

# GALAKTOSEMI

SENTER FOR SJELDNE DIAGNOSER  
[www.sjeldnediagnoser.no](http://www.sjeldnediagnoser.no)

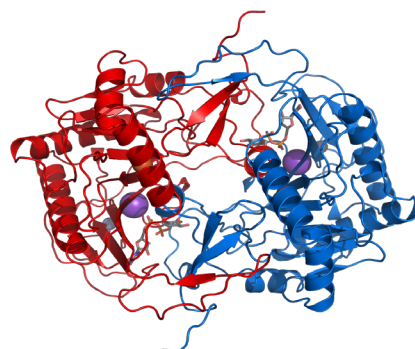
**Utarbeidet ved  
Senter for sjeldne diagnoser  
Desember 2017**

Ansvarlig redaktør: Olve Moldestad

Illustrasjonsfoto: Shutterstock, Ous  
og TINE meierier

Forsideillustrasjon: [Wikipedia.org](https://www.wikipedia.org).

Desember 2017



**Illustrasjonen på forsiden** er en modell av enzymet galaktose-1-fosfat-uridylyltransferase (eller GALT). Det er dette enzymet som er ansvarlig for å omdanne galaktose til glukose. Mennesker med en klassisk galaktosemi mangler enzymet, helt eller delvis.

Det pågår forskning som vil øke kunnskapen om GALT-enzymet, og hvordan forskjellige genfeil påvirker enzymfunksjonen.

Les mer om ny forskning på side 29.

# INNHOOLD

## TIL LESEREN

### HVA ER GALAKTOSEMI?

Forekomst .....	6
Diagnostisering .....	6
Genetikk .....	7

### BEHANDLING, OPPFØLGING OG UTFORDRINGER

Spedbarn .....	9
Unge jenter og kvinner .....	9
Språk og læring .....	10
Nye anbefalinger .....	11
Diett ved galaktosemi .....	13
Diett til barn .....	13
Litt om ost .....	14
Merking av mat .....	14
Praktiske råd .....	15
Hvor streng må dietten være? .....	16
Tannhelse .....	16
Noen oppskrifter .....	17

### Å LEVE MED GALAKTOSEMI

Den første tiden .....	18
Førskolealder .....	19
Skolealder .....	20
Ungdomstid .....	21
Utdanning og yrkesliv .....	22
Familieliv, råd til foreldre .....	23

### OFFENTLIG STØTTE OG VELFERDSORDNINGER .....

### VEIEN VIDERE, NY FORSKNING .....

### LITTERATUR OG LENKER .....

### SENER FOR SJELDNE DIAGNOSER .....

### INTERNASJONALE KLINISKE RETNINGSLINJER (Vedlegg)



Den første tiden, s. 18



Litt om ost og merking av mat, s. 14



Familieliv, s. 23



# TIL LESEREN

Dette er en revidert og utvidet utgave av veilederen om galaktosemi som ble gitt ut i 2003. Heftet er skrevet til deg som har galaktosemi – og til dine pårørende. Det er også rettet til fagfolk som arbeider med personer med galaktosemi i helsetjenesten, skole, barnehage eller i andre instanser.

Det er ikke mange med galaktosemi i Norge. Men de vansker og komplikasjoner som følger med diagnosen, og som kan ramme ulikt fra person til person, er ikke mindre viktige å følge opp av den grunn.

Senter for sjeldne diagnoser har i mange år hatt kontakt med personer som har galaktosemi, deres pårørende og fagfolk. Dette har gitt oss verdifull erfaringskompetanse som blir brukt i denne veilederen.

Det er fortsatt mye vi ikke vet om galaktosemi, men det pågår forskning som kan gi oss nyttig kunnskap for å forstå mer.

Vi ønsker å takke alle som har bidratt med kunnskap og erfaring til dette heftet.

## **Heftet er utarbeidet ved Senter for sjeldne diagnoser av:**

Gunvor A. Ruud

Kristin Iversen

Ingrid Wiig

Camilla Pedersen

Kristin Rosnes Holte

Referanser til litteratur og lenker (se side 30) er merket med tall (1, 2 osv.) underveis i teksten.

# HVA ER GALAKTOSEMI?

Galaktosemi er en sjelden, arvelig sykdom der sukkerarten galaktose ikke omdannes på vanlig måte. Galaktose er en type sukker som blant annet finnes i melk, også morsmelk. I kroppen blir galaktose omdannet til sukkerarten glukose ved hjelp av flere enzymer, se figuren på side 8.

Vanligvis brukes betegnelsen klassisk galaktosemi når enzymet galaktose-1-fosfaturidyl- transferase (GALT) mangler eller fungerer dårlig. Det er denne formen for galaktosemi som beskrives i dette heftet.

*Senter for sjeldne diagnoser kjenner til om lag 25 personer med klassisk galaktosemi i Norge.*

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 kommer fra mat. Mindre mengder danner kroppen selv. Galaktose i små mengder er nødvendig og brukes blant annet i nervecellene.

Når det oppdages at et barn har galaktosemi, starter barnet på en diett uten galaktose. Da faller nivået av galaktose i blodet og det akutte «forgiftningsbildet» går over. Man kan likevel utvikle varige komplikasjoner. Type og alvorlighet av slike komplikasjoner varierer fra person til person. Hvorfor det skjer, vet man fremdeles ikke. Antageligvis er det flere faktorer som spiller inn. (1-3)

## Forekomst

Galaktosemi forekommer i alle befolkningsgrupper. Man regner med at mellom 1 av 40.000 og 1 av 60.000 nyfødte i Europa har klassisk galaktosemi. Det tilsvarer at det skulle fødes ett barn med galaktosemi

## FAKTA: ULIKE FORMER FOR GALAKTOSEMI

**Klassisk galaktosemi:** denne typen galaktosemi beskrives i dette heftet. Andre navn er galaktosemi type 1 eller galaktose-1-fosfaturidyltransferasemangel (GALT-mangel).

**Duarte galaktosemi:** en mild form for GALT-mangel som ikke trenger diett.

**Galaktokinasemangel:** en form for galaktosemi som gir symptomer i form av grå stær (katarakt) hvis man ikke følger laktose- og melkefri diett.

**Epimerasemangel:** en form for galaktosemi som oftest har mer alvorlige følger enn klassisk galaktosemi. Laktose- og melkefri diett brukes.

omtrent hvert år i Norge. Senter for sjeldne diagnoser kjenner til om lag 25 personer med klassisk galaktosemi i Norge.

Andre typer av galaktosemi er mer sjeldne enn klassisk galaktosemi (se faktaboks) (1-3).

*Genfeil i GALT-genet er forbundet med galaktosemi.*

## Diagnostisering

**Galaktosemi er en diagnose som skal vurderes hvis et spedbarn viser tegn på leversykdom. Barn med klassisk galaktosemi er friske ved fødselen, men blir tiltagende syke i løpet av noen få dager eller uker.**

De første sykdomstegnene er vekttap, oppkast og diaré. Barna utvikler gulsott (ikterus), og de er preget av nedsatt muskelkraft (hypotoni) og døsighet (letargi). Gulsott, sløvhet, muskelslapphet og økt blødningstendens er tegn på leversykdom. Noen får ytterligere komplikasjoner i form av bakterieinfeksjon i blodet (sepsis). Omtrent halvparten av spedbarna får forstørret lever. Enkelte spedbarn får grå stær (katarakt).

Hos spedbarn med klassisk galaktosemi vil en

urinprøve som er tatt mens spedbarnet fremdeles får morsmelk eller morsmelkerstatning, vise et karakteristisk mønster. I tillegg tas det blodprøve for å påvise enzymmangel, og det er vanlig å bekrefte diagnosen ved en mutasjonsanalyse (genanalyse). (1-3)

Uten behandling har sykdommen oftest et raskt forløp og kan være dødelig. Det forekommer også mindre akutte og mer diffuse sykdomsbilder.

## Genetikk

**Kromosomer og gener:** Et menneske har normalt 46 kromosomer. Vanligvis arves 23 av kromosomene fra far og 23 fra mor, og samlet utgjør kromosomene 23 kromosompar. De 22 første kromosomparene er nummerert fra 1 til 22, og kalles autosomer. Det siste paret kalles kjønnskromosomer (X og Y). Kvinner har vanligvis to X-kromosomer (XX) og menn har vanligvis ett X-kromosom og ett Y-kromosom (XY). I kromosomene er det samlet cirka 20 000 gener. Man arver en kopi av hvert gen fra mor og en kopi fra far.

**Genfeil:** En genfeil er en varig endring i et gen. Genfeil kan være nyoppstått (de novo) eller arves fra en eller begge foreldrene. Nyoppståtte genfeil oppstår i sædcelle eller eggcelle enten før befruktning, eller like etter. Genfeil i GALT-genet er forbundet med galaktosemi.

**Autosomal arvegang:** Noen genfeil omtales som *autosomt arvelige* som betyr at det er feil i gener lokalisert på *et* av de 22 kromosomparene som kalles autosomer. Autosomal arvegang er uavhengig av kjønn og kan være dominant eller recessiv (vikende).

Galaktosemi følger autosomal recessiv arvegang. Ved autosomal recessiv arvegang vil genfeilen vike for det normale genet. *For at man skal få den genetiske sykdommen må man altså ha genfeil i begge kopiene av genet.* Oftest har man da arvet en genfeil fra mor og en fra far, men i sjeldne tilfeller kan en genfeil være nyoppstått. Foreldrene har vanligvis ingen



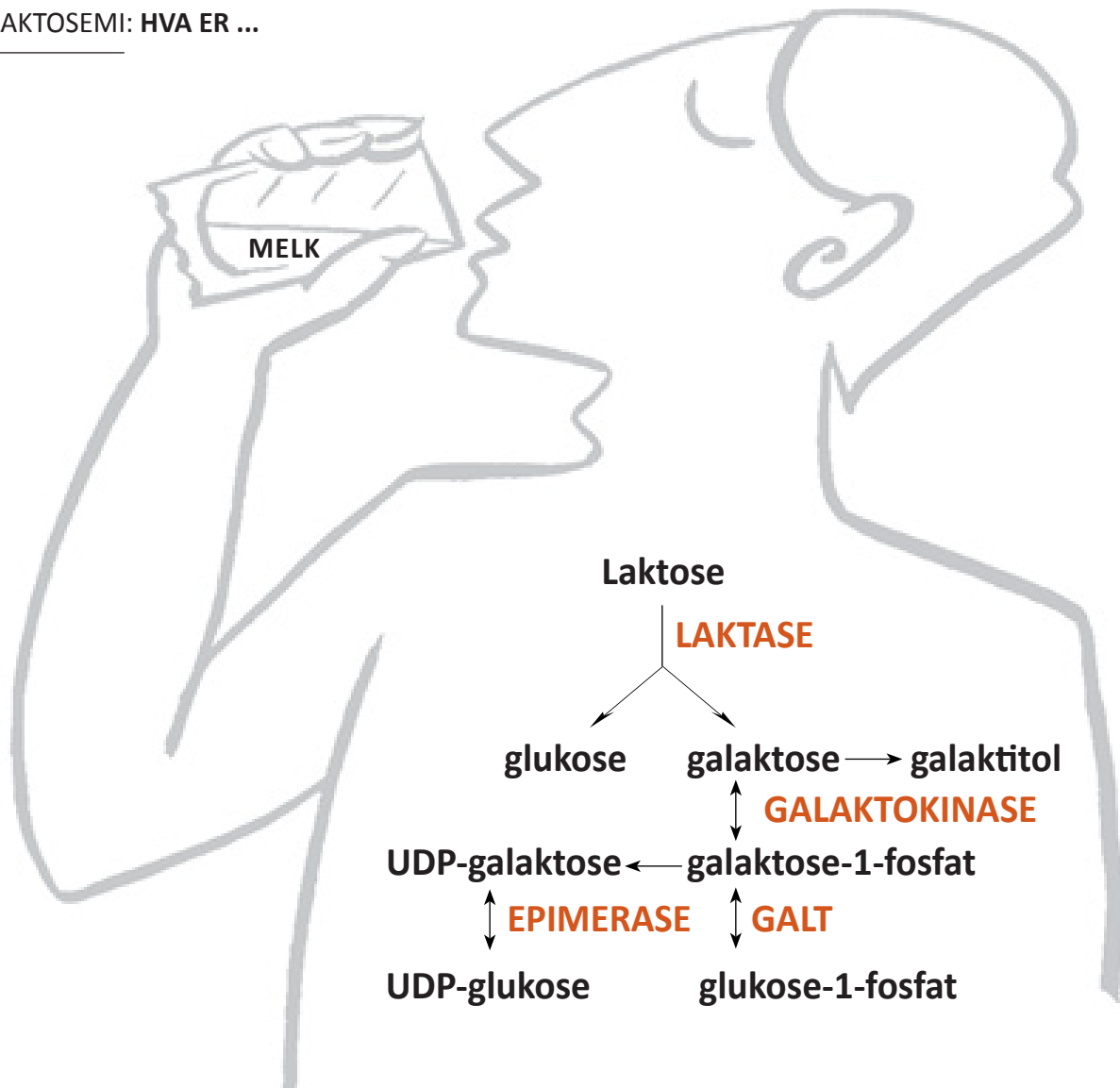
Barn med klassisk galaktosemi er friske ved fødselen, men blir tiltagende syke i løpet av noen få dager eller uker.

symptomer, men er friske bærere av genfeilen. Dersom mor og far er bærere av genfeil i samme gen, er det 25 % risiko i hvert svangerskap for å få et barn med den genetiske tilstanden.

**Genetisk veiledning:** Foreldre som får et barn med Galaktosemi har tilbud om genetisk veiledning. Ved en genetisk veiledning vil man få informasjon om hva sykdommen innebærer og kartlegge risikoen for at andre familiemedlemmer kan få barn med tilstanden. Slik veiledning er også aktuelt for personer med galaktosemi, særlig hvis de planlegger familie.

Spesialister i medisinsk genetikk og genetiske veiledere ved universitetssykehusene og sykehuset Telemark, kan gi genetisk veiledning. Fastlege eller annen behandlende lege kan henvise til genetisk veiledning.

*De første sykdomstegnene er vekttap, oppkast og diaré. Barna utvikler gulsott (ikterus), og de er preget av nedsatt muskelkraft (hypotoni) og døsighet (letargi).*



Tegningen viser hvordan galaktose normalt omdannes til glukose. SORT SKRIFT viser sukkerartene og metabolitter, PILENE viser hvordan et stoff omdannes til det neste ved hjelp av enzymer. ORANSJE SKRIFT betegner enzymer som regulerer omdanningen. Det er enzymer som styrer de kjemiske reaksjonene i kroppen. Enzymnavn ender vanligvis på «-ase».

## NORMAL OMDANNING AV GALAKTOSE I KROPPEN

Omdanningen av stoffer i kroppen skjer i form av kjemiske reaksjoner. Her er litt om kroppens bruk og omdanning av galaktose.

- Alle typer melk fra dyr og mennesker inneholder laktose eller melkesukker. Laktose er laget av glukose og galaktose som er bundet sammen.
- Den største kilden til galaktose er laktose fra melk, melkeprodukter og mat laget med melk. Små mengder galaktose finnes i noen planter.
- I tarmen spaltes laktose til glukose og galaktose av enzymet laktase. Derfra transporteres glukose og galaktose til blodet og til kroppens ulike organer.
- Omdanningen av galaktose til glukose skjer hovedsakelig i leveren.
- Kroppen trenger mer glukose enn galaktose. Det meste av galaktose blir derfor omdannet til glukose. Dette foregår i flere trinn. Hvert trinn styres av et eget enzym (se tegning)
- Kroppen trenger små mengder galaktose som blant annet brukes i nerveceller.
- Hvis et enzym på et trinn fungerer dårlig eller mangler, kan prosessen stoppe opp. Skadelige mengder av noen stoffer kan hope seg opp. Disse stoffene kalles metabolitter.
- Når GALT-enzymet mangler eller fungerer dårlig vil galaktosemetabolittene galaktose-1-fosfat og galaktitol hope seg opp i kroppen.
- Å redusere galaktose fra mat og drikke er den eneste kjente måten å redusere opphopningen på.
- Selv om man følger diett, vil kroppen danne små mengder galaktose.

# BEHANDLING, OPPFØLGING OG UTFORDRINGER

Den medisinske behandlingen ved galaktosemi består i en livslang laktose- og melkefri diett for å unngå de viktigste kildene til galaktose (se eget avsnitt for mer om diett).

Ytterligere medisinsk behandling, utredning og tverrfaglige tiltak vil variere etter behovene hos enkeltpersoner med galaktosemi.

Det er viktig at fastlegen kjenner til diagnosen for å følge opp og koordinere. Behandlingen gjøres i samarbeid med legespesialister og andre fagfolk. For barn og ungdom bør helsesøster kjenne til diagnosen.

Barn med galaktosemi følger vanlige rutiner for vaksinasjon på helsestasjon eller hos lege.

## Spedbarn med klassisk galaktosemi

Melk er spedbarnets mat, og en tidlig diettstart med en morsmelkerstatning helt uten galaktose er nødvendig for å forebygge alvorlige, livstruende skader. Dietten startes gjerne før prøvesvar foreligger. I tillegg behandles spedbarnet for eventuelle andre sykdomstegn.

Når morsmelk, eller vanlige morsmelkerstatninger med galaktose, fjernes fra kosten, forsvinner de akutte symptomene i løpet av få dager. Man trodde lenge det var mulig å unngå alle symptomer ved å holde streng diett. Det er imidlertid klart at sykdommen kan medføre nevrologiske skader uavhengig av når sykdommen oppdages og når diettbehandlingen starter. Omfanget av skadene varierer sterkt. (1-3)

## Språk og læring

Lærevansker/kognitive vansker og språk- og taleproblemer forekommer ofte hos personer med



Den følelsesmessige belastningen ved å ha nedsatt eggstokkfunksjon og liten sjanse til å få barn selv, kan være stor.

### FAKTA: LAKTOSE I MEDIKAMENTER

**Mange medikamenter** inneholder laktose som et hjelpestoff i tabletter og kapsler. Legen vil alltid vurdere behovet for medisiner opp mot eventuell innvirkning på galaktosemien. Apoteket kan finne ut om det finnes tilsvarende medikament uten laktose.

galaktosemi. Både forskning og erfaringskunnskap viser dette. Hyppigheten som rapporteres er litt forskjellig, men det ser ut til at over halvparten opplever slike problemer. Det som er spesielt for pasienter med galaktosemi, er at man ofte har problemer med å forme og uttale ord, verbal dyspraksi eller talepraksi. Det kan være vanskelig å finne ord og sette sammen stavelser til riktige ord – og ord til setninger. Dette kalles språkproduksjon. Problemene kan være knyttet til flere nivåer i denne prosessen, både planlegging og selve utføringen. Språkutviklingen generelt kan også være litt forsinket. Å ha problemer med stemmen er i tillegg et nokså hyppig forekommende problem. Det er knyttet til lyddannelsen og/eller motorikken i svelg og strupe. Når det gjelder evnen til å oppfatte og forstå språk, ser den ut til å være på et normalt nivå. I noen av studiene er det nevnt at det er klar





**Pasienter med galaktosemi har ofte problemer med å forme og uttale ord, verbal dyspraksi eller talepraksi. Det er viktig å utrede barn tidlig for å sette i gang tiltak.**

sammenheng mellom generell kognitiv kapasitet (IQ) og språkproblemer. Samlet sett viser forskningen at flertallet har noe kognitive problemer. I gjennomsnitt befinner personer med galaktosemi seg i nedre normalområde når det gjelder IQ, men det varierer selvsagt fra person til person (4-13, 15, 16).

I undersøkelser har man også vurdert evnen til å

planlegge, vurdere, organisere og handle i forhold til å løse oppgaver (eksekutive funksjoner), noe som er av vesentlig betydning for hvordan en person fungerer i det daglige. Å holde på oppmerksomheten og blokkere for forstyrrelser er en del av disse funksjonene. Forskningen tyder på at mange kan ha utfordringer knyttet til dette. Årsaken er fortsatt ikke

avklart (12,14), men det er viktig å utrede barn med galaktosemi tidlig for å sette i gang tiltak rettet mot den konkrete problematikken som barnet eventuelt har. Det framheves også i flere studier og i de internasjonale retningslinjene.

**Vurdering fra Pedagogisk Psykologisk Tjeneste (PPT) kan være nødvendig allerede fra tidlig barnehagealder, og videre i skoleløpet, slik at barnets eventuelle problemer kan følges opp.** For eksempel vil logopediltak kunne være til stor nytte dersom et barn har tale- og/eller språkvansker. Det finnes kjente terapeutiske programmer og tiltak som retter seg mot de problemene barn (og voksne) med galaktosemi kan ha. (2, 7, 8, 10, 16)

*Lærevansker/kognitive vansker og språk- og taleproblemer forekommer ofte hos personer med galaktosemi.*

## Unge jenter og kvinner

De fleste kvinner med galaktosemi har nedsatt funksjon i eggstokkene, såkalt primær ovariesvikt. Den nedsatte funksjonen skyldes sannsynligvis avleiringer av galaktose-1-fosfat og galaktitol i eggstokkene. Graden av ovariesvikt varierer mye. Mange har forsinket eller manglende pubertet, og trenger tilførsel av kvinnelige kjønnshormoner.

Jenter med galaktosemi skal henvises til barneendokrinolog innen 12-års alder hvis de ikke har fysiske tegn på pubertet. Jenter med noen pubertetstegn, men uten menstruasjon, skal vurderes av barneendokrinolog fra de er 14 år. Før oppstart av hormonbehandling, skal hormonnivå, vekst og psykososial modenhet hos den enkelte jenta vurderes. (2)

Eldre jenter og kvinner med galaktosemi bør ha årlig



**Det anbefales årlig blodprøve til pasienten har oppnådd sitt individuelle normalnivå.**

kontroll hos gynekolog for menstruasjonsforstyrrelser og symptomer på primær ovariesvikt (POI). De fleste kvinner med galaktosemi har nedsatt fruktbarhet. Likevel finnes det flere rapporter om kvinner med galaktosemi som er blitt mødre.

Jenter og kvinner med galaktosemi skal tilbys samtaler og veiledning om hormonbehandling, om prevensjon og om eventuell behandling for manglende fruktbarhet. Den følelsesmessige belastningen ved å ha nedsatt eggstokkfunksjon og liten sjanse til å få barn selv, kan være stor. Samtaler med nærpå personer og/eller fagfolk kan være til hjelp, både for kvinnen selv og hennes partner. (1,2,17)

## Nye anbefalinger

En internasjonal gruppe eksperter, «The Galactosemia Network», ga i 2016 ut anbefalinger for diagnostisering, behandling og oppfølging av barn og voksne med klassisk galaktosemi. Anbefalingene vil bli oppdatert jevnlig, siden det fremdeles er mye man ikke vet eller forstår om galaktosemi. (2)



### Tema i de internasjonale anbefalingene:

#### Ved diagnostisering:

- Ved mistanke om galaktosemi tas nødvendige prøver (GALT-enzym i røde blodceller og gen-analyse) og diettbehandling starter.

#### Diettsammensetning:

(se kapittel «Diett ved galaktosemi» for mer)

- All mat som inneholder mindre enn 25 mg galaktose per 100 g kan brukes uten begrensning. Det er nødvendig å forebygge mangler på viktige stoffer, som kalsium og vitamin D.
- Klinisk ernæringsfysiolog er viktig i oppfølging av dietten.

#### Blodprøvekontroller:

- Man har enda ingen blodprøver eller andre tester som vil slå ut ved små diettendringer eller feil. Det anbefales likevel å måle galaktose-1-fosfat (Gal-1-P) i røde blodceller; to ganger i første leveår, deretter årlig til pasienten har oppnådd sitt individuelle normalnivå. Normalnivået varierer fra person til person.
- Senere målinger gjøres ved mistanke om et alt for høyt galaktoseinntak på grunn av uhell eller at man ikke overholder dietten.

#### Oppfølging på områder der galaktosemi kan gi komplikasjoner hos barn og voksne:

- Mange barn med galaktosemi har forsinket utvikling i de første årene. Varige vansker er ikke uvanlig. Lærevansker, kognitiv og motorisk utvikling bør derfor utredes. (les mer på side 19, under avsnittet «Førskolealder»)
- Utredning for tale- og språkvansker bør gjøres flere ganger i førskolealder. (les mer på side 10, under avsnittet «Språk og læring» og side 19, «Førskolealder»)



Oppfølging hos endokrinolog eller gynekolog av jenter med galaktosemi bør skje i 12-14 års alder.

- Nevrologiske komplikasjoner Behandling og oppfølging gjøres ut fra behov.
- Galaktosemi kan gi psykososiale og følelsesmessige vansker både hos barn og voksne. (les mer på side 18-24, i kapitlet «Å LEVE MED GALAKTOSEMI»).
- De fleste kvinner med galaktosemi har nedsatt funksjon i eggstokkene. Svikten kan gi forsinket eller manglende pubertet, menstruasjonsforstyrrelser og nedsatt fruktbarhet. Oppfølging hos endokrinolog eller gynekolog bør skje i 12 til 14-års alder. (les mer på side 9, under avsnittet «Unge jenter og kvinner»).
- Alle barn med galaktosemi skal henvises til øyelege ved diagnosetidspunkt for undersøkelse av eventuell katarakt. Oppfølging hos øyelege er viktig så lenge katarakt kan påvises jevnlig for katarakt.

## FAKTA: GALAKTOSE

Galaktose er en del av melkesukker eller laktose

*Det sosiale fellesskapet rundt bordet er like viktig for alle, uavhengig av om maten på tallerkenene er den samme.*

### Diett ved galaktosemi

Alle som har galaktosemi bør følge en laktose- og melkefri diett hele livet.

Laktose er den største kilden til galaktose i kosten.

All mat og drikke uten laktose eller galaktose fra melkeprodukter kan brukes: frukt, grønnsaker, belgfrukter, kjøtt, fisk, egg, de fleste soyaprodukter og visse modnete oster. **I dag anbefaler man at all mat med mindre enn 25 mg galaktose per 100 g kan brukes uten begrensning. (2)**

Når en stor matvaregruppe som melkeprodukter fjernes, blir det ekstra viktig å bruke kjøtt, fisk, egg og kornvarer. Rikelig med frukt og grønnsaker hører med!

Tilskudd av kalsium og vitaminer er nødvendig for de aller fleste personer med galaktosemi. Mangel på kalsium og D-vitamin kan medvirke til lavere bentetthet og beinskjørhet (osteoporose) som er vanligere hos personer med galaktosemi enn hos andre. (1)

Alle med galaktosemi bør følges opp jevnlig av klinisk ernæringsfysiolog. Dette kan sikre en godt sammensatt kost for alle med galaktosemi og best mulig vekst hos barn. Kunnskap om dietten er nødvendig, både hos behandler, foreldre og hos den som selv har sykdommen (1).

Ikke bruk «laktosereduserte» eller «laktosefrie melkeprodukter» i dietten! Les mer side 14.



Melk fra dyr, som kumelk og geitemelk, inneholder laktose og galaktose. Det gjør også morsmelk. Matvarer laget av melk i en eller annen form, inneholder laktose og galaktose. Unntaket er noen vellagrete oster (se eget avsnitt).

Kroppen danner hele tiden litt galaktose, uavhengig av hvordan man spiser. Studier viser at dette også gjelder ved galaktosemi. En laktose- og melkefri diett tilfører kroppen mindre galaktose enn det som skyldes slik egenproduksjon (12). (Se figur side 8 som viser omsetning av galaktose)

### Diett til barn

Spedbarn med galaktosemi får morsmelkerstatning som er helt uten laktose og galaktose.

Mormelkeerstatningen gis på blå resept. Det er vanlig at barn får melkeerstatning på blå resept frem til de er 10 år. Klinisk ernæringsfysiolog eller lege vil gi råd om tilskudd av kalsium og vitaminer i tillegg til melkeerstatning og mat. (1, 2)

Når barnet begynner å spise fast føde, skal de følge en vanlig laktose- og melkefri diett for galaktosemi. Mange foreldre forteller at deres små barn med galaktosemi er svært småspiste og kresne. Klinisk ernæringsfysiolog og helsesøster kan være gode støttespillere i en slik situasjon.

Hvis spiseproblemene innvirker på barnets vekst, eller fører til store påkjenninger for barn og foreldre, kan det bli behov for ytterligere tiltak.

Det er viktig at barn med galaktosemi gradvis lærer seg hvilke matvarer de må unngå. Voksne i barnets miljø må kjenne til dietten; foreldre, slekt og venner, ansatte i barnehage, skole og SFO. 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 på tallerkenene er den samme.

### **Unngå «laktosereduserte» eller «laktosefrie melkeprodukter»:**

Ikke bruk slike produkter i dietten! I melk og melkeprodukter som er merket med at de er «laktoseredusert», har man spaltet det meste av laktosen til galaktose og glukose. Det er like mye galaktose i laktoseredusert melk som i vanlig melk!

I melk og yoghurt som er merket «laktosefri», er noe laktose fjernet og resten spaltet. Også disse varene inneholder galaktose.

Laktase som tas i form av tablett eller dråper for å spalte laktose i tarmen, fjerner ikke galaktose. De er derfor ikke egnet for personer med galaktosemi

### **Mange navn på melk og bestanddeler i melk:**

Melk, ost, fløte, rømme, crème fraiche, yoghurt, skyr, smør og iskrem er betegnelser alle kjenner.

Andre ingredienser inneholder også laktose og galaktose: kjernemelkpulver, laktalbumin, laktose, melkeprotein, melkesukker, melketørrstoff, myse (valle på dansk, vassle på svensk, whey på engelsk), mysepulver og tørrmelk.

Margarin, raffinert fett, animalsk fett og animalsk protein kan også inneholde melk.

Lær deg betegnelsene for ulike melkeprodukter.

Les også [Helsenorges informasjon om melkefri kost](#).

### **Litt om ost**

I mange typer ost vil en lang modningstid hos produsenten føre til at all laktose og galaktose blir borte (16). Moderne analysemetoder gjør det mulig å måle det nøyaktige innholdet. Anbefalinger i dag er at all mat som inneholder mindre enn 25 mg galaktose i 100 gram ost kan brukes ved galaktosemi. Nøyaktige analyser er dyre og gjøres ikke over alt. Tine garanterer at Jarlsbergost kan brukes ved galaktosemi. Ekte sveitseroster og parmesan kan også brukes.

*I mange typer ost vil en lang modningstid hos produsenten føre til at all laktose og galaktose blir borte*

Alle oster med myse inneholder laktose og galaktose. Dette gjelder blant annet alle typer brun ost, prim og gomme. Det er også for mye laktose i ferske oster som cottage cheese, kesam, skyr og kvarg. Mozzarella, cheddar og mange andre oster inneholder laktose. Revet ost i dagligvarehandelen og ost på ferdigpizza har ofte mye laktose. (2,16 )

**Tine planlegger nye analyser av ost i 2018.**

### **Merking av mat**

Ferdigpakket mat som selges i Norge skal være merket på norsk (eventuelt på dansk eller svensk). Alle pakninger over en viss størrelse skal ha en ingrediensliste som viser hva matvaren er laget av. Dersom varen inneholder melk eller melkeprodukter skal det alltid stå på pakningen.

**Matvarer som er merket «Kan inneholde spor av melk» kan brukes.**

**Les mer om merking av mat:** [www.matportalen.no](http://www.matportalen.no)

**Restauranter og spisesteder merker menyen med en**



## OST

**Lagrete oster** som inneholder mindre enn 25 mg galaktose per 100 g ost er bra å bruke.

bokstav eller et tegn for ingredienser som mange ikke tåler, som for eksempel melk og melkeprodukter. Merkingen kan være vanskelig å forstå, så spør gjerne betjeningen for å være sikker.

**Kontroller varemerkingen jevnlig.** Da blir det enklere å velge riktig mat. Og husk at produsenten kan endre oppskriften på varer du vanligvis bruker, og nye produkter som kan brukes, kommer stadig.

**Merkingen viser også** mengden karbohydrat i matvaren. Betegnelsen karbohydrat omfatter stivelse og sukker. Sukker kan finnes naturlig i matvaren eller være tilsatt for å gi søt smak. Laktose og galaktose er sukker. I matvaren som inneholder melk eller andre melkeprodukter vil karbohydratmengden også omfatte laktose eller galaktose.

### Praktiske råd

Dietten krever alltid planlegging og kontroll ved innkjøp og tilberedning av mat. For å slippe dobbel matlaging i en familie, er det lurt å bruke mest mulig mat som kan spises av alle.

Ferdigmat og halvfabrikata inneholder ofte melk, derfor bør 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.

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 baker som kan garantere at brødet er helt melkefritt.

De fleste sauser og stuinger, iskrem, kaker og



Jarlsbergost fra Tine er et helt sikkert og trygt valg for en med galaktosemi.

sjokolade inneholder melk.

Det finnes kokebøker og informasjonsmateriell om melkefri kost, se blant annet tips fra [Helsenorge](https://www.helsenorge.no).

Lokalavdelingene til Norges astma- og allergiforbund ([www.naaf.no](http://www.naaf.no)) kan formidle kontakt med forhandlere, bakere og pølsemakere som selger melkefrie varer i nærheten av der du bor.

### *Kontroller varemerkingen jevnlig, oppskrifter og ingredienser kan endres*

Store matvareprodusenter har nettsider og forbrukerkonsulenter som kan kontaktes for informasjon.

De fleste dagligvarebutikker har i dag egne hyller der man kan finne matvarer uten melk som for eksempel:

- Ris-, soya- eller havremelk kan brukes i matlaging og erstatte drikkemelk for større barn og voksne.
- Utvalget av melkefrie fløteerstatninger er også nyttig til matlaging og baking.

Når man er invitert bort, er det lurt å ta kontakt med

vertskapet på forhånd. Noen råd om hvordan maten enkelt kan suppleres eller endres for å passe alle blir oftest mottatt med takk.

Hos nære venner og slektninger kan du gjerne ha et lite lager av passende matvarer.

### Hvor streng må dietten være?

Det er enighet om at alle som har galaktosemi skal ha en laktose- og melkefri diett hele livet. Vi vet at små barn trenger diett for å unngå alvorlig sykdom. Men det er mindre kunnskap om hvor streng dietten må være hos eldre barn, ungdom og voksne.

Forsøk og studier har ført til at dietten er blitt litt mindre streng i løpet av de siste 10-15 årene. I dag anbefaler man alle typer frukt og grønnsaker, belgfrukter og visse typer vellagret ost i galaktosemidietten.

Studier viser også at sjeldne uhell med dietten ikke gir varige helseskader hos eldre barn eller voksne.

(1, 18, 19)

### Tannhelse

Det er ikke vanlig å ha spesielle problemer med tannhelsen ved galaktosemi. Men siden behandlingen er en melkefri diett, bør man følge de faste rutineene for tannhelsetjeneste for barn og ungdom. Informer tannpleier og tannlege om dietten.



### FAKTA: ANBEFALTE KOSTHOLDSNETTSIDER

Når du leser generelle sider om melkefri kost, må du selv vurdere hvordan informasjonen passer ved galaktosemi.

På **Helsenorge.no** vil du kunne finne ulik informasjon om helse, diagnoser og helsetjenester.

For råd om melkefritt kosthold, følg denne henvisningen:

<https://helsenorge.no/sykdom/astma-og-allergi/matallergi/Mat-og-melkeallergi>

I **Matportalen** kan flere sider være aktuelle, her er reglene for merking av matvarer:

[http://www.matportalen.no/merking/tema/merking\\_av\\_mat/](http://www.matportalen.no/merking/tema/merking_av_mat/)

For informasjon om tilgangen på melkefrie matvarer i ditt distrikt kan det være lurt å ta kontakt med **Norsk astma- og allergiforbund**, velg fanen *NAAFs regioner* på nettsiden: <https://www.naaf.no/>

For informasjon om norske velferdsordninger, og for å søke om offentlige støtteordninger kan du gå inn på **NAV**s nettsider:

<https://www.nav.no>



# NOEN OPPSKRIFTER

## Enkle vafler

- 2 egg
- 3 dl hvetemel
- 3 dl vann eller væske uten laktose og galaktose
- 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 før steking.*

## Tilsørte bondepiker

- Eplemos
- Melkefrie brød- eller kakesmuler
- Melkefri margarin
- Sukker
- Kanel
- Melkefri fløteerstatning

*Stek smulene i margarin, strø litt sukker og kanel over. Pisk fløteerstatningen til krem, tilsett litt sukker om nødvendig. Legg eplemos, stekte smuler og krem lagvis i en glassballe.*

## Gratinert blomkål

*Kok blomkålen hel, stek bacon og lag ostesaus. Legg blomkålen på et ildfast fat. Hell over saus, strø stekt bacon over og gratiner i ovnen noen minutter. Pynt med grønnsaker, server med melkefritt brød.*



## Tomatsuppe

- 1 boks hakkede tomater
- 2 hakkede løk
- 1 fedd hvitløk
- 1 ss olje
- 1 l grønnsaksbuljong
- 1 1/2 ss maisennamel utrørt i 2 ss vann
- 1/2 dl melkefri fløteerstatning eller melkeerstatning

Salt, pepper og urtekrydder

*Fres løken i olje, tilsett tomat, hvitløk og buljong. Rør inn maisennajevningen og tilsett fløteerstatning. Mos med stavmikser for å få en suppe uten biter. 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 melkefri fløteerstatning
- 1 dl raspet Jarlsbergost

Salt og pepper, Litt malt muskat

*Smelt margarin, 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 og ost has i til slutt.*

*Vi anbefaler å bruke alle typer frukt og grønnsaker*

# Å LEVE MED GALAKTOSEMI

Å mestre eget liv, - eller å 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. Å finne gode og hensiktsmessige mestringsstrategier kan være avgjørende for å kunne leve godt med diagnosen. En aktiv holdning til sykdommen, tilegne seg kunnskap og selv være deltaker i barnets eller egen behandling og oppfølging, er en god strategi for de fleste.

Når det gjelder sykdommer som galaktosemi, som krever livslang behandling og oppfølging, er det helt nødvendig å være åpen om diagnosen. Dette gjelder så vel overfor personell innenfor helse- og velferdstjenestene som slekt og venner. Åpenhet gir også muligheter for å dele og bearbeide tanker, spørsmål eller reaksjoner. Når andre vet, har de også mulighet til å vise forståelse og gi støtte. Hva slags informasjon de forskjellige personene bør få, er forskjellig. Barnehagelæreren, legen og naboen skal selvsagt ikke ha den samme typen informasjon, så tenk gjennom hva du skal si til de forskjellige personene i miljøet rundt familien og barnet.

## Den første tiden

Å få et barn med en sjelden og alvorlig diagnose vil for de fleste oppleves krevende og sjokkartet. Mange barn med galaktosemi blir alvorlig syke, noen ganger livstruende, i løpet av få dager etter fødselen (les mer på side 7, under avsnittet «Diagnostisering»). Slike opplevelser er både dramatiske og belastende. Å reagere med usikkerhet, frykt eller sorg er helt normalt. Så snart diagnosen er stilt er det viktig at begge foreldre får snakket med helsepersonell som har erfaring med og kunnskap om diagnosen og hvordan den behandles. De fleste vil lese om diagnosen på nettet. Der er ikke all informasjon av like god kvalitet, noe som gjør at flere foreldre engster seg unødig, spesielt i den første perioden av barnets liv.

### FAKTA: MESTRING

Gjennom Galaktosemiforeningen ([www.galaktosemi.no](http://www.galaktosemi.no)) kan man få kontakt med andre pasienter, foreldre og familier.

Mange lærings- og mestringscentre har gode kurs og gruppetilbud om mestring og hvordan kunne leve godt med kronisk sykdom. Disse finnes på alle sykehus.

### FAKTA: BARNEHAGELOVEN

Hentet fra §13 i Merknader til lov om barnehager (Barnehageloven), første ledd

Bestemmelsens første ledd gir rett til prioritet ved opptak for barn med nedsatt funksjonsevne.

Begrepet nedsatt funksjonsevne omfatter ulike fysiske funksjonsnedsettelse, utviklingshemming, språk- og talevansker, adferdsvansker og psykiske lidelser. Ikke enhver funksjonsnedsettelse gir rett til fortrinn ved opptak. En sakkyndig instans må vurdere om funksjonsnedsettelsen og dens konsekvenser for barnet skaper et større behov for barnehageplass enn for førskolebarn ellers. Med sakkyndig instans menes de faglige instanser og personer som har hatt med barnet å gjøre fra det ble født eller fra det tidspunkt funksjonsnedsettelsen ble oppdaget/diagnostisert. Dette kan for eksempel være lege, helsestasjon eller PP-tjeneste. Dersom den sakkyndige mener barnet har en slik nedsatt funksjonsevne at fortrinnsretten er utløst, skal barnet gis rett til prioritet ved opptak. Etter denne bestemmelsen er det ikke lenger noe krav at det skal foretas en vurdering av om barnet kan ha nytte av barnehageoppholdet, slik det var etter barnehageloven 5. mai 1995 nr. 19.

Førskolebarn kan også ha rett til spesialpedagogisk hjelp når det etter sakkyndig vurdering er nødvendig, jf. pplæringsloven 17. juli 1998 nr. 61 § 5-7. Spesialpedagogisk hjelp kommer i tillegg til barnehagetilbudet, men kan gis i barnehagen.

I FNs barnekonvensjon artikkel 23, jf. menneskerettsloven 21. mai 1999 nr. 30 § 2 nr. 4, heter det blant annet at "Alle barn med funksjonshemming har rett på et verdig og godt liv og de har krav på spesiell støtte. Barnet skal få undervisning og opplæring for å oppnå best mulig integrering og individuell utvikling."





**Barn med funksjonshemming har ifølge Barnehageloven som regel rett til prioritert plass ved tildeling av barnehage.**

Mange spørsmål, tanker og følelser vil dukke opp, spesielt knyttet til hvordan diagnosen vil påvirke barnets utvikling og familiens hverdag framover. En god strategi er å snakke om dette med behandlere og andre relevante. Dietten og oppfølgingen kan være krevende. Å få tydelig informasjon om diagnosen og behandlingen er nødvendig for at foreldre skal mestre sin rolle som foreldre til et barn med kronisk sykdom. Helsesøster kan være til støtte og hjelp, og er dessuten ofte en krumtapp i arbeidet med støtte- og oppfølgingstiltak for barn med kronisk sykdom.

En svært god hjelp er også å treffe andre foreldre i samme situasjon. Bruk gjerne Galaktosemi-foreningen som kontaktpunkt.

Det første året er det framfor alt viktig å kose seg med det nye barnet og ha en «normal» spebarnstid. De aller fleste babyer vil være friske og utvikle seg fint etter den første sykdomsperioden. Dietten er enkel den første tiden, hvor barnet får en

morsmelkerstatning fri for laktose og galaktose. Etter hvert blir det mer å passe på, men da har foreldrene også fått litt tid til å sette seg inn i diagnosen og dietten som skal til.

## **Førskolealder**

Barn med funksjonshemming har ifølge Barnehageloven som regel rett til prioritert plass ved tildeling av barnehage (se faktaboks). I forbindelse med barnehagestart trenger barnehagen å få informasjon om diagnosen og behandlingen. Det kan være lurt å ta kontakt med barnehagen i god tid før barnet skal starte. Senter for sjeldne diagnoser kan hjelpe til med informasjon. Det kan også være behov for å sette inn ekstra ressurser i barnehagen for at barnet skal få et godt tilbud. Dette vurderes ut fra de behov barnet har, ofte i samarbeid med PPT. En god dialog mellom barnehage og hjem er spesielt viktig for barn med kronisk sykdom. Det er nødvendig å avklare forventninger til hverandre, spesielt hva



barnehagen har ansvar for og hvordan barnet skal følges opp i barnehagen, og hva foreldrene har ansvar for og ordner med i forbindelse med barnehagedagen. Faste, gjerne skriftlige, avtaler er oftest nødvendig

Når et barn har galaktosemi, vil måltidene kreve ekstra tilrettelegging og ressurser. Erfaringsmessig ser vi at mange av barna med galaktosemi er småspiste, og kan trenge lang tid for å få i seg nok mat. For barn som har diett og kanskje er små av vekst, er det ekstra viktig å være nøye på at de får i seg riktig og nok mat.

Andre utfordringer kan også trenge oppfølging. Mange barn med galaktosemi har språk- eller lærevansker, og noen er fysisk sene eller motorisk klossete. Vurdering av fysioterapeut og logoped vil være nødvendig for å få spesielle tiltak på disse områdene. Erfaring viser at mange av barna med galaktosemi trenger ekstra stimulering både til sosial og fysisk aktivitet.

Videre kan det være lurt å informere foreldrene til de andre barna om tilstanden. Man kan for eksempel forklare litt om galaktosemi på et foreldremøte. Når barnet blir større, er det vanlig at de noen ganger er med hverandre hjem etter barnehagen. I slike tilfeller anbefaler vi å gi enkel informasjon om hva barnet kan spise og drikke, og formidle at man selv er lett tilgjengelig på telefon for å svare på spørsmål. En kortfattet liste med hva barnet kan få og skal unngå, kan ligge i barnets sekk.

### Skolealder

En god skolestart må planlegges i god tid. Overføringsmøte mellom barnehage og skole bør holdes minst et halvt år i forveien. Ofte skal noen tiltak fra barnehagen videreføres og nye som er mer aktuelle i en skolehverdag planlegges. Senter for sjeldne diagnoser kan hjelpe til med informasjon om diagnosen. Forbered barnet: Snakk om skolen, besøk

skolen en ekstra gang, skaff informasjon om hvordan skolehverdagen vil være. Slik kan dere trygge barnet med tanke på den nye hverdagen.

Behov for tiltak i sammenheng med forskjellige lærevansker må utredes hos PPT eller andre spesialinstanser. Opplæringslova sier at elever som ikke har eller kan få tilfredsstillende utbytte av det ordinære opplæringstilbudet, har rett til spesialundervisning. Man trenger alltid en sakkyndig vurdering som grunnlag for vedtak om spesialundervisning. PP-tjenesten er skoleverkets og opplæringsinstitusjonenes sakkyndige instans.

**For elever som får spesialundervisning, skal det utarbeides individuell opplæringsplan (IOP), jamfør opplæringslova. Planen skal blant annet vise mål for og innholdet i opplæringen.**

Like viktig som faglig tilrettelegging og spesialundervisning, er trivsel og samspill i elevflokket. Flere barn med galaktosemi har problemer med å uttrykke seg språklig og vansker for å forstå eller følge med på lek og det sosiale spillet blant de andre barna. Dette kan gjøre at de lett faller utenfor. Å akseptere seg selv som man er, at man har en diagnose eller funksjonshemming, er viktig for å bli trygg i eget liv. Arbeidet med disse sosiale og personlige utfordringene er viktige elementer i den individuelle opplæringsplanen.

**Å gå på skolen medfører økte krav til læring. Språk og læring henger tett sammen, og språkvansker, som er ganske vanlig for barn med galaktosemi, vil kunne gi ekstra utfordringer.** Logopeden er en viktig fagperson for å vurdere eleven med hensyn til eventuelle språkvansker. Man må også være obs på andre lærevansker som kan forekomme. Flere foreldre har formidlet at deres barn trenger lengre tid på innlæring eller kan ha problemer med konsentrasjon og hukommelse.

Det kan være lurt både å snakke med klassekamerater og gi informasjon til foreldre om

## De aller fleste babyer vil være friske og utvikle seg fint etter den første sykdomsperioden.

hva galaktosemi er og hva det medfører. For barna er det nok med enkle og konkrete svar på hva galaktosemi dreier seg om. For å gi informasjon til foreldrene, kan man gjerne benytte et foreldremøte. Hvor mye man sier er avhengig av hvordan det enkelte barn har det. Husk å ta avtale med kontaktlærer på forhånd.

Besøk hos venner er en viktig del av det sosiale livet for barna. At foreldrene til de nærmeste vennene til barnet kjenner til diagnosen og til dietten, er nødvendig for at dette skal gå greit. Dersom de vet for lite, vil de kunne vegre seg mot å ha besøk av barnet. Avhengig av hvordan barnet er, kan det være nødvendig og positivt at foreldrene tilrettelegger og hjelper litt til for at samvær med andre skal bli så greit som mulig.

### Ungdomstid

Puberteten og ungdomsårene er en utfordrende periode for alle. I denne alderen blir venner og jevnaldrende som regel mye viktigere enn før. Det gjelder å finne sin egen identitet, å prøve ut grenser og bli et selvstendig menneske. Å skille seg ut kan oppleves spesielt vanskelig i denne tiden, og det er ikke uvanlig at ungdom slurver med diett eller andre ting som skal følges opp. Hjelp til å opprettholde motivasjon kan være nødvendig. Riktig mat, lett tilgjengelig der man oppholder seg, kan være et enkelt tiltak hvis slike problemer oppstår. Å gjøre ungdommen trygg på hva som kan kjøpes i butikken, eller alltid å ha med seg noe man liker i sekken, er andre nyttige hjelpetiltak.

Hvis ungdommen har det vanskelig, er det viktig at han eller hun har en annen voksen person som de stoler på og kan snakke med, i tillegg til foreldrene. Det kan være helsesøster, fastlege, psykolog eller en annen voksen person som ungdommen har tillit til.

#### Bytte av skole

Husk at ikke all informasjon følger med når man

#### TIPS: HVA KAN JEG SI?

**Barn, ungdom og voksne trenger kunnskap og ord for å kunne si litt eller forklare diagnosen sin. Her er noen tips til hvordan sykdommen kan forklares:**

**Jeg har en sykdom** som heter galaktosemi. Derfor tåler jeg ikke melk eller ting som er laget av melk.

**På grunn av sykdommen min**, kan det være vanskelig å finne riktig ord og uttale, eller å få sagt akkurat det jeg mener.

**Sykdommen gjør at det blir vanskelig å følge med** i alle skoletimene.

**Sykdommen gjør at det er vanskelig å klare alt i (...)** (for eksempel gymtimene eller det som passer).

**Jeg har en sykdom** (eller tilstand) som heter galaktosemi. Kroppen min mangler et enzym, og det gjør at jeg ikke tåler en sukkerart som heter galaktose. Det finnes det mye av i melk og melkeprodukter. Hvis jeg spiser noe som inneholder galaktose, vil det bli en forgiftning i kroppen.

**Jeg har en sykdom** (eller tilstand) som heter galaktosemi. Det gjør at jeg ikke tåler sukkerarten galaktose. Galaktose er en del av melkesukkeret (laktose). Derfor kan jeg ikke spise noe som inneholder melk eller er laget av melk. Jeg har ikke laktoseintoleranse eller melkeallergi, men galaktosen vil hope seg opp og medføre dannelse av giftige stoffer i kroppen.

**Dersom jeg spiser eller drikker noe med melk i**, kan jeg bli syk. I melk er der en type sukker som heter galaktose som kroppen min ikke kan omdanne slik den skal. Galaktosen vil hope seg opp og gi en slags forgiftning. Derfor må jeg passe på at ingen ting av det jeg får i meg inneholder melk.

---

bytter skole. Ved overgang fra barne- til ungdomsskole, og ikke minst til videregående skole, vil det være behov for å sikre at nødvendig informasjon følger med ungdommen til den nye skolen.

### Utdanning og yrkesliv

Også på videregående skole kan det være nødvendig med informasjon om diagnosen. Tiltak og



**Det er viktig at foreldrene har startet i det små, både med å bidra til god kunnskap om diagnosen, gradvis overføring av ansvaret for dietten og det som følger med å bli voksen. Å klare seg selv og ta ansvar for oppfølging av sykdommen, utdanning, arbeid, bolig og sosialt liv, er ikke noe man gjør fra en dag til den neste.**

tilrettelegging fra ungdomsskolen overføres ikke automatisk til videregående. Behov for spesiell tilrettelegging må ofte utredes og søkes om på nytt.

Hva slags retning og type videregående opplæring man skal velge, er avhengig av elevens evner og interesser. Eleven skal mestre, ikke bare utdanningen, men også det yrket den leder fram til. Det er svært sjelden at dietten i seg selv gir begrensninger for valg av utdanning. Noen begrensninger finnes likevel, slik som yrker som krever utført militærtjeneste. Yrker med mye matlaging kan være problematisk, men er ikke utelukket.

Bruk de tilgjengelige veiledningsordningene for å finne fram til de beste løsningene. Både skolene, PPT, NAV og private aktører kan yte hjelp. De fleste

med galaktosemi velger en praktisk utdanning fremfor en teoretisk.

Å ha en jobb og klare seg selv økonomisk og på andre måter, er et gode for de aller fleste. Jobben er også en viktig sosial arena. At man har en utdanning som kvalifiserer til arbeid er derfor klokt. Erfaringsmessig ser vi at det er mange som sliter i arbeidslivet. Det kan være lurt å ha en jobb som ikke er for stressende eller krever at man skal ha «mange baller i luften på en gang». Noen opplever at det er svært vanskelig å få en jobb til tross for at de har kvalifikasjoner. Intervjuer kan være krevende, spesielt om man har utfordringer med tale og språk. Nav har flere ordninger som man kan benytte om man er i denne situasjonen, for eksempel praksisplasser og lønnstilskudd. Å komme inn i



## Å ha en jobb og klare seg selv økonomisk og på andre måter, er et gode for de aller fleste. Jobben er også en viktig sosial arena.

ordninger med varig tilrettelagt arbeid eller Arbeidssamvirketiltak (ASVO-bedrifter) er en god løsning for noen. Andre har hel eller delvis uførestønad som en del av tilretteleggingen.

### Å ta ansvar for eget liv

Å klare seg selv og ta ansvar for oppfølging av sykdommen, utdanning, arbeid, bolig og sosialt liv, er ikke noe man gjør fra en dag til den neste. Det er viktig at foreldrene har startet i det små, både med å bidra til god kunnskap om diagnosen, gradvis overføring av ansvaret for dietten og annet som følger med å bli voksen. For foreldre kan det være vanskelig å gi fra seg kontrollen og å overlate ansvaret til barna, særlig hvis man ser at den unge strever, gjør feil eller opplever problemer. Personen med diagnose må, i tråd med egne forutsetninger, gradvis lære å styre økonomien sin, ha et eget hushold og et meningsfullt liv på andre måter. Foreldrene kan bidra med opplæring til gode rutiner, kunnskap og mestringsstrategier.

Fritidsinteresser og aktiviteter gir mulighet for sosialt samvær og fellesskap ut over nærmeste familie. Frivillige organisasjoner har mange aktiviteter som man kan benytte seg av. For de som vegrer seg for nye og ukjente situasjoner, kan det være lurt å ha med et familiemedlem eller en venn i begynnelsen.

### Familieliv

Når man får et barn med alvorlig og/eller kronisk sykdom, vil det nødvendigvis medføre at familielivet endres i større eller mindre grad. For å kunne klare de konkrete oppgavene sykdommen kan medføre, må man gjøre tilpasninger som den nye situasjonen krever.

### Søsken

Når barn får en søster eller bror med en kronisk sykdom, endres både rollene og hverdagsrutinene i familien. Hvordan søsken reagerer og hvilken betydning dette får, varierer fra familie til familie,

men det er noen fellestrekk:

- Både store og små barn er følsomme for stemninger og voksnes bekymring. Hvis eldre søsken ikke får forklaring på hvorfor foreldrene og den nyfødte er på sykehus, eller hva den lille feiler og trenger, vil de lage sine egne forklaringer. Fantasien kan være mye mer skremmende enn virkeligheten. Barn skjuler ofte slike følelser og bekymringer for å skåne foreldrene. Dette kan i stor grad motvirkes ved at søsken får ta del i det som skjer. Å vite gir trygghet og forutsigbarhet.
- De fleste søsken ønsker å bidra i familielivet ut fra sine egne forutsetninger. Ved å lære om galaktosemi og behandlingen vil de kunne være god støtte for sin bror eller søster. Søsken aksepterer at foreldrene bruker mer tid på den som er syk dersom de blir inkludert og får gode forklaringer på det som foregår.
- Søsken opplever at galaktosemien krever mye tid og at barnet som har diagnosen får mer oppmerksomhet fra foreldrene enn de selv får. I slike situasjoner kan det være godt å ha slekt eller venner som kan bidra med barnepass eller annen praktisk støtte. Det kan gi foreldrene mer tid og overskudd til alle barna i familien.
- En måte å forebygge slike problemer, er å sette av fast alenetid med søsken slik at de får foreldrenes fulle oppmerksomhet.
- Mange søsken vil ikke såre eller gi sine foreldre flere bekymringer. Det kan derfor være godt å ha andre voksne samtalepartnere, som forstår og kan ta imot både spørsmål og frustrasjoner. Her er besteforeldre, tanter, onkler og i noen tilfeller også fagfolk, gode å ha.
- For mange barn kan det være fint å treffe andre søsken som er i samme situasjon, for eksempel gjennom Galaktosemiforeningen eller andre felles arrangementer.



Dersom hverdagen blir slitsom, finnes det fagfolk og instanser man kan henvende seg til for å få hjelp.

### Foreldre

Det er viktig å finne fram til strategier som bidrar til å gjøre hverdagen mest mulig «normal», og det er av stor betydning å ta vare på hverandre i rollene som foreldre, som familie og som par.

**Under har vi listet opp punkter som kan gi bedre forståelse, samarbeid og mestring i en slitsom periode av livet. Punktene er basert på erfaringer fra foreldre og fagfolk.**

- Det er normalt at foreldre har ulike reaksjoner på barnets diagnose, uten at det betyr at den ene «bryr seg» mer enn den andre. Det er viktig å anerkjenne at den andres reaksjoner er like «riktige» som ens egne.
- Man kan ha svært ulike måter å løse problemer på, – samarbeid for å finne fram til det som vil fungere best for hele familien!
- Alle barn trenger gode og forutsigbare grenser, selv barn med kronisk sykdom.
- Ta imot hjelp fra andre.
- Det er ofte lett å overse egne og partnerens behov. Å sette av tid til egne aktiviteter gir overskudd til å mestre hverdagen.
- Sett av tid til parforholdet.
- Begge foreldrene bør kunne ta ansvaret for barnet alene, – del kunnskap og oppgaver!
- Kontakt med andre foreldre i tilsvarende situasjon, kan gi viktig støtte og forståelse og være en god opplevelse i seg selv.
- Dersom hverdagen blir svært slitsom, finnes det fagfolk og instanser man kan henvende seg til for å få hjelp: Familievernkontoret gir veiledning, hjelp og råd. Bufetat (Barne-, ungdoms- og familiedirektoratet) arrangerer samlivskurs for foreldre til barn med nedsatt funksjonsevne, «Hva med oss?». Kursene arrangeres på forskjellige steder i landet.

*Senter for sjeldne diagnoser har en kort brosjyre med [nyttige tips til nye foreldre som har fått et barn med en sjelden diagnose](#)*



# OFFENTLIG STØTTE- OG VELFERDSORDNINGER

**Vi gjør oppmerksom på at informasjonen i dette kapitlet er skrevet ut fra gjeldende regler, høsten 2017.**

Ved galaktosemi kan det være behov for både økonomiske ytelser og andre velferdstjenester. Trygdeytelser i form av grunnstønad og hjelpestønad er ofte aktuelt. Andre tiltak kan søkes om og vil vurderes ut fra den enkeltes behov.

**Det er søkerens behov for hjelp, og ikke diagnosen alene, som skal legges til grunn.** Nav vurderer søknader ut fra sin kunnskap om diagnosen, tilleggsopplysninger fra lege og/eller andre fagpersoner og egenopplysninger. I tillegg vil noen tjenester være avhengig av tilgjengelige ressurser i kommunen. Et element av skjønn ligger alltid i det endelige vedtaket.

Søknader skal besvares skriftlig og munne ut i et vedtak. Dersom du får avslag, er begrunnelsen viktig. Den blir utgangspunkt for en eventuell klage. Alle offentlige kontorer har plikt til å gi informasjon og veiledning om lover, regler og vanlig praksis på sitt ansvarsområde. Benytt gjerne denne muligheten i forbindelse med søknader. Dersom man ikke allerede har fått en fast kontaktperson, kan man be om det. Saksbehandlere kan også kontakte Senter for sjeldne diagnoser for ytterligere informasjon.

## Informasjon fra bruker til fagfolk

Når man har en sjelden diagnose, slik som galaktosemi, er det uvanlig at saksbehandlere og fagfolk lokalt har kunnskap om tilstanden fra tidligere. De skal imidlertid tilegne seg den informasjon som er nødvendig for å behandle saken. Det er derfor lurt å være behjelpelig med å formidle informasjon der dette trengs. I tillegg til legeerklæring og spesialisterklæring, anbefaler vi at man legger ved kortfattet informasjon hvor



diagnosen og dens følger blir beskrevet. Det er da lettere å vurdere søknaden og behandlingstiden kan bli kortere. Aktuelt informasjonsmateriell kan fås tilsendt fra Senter for sjeldne diagnoser eller lastes ned fra [sjeldnediagnoser.no](http://sjeldnediagnoser.no). Det anbefales at man tar kopi av alt man sender fra seg i tilfelle papirer skulle bli borte underveis. Noter navn på saksbehandlere man er i kontakt med. Mottar man ytelser fra Nav og livssituasjonen endrer seg underveis, plikter man å melde i fra til Nav.

## Trygderettigheter

Folketrygden forvaltes av staten gjennom NAV. Formålet er å gi økonomisk trygghet ved å sikre inntekt og kompensere for særlige utgifter ved arbeidsløshet, svangerskap og fødsel, omsorg for barn, sykdom og skade, uførhet, alderdom og dødsfall. Videre skal den, ved hjelp til selvhjelp, bidra til at den enkelte kan forsørge seg selv og klare hverdagen best mulig.

### Her omtales kort noen av de mulighetene for hjelp som ytes etter folketrygden:

- **Stønad til livsopphold:** Disse stønadene omfatter omsorgspenger, pleiepenge og opplæringspenge ved sykdom hos barn eller andre nære pårørende. For brukeren selv

*Hvis barnet har en kronisk sykdom, som galaktosemi, hvor man kan forvente økt fravær og/eller vesentlig behandling og oppfølging, kan man søke NAV om utvidelse av antall omsorgsdager, og hver forelder vil da få 20 dager*

omfatter stønaden sykepenger, arbeidsavklaringspenger (AAP) og uførepensjon.

- **Stønad ved barns sykdom:** Foreldre som har omsorg for et sykt eller funksjonshemmet barn kan ha rett til forskjellige stønadstyper. Alle foreldre som er i lønnet arbeid har rett til omsorgspenger når barn under 12 år er syke. Hver forelder kan være borte 10 dager. Har man 3 barn eller mer får man 15 dager. Dersom man er alene om omsorgen, dobles antall dager.

Hvis barnet har en kronisk sykdom, som galaktosemi, hvor man kan forvente økt fravær og/eller vesentlig behandling og oppfølging, kan man søke NAV om utvidelse av antall omsorgsdager, og hver forelder vil da få 20 dager. Verdt å merke seg her er at lønnsutgiftene til de ekstra dagene dekkes av NAV, slik at det ikke skal være økonomisk belastende for arbeidsgiver at ansatte har barn med kronisk sykdom. Retten gjelder til og med det året barnet fyller 18 år.

- **Pleiepenger** gis til foreldre med barn under 18 år som har behov for kontinuerlig tilsyn og pleie på sykehus eller hjemme. Stønaden kan gis til den ene eller begge foreldrene ved behov.

Siden svært få barn med galaktosemi er innlagt i sykehus etter behandlingsstart som spedbarn, vil få familier ha behov for pleiepenger.

- **Opplæringspenger** ytes ved opplæring eller kurs i regi av en godkjent helseinstitusjon når barn har en langvarig sykdom eller er funksjonshemmet. For å få opplæringspenger, må legeerklæring legges ved søknaden.
- **Grunnstønad og hjelpestønad:** For å kunne søke om grunn- og/eller hjelpestønad kreves det at sykdommen, skaden eller lytet er varig. Det er personen med diagnosen eller foreldrene på barnets vegne som kan søke. Stønadens størrelse fastsettes i Statsbudsjettet hver høst.

**Grunnstønad** skal helt eller delvis dekke nødvendige ekstrautgifter som skyldes varig sykdom. Grunnstønad kan for eksempel gis til fordyret kosthold på grunn av spesialdiett. Nødvendigheten av spesialdiett for den aktuelle diagnosen må være vitenskapelig dokumentert og alminnelig anerkjent i medisinsk praksis. I tillegg må ekstrautgiftene være av en viss størrelse. Diagnosen må være stilt av spesialist. Det er ikke vanlig å få innvilget grunnstønad til melkefri diett.

Noen kan ha rett til grunnstønad for andre ekstrautgifter enn til diettbehandling. Det må da søkes om og dokumenteres i tillegg. Grunnstønaden dekker ikke engangsutgifter, utgifter til egenandeler ved legebesøk eller medisinkjøp. (Egenandeler skal betales inntil «egenandelstaket» er nådd, og man får da tilsendt frikort automatisk.)

**Hjelpestønad** kan gis til personer som på grunn av varig sykdom eller funksjonshemming har behov for særskilt tilsyn, hjelp eller pleie. Ytelsen utbetales til den som har behovet for hjelpen.

Vanligvis gis ikke hjelpestønad til små barn, da alle små barn trenger ekstra tilsyn. Men krever barnet mer pleie og tilsyn enn friske





Man må alltid søke om aktuelle tiltak og støtteordninger. Kommunens økonomi og prioriteringer er ofte avgjørende for hvilken hjelp som tilbys dersom den ikke er lovpålagt.



jevnauldrende, kan man søke. Man kan også søke om forhøyet hjelpestønad (gjelder ikke voksne).

Ved søknad om hjelpestønad kreves det dokumentasjon og/eller detaljert beskrivelse av den ekstra tiden stell og oppfølging tar. Alt vurderes ut fra hva som trengs til jevnauldrende barn uten ekstrabehov. Ved galaktosemi kan det være at det brukes ekstra tid til bl.a. innkjøp, matlaging og tilrettelegging av måltider, og ekstra tilsyn med barnet. Opplæring av barnet til selv å kunne ta ansvaret for diettbehandling krever også mye tid. Barnehage og skole trenger i tillegg møter for å sikre riktig behandling.

### Kommunalt hjelpeapparat

Alle kommuner skal sørge for at personer som bor eller oppholder seg i kommunen, med behov for helse- og/eller sosiale tjenester, tilbys nødvendig utredning og oppfølging.

**Tverrfaglig støtte og individuell plan:** Personer med galaktosemi og deres familier kan ha behov for hjelp fra flere instanser. Ved behov for langvarige og koordinerte helse- eller omsorgstjenester, har man rett til å få utarbeidet en individuell plan (IP). Det er brukerens behov og mål som er styrende for denne planen. Kommunen har også plikt til å tilby koordinator i slike situasjoner. Koordinatoren blir da den som har ansvar for at planens innhold blir gjennomført. En måte å organisere dette arbeidet på er gjennom en ansvarsgruppe. Sammensetningen av en slik gruppe er avhengig av brukerens behov for hjelp og tjenester. Det er vanlig at fagpersoner fra de ulike tjenestene, sammen med bruker/pårørende, kommer fram til mål og tiltak i den individuelle planen, og er med på eller bidrar til å sette den i verk. (Helse- og omsorgstjenesteloven § 7-2, Forskrift om habilitering og rehabilitering, individuell plan og koordinator)

*Alle kommuner skal sørge for at personer som bor eller oppholder seg i kommunen, med behov for helse- og/eller sosiale tjenester, tilbys nødvendig utredning og oppfølging.*

For mange kan det være aktuelt med kommunale tiltak som avlastning. Avlastning er et forebyggende tiltak for familier med kronisk syke barn eller voksne.

Enkelte kan også ha nytte av støttekontakt. En støttekontakts oppgave er å bidra til at brukeren får en meningsfull fritid.

Man må alltid søke om aktuelle tiltak og støtteordninger. Kommunens økonomi og prioriteringer er ofte avgjørende for hvilken hjelp som tilbys dersom den ikke er lovpålagt. I noen tilfeller vil kommunen tilby annen hjelp enn det søkes om, enten fordi omsorgsbehovet anses dekket best på andre måter, eller fordi kommunen ønsker å utnytte

*En støttekontakts oppgave er å bidra til at brukeren får en meningsfull fritid.*

ressursene sine best mulig. Tilbudet kan derfor bli forskjellig fra kommune til kommune. Det er viktig å merke seg at vedtak fra en kommune ikke gjelder dersom man flytter til en annen kommune, men at det da må søkes på nytt.

*For mer informasjon om aktuelle stønader og hjelpetiltak, kontakt NAV eller [Senter for sjeldne diagnoser](#).*



# VEIEN VIDERE, NY FORSKNING

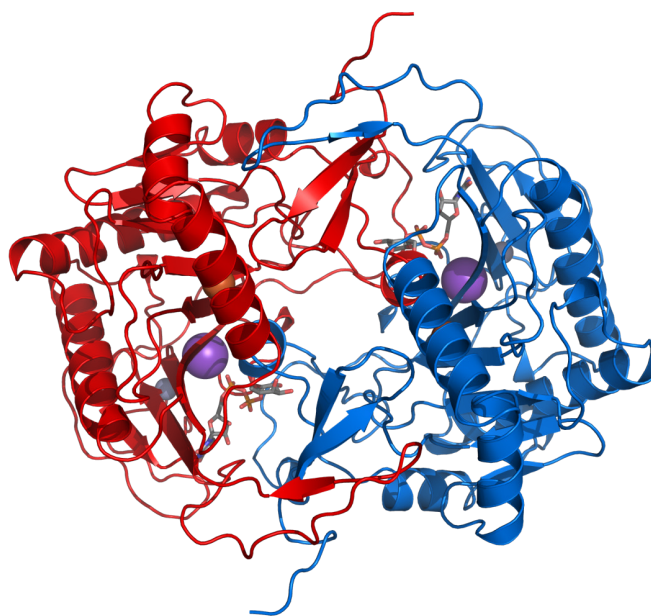
Det er mer enn 100 år siden galaktosemi ble beskrevet for første gang. I 1935 skrev legene Mason og Turner at rask fjerning av galaktose fra maten kunne stoppe akutt og livstruende sykdom hos spedbarn med galaktosemi.

Men fremdeles finnes det ingen behandling som helbreder selve galaktosemien eller forhindrer de følgeskader som er vanlig.

På veien mot en slik behandling må man først forstå hva som skjer i kroppen og hjernen ved galaktosemi. Det foregår slik forskning flere steder, og det internasjonale nettverket «GalNet» gir mulighet for samarbeid og deling av kunnskap mellom behandlere og forskere som er interessert i galaktosemi. Foreløpig har samarbeidet resultert i de første internasjonale anbefalingene for behandling og oppfølging. (2)

**Punktene under viser noen områder som det forskes på i dag. Resultatene kan gi kunnskap om årsakssammenhenger og føringer for oppfølging og behandling i fremtiden:**

- Studier om hvordan det er å leve med galaktosemi og andre sjeldne diagnoser gir kunnskap til arbeidet med de psykososiale og økonomiske belastningene som følger med å ha en slik sykdom, både for personen selv og familien.
- Studier om dietten og matens sammensetning er viktig både for den medisinske behandlingen og for hverdagslivet med galaktosemi.
- Nyere metoder for å studere hva som skjer i hjernen, for eksempel når tale og språk skal produseres, øker forståelsen for de vanskene mange med galaktosemi har. Kunnskap om hvordan hjernen jobber er nødvendig for å finne metoder som kan brukes i behandling av slike vansker.
- Det pågår forskning om GALT-enzymet, andre



Det pågår forskning om GALT-enzymet, andre enzymer og metabolske produkter som dannes, og om hvordan forskjellige genfeil påvirker enzymfunksjonen.

enzymer og metabolske produkter som dannes, og om hvordan forskjellige genfeil påvirker enzymfunksjonen. Noen forskergrupper har som mål å bedre enzymets funksjon, andre arbeider for å hindre opphopningen av giftige stoffer.

**Forskning tar tid, og når det gjelder galaktosemi skjer dette foreløpig mest inne på laboratorier.**

# LITTERATUR OG LENKER

1. Coelho, A. I., et al. (2017). "Sweet and sour: an update on classic galactosemia." *Journal of Inherited Metabolic Disease*.
  2. Welling, L., et al. (2017). "International clinical guideline for the management of classical galactosemia: diagnosis, treatment, and follow-up." *Journal of Inherited Metabolic Disease* 40(2): 171-176.
  3. [https://www.uptodate.com/contents/galactosemia-clinical-features-and-diagnosis?source=search\\_result&search=galactosemia&selectedTitle=1~45](https://www.uptodate.com/contents/galactosemia-clinical-features-and-diagnosis?source=search_result&search=galactosemia&selectedTitle=1~45)
  4. Waggoner, D. D., et al. (1990). "Long-term prognosis in galactosaemia: results of a survey of 350 cases." *J Inherit Metab Dis* 13(6): 802-818.
  5. Schweitzer, S., et al. (1993). "Long-term outcome in 134 patients with galactosaemia." *Eur J Pediatr* 152(1): 36-43.
  6. Nelson, C. D., et al. (1991). "Verbal dyspraxia in treated galactosemia." *Pediatrics* 88(2): 346-350.
  7. Ridel, K. R., et al. (2005). "An updated review of the long-term neurological effects of galactosemia." *Pediatr Neurol* 33(3): 153-161.
  8. Coss, K. P., et al. (2013). "Classical Galactosaemia in Ireland: incidence, complications and outcomes of treatment." *J Inherit Metab Dis* 36(1): 21-27.
  9. Hoffmann, B., et al. (2011). "Cross-sectional analysis of speech and cognitive performance in 32 patients with classic galactosemia." *J Inherit Metab Dis* 34(2): 421-427.
  10. Timmers, I., et al. (2015). "Affected functional networks associated with sentence production in classic galactosemia." *Brain Res* 1616: 166-176.
  11. Antshel, K. M., et al. (2004). "Cognitive strengths and weaknesses in children and adolescents homozygous for the galactosemia Q188R mutation: a descriptive study." *Neuropsychology* 18(4): 658-664.
  12. Schadewaldt, P., et al. (2010). "Longitudinal assessment of intellectual achievement in patients with classical galactosemia." *Pediatrics* 125(2): e374-381.
  13. Gehrig, S. M. (2012). Executive functioning in patients with classical galactosemia, Palo Alto University
  14. Shriberg, L. D., et al. (2011). "Prevalence and phenotype of childhood apraxia of speech in youth with galactosemia." *J Speech Lang Hear Res* 54(2): 487-519.
  15. Potter, N. L. (2011). "Voice disorders in children with classic galactosemia." *J Inherit Metab Dis* 34(2): 377-385.
  16. Portnoi PA, MacDonald A. [The Lactose and Galactose Content of Cheese Suitable for Galactosaemia: New Analysis](#). *JIMD Rep*. 2016; 29:85-87
  17. Fridovich-Keil, J. L., et al. (2011). "Ovarian function in girls and women with GALT-deficiency galactosemia." *Journal of Inherited Metabolic Disease* 34(2): 357-366.
  18. Knerr I et al., Effects of temporary low-dose galactose supplements in children aged 5–12 y with classical galactosemia: a pilot study *Pediatric Research* (2015) 78, 272–279 (2015) doi:10.1038/pr.2015.107
  19. Frederick AB et al., Rigor of non-dairy galactose restriction in early childhood, measured by retrospective survey, does not associate with severity of five long-term outcomes quantified in 231 children and adults with classic galactosemia, *Journal of Inherited Metabolic Disease*, November 2017, Volume 40, Issue 6, pp 813–821
- Lenker:
- Offisiell nettside om helse og sykdom: [helsenorge.no](http://helsenorge.no)
- [www.matportalen.no](http://www.matportalen.no)
- Norsk astma- og allergiforbund: [www.naaf.no](http://www.naaf.no)
- Foreningen for galaktosemi [www.galaktosemi.no](http://www.galaktosemi.no)
- Senter for sjeldne diagnoser [www.sjeldnediagnoser.no](http://www.sjeldnediagnoser.no)
- NAV [www.nav.no](http://www.nav.no)

# SENTER FOR SJELDNE DIAGNOSER

## – ET STED Å HENVENDE SEG

Senter for sjeldne diagnoser er et tverrfaglig, nasjonalt kompetansesenter som tilbyr informasjon, rådgivning og kursvirksomhet om sjeldne diagnoser. Tjenesten er rettet mot brukere, pårørende og fagpersoner som enten har eller arbeider med sjeldne diagnoser. Alle kan ta direkte kontakt med senteret uten henvisning eller spesielle avtaler.

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

### Informasjon

Senteret innhenter og samordner fagkunnskap om og erfaringer med sjeldne diagnoser. Denne informasjonen formidles i rådgivnings- og kurssammenheng, samt via informasjonshefter, filmer og internett.

### Rådgivning

Senter for sjeldne diagnoser gir rådgivning og veiledning til brukere, pårørende og fagpersoner:

- ved telefon og e-posthenvendelser
- i møter på senteret eller behandlende sykehus
- i brukerens lokalmiljø
- på videokonferanser med lokalt hjelpeapparat

### Kurs

Senter for sjeldne diagnoser arrangerer kurs for brukere, pårørende og fagpersoner. Kursene varer fra 1 til 5 dager og holdes på ulike steder i landet. De inneholder medisinsk informasjon rettet mot diagnoser, eller mer generelle tema som: hverdag i barnehage/skole/arbeidsliv, kosthold,

fysisk aktivitet, trygder og rettigheter. Erfaringsdeling er en viktig del av kursene.

### Kunnskapsbase og brobygger

Det lokale hjelpeapparatet har ofte lite kjennskap til sjeldne tilstander. Kompetanseutveksling og informasjonsmøter med brukerens lokale nettverk er derfor en sentral del av Senterets tilbud. Det arbeides aktivt for at overganger mellom livsfaser planlegges i god tid, slik at aktuelle tiltak og tjenester kan iverksettes.

### Brukermedvirkning

Senter for sjeldne diagnoser samarbeider med enkeltbrukere, pårørende og brukerorganisasjoner. Senteret har et Senterråd der brukerne, representert ved brukerorganisasjonene, sammen med fagpersoner gir råd om organisering og utvikling.

### Forskning og utvikling (FoU)

FoU ved senteret drives i samarbeid med bruker - organisasjoner og fagmiljøer i inn- og utland. Nye internasjonale forskningsresultater og resultater av Senterets egne prosjekter formidles til brukere og aktuelle fagmiljøer. Senteret er landsdekkende og arbeider på oppdrag fra Helse- og omsorgsdepartementet. Senteret er en del av Nasjonal kompetansetjeneste for sjeldne diagnoser ved Oslo universitetssykehus HF.

# INTERNASJONALE KLINISKE RETNINGSLINJER FOR KLASSISK GALAKTOSEMI: DIAGNOSTISERING, BEHANDLING OG OPPFØLGING

(Oversatt, forkortet og forenklet av Senter for sjeldne diagnoser)

## Kort forklaring:

Retningslinjene er laget av medlemmer i The Galactosemia Network, og GRADE-systemet er brukt i utviklingen av retningslinjene. Dette er en systematisk tilnærming med en rekke fastsatte vurderinger, for å bedømme kvaliteten på det materialet (f.eks. forskning/studier) som inngår i arbeidet. Man kommer til slutt fram til en gradering fra 1 til 4 som viser styrken på anbefalingene (her vist med plusstegn). Det beste er 4, som vil si at her er det svært sikre anbefalinger, mens 1 er en anbefaling basert på forholdsvis usikker forskning. I tillegg benyttes fagfolks oppfatninger (expert opinion = e.o.).

## Diagnostisering

1. Diagnosen bør bekreftes med måling av GALT-enzymaktivitet i røde blodceller og/eller GALT genanalyse. (+)
2. Galaktoseredusert diett bør startes for dem som har under 10 % enzymaktivitet og/eller patologiske genvarianter i begge alleler. (+, e.o.)
3. Pasienter med Duarte-varianten behandles ikke. (+, e.o.)

## Diettbehandling

4. Hvis legen mistenker galaktosemi hos et spebarn, bør en galaktoseredusert diett straks startes opp, uten å vente på at diagnosen er bekreftet. (++)

5. Pasienter bør behandles med livslang galaktoseredusert diett, hvor man har fjernet kilder til laktose og galaktose fra melkeprodukter. Andre kilder til galaktose kan tillates, også enkelte modne oster og kaseinat. (+, e.o.)

6. Alle typer frukt, grønnsaker og belgfrukter kan tillates, soyabaserte produkter, modnede oster (galaktose < 25 mg/100 g) og matvaretilsetninger som natrium- eller kalsiumkaseinat. Fermenterte soyaprodukter (f.eks. soyasaus) kan også brukes i små mengder. (+)

7. Det anbefales en årlig ernæringsmessig gjennomgang og måling av plasmakonsentrasjoner av kalsium- og vitamin D. Pasienten må ta tilskudd av både kalsium og vitamin D slik at nivåene i plasma er i tråd med anbefalingene for normalbefolkningen. (+)

## Biokjemisk oppfølging

8. I løpet av det første leveåret bør det gjøres målinger av nivået av galaktose-1-fosfat (Gal-1-P) i røde blodceller ved diagnosetidspunkt og tre og ni måneder etter at diettbehandlingen har startet. (++)
9. Gal-1-P bør måles årlig etter det første året fram til man finner et individuelt «base-line»-nivå. (+, e.o.)
10. Ved økt galaktoseinntak og bekymring for intox (forgiftning), bør Gal-1-P i røde blodceller måles. (+, e.o.)
11. Nytteten av å ha serier med målinger av galaktitol i blod eller urin er begrenset. (+, e.o.)



## Langsiktige komplikasjoner

### Kognitiv utvikling

12. Testing av utviklingskvotient (DQ) og intelligenskvotient (IQ) bør gjøres for å skaffe seg et godt validert mål på utvikling og kognitive evner. Som et minimum bør det gjøres når barnet er:

2-3 år: For å undersøke tidlig språk, tale og motorisk utvikling for å komme i gang med tiltak tidlig.

4-5 år: For å undersøke om barnet er klar til å begynne på skole og om det er behov for tiltak innenfor språk og tale og/eller ergo- og fysioterapitiltak.

8-10 år: For å undersøke kognitiv utvikling, spesifikke sterke eller svake områder og behov for spesielle terapeutiske tiltak.

12-14 år: For å undersøke kognitiv utvikling, spesifikke sterke eller svake områder og behov for spesielle terapeutiske tiltak.

15 år og eldre: I samsvar med behov og spesifikke spørsmål.

Vurder å kombinere disse undersøkelsene med språk- og talescreening, se pkt. 15 og screening for psykososial utvikling, se pkt. 21. (++)

13. For å skaffe et mål på fungering når formaliserte tester ikke er mulig eller når ekstra tester er nødvendig, kan man benytte et kvalitetssikret spørreskjema som fylles ut av foreldre eller andre. (+, e.o.)

14. Undersøkelse av eksekutive funksjoner, med vekt

på prosesseringshastighet og syns- og romoppfattelse (visual-spatial comprehension) fra 8-10 års alder. (+, e.o.)

### Tale og språk

15. Alle barn med galaktosemi bør screenes for forsinket tale- og språkutvikling ved 7-12 måneders-, to-, tre- og femårs alder. (Vurder å kombinere med pkt. 12.) Dersom resultatene er på grensen, må det gjøres en full undersøkelse. (++)

16. Screening av hørsel, kort undersøkelse av før-språklig kommunikasjon (< 2 år) og evne til å uttrykke, oppfatte og bruke språk sosialt. For de som ikke møter aldersspesifikke milepæler, struktur-funksjonsundersøkelse, undersøkelse av talemotorikk, forståelighet/tydelighet og ev. også vurdering av kognitiv funksjon. (+, e.o.)

17. Barn som har forsinket tale- eller språkfunksjon bør få terapi/tiltak basert på retningslinjer for behandling av tale- språk- og stemmeforstyrrelser i den øvrige befolkningen. Behandlingen bør begynne i første leveår eller så snart problemene er oppdaget. (+, e.o.)

### Nevrologiske komplikasjoner

18. Legen bør gjøre en klinisk undersøkelse av pasienter med galaktosemi med tanke på nevrologiske problemer fra de er 2 – 3 år gamle. Barn bør undersøkes to ganger per år og voksne en gang, slik at tiltak kan settes inn raskt. (++)

19. Det anbefales å spørre om ev. epilepsiliknende anfall siden siste undersøkelse. Ved behov skal EEG gjøres. (+)

20. Rutinemessig bildeundersøkelse av hjerne- og ryggmarg bør gjennomføres. Hos pasienter med tydelige eller progredierende nevrologiske symptomer og tegn er bildeundersøkelse berettiget for å avgjøre om det er annen sykdom eller utvikling av tidligere nevro-radiologiske funn. (+, e.o.)

### Psykososial utvikling

21. Det bør gjøres screening av barn fra 2 år, for redusert psykososial utvikling, inkludert tilstander innenfor autisme-spekteret, vansker med sanseintegrasjon, depresjon og angst, ved hjelp av standardiserte spørreskjemaer. (+)

22. Voksne bør screenes for psykiske helseproblemer med kvalitetssikrede spørreskjemaer som omfatter angst og depresjon. Spørsmål om livssituasjon, utdanning- eller arbeidssituasjon, sosiale relasjoner og seksualliv/intime relasjoner, bør tas opp ved polikliniske kontroller, og henviser til profesjonell oppfølging hvis det er nødvendig. (+)

23. Rutinemessig vurdering av helserelatert livskvalitet, er ikke nødvendig. (e.o.)

### Endokrinologi / Fertilitet

24. Jenter med galaktosemi bør bli screenet for mangelfull utvikling og funksjon av eggstokkene hvis de ikke har utviklet kvinnelige kjønnskjenntegn ved 12 års alder, eller ikke har fått menstruasjon når de er 14 år. (++)

25. For å bestemme tidspunkt for oppstart av hormonbehandling, bør hormonnivå, vekst og psykososial modenhet hos den enkelte jenta vurderes. (+, e.o.)

26. Det bør ikke brukes Antimüllerhormon og bildeundersøkelse av eggstokker i rutinemessig

oppfølging fordi kvaliteten på disse undersøkelsene ikke er god nok for å bestemme pubertetsutvikling eller fertilitet. (+, e.o.)

27. Personer med Duartevarianten trenger ikke endokrinologisk oppfølging. (+)

28. Jenter og kvinner med galaktosemi som har gjennomgått puberteten og har regelmessig menstruasjon, bør ha kontroll årlig for menstruasjonsforstyrrelser, sekundær amenoré og symptomer på primær ovariesvikt (POI). (+, e.o.)

29. Kvinner med mangelfull eggstokkfunksjon bør få veiledning og støtte i tilknytning til å kunne få barn, og i tilknytning til menstruasjonsforstyrrelser. (+, e.o.)

30. For kvinner som ikke kan bli gravide på naturlig måte, kan henvisning til spesialist for rådgivning om og behandling av infertilitet være nødvendig. (++)

31. Kvinner som ikke ønsker å bli gravide, vil kunne trenge rådgivning når det gjelder passende prevensjon. Spiral ser ut til å være prevensjonsmiddelet med færrest uønskede svangerskap for denne pasientgruppen. (+, e.o.)

32. Fertilitetsbevarende behandling er ikke alltid vellykket, og brukes i liten grad i vanlig praksis. Det anbefales kun å tilby dette etter anbefaling fra forskningsetisk komite ved aktuell institusjon. (+, e.o.)

33. Rutinemessig endokrinologisk undersøkelse av menn anbefales ikke. (+)

### Beinhelse

34. Beinmineraltetthet bør måles ved hjelp av DXA-undersøkelse. (++)

35. Screening for beinmineraltetthet bør gjøres fra 8-10 årsalder. Ved påvist reduksjon av beintetthet, bør oppfølgingen gjøres etter dagens retningslinjer for pediatrik beinhelse. Uten påviste forandringer, anbefales det at ny undersøkelse gjøres etter puberteten og deretter hvert femte år.

(+, e.o. 93% consensus)

36. Det anbefales omfattende kostholdsevaluering, optimalisering av kalsiuminntaket ved behov, kontroll og om nødvendig tilskudd av vitamin D, vurdering av hormonstatus og ev. tilskudd, regelmessig trening og undersøkelse av skjelettproblemer og beinbrudd hos alle pasienter med galaktosemi. (+)

37. På det nåværende tidspunkt er det ikke nok belegg for rutinemessig å måle benomsetningsmarkører i oppfølgingen av pasienter med galaktosemi. (+, e.o.)

### **Katarakt (grå stær)**

38. Alle pasienter bør undersøkes av øyelege med tanke på katarakt (grå stær) etter ved diagnostisering. (++)

39. For pasienter som hadde katarakt på diagnosetidspunktet anbefales det oppfølging hos øyelege fram til problemet er løst. (+)

40. Det anbefales at undersøkelse av øynene gjøres på alle pasienter som ikke følger dietten. (+)

### **Sluttbemerkninger**

Dette er de første evidensbaserte internasjonale retningslinjene for diagnostisering, behandling og oppfølging av galaktosemi. Hensikten er at de skal kunne brukes over hele verden og være en guide for behandlere og andre fagfolk som har oppfølging av pasienter med galaktosemi.

Forskningen på galaktosemi er begrenset, og den typen disse retningslinjene er basert på, kan betegnes som svak mht evidensnivå. Men ettersom det her dreier seg om en sjelden diagnose hvor ønsket evidensnivå ofte er umulig å få til, er retningslinjene likevel blitt karakterisert som sterke der det er samsvarende resultater i flere studier (++) . Ut over det kan retningslinjene benyttes skjønnsmessig.

### **Framtidsperspektiver**

Det er mangelfull kunnskap om galaktosemi på flere områder, spesielt når det gjelder behandling og oppfølging. Viktige områder å forske på er f.eks. forholdet mellom grenseverdier for enzymaktivitet og diettbehandling, mulige lettelsener i dietten etter barnealder og nye biomarkører i sammenheng med biokjemisk oppfølging innenfor flere områder hvor sykdommen har innvirkning.

### **Revurdering og oppdatering**

Retningslinjene er basert på forskning fram til 2015. Det vil komme ny forskning i årene framover, og oppdatering av retningslinjene er planlagt i årene fram mot 2025.

Oslo universitetssykehus HF  
Rikshospitalet  
Senter for sjeldne diagnoser  
Postboks 4950, Nydalen  
0424 Oslo

SENTER FOR SJELDNE DIAGNOSER  
[www.sjeldnediagnoser.no](http://www.sjeldnediagnoser.no)

