



Rijksinstituut voor Volksgezondheid
en Milieu
Ministerie van Volksgezondheid,
Welzijn en Sport

Galactosemie (GAL)

Informatie in het kader van de neonatale hielprikscreening

Voor wie is deze informatie bedoeld?

Deze informatie is bedoeld voor ouders van een kind, bij wie de uitslag van de hielprik afwijkend is. Enkele dagen na de geboorte is bij uw kind wat bloed afgenomen. Na onderzoek in het laboratorium blijkt dat uw kind misschien de ziekte galactosemie heeft. Of uw kind deze ziekte wel of niet heeft moet nu worden bepaald door extra onderzoek in een Universitair Medisch Centrum (UMC).

Wat is galactosemie?

Galactosemie is een erfelijke stofwisselingsziekte en komt weinig voor. Met 'stofwisseling' wordt de aanmaak en de afbraak van stoffen in ons lichaam bedoeld. Bij galactosemie wordt galactose, een onderdeel van lactose (melksuiker), niet omgezet in glucose (druivensuiker). Dit gebeurt in stappen. Voor elke stap is een eiwit (enzym) nodig. Bij galactosemie werkt het enzym Galactose-1-Phosphaat Uridyl Transferase niet goed. Dit leidt onder andere tot een teveel aan galactose in het lichaam. Het lichaam zet dit teveel om in galactitol, een suikeralcohol, en in galactose-1-fosfaat. Deze stoffen zijn schadelijk, vooral voor de lever en de ooglenzen.

Een kind met galactosemie lijkt bij de geboorte gezond, maar kan zonder behandeling na een paar dagen ziek worden en geelzucht krijgen, omdat met name de lever niet goed werkt. Ook kan staar, troebeling van de ooglenzen,

ontstaan. Een aantal kinderen zijn al ziek (met name geelzucht) op het moment van de hielprik.

Galactosemie is een goed te behandelen ziekte en de levensverwachting met een dieet is normaal. Daarom is het van belang de ziekte vroeg op te sporen. Een achterstand in ontwikkeling kan niet altijd worden voorkomen. Meisjes met galactosemie zijn vaak minder vruchtbaar.

Hoe vaak komt galactosemie voor?

Galactosemie komt in Nederland bij 1 op de 33.000 pasgeborenen voor. Dat wil zeggen dat er per jaar ongeveer 6 kinderen met galactosemie geboren worden.

Behandeling van galactosemie

Galactose zit in borstvoeding (moedermelk) en in de meeste zuigelingenvoedingen. Met een sterk galactose beperkt dieet kan schade aan de lever, de ogen en de hersenen worden voorkomen. Het gebruik van borstvoeding, melk en producten waarin melk is verwerkt of waarin galactose voorkomt, moet worden gestopt. Hiervoor in de plaats wordt melk op basis van soja of een ander lactosevrij product gebruikt. Het advies is het dieet het hele leven aan te houden. U wordt hierin begeleid door uw arts en diëtist.

GAL is erfelijk

GAL is een autosomaal recessieve erfelijke aandoening. Dit betekent dat als een kind GAL heeft, beide ouders 'drager' zijn van deze aandoening.

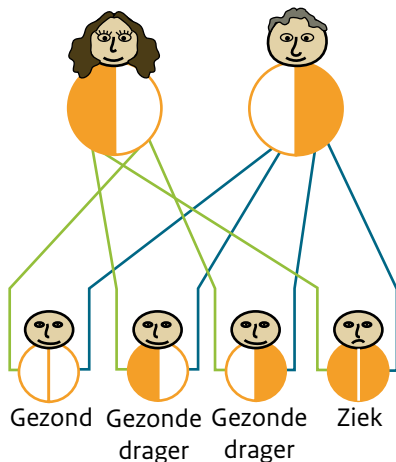
Dragerschap

Kinderen krijgen vrijwel alle erfelijke eigenschappen in tweevoud, namelijk één kopie van vader en één kopie van moeder. Iemand die één afwijkende kopie van vader óf moeder heeft gekregen wordt 'drager' genoemd. Bij een autosomaal recessieve aandoening is het niet erg om één afwijkende kopie te krijgen. Dragere van GAL zijn niet ziek. Krijgt het kind twee afwijkende kopieën: één van vader én één van moeder dan heeft het kind GAL. Het kind is dan ziek en beide ouders zijn dan drager van GAL. Indien u allebei drager bent, heeft u bij elke zwangerschap een kans van 1 op 4 op een kind met GAL. De kans dat een volgend kind de aandoening niet heeft is 3 op 4. Als u in de toekomst opnieuw samen een kind wilt krijgen, is het van belang om daarbij stil te staan. U kunt meer informatie en erfelijkheidsadvies krijgen door u te laten verwijzen naar een afdeling klinische genetica van een Universitair Medisch Centrum (UMC). U kunt uw arts om een afspraak vragen.

Vader en moeder zijn allebei drager van GAL.

Ze kunnen een kind krijgen met GAL.

Vader en moeder zijn allebei drager



U herkent de bevolkingsonderzoeken aan dit logo:

bevolkingsonderzoek

Deze publicatie is een uitgave van:
Rijksinstituut voor Volksgezondheid en Milieu
Postbus 1 | 3720 BA Bilthoven
www.rivm.nl
RIVM. De zorg voor morgen begint vandaag

www.rivm.nl/hieiprik
Centrum voor Bevolkingsonderzoek

Wilt u meer informatie?

Uw kind zal een paar keer per jaar door een arts voor erfelijke stofwisselingsziekten in een UMC gezien worden. Met uw vragen kunt u altijd bij hem of haar terecht. Daarnaast kunt u bij de Galactosemievvereniging Nederland (GVN) of de vereniging voor Volwassenen, Kinderen en Stofwisselingsziekten (VKS) terecht voor uitleg en contact met lotgenoten.

Kijk op www.galactosemievvereniging.nl of bel 0499 - 47 75 09.

Kijk op www.stofwisselingsziekten.nl/vks of bel 038 - 420 17 64.

Wat gebeurt er met de gegevens van uw kind?

In Nederland worden de gegevens van kinderen die voor nader onderzoek naar de kinderarts worden verwezen verzameld door TNO. Deze registratie betreft de uitslagen van de hieiprik en de uitslagen van het onderzoek door de kinderarts.

Sinds 1 november 2011 worden gegevens van de kinderen met een afwijkende uitslag ook geregistreerd in Neorah, een systeem waarbij informatie digitaal wordt uitgewisseld tussen de medisch adviseur van het RIVM-DVP en de behandelend kinderarts.

Indien u niet wilt dat de gegevens van uw kind in Neorah worden verwerkt, kunt u daartegen bij de kinderarts bezwaar maken.

Meer informatie over de registratie van de gegevens van uw kind kunt u vinden op de website: www.rivm.nl/hieiprik/privacy.

Als twee ouders drager zijn van een autosomaal recessieve erfelijke aandoening, is er bij elke zwangerschap een kans van 1 op 4 dat hun kind de ziekte krijgt.

De ouders hebben beiden één normale kopie van de erfelijke eigenschap (witte halve cirkel) en één afwijkende kopie (donkere halve cirkel). Zij zijn drager van de ziekte. Zij geven beiden slechts één van hun twee kopieën door aan ieder kind: óf de normale kopie of de afwijkende kopie. Daardoor hebben hun kinderen een kans van 1 op 4 om ziek te zijn. De kans op een gezond kind is 3 op 4.

Deze informatie wordt uitgegeven door het RIVM en is tot stand gekomen met de medewerking van de adviescommissie metabole ziekten (van de NVK) en de commissie deskundigheidsbevordering neonatale hieiprikscreening. Het RIVM besteedt uiterste zorg aan actuele, toegankelijke, correcte en complete informatie. Aan de inhoud kunnen echter geen rechten worden ontleend.
©RIVM, maart 2015