

Galaktosemi

Galaktosemi är ett samlingsnamn för en grupp ärftliga ämnesomsättningssjukdomar (metabola sjukdomar). Sjukdomarna i gruppen beror på en brist på något av de enzym som behövs för att omvandla sockerarten galaktos i levern. Namnet galaktosemi används främst för den sjukdom som blir följd av en brist på enzymet GALT.

Galaktosemi ingår i den allmänna screeningen av nyfödda i Sverige (PKU-provet).

I Sverige är galaktosemi som beror på GALT-brist ovanligare än i många andra länder. I Sverige föds ungefär ett barn varje år med sjukdomen.

SYMPTOM

Barn med galaktosemi kan insjukna under de första levnadsdagarna med akuta symtom. De kan vara slappa i kroppen, ha svårt att suga och kräkas ofta. Tecken på att leverns funktion är påverkad visar sig snabbt som gulsot, förstörd lever, lågt blodsocker (hypoglykemi) och blödningsbenägenhet. Barnen kan också få en allvarlig allmäninfektion. En del barn föds med grå starr.

Om behandling ges i tid avtar de akuta symtomen snabbt, men även med korrekt behandling leder sjukdomen ofta till kroniska symtom.

Vanligaste symtomet är intellektuell funktionsnedsättning. Talet och språket påverkas ofta. Darrhänthet och påverkan på rörelseförmågan med klumpighet och gång- och balanssvårigheter (ataxi) är också vanliga. Epilepsi kan förekomma.

Hos kvinnor med sjukdomen tillbakabildas äggstockarna tidigt, med försenad eller utebliven pubertetsutveckling som följd.

Symtomen är oftast lindrigare om det finns viss enzymaktivitet kvar. Oavsett graden av symtom är det viktigt med noggrann uppföljning så att komplikationer upptäcks i tid.

ORSAK

Galaktosemi orsakas av en förändring i en gen som leder till brist på enzymet GALT. Denna brist gör att kroppen inte kan bryta ner och använda sockerarten galaktos som energikälla på vanligt sätt. Sjukdomen är ärftlig.

BEHANDLING

Personer med galaktosemi behandlas med ordinerad kostbehandling som måste följas under hela livet. Målen för kostbehandlingen är att akuta symtom ska försvinna, kroniska komplikationer förebyggas så långt det går, och barn med sjukdomen ska ha en normal tillväxt.

Kosten ska vara helt fri från mjölk och mjölkprodukter. Barn med galaktosemi ska aldrig ges bröstmjölk. Eftersom barnen inte kan dricka mjölk behövs tillskott av kalk och ibland också vitamin D.

Flickor med galaktosemi behöver ofta behandlas med hormoner med start under pubertetsåren.

Tal-, språk- och kommunikationsförmågan liksom den intellektuella utvecklingen bör följas noga och stödjas med professionella insatser.

RESURSER

Specialistteam för medfödda metabola sjukdomar, med särskild kompetens inom diagnostik, utredning och behandling, finns vid flera av universitetssjukhusen. Vid universitetssjukhusen finns Centrum för sällsynta diagnoser (CSD). De kan ge vägledning och information om sällsynta hälsotillstånd.

SAMHÄLLETS STÖDINSATSER

Barn, ungdomar och vuxna med funktionsnedsättningar kan få olika typer av stöd och insatser. Mer information finns i Socialstyrelsens kunskapsdatabas om sällsynta hälsotillstånd, under *Samhällets stödinsatser*.

INTRESSEORGANISATIONER

- FUB
- Riksförbundet Sällsynta diagnoser

LÄS MER

Det här är en kort sammanfattning av texten om galaktosemi som finns i Socialstyrelsens kunskapsdatabas om sällsynta hälsotillstånd. Se vidare socialstyrelsen.se/stod-i-arbetet/sallsynta-halsotillstand.

Texterna i kunskapsdatabasen produceras av Informationscentrum för sällsynta hälsotillstånd vid Ågrenska på uppdrag av Socialstyrelsen.

E-post: sallsyntahalsotillstand@agrenska.se, agrenska.se/informationscentrum

Reviderad maj 2021.