

## **55. Klassieke Galactosemie**

### **Synoniemen:**

Klassieke Galactosemie

Galactose-1-fosfaat uridyltransferase deficiency / deficiëntie

GALT deficiency

Meest gebruikte naam:

Galactosemie

### **Inleiding**

Klassieke galactosemie is een zeldzame, erfelijke stofwisselingsziekte. Met 'stofwisseling' wordt het omzetten en verwerken van stoffen in ons lichaam bedoeld. Dat is nodig voor de opbouw van weefsels, zoals spieren, botten en organen, en voor het vrijmaken van energie. De stofwisseling vindt plaats in alle cellen van ons lichaam, waar enzymen hun werk doen. Als er iets mis is met een enzym, is de stofwisseling verstoord. Een bepaalde stof kan niet meer worden omgezet en hoopt zich op in de cel, terwijl het mogelijk belangrijke product te weinig of soms helemaal niet meer gevormd wordt. Deze situatie kan tot min of meer ernstige klachten leiden. Dit noemen we een stofwisselingsziekte.

### *Melksuikers*

Lactose, een suikersoort die bijvoorbeeld in melkproducten zit, wordt bij gezonde mensen tijdens de vertering afgebroken tot glucose en galactose (twee andere suikersoorten). Glucose levert de energie die het lichaam nodig heeft. Galactose moet verder worden afgebroken tot glucose. Dat gebeurt in verschillende stappen, met behulp van enzymen. Bij galactosemie treedt de tweede stap in de afbraak van galactose niet op. Daarom blijft te veel van de stoffen galactose en galactose-1-fosfaat in het bloed aanwezig. Het gevolg is dat een kind met galactosemie geen lactose kan verdragen.

### *Klassieke galactosemie en Duarte galactosemie*

Patiënten met klassieke galactosemie kunnen vrijwel geen galactose afbreken. Zij worden ziek als ze als zuigeling galactose binnenkrijgen en hebben vaak klachten. Er bestaat een "variant" van galactosemie: Duarte galactosemie. Bij Duarte galactosemie is er een verminderde, maar nog steeds voldoende, afbraak van galactose. Deze mensen hebben geen ziekte en daarom ook geen symptomen van galactosemie.

### *Het defecte enzym bij galactosemie*

Klassieke galactosemie wordt veroorzaakt door een defect in het enzym galactose-1-fosfaat uridyltransferase. Daardoor kunnen patiënten geen galactose afbreken.

### *Zeldzaamheid*

Galactosemie is een zeldzame stofwisselingsziekte, waarvan het voorkomen niet gekend is. Men schat dat er in België een 10 à 20-tal personen voorkomen.

### **Symptomen**

Patiënten met galactosemie worden ernstig ziek van galactose uit melk en melkproducten. Vaak ontstaan de eerste verschijnselen van de ziekte dan ook

binnen enkele dagen na de geboorte, na het drinken van (moeder)melk. De eerste tekenen zijn dat een baby slap en suf is en geel ziet. Ook voedingsproblemen, lage bloedsuiker en bloedvergiftiging (sepsis). Dit komt ook bij minder ernstige aandoeningen voor, maar galactosemiepatiëntjes worden daarna in hoog tempo levensbedreigend ziek doordat de lever en de nieren niet meer werken. Zonder behandeling kunnen patiëntjes uiteindelijk overlijden. Ook als dat niet gebeurt, kunnen patiëntjes die niet behandeld worden binnen enkele weken staar ontwikkelen. Daarom krijgen baby's waarvan men vermoedt dat ze galactosemie hebben uit voorzorg een galactosevrije zuigelingenvoeding zoals sojamelk. Na het starten van de behandeling (dieet) verdwijnen deze klachten meestal snel.

Behandelde patiënten hebben een normale levensverwachting.

Ondanks het strenge dieet kunnen zich bij patiënten met galactosemie complicaties voordoen.

Bij een deel van de patiënten is er sprake van een vertraagde mentale ontwikkeling, de helft van de patiënten bezoekt op de basisschool het speciaal onderwijs.

Soms zijn er problemen met de spraak- en taalontwikkeling. Als zich dit voordoet, wordt de patiënt verwezen naar de logopedist voor beoordeling en/of begeleiding. Hierdoor kunnen de klachten verbeteren, maar deze zullen meestal niet helemaal verdwijnen.

Bij meisjes met galactosemie kan de puberteit laat komen of zelfs helemaal uitblijven. Als de puberteit uitblijft, kan deze door toediening van hormonen op gang worden gebracht. Ook is er bij meisjes vaak sprake van een verminderde vruchtbaarheid. Een deel van de vrouwen wordt wel spontaan zwanger.

De botmassa van patiënten met galactosemie kan verminderd zijn. Tot op de jongvolwassen leeftijd zien we hiervan geen echte problemen, maar het is onduidelijk wat dit op oudere leeftijd zal betekenen. Om de botmassa te verbeteren worden door de kinderarts of internist adviezen gegeven.

Als er in de eerste levensweken sprake is van staar (cataract) verdwijnt dit vaak na het starten van het dieet. Er kan soms een restje staar overblijven, maar dit geeft geen problemen van het gezichtsvermogen. Op oudere leeftijd kunnen soms problemen op het gebied van beweging (en de aansturing hiervan) ontstaan, zoals trillingen of niet vloeiende bewegingen.

### **Diagnose**

Galactosemie wordt vermoed op grond van de symptomen. De diagnose kan door middel van bloed- en urineonderzoek en genetisch onderzoek bevestigd worden.

### *Hielprik*

In 2007 is de screening van pasgeborenen (de 'hielprik') uitgebreid. Het bloed van de pasgeborenen wordt nu ook onderzocht op galactosemie. Dat kan betekenen dat de diagnose al kan worden gesteld voordat het patiëntje ziekteverschijnselen vertoont. Daarmee kan de behandeling zo snel mogelijk worden ingezet, zodat schade door ontregelingen wordt voorkomen.

### **Behandeling**

Galactosemie is niet te genezen. Wel is het mogelijk de gevolgen van de ziekte zoveel mogelijk te beperken door middel van een lactosevrij en galactose-arm dieet, dat patiënten levenslang moeten volhouden. Zij moeten melk en melkproducten vermijden, evenals een groot aantal andere producten waarin (ga)lactose verwerkt is,

zoals brood met broodverbeteraar en bepaalde vleeswaren. Aandachtspunten bij het dieet zijn de inname van calcium, vitamine D en vitamine K. De diëtist is (nauw) betrokken bij het dieet.

Zieke baby's bij wie men aan galactosemie denkt, krijgen uit voorzorg aangepaste voeding totdat duidelijk is of de diagnose klopt. Als ze inderdaad galactosemie blijken te hebben, zullen zij hun leven lang streng galactosebeperkt moeten eten.

Het dieet heeft een grote invloed op het leven van patiënten. Eten neemt een belangrijke plaats in in hun leven, maar het is zeker niet zo dat er niets mag. Melk en melkproducten zelf kunnen worden vervangen door sojaproducten die tegenwoordig goed verkrijgbaar zijn en prima smaken. Ook kunnen andere (ga)lactosebevattende producten vaak worden vervangen door andere, bijvoorbeeld van een ander merk. Harde rijpe kaas is wel toegestaan en is een belangrijke bron van calcium.

Patiënten en hun ouders ervaren het vaak als lastig dat zij bijna alles zelf moeten koken. Veel kant-en-klare of snel-klaar producten bevatten verboden stoffen en zelfs 'gewoon' brood moet worden gewantrouwd. Maar in bijna alle gevallen kan er een vervanging worden gevonden of zelf gemaakt.

Door het dieet zijn leuke dingen als uit eten gaan, eten bij vrienden, uitstapjes, feestjes, eten op school, traktaties en ook vakantie niet vanzelfsprekend voor een gezin met een galactosemiepatiëntje. Toch zijn kinderen met galactosemie niet zielig. Door rekening te houden met de mogelijkheden en onmogelijkheden van het dieet, kunnen kinderen een normaal leven leiden en zoveel mogelijk deelnemen aan al deze leuke dingen.

#### *Internationale richtlijn*

*In 2016 is door galactosemie experts over de hele wereld een richtlijn opgesteld voor de behandeling van galactosemie. Hierin kunnen alle behandelaren vinden wat op dit moment de beste adviezen zijn voor het vaststellen en behandelen van klassieke galactosemie.*

#### *Ondersteunende behandelingen*

Ondanks het dieet blijkt een aantal patiënten met galactosemie een vertraagde ontwikkeling te hebben. Zij hebben articulatieproblemen en lopen op *cognitief* gebied achter bij leeftijdsgenootjes. De patiënten zijn er erg bij gebaat als deze ontwikkelings- en taalproblemen in een vroeg stadium worden opgespoord, zodat snel kan worden begonnen met ondersteuning in de vorm van logopedie, sociale vaardigheidstraining en fysiotherapie. Daarom zijn psychologisch en logopedisch onderzoek onderdeel van de begeleiding van patiënten met galactosemie

Daarnaast is begeleiding en behandeling van een endocrinoloog bij meisjes vanaf 11 jaar soms nodig.

#### **Erfelijkheid**

Zie [Erfelijkheid van stofwisselingsziekten](#).