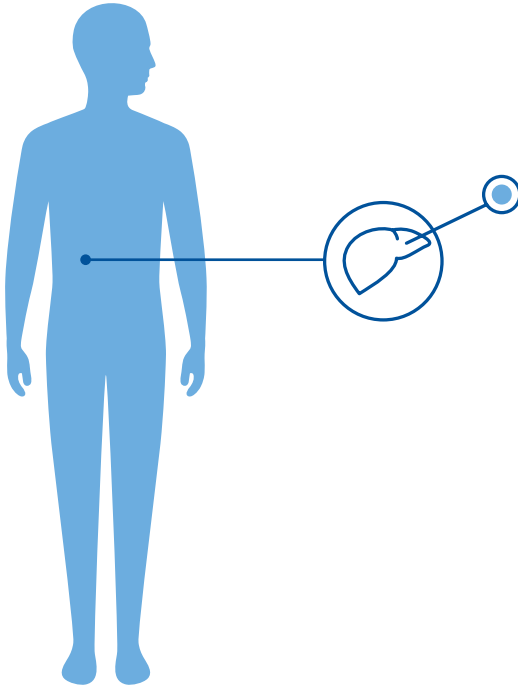


# Galaktosemi



Galaktosemi er en arvelig stoffskiftesykdom som skyldes enzymsvikt i leveren. Den behandles med diett uten melk, melkesukker og galaktose.

# 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 er:

- Gulsott (ikterus)
- Oppkast og diaré
- Forstørret lever
- Dårlig trivsel
- Dårlig matlyst
- Unormalt trøtthet og slapphet
- Grå stær (katarakt)

Hos barna er dette tidlige tegn på alvorlig leversykdom. Noen blir livstruende syke. Uten behandling kan de også utvikle nyresykdom og nevrologiske skader. Oppstart med melkefri diett vil gradvis 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 dietten følges nøyaktig.

- Språk- og taleforstyrrelser forekommer hos over halvparten av barna. Det kan ofte være vanskelig å hente fram riktige

## Om denne brosjyren

Beskrivelsen i denne brosjyren gjelder ikke alle med diagnosen. 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.

ord i riktig rekkefølge, og å snakke tydelig, (taleapraksi). I tillegg kan evnen til å vurdere og utføre handlinger være vanskelig (eksekutive funksjoner). Til sammen kan dette ha stor innvirkning på hvordan personen fungerer i det daglige.

- Mange kan ha en lett nedsatt kognitiv fungering.
- Lærevansker forekommer i ulik grad. Det kan knyttes til kognitiv funksjon, språkproblemer og/ eller konsentrasjonsvansker.
- Forstyrrelser i morotrikken forekommer. I alvorlige tilfeller kan det for eksempel være utfordrende å styre og koordinere bevegelser som igjen kan føre til ustødig gange og dårlig balanse. 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.
- Mange av kvinnene har redusert eggstokkfunksjon. Det fører ofte til menstruasjonsforstyrrelser og ikke sjelden sterilitet. Det er imidlertid også rapportert om flere gjennomførte svangerskap.
- Lav bentetthet og benskjørhet

forekommer, og spesielt er kvinner med nedsatt eggstokkfunksjon utsatt.

### 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 (det vil si 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 bærer 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 genetikk 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**

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. Laktosefrie eller 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 opp 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 leversykdom, 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 for å utrede behov for 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.
- Helsesykepleier 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.
- For mange voksne er tilrettelegging og tiltak i utdanning, arbeidsliv og i hverdagens gjøremål, nødvendig.

**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. Det kan heve kompetansen og skape 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 oppleves ofte 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 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 galaktosemi

Å mestre eget liv, - håndtere de

utfordringer man møter på en god måte, er viktig for alle. 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 – 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 være avgjørende for å leve godt med diagnosen. Mange lærings- og mestringsentre, som finnes på alle sykehus, har gode kurs- og gruppetilbud på dette området. Det kan være av stor betydning for mange å treffe andre i samme situasjon som forstår hva man strever med. Gjennom

Galaktosemiforeningen kan pasienter, foreldre og familier møtes for å dele og utveksle erfaringer.

## 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. Se kontaktinformasjon på baksiden.

## Nyttige lenker

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

Januar 2020



## SENTER FOR SJELDNE DIAGNOSER

- et tverrfaglig, landsdekkende kompetansesenter, som tilbyr rådgivning, informasjon og kurs til pasienter, pårørende, helsepersonell og andre tjenesteytere.

Alle kan ta kontakt uten henvisning eller spesiell avtale.

Senteret innhenter og samordner fagkunnskap om og erfaringer med de sjeldne diagnosene, og formidler informasjonen gjennom rådgivning, kurs, hefter, videoer og nettsider.

### Rådgivning

Vi gir råd og veiledning ved henvendelser på telefon og e-post, i møter på senteret, i pasientens lokalmiljø og på videokonferanse.

### Kurs

Vi arrangerer kurs om medisinsk informasjon og generelle temaer som mestring, kosthold, fysisk aktivitet, trygder og rettigheter og tilrettelegging i barnehage, skole og arbeidsliv.

### Forskning og utvikling (FoU)

Gjennom våre forsknings- og utviklingsprosjekter samler vi kunnskap om levekår for våre diagnosegrupper. Vi formidler nye internasjonale forskningsresultater og resultater av egne prosjekter.

### Brukermedvirkning

Vi samarbeider med enkeltbrukere, pårørende og brukerorganisasjoner.

### Nasjonal kompetansetjeneste

Vi er et av ni sentre i Nasjonal kompetansetjeneste for sjeldne diagnoser. Informasjon om sjeldne diagnoser får du også gratis på tjenestens telefon: 800 41 710.

---

## Senter for sjeldne diagnoser

- en del av Nasjonal kompetansetjeneste for sjeldne diagnoser

Illustrasjoner:  
Melkeveien designkontor



Oslo  
universitetssykehus

 23 07 53 40

**www.sjeldnediagnoser.no**

**E-post:** [sjeldnediagnoser@ous-hf.no](mailto:sjeldnediagnoser@ous-hf.no)

**Facebook:** Sjeldendiagnose

**Post:** Senter for sjeldne diagnoser,  
Postboks 4950 Nydalen, 0424 Oslo

**Besøk:** Børrestuveien 3, Oslo