



# Kort om Galaktosæmi

## ● Forløb og prognose

---

Galaktosæmi er en medfødt arvelig stofskiftesygdom, der skyldes en defekt i det enzym, der normalt nedbryder galaktosedelen i mælkesukker (laktose). Dermed ophobes skadelige stoffer i kroppens celler, hvilket går ud over forskellige af kroppens organer.

Nyfødte med galaktosæmi adskiller sig ikke fra andre umiddelbart efter fødslen. Symptomerne viser sig som regel først dage eller få uger efter fødslen, når indtagelsen af mælk for alvor er kommet i gang. Barnet vil ofte kaste op eller gylpe. Samtidig bliver huden gul, som udtryk for leverskade (gulstot eller ikterus). Barnet mister appetitten, bliver sløvt, slapt og tager ikke på i vægt. Leveren og milten bliver forstørret og nyrerne kan tage skade. Grå stær er ligeledes et meget tidligt symptom. Risikoen for infektioner øges, tarmbakterier kan gå i blodet med livstruende blodforgiftning til følge. Tidlig diagnosticering er vigtig, da ubehandlet galaktosæmi er livstruende for den nyfødte.

Sygdommen udvikler sig forskelligt fra person til person og rummer mange ubesvarede spørgsmål. Man kan derfor ikke med sikkerhed forudsige det individuelle forløb.

Generelt kan man ikke forvente en optimal intellektuel udvikling, men hovedparten kan leve en selvstændig tilværelse med relevant pædagogisk og psykosocial støtte. Der ses ofte problemer med koncentrationen, hukommelsen og kommunikation, ligesom der kan være motoriske og sproglige problemer, som følge af sygdommen.

Væksten er normal, men der kan være forsinket pubertet, særligt hos piger.

Bortset fra de beskrevne symptomer har børn og voksne, som behandles med laktosefri diæt, et normalt helbred. Hvis diæten er startet på et sent tidspunkt eller ikke overholdes, kan der opstå varig skade på leveren, hjernen og synet (katarakt eller grå stær). Livslængden er normal, såfremt diæten overholdes.

## ● Forekomst og arvegang

---

Er der mistanke om galaktosæmi tages blod- og urinprøver, og barnet sættes i diætbehandling, indtil diagnosen er afklaret. Undersøgelsen for galaktosæmi udføres af Klinisk Genetisk Afdeling på Rigshospitalet. Hvis undersøgelsen viser store mængder af galaktose-1-fosfat i de røde blodlegemer, er der ingen tvivl om diagnosen, men den bør bekræftes ved enzym- og DNA-analyse.

I de fleste tilfælde stilles diagnosen i løbet af de første dage eller uger efter fødslen. Men senere diagnosticering kan også forekomme, hvis barnet har været friholdt for mælk.

Galaktosæmi er recessiv arvelig og for at blive syg skal man have to defekte sygdomsgener. Hvis

begge forældre er bærere af sygdomsgenet, er der derfor ved hver graviditet 25% sandsynlighed for, at barnet arver sygdommen. Der er 50% sandsynlighed for, at barnet arver det ene sygdoms-gen og derved bliver rask bærer af sygdommen og 25% sandsynlighed for, at barnet slet ikke arver noget sygdoms-gen. Har én af forældrene galaktosæmi, vil barnet altid blive anlægsbærer. Alle anlægsbærere er frie for symptomer.

Man regner med, at der i Danmark fødes et barn med galaktosæmi ud af 30-60.000 fødsler. Det vil sige, at der fødes et til to børn om året med galaktosæmi. Man antager, at ca. 50 mennesker i Danmark har galaktosæmi.

## ● Behandling og kontrol

Den primære behandling er en diæt baseret på udelukkelse af mælkesukker/laktose – og hermed galaktose. Diæten forebygger grå stær, lever- og nyreskade. Den begrænser muligvis, men forhindrer ikke motoriske vanskeligheder, psykisk udviklingshæmning og skader på æggestokkene. Det er muligt, at diæten på et tidspunkt kan slækkes hos voksne, men omfanget af dette er endnu ukendt.

Diæten skal altid tilrettelægges individuelt i tæt samarbejde med læge og diætist. Den specielle diæt kræver hyppig justering for at optimere vækst og forhindre mangeltilstande.

Galaktosæmi skader æggestokkene og reducerer mulighederne for at blive gravid, og nødvendiggør hormonbehandling hos nogle piger/kvinder. På grund af den høje hyppighed af tidlig udsættende funktion af æggestokkene bør piger/kvinder med galaktosæmi have fulgt menstruationscyklus og hormonproduktion. Ved mistanke om nedsat frugtbarhed og tidlig menopause henvises til gynækolog.

## ● Mere viden

På Sundhedsstyrelsens hjemmeside [www.sst.dk/publ/Publ2001/handicap/index.html](http://www.sst.dk/publ/Publ2001/handicap/index.html) kan man se anbefalingerne vedrørende galaktosæmi.

## ● Mere information – kontakt

Galaktosæmiforeningen  
i Danmark  
[www.galaktosaemi.dk](http://www.galaktosaemi.dk)

Sjældne Diagnoser  
Tlf. 3314 0010  
[www.sjaeldnediagnoser.dk](http://www.sjaeldnediagnoser.dk)  
mail: [mail@sjaeldnediagnoser.dk](mailto:mail@sjaeldnediagnoser.dk)

### Kilder

- Galaktosæmiforeningen i Danmarks hjemmeside. [www.galaktosaemi.dk](http://www.galaktosaemi.dk)
- Beskrivelse af Galaktosæmi som kunne findes på Center for Små Handicapgruppers hjemmeside. Beskrivelsen er udarbejdet af overlæge dr. med. Allan Meldgaard Lund, Klinisk Genetisk Afdeling, Rigshospitalet, Lone Onsgaard, diætist på Børneafdelingen, og Galaktosæmiforeningen.
- Herudover har prof.dr.med. Flemming Skovby, Rigshospitalet, medvirket i diverse beskrivelser af galaktosæmi.
- Sjældne handicap. Den fremtidige tilrettelæggelse af indsatsen i sygehusvæsenet. Redegørelse fra Sundhedsstyrelsen. 2001.