



# Tjekliste

## Galaktosæmi

### Familien og barnet

- Dækning af merudgifter
- Kompensation for tabt arbejdsfortjeneste
- Dækning af udgifter til transport
- Dækning af forældrenes udgifter til kost og logi i forbindelse med hospitalsindlæggelse

### Daginstitution og skole

- Rådgivning til daginstitutioner og skole
- Behov for støtte i daginstitution og skole

### Motorisk udvikling

- Ergo- eller fysioterapi

### Sproglig udvikling

- Talepædagogisk bistand

### Øvrigt

- Dækning af merudgifter til handicaprettede kurser
- Aflastningsophold
- Psykologisk støtte

### Den unge

- Rådgivning vedr. uddannelses- og erhvervsvalg
- Rådgivning vedrørende revalidering under uddannelse

### Den voksne

- Dækning af nødvendige merudgifter

### Arbejde

- Rådgivning vedrørende mulighederne for job med løntilskud, revalidering, sygedagpenge eller førtidspension

### Bolig

- Afklaring af egnet boligtilbud
- Støtte i det daglige

### Øvrigt

- Samtale om brug af Galaktosæmiforeningen (se [www.galaktosaemi.dk](http://www.galaktosaemi.dk))

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. Afhængig af sygdommens sværhedsgrad vil der være meget forskelligartede behov for støtte.

## ● Familien og barnet

---

Galaktosæmi fører ubehandlet til svære fysiske og psykiske handicap og er livstruende.

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.

Idet barnet som følge af sygdommen skal følge en særlig diæt, er det relevant at familien modtager nødvendige merudgifter til mælkeerstatning og fremstilling af diætkost og køkkenudstyr som fx vægt.

Når barnet begynder at indtage fast føde, kan der gå megen tid med tilberedelse af diæten. Her kan det være nødvendigt at modtage kompensation for tabt arbejdsfortjeneste.

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. Det anbefales, at diætkontrollen hos små børn bør foregå mindst tre til fire gange om året med beregning af individuelle behov på basis af kostregistrering. Herudover kontrolleres synet hos en øjenlæge mindst en gang om året.

For at forældrene har mulighed for at følge barnet til den nødvendige kontrol og evt. hospitalsindlæggelse, kan det være nødvendigt at søge om dækning af udgifter til transport til behandling, samt tabt arbejdsfortjeneste. Herudover kan der under barnets hospitalsindlæggelse blive tale om dækning af forældrenes udgifter til kost og logi.

### Daginstitution og skole

Selvom sygdommen gennem diæten er velbehandlet, medfører den oftest funktionsnedsættelser i forskellig grad, såsom psykisk udviklingshæmning.

Socialrådgiveren kan sammen med det øvrige behandlingsteam og forældrene være behjælpelig med rådgivning til daginstitutioner og skoler.

Der kan være behov for støttepædagog eller støttetimer til børn med galaktosæmi, da små børn har behov for opsyn i spisesituationer, støtte ved taleøvelser, ved motoriske øvelser og i at fungere socialt.

Der kan være tale om kognitive ændringer, som giver indlæringsvanskeligheder hos barnet. Det kan vise sig i skolen, hvor håndtering af sprogfagene og matematik kan volde besvær. Det skyldes delvist sproglige problemer, men også forstyrrelserne med hensyn til rum- og formsans. Hertil kommer problemerne med koncentration, hukommelse og kommunikation. En konstant oplevelse af "uro i kroppen" kan yderligere skade indlæringen og koncentrationen. Herudover kan barnet med galaktosæmi have problemer med at fungere socialt.

Som følge af disse problematikker vil det være nødvendigt med støttetimer i daginstitution og skole, ligesom anden specialundervisning ofte er påkrævet.

Neuropsykologisk testning vil være en fordel for bl.a. at afdække de specifikke indlæringsvanskeligheder og tilpasse indsatsen derefter.

Idet galaktosæmi ikke er en synlig sygdom, kan det være vanskeligt umiddelbart at se, hvilke problemer personen med galaktosæmi har. Her kan en neurologisk testning bidrage til et mere nuanceret billede af vanskelighederne, og hvor det er relevant med støtte.

Med den rette støtte til sproglige problemer og indlæringsvanskeligheder kan de fleste børn med galaktosæmi gennemføre et almindeligt skoleforløb, men kun de færreste magter en videregående boglig uddannelse.

### Motorisk udvikling

Motoriske forstyrrelser optræder i varierende grad hos mange. Kluntet motorik, rysten på hænderne og besvær med at styre og koordinere bevægelser ses hyppigt. Mange har desuden vanskeligheder med rumopfattelse.

Jævnlig ergo- eller fysioterapi kan afhjælpe de motoriske forstyrrelser og koordinationsproblemer. Det er vigtigt med en tidlig indsats, og der kan være behov for varig støtte.

### Sproglig udvikling

Den sproglige udvikling er ofte forsinket. Taleproblemer er det hyppigste neurologiske problem, som ofte er tilstede allerede fra tidlig barnealder, og en del har vedvarende problemer med at omsætte tanker til tale.

Både børn og voksne kan have uklar, sløret tale. Det kan knibe med at udtrykke det ønskede budskab og bestemte ord. Mundmotoriske problemer med at "forme" ordene, fx rytmiske bevægelser med tungen, kan spille en rolle. Talen kan være langsom, og nogle stavelser vendes om.

For at forebygge taleproblemer er en talepædagogisk undersøgelse af barnet, når det er 18 måneder, obligatorisk. Talepædagogisk bistand bør indgå i den helhedsorienterede indsats, der også bør tilgodese eventuelle mundmotoriske forstyrrelser. Tegn til tale kan være en god støtte.

### Øvrigt

Herudover kan der være tale om dækning af merudgifter til forældrenes deltagelse i handicaprettede kurser, såsom temadage eller lignende, som kan være med til at give forældrene yderligere viden om sygdommen og om de forhold, der kan opstå som følge af et have et barn med galaktosæmi.

Nogle børn med galaktosæmi kan være så påvirkede af deres sygdom, at forældrene kan få behov for et pusterum, hvorfor det kan være nødvendigt med aflastning.

Når diagnosen er ny, i akutte sygdomssituationer eller under pressede familiemæssige forhold, kan der opstå et behov for særlig støtte og rådgivning, herunder psykologisk støtte, til familien og personen med galaktosæmi.

## ● Den unge

---

### Uddannelse

På grund af forskellene i sygdomsforløbet vil der være individuelle forskelle i mulighederne for valg af uddannelse og erhverv.

For den unge, der står over for at skulle vælge uddannelse og erhverv og har galaktosæmi, vil det være relevant, at den unge modtager rådgivning fra skolen eller den kommunale sagsbehandler for herved at sikre, at alle overvejelser omkring uddannelses- og erhvervsvalg inddrages.

Der kan være tale om betydelige begrænsninger i erhvervsevnen, hvor revalidering under uddannelsen kan være relevant. Der kan være tale om, at den unge har så mange følger af sygdommen, at overvejelser omkring uddannelse ikke er relevant.

## ● Den voksne

---

Situationen for voksne med galaktosæmi kan – ligesom hos børn med galaktosæmi – være meget forskellig, afhængig af hvor påvirket den enkelte er af sygdommen. Dette forhold betyder, at der er store individuelle forskelle på, hvilken støtte der er behov for.

Da behandlingen hos den voksne med galaktosæmi til stadighed kræver livslang diæt og kontrol, og på grund af de særlige langtidskomplikationer, vil den voksne med galaktosæmi fortsat have behov for støtte af forskellig art. Der vil typisk være tale om dækning af nødvendige merudgifter til mælkeerstatning, diætkost og evt. køkkenudstyr.

### Arbejde

For nogle kan de forhold, der følger af at have galaktosæmi, føre til, at det kan være svært eller umuligt at have et arbejde på ordinære vilkår. Det betyder, at en række voksne med galaktosæmi vil have behov for rådgivning vedrørende mulighederne for revalidering, fleksjob, sygedagpenge eller førtidspension.

### Bolig

Unge og voksne med galaktosæmi kan have problemer med at klare at bo alene. Her er det af væsentlig betydning, at det i samarbejde mellem personen med galaktosæmi, familien og sagsbehandler afklares, hvilket botilbud der er det bedst egnede, og hvilken form for støtte der er behov for i det daglige.

## ● 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 findes på Center for Små Handicapgruppers hjemmeside ([www.csh.dk](http://www.csh.dk)). 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.

