 ulike mutasjoner eller skader i GALT-genet er beskrevet. Mutasjonen som har betegnelsen Q188R er den mest vanlige blant nordeuropeere.

Hvis en person med galaktosemi selv får barn, vil barnet alltid arve ett skadet GALT-gen. Men risikoen er svært liten for at også den andre av foreldrene overfører et skadet gen til barnet. Faren for at også barnet skal få galaktosemi, er dermed svært liten.

Genetisk veiledning og gentesting

Spesialister ved regionsykehusene kan gi genetisk veiledning. Dette gjøres først og fremst

Autosomal recessiv arvegang



Recessiv arv:
Ved en ikke-kjønnsbundet recessiv sykdom er begge foreldrene bærere av det recessive sykdomsgenet uten at de selv er syke. Hvert barn har 50% sjanse for selv å bli bærer og 25% sjanse for å få begge de recessive genene – og dermed få sykdommen.

for å vurdere risikoen for om et nytt barn i familien kan bli født med den samme tilstanden.

Voksne med galaktosemi kan få genetisk veiledning for å få belyst muligheten for at de selv fører sykdommen videre til egne barn.

HJELP FRA DET OFFENTLIGE

De offentlige tjenestetilbudene er organisert gjennom kommune, fylke og stat. Mange tjenester styres av den nasjonale lovgivningen, men den politiske ledelsen i fylkene og kommunene legger i tillegg føringer for hvordan ressursene skal prioriteres. Dette gjør at tjenestetilbudene kan være ulike avhengig av hvor i landet man bor.

Alle offentlige kontorer har plikt til å informere om lover, regler og vanlig praksis til den som spør. Når en søker om noe gjennom en offentlig etat, har en krav på svar på søknaden. Et avslag skal begrunnes slik at man får mulighet til å klage innen fastsatt tidsfrist. Avslaget skal inneholde opplysninger om klageadgang. Det er viktig å merke seg at et vedtak fra en kommune ikke automatisk gjelder dersom man flytter til en annen kommune. Da må det søkes på nytt.

Informasjon fra bruker til fagfolk

Fordi galaktosemi er en sjelden sykdom, kan man ikke forvente at saksbehandlere og fagfolk har mye kunnskap om diagnosen. Derfor blir det i stor grad brukeren eller pårørende som må formidle informasjon der dette trengs. Vi anbefaler brukerne å ha skriftlig informasjon om diagnosen. Dette kan spare tid og lette informasjonsbehovet til hjelpeapparatet. Hvis en søknad følges av kunnskap om diagnosen er det lettere, for eksempel for trygdekontoret, å vurdere den.

Kommunalt hjelpeapparat

Kommunene skal sørge for at alle som bor eller oppholder seg i kommunen, tilbys nødvendig utredning og oppfølging ved behov for habilitering og rehabilitering, jfr. forskrift om habilitering og rehabilitering. I forskriften om individuelle planer slås det fast at kommunen er ansvarlig for å sikre koordinering av tiltakene. Kommunen er også ansvarlig for formidlingen av hjelpemidler og for å tilrettelegge miljøet rundt den enkelte bruker. (12)

Mange kommuner har en konsulent for funksjonshemmede. Spør konsulenten om hvordan ulike tjenester i kommunen er organisert.

Kommunal hjelp og oppfølging som kan være aktuelle for personer med galaktosemi, er: støttekontakt eller fritidskontakt, hjemmehjelp eller avlastning, rådgivning i forhold til utdanning og arbeidsliv, hjelpemidler, ledsager eller transport.

Trygdeetaten

De viktigste generelle trygdeordningene i Norge er folketrygden, barnetrygden og kontantstøtten til småbarnsforeldre. Folketrygdens intensjon er å sikre inntekt for enkeltmennesker, kompensere for utgifter og gi hjelp til selvhjelp slik at den enkelte kan greie seg selv i personlige og yrkesmessige forhold.

Trygdekontorene er trygdeetatens førstelinjetjeneste og finnes i alle kommuner. Trygdekontorene har ansvar for å informere publikum. Det anbefales at man ber om samtale for veiledning ved søknad om stønader. Her omtales kort noen av de mulighetene for støtte og hjelp som følger av folketrygdloven. (15)

Dekning av utgifter

Stønad til helsetjenester inneholder bestemmelser om dekning av utgifter til behandling, egenandeler og betingelser for utstedelse av frikort.

Grunnstønad skal helt eller delvis dekke nødvendige ekstraavgifter. Med ekstraavgifter menes de utgifter som har oppstått på grunn av lidelsen (for eksempel diett), og som friske personer ikke har. Ekstraavgiftene må være løpende og stadig tilbakevendende. De må også dokumenteres eller sannsynliggjøres. Engangsutgifter dekkes ikke av grunnstønad. Egenandel til morsmelkerstatning eller andre medisiner som fås på blå resept skal ikke medregnes i grunnstønads-søknaden.

TENK
FRAMOVER
OG FORBERED
TILTAK
SOM LETTER
VOKSENLIVET

Hjelpestønad kan gis til personer som på grunn av varig sykdom eller funksjonshemning har behov for særskilt tilsyn og pleie. I en søknad om hjelpestønad beskrives merarbeid i forhold til dietten, barns behov for ekstra tilsyn, opplæring og andre særskilte behov ved galaktosemi.

Stønad til livsopphold

Disse stønadene omfatter sykepenger, omsorgspenger, pleiepenger og opplæringspenger ved barns eller andre nære pårørendes sykdom, rehabiliteringspenger, attføringspenger og uførepensjon.

Stønad ved barns sykdom

Foreldre som har omsorg for et sykt eller funksjonshemmet barn kan ha rett til forskjellige stønadstyper. Arbeidstakere har rett til omsorgspenger ved sykdom hos barn eller barnepasser. Dette gjelder for alle barn under 12 år og inntil ti dager hvert kalenderår. Dersom barnet er funksjonshemmet eller kronisk sykt kan retten

bli utvidet til 20 dager per år inntil barnet er fylt 18 år. Dette må forhåndsgodkjennes av trygdekontoret.

Pleiepenger gis til foreldre hvis barn er innlagt på sykehus i åtte dager eller mer. Bare én av foreldrene får pleiepenger om gangen. Hvis barnet er funksjonshemmet eller har en kronisk sykdom gjelder denne retten til barnet er 18 år.

Hjelp til selvhjelp

Kommunen samarbeider med trygdekontoret og hjelpemiddelsentralen om hjelpemidler til dem som trenger det. Folketrygden gir hjelpemidler for å bedre funksjonsevnen og muligheten til selvhjelp for søkeren i hjem, skole, arbeid og fritid. Hjelpemidler kan være utstyr til trening og stimulering av barn og ungdom, datautstyr, skolehjelpemidler og hjelpemidler på arbeidsplassen. Ergoterapeut og/eller fysioterapeut kan vurdere behovet for hjelpemidler og bistå med opplæring i bruken av dem (13,15).

**Jeg tenker lite
på at jeg har
galaktosemi. Det
bare er slik.**

Utdrag fra intervju

**Jeg hadde ikke møtt
noen med diagnosen før jeg
ble kjent med Foreningen
for galaktosemi. Det var
både godt og rart å treffe
andre som hadde den
samme diagnosen som meg.
Det viktigste for foreningen
er kanskje å være en
sosial og samlende faktor.
Foreningen arrangerer
samlinger der vi kan treffes
og utveksle erfaringer.**

Utdrag fra intervju

INFORMASJON, KILDER OG RESSURSER

Kunnskap er viktig for å få innflytelse over eget liv. Den som har kunnskap om egen situasjon, om muligheter og utfordringer, har også lettere for å skape grunnlag for en god og konstruktiv dialog med hjelpeapparatet. Et godt grep om eget liv, gir bedre grobunn for mestring i krevende situasjoner.

Det er ikke alltid enkelt å finne informasjon om sjeldne sykdommer og syndromer. Sjeldne diagnoser er ofte lite forsket på og kan være mindre beskrevet enn mer vanlige sykdommer. Man bør derfor være nøye og kritisk når man får tak i informasjon. Sjekk alltid kilden med hensyn til årstall og om en seriøs utgiver står bak.

Internett

Det er ingen sikker godkjenning eller kvalitetssikring av informasjonen som ligger på internett. Følgelig er det ekstra viktig at man vurderer kildene som denne informasjonen kommer fra.

Mange interesser kan ligge bak informasjon på nettet. Det kan være økonomiske, politiske, kulturelle eller helt personlige interesser som er styrende for hva som legges ut og hvordan informasjonen presenteres.

Vær også klar over at ulikheter i kultur og samfunnssystem påvirker opplysningenes innhold. En kan ikke uten videre overføre informasjon fra utlandet til norske forhold.

Samspill med fagfolk

Internett gir brukerne mulighet til å på egen hånd å finne kunnskap om diagnoser, behandling og prognoser. Dette utfordrer samspillet mellom bruker og fagfolk. Brukeren er ikke lenger en passiv mottaker av informasjon, men en aktiv bidragsyter som trenger fagfolk som «oversettere» og veiledere.

**DET ER INGEN
KVALITETS-
SIKRING AV
INFORMASJONEN
PÅ INTERNETT**

Fagfolk kan i dag ikke styre informasjonen etter egen oppfatning av hva som best tjener brukeren. De må møte brukerne som likeverdige diskusjonspartnere, som ønsker begrunnelser for valg av undersøkelser, behandling og annen oppfølging.

Å finne nye samspillformer mellom brukere og fagfolk er en utfordring. For å få til dette må begge parter ha tillit til hverandre.

Forening

Når man selv eller nære pårørende har en kronisk sykdom, føler mange glede og nytte av kontakt med andre i samme situasjon. Gjennom brukerforeningen deles og samles erfaringer om det å leve for eksempel med galaktosemi. Og gjennom dette kan man sette lys på ting som er viktig for hele diagnosegruppen. Ideer, og løsningsforslag på større og mindre problemer i hverdagen kan deles. Foreningene jobber ofte både sosialt og som en pressgruppe for å bedre forholdene rundt, og kunnskapen om diagnosen.

SENTER FOR SJELDNE SYKDOMMER OG SYNDROMER

KUNNSKAP **INNFLYTELSE** **MESTRING**

Senter for sjeldne sykdommer og syndromer er et tverrfaglig, landsdekkende kompetansesenter. Senteret jobber med medisinske og psykososiale problemstillinger i forhold til 16 sjeldne diagnoser og gir tilbud til personer i alle aldre som er berørt av en av disse.

Senteret drives med aktiv brukermedvirkning.

En sjelden sykdom eller syndrom innebærer at færre enn 500 personer i Norge har diagnosen. Det betyr at det lokale hjelpeapparatet sjelden kommer i kontakt med mennesker med disse diagnosene, og derfor kan ha lite erfaring og kunnskap om dem.

Senter for sjeldne sykdommer og syndromer er et supplement og en samarbeidspartner for dem som har behandlings- og oppfølgingsansvar. Senteret samarbeider med fagfolk i kommuner, fylkeskommuner, habiliteringstjeneste, sykehus, og regionale- og nasjonale kompetansesentre. Målet er å bidra til at personer med disse sjeldne diagnosene får en best mulig hverdag.

Senter for sjeldne sykdommer og syndromer tilbyr informasjon, rådgivning, opplæring og utviklingsarbeid. Senteret arrangerer kurs og konferanser for brukere og fagfolk, og gir blant annet ut Den sjeldne katalogen, som gir en innføring i diagnosegruppene.

Bøker, rapporter, hefter, brosjyrer eller videoer er utarbeidet for de enkelte diagnosene. Internett brukes aktivt til kunnskapsformidling og kommunikasjon.

Senteret bidrar til å initiere forskning og utviklingsarbeid, og kan knytte til seg forskere i enkeltprosjekter.

Medarbeiderne på Senteret kan etter faglig vurdering delta på tverrfaglige møter i brukernes nærmiljø. Hensikten med disse møtene er å bidra til en helhetlig planlegging og koordinering av tiltak i forhold til brukerens forutsetninger og behov.

Senteret samarbeider nært med de respektive brukerforeningene.

Senteret arbeider med følgende diagnoser og diagnosegrupper:

Alagille syndrom

Alport syndrom

Analatresi

Blæreekstrofi og epispadi

Fabry sykdom

Fenylketonuri (PKU)

Galaktosemi

Gallegangsatresi

Genitale anomalier

Huntingtons sykdom

Medfødte immunsviktsykdommer

Laurence-Moon-Bardet-Biedl syndrom (LMBB)

LCAT- mangel

Maple Syrup Urine Disease (MSUD)

Øsofagusatresi

Aagenæs syndrom

HENVISNINGER

Litteratur

1. Walter JH, Collins JF, Leonard JV: *Recommendations for the management of galactosaemia*. Arch Dis Child 1999; 80; 93-96.
2. Reid Sutton V: *Galactosemia*. UpToDate online 10.1, 2001.
3. Rootwelt T og Kvittingen EA: *Galaktosemi*. Brev til NBF posten 29.8.2001
4. Små og mindre kjanda handikappgrupper: *Galaktosemi*. www.sos.se/smkh/1996-29-002/1996-29-002.htm
5. *Lov om grunnskolen og den vidaregåande opplæringa* (opplæringslova), av 17. juli 1998 nr. 61, gjeldende fra 01.08.99
6. Andresen, Inger-Lise: *Krise og sorgprosesser - samtaler med foreldre*. Artikkel i: Følelser og fakta (s 121), Funksjonshemmedes studieforbund, Oslo 2001
7. Shils, Olson and Shike: *Galactose*. Kapittel i Diet and nutrition in health and disease. Eighth edition. 1994; 1198-1204.
8. Onsgaard L og Frandsen I: *Galaktosæmi - diæthåndbog*. Rigshospitalet, København 2001
9. Kvammen J, Lilje R, Wiig I: *Kost ved galaktosemi*. Ullevål og Rikshospitalet 2001
10. *Kostråd ved melkeallergi og Kostråd ved laktoseintoleranse*. Statens råd for ernæring og fysisk aktivitet, 2001.
11. Hox M., Motzfeldt K, Aas K: *Melkefri mat – godt og sunt*. Kokebok, Kolibri forlag
12. *Forskrift om habilitering og rehabilitering*. Sosial- og Helsedepartementet, I-1032 B
13. *Formidling av IT-hjelpemidler i skolen*. Rikstrygdeverket, 2001
14. Rasmussen RK, Andreassen AB, Strømme P, Hansen TWR: *Learning disabilities and language pathology in patients with galactosemia*. Log Phon Vocol 1996; 21: 157-162
15. www.trygdeetaten.no
16. Hansen TWR et al: *Neuropsychological and linguistic follow-up studies of children with galactosemia from an unscreened population*. Acta Pædiatr 1996; 85:1197-201

Nyttige adresser

SENTER FOR SJELDNE SYKDOMMER OG SYNDROMER norsk beskrivelse av galaktosemi og annen relevant informasjon
www.rikshospitalet.no/smagruppesenteret

FORENINGEN FOR GALAKTOSEMI norsk forening for personer med galaktosemi og deres familier
<http://www.galaktosemi.no>

Europeisk forening: **EUROPEAN GALACTOSEMIC SOCIETY**
mye informasjon på engelsk eller tysk, med faglige diskusjoner
www.galactosemia.com

Dansk beskrivelse av galaktosemi
CENTER FOR SJÆLDNE HANDICAP: GALAKTOSÆMI
http://www.csh.dk/sjaeldne_handicap/default.htm

Svensk beskrivelse av galaktosemi
SOCIALSTYRELSEN. SMÅ OG MINDRE KÄNDA HANDIKAPPGRUPPER: GALAKTOSEMI
www.sos.se/smkh/1996-29-002/1996-29-002.htm

Amerikanske foreldreforeningssider
PARENTS OF GALACTOSEMIC CHILDREN
www.galactosemia.org

Oversiktlig informasjon på engelsk, mange linker
GALACTOSEMIA HANDBOOK, A GUIDE FOR FAMILIES.
Texas Dep. of Health
www.tdh.state.tx.us/newborn/handbook.htm

Spesielt for lærere
A TEACHER'S GUIDE TO GALACTOSEMI, amerikansk
<http://www.tdh.state.tx.us/newborn/teachgal.htm>

RIKSTRYGDEVERKET har utfyllende opplysninger om aktuelle hjelpe- og stønadstilbud
<http://www.trygdeetaten.no/>

NORGES ASTMA- OG ALLERGIFORBUND
kan ha opplysninger om tilgang på melkefri mat lokalt.
Tlf: 23 21 70 00.
www.naaf.no

SOSIAL OG HELSEDIREKTORATET, AVD. FOR ERNÆRING
utgir brosjyrer og kan svare på spørsmål om laktose- og melkefri diett. Tlf: 22 24 90 61.
www.sef.no

Mye om skole og utdanning – offentlig informasjon fra
LÆRINGSENTERET.
<http://www.ls.no/>



Rikshospitalet
Universitetsklinikk

SENTER FOR SJELDNE SYKDOMMER OG SYNDROMER *Smågruppesenteret*

SENTER FOR SJELDNE SYKDOMMER
OG SYNDROMER

Rikshospitalet

0027 Oslo

telefon 23 07 53 40

telefaks 23 07 53 50

e-post: smagruppesenteret@rikshospitalet.no

internett: www.rikshospitalet.no/smagruppesenteret