



#### CONTACTADRES

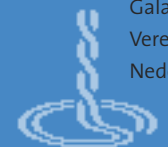
[secretariaat@galactosemievereniging.nl](mailto:secretariaat@galactosemievereniging.nl)  
[www.galactosemievereniging.nl](http://www.galactosemievereniging.nl)



Deze folder is een uitgave van Galactosemie Vereniging Nederland, Uitgiftejaar 2013. Overname van teksten uit deze folder is toegestaan na voorafgaand schriftelijk bericht aan de gvN en met bronvermelding.

## Ik heb galactosemie

Ik kan geen galactose verdragen. Daarom moet ik een lactosevrij dieet volgen. Ondanks mijn dieet is de kans groot dat ik vroeg of laat klachten krijg. Klachten die het meest voorkomen zijn leerproblemen, taal- en spraakproblemen en problemen met relaties, bewegen, vruchtbaarheid (bij meisjes) en botdichtheid. Ik leg u in deze brochure graag uit wat er allemaal komt kijken bij galactosemie.



Galactosemie  
Vereniging  
Nederland

## Wat is galactosemie?

Galactosemie is een erfelijke, levenslange stofwisselingsziekte. De term betekent letterlijk 'galactose in het bloed'. Mensen met galactosemie kunnen geen galactose verdragen. Tijdens de stofwisseling worden voedingsstoffen opgenomen in de lichaamscellen en verder bewerkt zodat het lichaam ze kan gebruiken. Voor dit proces zijn enzymen nodig. Bij galactosemie werkt één van deze enzymen (galactose-1-fosfaat uridyltransferase [galt]) niet zoals het hoort. Daardoor komen stoffen vrij die organen kunnen beschadigen. Vroeg of laat ontstaan daardoor klachten. Vooral door het ontstaan van 'late' klachten is galactosemie voor de getroffenene een ingrijpende ziekte.

Galactose is voornamelijk afkomstig uit lactose (=melksuiker). Galactosemiepatiënten mogen geen voedingsmiddelen gebruiken waarin melksuiker voorkomt. Patiënten moeten daarom levenslang een lactosevrij dieet volgen. Er bestaat geen medicijn of behandeling om galactosemie te genezen. Dat betekent dat galactosemie een chronische (blijvende) ziekte is. De leeftijdsverwachting is normaal.

Galactosemie is een zeer zeldzame ziekte. Jaarlijks worden er in Nederland ongeveer vijf kinderen met klassieke galactosemie geboren. Dat komt neer op ongeveer 1 op de 40.000 kinderen.

Er bestaat een aantal misverstanden over galactosemie. Zo is galactosemie niet hetzelfde als een lactose-intolerantie (een probleem in de spijsvertering). Galactosemie is ook geen (koemelk)allergie, waarbij er een probleem is met de afweer. Galactosemie kan evenmin op latere leeftijd ontstaan. Mensen met galactosemie worden daarmee geboren en de ziekte wordt altijd kort na de geboorte ontdekt.

Er zijn verschillende vormen van galactosemie. Deze folder gaat over klassieke galactosemie.

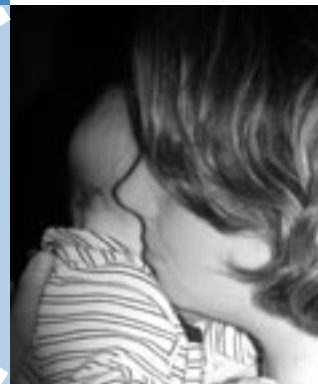
## Diagnose

Zwangerschap en geboorte van een kind met galactosemie geven meestal geen indicatie dat er sprake is van een probleem. De baby wordt 'gezond' geboren en krijgt in het begin borst- of flesvoeding. Na enkele dagen wordt de baby ziek, omdat het lichaam de grote hoeveelheid galactose in de melk niet kan verdragen. De symptomen zijn niet altijd makkelijk te herkennen, maar meestal is er sprake van:

- > Lever- en nierproblemen, waardoor misselijkheid, braken, diarree, geel zien, sloomheid en slechte eetlust kunnen ontstaan.
- > Een verhoogde kans op bloedvergiftiging, waardoor het kind erg ziek kan worden (grauw zien, kreunen, verminderd bewustzijn).
- > Vertroebeling van de ooglenzen (staar, cataract).

Enkele dagen na de geboorte wordt het bloed van iedere baby onderzocht op een aantal ziekten (hielprik), waaronder galactosemie. Vaak zijn kinderen met galactosemie dan al ziek geworden en opgenomen in het ziekenhuis. Als de arts vermoedt dat het om galactosemie gaat, krijgt een kind direct voeding zonder galactose, zoals sojamelk. Hierdoor zullen de lever en nieren herstellen en verdwijnen de klachten. Ook de staar verdwijnt na verloop van tijd grotendeels tot helemaal.

Als blijkt dat een kind galactosemie heeft, wordt het doorgestuurd naar een academisch ziekenhuis. Daar werken artsen die gespecialiseerd zijn in stofwisselingsziekten. De kinderarts neemt opnieuw bloed en urine af voor onderzoek naar de enzymactiviteit. Hiermee kan de uitslag galactosemie definitief worden vastgesteld. Er wordt ook DNA-onderzoek gedaan. Hierbij wordt gekeken naar het gen dat galactosemie veroorzaakt.



# Dieet

De enige mogelijke behandeling is een levenslang, streng lactosevrij dieet. Alle voedingsmiddelen waarin lactose zit, zijn niet toegestaan. Lactose zit in melkproducten en gefabriceerde producten die melkbestanddelen bevatten:

- > Alle soorten melk van zoogdieren (ook moedermelk)
- > Alle soorten melkproducten, zoals yoghurt, kwark, roomijs, roomboter, etcetera.
- > Bepaalde soorten brood, vleeswaren, margarine, snoep, koek, medicijnen, etcetera waarin melk en/of melksuiker als ingrediënt is gebruikt.
- > zogenaamde lactosevrije melkproducten (of: lactosevrije zuivelproducten gemaakt van melk) zijn niet geschikt voor galactosemie (bevatten veel galactose)

Helemaal galactosevrij eten is niet mogelijk. Bijna alle natuurlijke voedingsmiddelen, zoals groente, fruit, granen, vlees en vis bevatten kleine hoeveelheden galactose. Dit is echter zo weinig, dat ze geen schade kunnen toebrengen. Daarom mogen deze producten gewoon gebruikt worden.

Ouders en patiënten worden geadviseerd en begeleid door gespecialiseerde diëtisten die zijn verbonden aan de academische ziekenhuizen. Deze diëtisten hebben samen met de Galactosemie Vereniging Nederland (GVN) het boekje 'dieet bij galactosemie' opgesteld. In dit boekje zijn de dieetrichtlijnen en praktische kennis en ervaringen gebundeld. Ook beschikt de GVN over veel informatie en ervaring.

## Kwaliteit van Leven

Natuurlijk is het soms moeilijk als de keuze voor producten beperkt is. Gelukkig zijn er tegenwoordig in de supermarkt van alle soorten producten voldoende lactosevrije varianten te koop. Ook zijn er goede sojaproducten die de melkproducten vervangen.

Meestal raken jonge ouders snel vertrouwd met het dieet en zal blijken dat het dieet goed is in te passen in het dagelijkse leven van het hele gezin. Uit eten gaan, eten bij vrienden, uitstapjes, feestjes, eten op school, traktaties en ook vakantie zijn niet zo vanzelfsprekend. Goede planning, informeren van de omgeving en zelf eten meenemen zijn nodig om deze problemen op te lossen.

*De dieetrichtlijnen zijn gebaseerd op de huidige medische kennis. Afgelopen jaren heeft gericht dieetonderzoek geleid tot een versoepeling van het dieet. Verdergaand dieetonderzoek in de toekomst kan mogelijk bijdragen aan een nog betere kwaliteit van leven.*



# Langetermijgevolgen

Ondanks het dieet krijgen veel patiënten op den duur toch klachten, zogeheten 'late klachten'. Artsen weten niet precies waarom deze klachten ontstaan. De klachten verschillen per persoon. Ook de ernst van de klachten verschilt. Klachten die het meest voorkomen zijn:

**COGNITIEVE PROBLEMEN** Het merendeel van de mensen met galactosemie heeft last van problemen met leren, concentreren en het geheugen. Meestal is de intelligentie lager dan gemiddeld. Meer dan de helft van de kinderen gaat naar het speciaal onderwijs. Een deel van de mensen heeft ook op latere leeftijd extra begeleiding nodig, bijvoorbeeld bij huishoudelijke taken of op het werk.

**TAAL- EN SPRAAKPROBLEMEN** Een groot deel van de patiënten heeft last van taal- en spraakproblemen. Het kan gaan om problemen met de uitspraak, woordvinding, taalbegrip en zinsbouw. Logopedie kan helpen om taal- en spraakproblemen te verminderen.

**MOTORISCHE PROBLEMEN** Een klein deel van de mensen met galactosemie heeft problemen met de aansturing van bewegingen; er is niets mis met de spieren, maar met de hersenen. De klachten zijn onhandigheid of houterigheid, slecht in sport zijn. Soms doen zich evenwichtsproblemen of tremoren voor. Fysiotherapie en/of ergotherapie kan helpen de bewegingen makkelijker te maken.

**HORMONALE PROBLEMEN** Bij veel meisjes met galactosemie blijken de eierstokken niet goed te werken. Hierdoor kan het zijn dat ze niet spontaan in de puberteit komen, of dat ze op latere leeftijd vruchtbaarheidsproblemen ervaren. De lichamelijke ontwikkeling wordt met hormoonbehandeling gestimuleerd. Voor de vruchtbaarheidsproblemen is op dit moment geen behandeling beschikbaar. Gelukkig lukt het een deel van de vrouwen om zwanger te worden.

**VERLAAGDE BOTDICHTHEID** Bij veel galactosemie patiënten – zelfs al bij heel jonge kinderen – worden de massa en structuur van de botten minder goed opgebouwd. Door middel van extra calcium in combinatie met vitamines en voldoende beweging wordt de afname van de botdichtheid tegengegaan.

**SOCIALE PROBLEMEN** Een deel van de patiënten heeft moeite met contacten, ze vinden het moeilijk vrienden te maken en vriendschappen te onderhouden.

**PSYCHISCHE PROBLEMEN** Een aantal patiënten heeft last van depressieve gevoelens. Sommige mensen zijn ongewoon angstig, bijvoorbeeld in het contact met anderen. Het is niet helemaal duidelijk of deze klachten het gevolg zijn van galactosemie, maar wel blijkt dat psychische klachten vaker voorkomen bij mensen met galactosemie dan bij andere mensen.

## Kwaliteit van Leven

Het is goed voor te stellen dat deze klachten het dagelijks leven van patiënten en hun familie sterk beïnvloeden. Toch vinden veel mensen een manier om ermee om te gaan, met behulp van therapieën en steun van naasten, specialisten en de patiëntenvereniging.

Veel onderzoek is nog nodig, zowel naar de oorzaken (o.a. hersenonderzoek) als naar mogelijke therapieën en trainingen om patiënten met hun problemen te helpen in het dagelijkse leven. De GVN stimuleert dit onderzoek door middel van financiële bijdragen uit het Galactosemie Onderzoek Fonds (GOF).

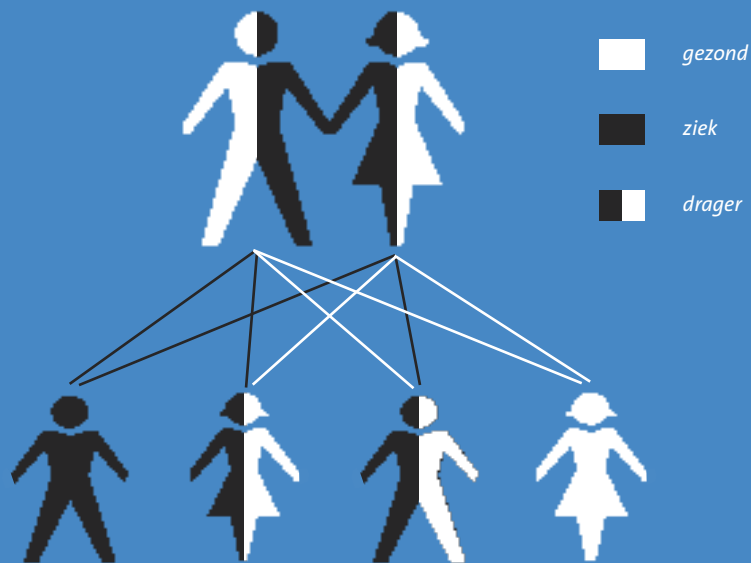


## Erfelijkheid

Een mens is opgebouwd uit lichaamscellen. Bijna iedere cel bevat 23 chromosomenparen. De ene helft van het paar bevat erfelijk materiaal van de moeder. De andere helft bevat erfelijk materiaal van de vader. Op de chromosomen liggen de genen.

Galactosemie ontstaat door een afwijking in de genen. Het is een autosomaal recessief erfelijke ziekte. Autosomaal wil zeggen dat het wordt overgedragen op zowel jongens als meisjes. Recessief betekent dat het afwijkende gen ondergeschikt is aan het normale gen. Hierdoor kan een kind alleen ziek worden als het afwijkende gen op beide chromosomen aanwezig is. Dat kan alleen gebeuren als beide ouders drager zijn van een afwijkend gen. Bij elke geboorte uit een dergelijk ouderpaar bestaat er een risico van 1 op 4 dat het kind galactosemie heeft.

Dragers hebben geen klachten. Het afwijkende gen is bij hen op één van de chromosomen aanwezig en is ondergeschikt (recessief) aan het normale gen. Daarom is de ziekte in de familie van vader of moeder meestal niet eerder tot uiting gekomen



## Galactosemie Vereniging Nederland

### GVN en GOF

Sinds oktober 1995 bestaat in Nederland de Galactosemie Vereniging Nederland (GVN). Daarvoor bestond jarenlang de Contactgroep Galactosemie. De vereniging wil galactosemiepatiënten en hun ouders helpen door middel van:

### Lotgenotencontact

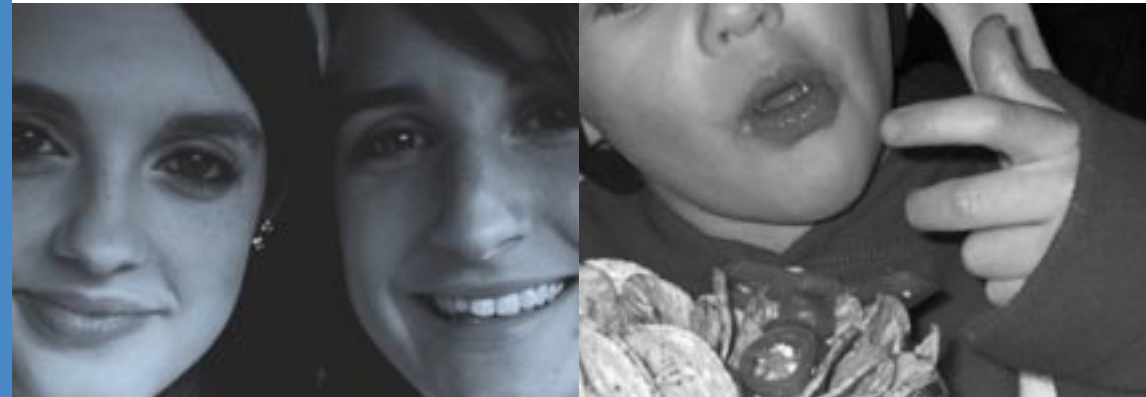
Opvang, steun en herkenning voor zowel ouders als kinderen die geconfronteerd worden met de diagnose, behandeling en gevolgen van galactosemie.

- > Telefonische opvang
- > Jaarlijkse informatiebijeenkomst
- > Jaarlijkse familiebijeenkomst
- > Regelmatige bijeenkomsten en activiteiten voor jongeren en (jong)volwassenen).

### Informatie

Aan leden en aan derden (sponsors, donateurs, zorgaanbieders, zorgverzekeraars en overheid).

- > Website [www.galactosemievereniging.nl](http://www.galactosemievereniging.nl)
- > Uitgave van het Zorgboek Galactosemie
- > 2x per jaar uitgave van een informatiebulletin
- > Uitgave van het dieetinstructieboekje
- > Uitgave van folders voor bepaalde groepen



## Belangenbehartiging

Het verbeteren van kwaliteit van leven van patiënten en het bevorderen van wetenschappelijk onderzoek binnen Nederland en internationaal.

- > Samenwerking met een team van gespecialiseerde medici en wetenschappers die zich inzetten voor galactosemieonderzoek.
- > Beheren van het Galactosemie Onderzoek Fonds (GOF)
- > Lidmaatschap van de Europese Galactosemie Vereniging (EGS)
- > Lidmaatschap van belangenorganisaties zoals VSOP, CG-raad; samenwerking met PGO-support (overheid)

## Galactosemie Onderzoek Fonds

Dit fonds is opgericht in 2000 door de GVN en is bedoeld om voldoende financiële middelen te verzamelen voor onderzoek. Veel onderzoek is nog nodig, zowel naar de oorzaken als naar mogelijke behandelingen om patiënten met hun problemen te helpen in het dagelijkse leven. Omdat galactosemie een zeldzame aandoening is, is er voor deze ziekte meestal geen geld beschikbaar vanuit de overheid, de eigen fondsen van ziekenhuizen of vanuit de fondsen van de farmaceutische industrie.

## Lidmaatschap en donateurs

### LEDEN

Wanneer u zelf galactosemiepatiënt bent of een kind heeft met galactosemie, kunt u lid worden. Hoe meer leden de GVN heeft, hoe sterker de stem is die de vereniging kan laten horen. Wanneer u lid wordt, krijgt u automatisch een uitnodiging voor de diverse bijeenkomsten, een abonnement op het infobulletin, het zorgboek, diverse folders om uw omgeving te informeren en de mogelijkheid om het dieetinstructieboekje bij ons te bestellen. De contributie bedraagt € 27,50 per jaar. Aanmelden kan via een bericht aan het secretariaat (telefoon, e-mail of website).

### DONATEURS

Personen of organisaties die het onderzoek naar galactosemie of het werk van de GVN een warm hart toedragen kunnen donateur worden. Wij houden onze donateurs op de hoogte van onze activiteiten en besteding van de donaties door middel van een jaarlijkse nieuwsbrief. Aanmelden als donateur kan via de website of via een bericht aan het secretariaat. U krijgt dan een machtigingsformulier toegestuurd. Eenmalig steunen kan ook.

- 1 U steunt onderzoek naar Galactosemie door een bedrag over te maken op bankrekening 58.74.79.043 ten name van GVN, onder vermelding van 'Galactosemie Onderzoek Fonds' of 'GOF'.
- 2 U steunt de activiteiten van de Galactosemie Vereniging Nederland door een bedrag over te maken op bankrekening 48.46.97.161 ten name van GVN, onder vermelding van 'activiteiten GVN'.

De GVN is ANBI gecertificeerd en scoort jaarlijks zeer hoog in het Trouw Goede doelen overzicht.

