



Zorgpad Klassieke Galactosemie

Patiëntenversie



Auteurs: Prof. Dr. M.E. Rubio-Gozalbo¹
Prof. Dr. A.M. Bosch²
Dr. B. Panis¹
Dr. G. Alkemade³
Prof. Dr. M.C.G.J. Brouwers⁴
Dr. A. Hofsteenge⁵
Mw. J.A.Haverkamp⁵
Mw. E.M.C. van der Ploeg⁶
Mw. M. Coenjaerds⁶

Coördinatie: H.K. Dekker⁷

1. Afdeling Kindergeneeskunde, divisie Metabole Ziekten, Mosakids kinderziekenhuis, Maastricht Universitair Medisch Centrum
2. Afdeling Kindergeneeskunde, divisie Metabole Ziekten, Amsterdam UMC, locatie AMC , Amsterdam
3. Afdeling Interne Geneeskunde, divisie Metabole Ziekten, Academisch Medisch Centrum Amsterdam
4. Afdeling Interne Geneeskunde, divisie metabole Ziekten, Academisch Medisch Centrum Maastricht
5. Afdeling Diëtetiek, Amsterdam UMC, locatie AMC, Amsterdam
6. Afdeling Diëtetiek, Maastricht Universitair Medisch Centrum
7. Vereniging Volwassenen, Kinderen en Stofwisselingsziekten



Inhoudsopgave

Introductie.....	4
Zorgpad.....	4
Doel.....	4
Zorgpaden voor zeldzame aandoeningen	4
Samenwerking	4
Expertisecentrum.....	5
Patiëntenverenigingen	5
Leeswijzer	5
Zorgpad Klassieke galactosemie.....	6
Klassieke galactosemie.....	6
Presentatie.....	6
Diagnostiek	7
Behandeling	8
Behandelteam.....	9
Medebehandelaren.....	10
Overige betrokken zorgverleners	12
Overige aandachtspunten	13
Begeleiding – Kinderen	15
Begeleiding – Volwassenen.....	21
Kwaliteitsindicatoren	25
Goedkeuring zorgpad klassieke galactosemie door UMC's	27
Disclaimer.....	27
Verklarende woordenlijst.....	28



Introductie

Dit zorgpad is ontwikkeld voor mensen met klassieke galactosemie. Universitair Medische Centra (UMC's) maken gebruik van zorgpaden bij de behandeling van patiënten met bepaalde stofwisselingsziekten, waaronder klassieke galactosemie. Aan de hand van dit zorgpad wordt geprobeerd u de best mogelijke zorg te bieden.

Van dit zorgpad is een behandelarenversie en een patiëntenversie opgesteld. De patiëntenversie is in leekentaal geschreven zodat deze goed te begrijpen is voor mensen die niet in de gezondheidszorg werken. De medische termen die in dit zorgpad voorkomen worden uitgelegd. Ook is er achterin het zorgpad een verklarende woordenlijst opgenomen waar u een uitgebreide uitleg van een aantal medische termen kunt vinden.

Zorgpad

Een zorgpad is een leidraad. Het is een soort handleiding waarin voor patiënten met klassieke galactosemie de diagnose, behandeling en begeleiding van begin tot eind worden beschreven. De leidraad is gebaseerd op:

- de meest recente wetenschappelijke inzichten
- de ervaringen van deskundigen.

De combinatie van wetenschappelijke inzichten en ervaringen leidt tot de beste werkwijze (ook wel 'best practice' genoemd).

Doel

Dit zorgpad is een afspraak tussen behandelaren en patiënten. Iedereen weet daardoor hoe de optimale zorg voor patiënten met klassieke galactosemie eruit moet zien.

Het doel van dit zorgpad is om patiënten en ouders van patiënten zo volledig mogelijk te informeren over de behandeling en best mogelijke zorg voor kinderen en volwassenen met klassieke galactosemie. Alle behandelaren en behandelingen waar patiënten te maken kunnen krijgen staan genoemd in de hoofdstukken 'Begeleiding – Kinderen' en 'Begeleiding – Volwassenen'. Aan het begin van die hoofdstukken staat een schema waarin dit overzichtelijk wordt weergegeven.

Het zorgpad is een algemene leidraad. Dat betekent dat er soms, als daar goede redenen voor zijn, afgeweken kan worden van het zorgpad. Daarnaast zijn er soms kleine verschillen over de precieze invulling of de toepassing van het zorgpad tussen de Nederlandse UMC's.

Zorgpaden voor zeldzame aandoeningen

Stofwisselingsziekten, ook wel metabole ziekten genoemd, zijn zeldzame aandoeningen. Niet alle artsen zijn bekend met klassieke galactosemie. Ze weten vaak weinig over de diagnose, de behandeling en het beloop van deze ziekte. Daarom worden alle patiënten met klassieke galactosemie behandeld door een kinderarts of internist in een UMC. Deze kinderartsen en internisten zijn gespecialiseerd in stofwisselingsziekten.

Door wetenschappelijk onderzoek in de afgelopen 30 jaar is duidelijker geworden welke problemen zich kunnen voordoen bij klassieke galactosemie. Met deze kennis kunnen behandelaren een zo optimaal mogelijke begeleiding en behandeling vaststellen. Maar het onderzoek gaat door en de kennis over klassieke galactosemie neemt nog steeds toe. Daarom wordt dit zorgpad elke 3 tot 5 jaar bijgewerkt. Zo is steeds de meest actuele informatie beschikbaar. De nieuwste versie van dit zorgpad staat op www.stofwisselingsziekten.nl.

Samenwerking

Dit zorgpad is ontwikkeld door artsen die zijn gespecialiseerd in stofwisselingsziekten, in samenwerking met andere deskundigen en patiëntenverenigingen. De inhoud van dit zorgpad is



door de afdelingen metabole ziekten van de UMC's goedgekeurd (zie 'Goedkeuring zorgpad klassieke galactosemie door UMC's' achterin dit zorgpad voor een lijst van deze centra.)

Expertisecentrum

Net als de meeste andere stofwisselingsziekten is klassieke galactosemie een erg zeldzame aandoening. Het is lastig te herkennen en te behandelen. Daarom heeft de minister van VWS in 2015 18 expertisecentra opgericht voor (groepen) stofwisselingsziekten in Nederland. Deze ziekenhuizen houden zich naast patiëntenzorg ook bezig met onderzoek naar stofwisselingsziekten. Ze weten dus meer van een bepaalde stofwisselingsziekte dan andere ziekenhuizen en zijn op de hoogte van de nieuwste ontwikkelingen.

Een expertisecentrum is een landelijk aanspreekpunt. Het is bedoeld voor iedereen die met klassieke galactosemie te maken heeft: patiënten, betrokkenen en zorgverleners. Door het bundelen van de kennis en ervaring met betrekking tot de ziekte krijgen patiënten de beste zorg. Daarnaast kan de kennis over de ziekte verder worden uitgebreid, zodat de behandeling in de toekomst nog beter wordt.

De expertisecentra voor klassieke galactosemie in Nederland zijn het AmsterdamUMC en MaastrichtUMC. Patiënten worden aangeraden om in een van deze centra één keer per jaar of per twee jaar voor controle te bezoeken. Dat gebeurt uiteraard in overleg met de hoofdbehandelaar. De kinderarts of internist metabole ziekten in het eigen ziekenhuis van de patiënt blijft de hoofdbehandelaar en het eerste aanspreekpunt. Deze arts kan altijd overleggen en advies inwinnen bij het expertisecentrum. Maar ook als de patiënt zelf of een naaste vragen heeft over klassieke galactosemie kunt u altijd bij het expertisecentrum terecht.

Patiëntenverenigingen

Dit zorgpad is ontwikkeld in opdracht van VKS (patiëntenvereniging voor Volwassenen en Kinderen met Stofwisselingsziekten). VKS zorgt ervoor dat dit zorgpad elke 3 tot 5 jaar wordt bijgewerkt. Daardoor is steeds de meest actuele informatie over klassieke galactosemie beschikbaar. Op de website van VKS staat informatie over galactosemie en over wat de patiëntenvereniging nog meer voor patiënten kan betekenen (www.stofwisselingsziekten.nl).

Daarnaast is de Galactosemie Vereniging Nederland (GVN), de patiëntenvereniging voor patiënten met galactosemie, betrokken bij de ontwikkeling van dit zorgpad.

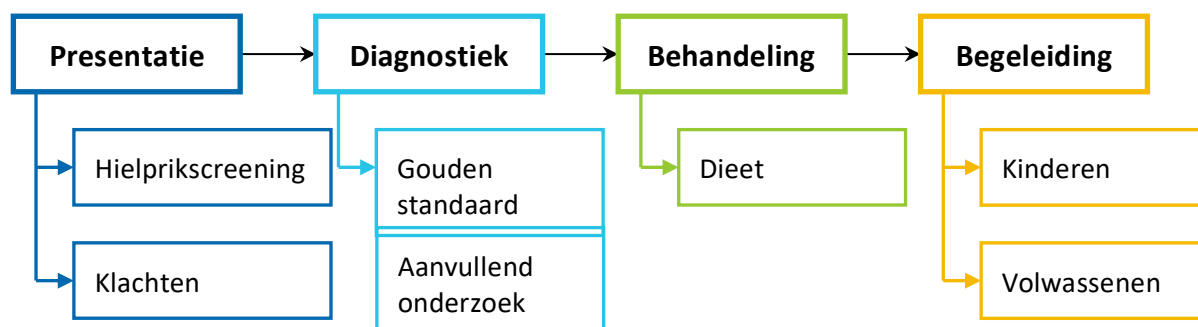
Leeswijzer

Dit zorgpad moet voor iedereen makkelijk leesbaar zijn. Daarom is het taalgebruik zo eenvoudig mogelijk gehouden. Dit betekent dat overal

- waar 'ouders' staat 'ouders of verzorgers' wordt bedoeld,
- waar de mannelijke vorm wordt gebruikt, de mannelijke of vrouwelijke vorm wordt bedoeld. Met 'patiënt' wordt ook 'patiënte' bedoeld,
- waar 'kinderarts' staat 'kinderarts metabole ziekten' wordt bedoeld,
- waar 'internist' staat 'internist metabole ziekten' wordt bedoeld.
- 'Klassieke galactosemie' wordt afgekort tot 'galactosemie'.



Zorgpad Klassieke galactosemie



Klassieke galactosemie

Klassieke galactosemie is een aangeboren, erfelijke stofwisselingsziekte. De term betekent letterlijk 'galactose in het bloed'. Mensen met galactosemie kunnen geen galactose (melksuiker) verdragen. De galactose in het lichaam kan bij hen niet goed worden afgebroken doordat het enzym dat de galactose afbreekt, galactose-1-fosfaat uridyltransferase of GALT, niet goed werkt. Patiënten kunnen voedingsmiddelen met galactose (zoals melk) niet verwerken. Er worden dan schadelijke stoffen gevormd. Zonder behandeling kunnen pasgeboren kinderen met galactosemie overlijden of een hersenbeschadiging krijgen. Gelukkig is de ziekte sinds 1 januari 2007 opgenomen in het hielprikscreeningsonderzoek. Daardoor kunnen kinderen met galactosemie heel vroeg worden opgespoord en kan de behandeling snel worden gestart.

Cijfers

Galactosemie komt in West-Europa bij ongeveer 1 op 40.000 pasgeborenen voor. Dat betekent dat in Nederland elk jaar gemiddeld vijf kinderen met galactosemie worden geboren. Daarmee is dit een ziekte die zelden voorkomt.

Presentatie

Hielprik

Na de geboorte wordt bij alle baby's wat bloed afgenomen, de zogenaamde hielprik. Als de activiteit van het enzym galactose-1-fosfaat uridyltransferase bij de baby onder een vastgestelde waarde ligt en de totale hoeveelheid galactose in het bloed te hoog is, dan is de test positief en heeft de baby misschien galactosemie. De baby wordt dan doorverwezen naar een UMC met een afdeling voor stofwisselingsziekten. Daar wordt de activiteit van galactose-1-fosfaat uridyltransferase in de rode bloedcellen bepaald. Daarmee wordt de diagnose klassieke galactosemie bevestigd (of verworpen).

Klachten

Klachten bij presentatie

Bij de meeste patiënten ontstaan verschijnselen van galactosemie in de eerste twee weken na de geboorte. Dat gebeurt na het drinken van (moeder)melk. Veel voorkomende problemen zijn:

- voedingsproblemen
- lever- en nierfunctiestoornissen (bijvoorbeeld geelzucht)
- lage bloedsuiker
- slapheid
- staar (cataract)



- bloedvergiftiging (sepsis).

De klachten verdwijnen meestal snel na het starten van de behandeling.

Klachten op de lange termijn

Patiënten met galactosemie moeten een streng dieet volgen. Ondanks dit dieet kunnen zij toch problemen met de gezondheid blijven houden. De volgende problemen kunnen voorkomen:

- Vertraagde ontwikkeling: Een deel van de kinderen met galactosemie ontwikkelt zich trager dan hun leeftijdgenoten. Ze gaan bijv. later lopen en praten. De helft van de patiënten bezoekt op de basisschool het speciaal onderwijs. Een (kinder)psycholoog test bij alle patiënten het verstandelijk vermogen.
- Problemen met de spraak- en taalontwikkeling: Als de spraak-/taalontwikkeling achterblijft, wordt de patiënt verwezen naar een logopedist voor beoordeling en begeleiding. De logopedist kan het kind helpen om beter te leren spreken en de taal te leren, maar meestal zijn de problemen niet helemaal op te lossen.
- Vertraagde puberteit: Bij meisjes met galactosemie kan de puberteit later dan normaal starten. Soms blijft de puberteit helemaal uit. Ieder meisje wordt daarom doorverwezen naar een kinderendocrinoloog. Dat is een arts die is gespecialiseerd in hormonen. Door het toedienen van hormonen kan de puberteit op gang worden gebracht.
- Verminderde vruchtbaarheid: Bij meisjes met galactosemie is er ook vaak sprake van een verminderde vruchtbaarheid. Een deel van de vrouwelijke patiënten wordt echter wel spontaan zwanger; zij worden dan begeleid door een gynaecoloog.
- Verminderde botmassa: De botmassa van patiënten met galactosemie kan verminderd zijn. Bij jongvolwassenen leidt dat niet tot grote problemen. Het is op dit moment nog onduidelijk wat dit op oudere leeftijd betekent. De hoofdbehandelaar zal advies geven om de botmassa te verbeteren. Vanaf 8-10 jaar wordt de botmassa regelmatig gemeten.
- Staar: Als baby's staar krijgen, verdwijnt dit vaak na het starten van het dieet. Soms kan een restje staar overblijven. Dit geeft geen problemen voor het gezichtsvermogen. De oogarts controleert patiënten met staar tot de staar (vrijwel) verdwenen is.
- Motorische problemen: Soms ontstaan problemen op het gebied van de motoriek oftewel de beweeglijkheid van het lichaam. Voorbeelden zijn trillingen of niet-vloeiende bewegingen.

De levensverwachting van patiënten met galactosemie is, met behandeling, normaal.

Diagnostiek

Vaststellen diagnose klassieke galactosemie

De diagnose 'klassieke galactosemie' wordt in verschillende fasen gesteld.

1. Eerst wordt in de rode bloedcel de activiteit van een bepaald enzym gemeten. Dat enzym heet galactose-1-fosfaat uridyltransferase (GALT). Bij patiënten met galactosemie is er (bijna) geen activiteit van dit enzym te zien.
2. Vervolgens wordt er gezocht naar twee fouten in het erfelijk materiaal (het DNA) van de patiënt waardoor de ziekte wordt veroorzaakt. Die twee fouten moeten ook allebei bij een van de ouders aanwezig zijn. Door deze twee fouten werkt het enzym niet goed.

De diagnose klassieke galactosemie wordt dus gesteld als er geen of een sterk verminderde activiteit van het GALT-enzym wordt aangetoond en/of als er twee ziekte veroorzakende afwijkingen in het DNA zijn. De diagnose kan verder worden bevestigd door te kijken of er zich galactose-1-fosfaat in het bloed en galactose en galactitol in de urine bevindt.



Aanvullend onderzoek

Wanneer de diagnose is gesteld, wordt er ook onderzoek gedaan naar leverproblemen en wordt er gecontroleerd of de patiënt mogelijk staar heeft.

Preconceptie advies en prenatale diagnostiek

Advies omtrent preconceptie advies en prenatale diagnostiek kan besproken met de desbetreffende deskundige op dit advies.

Behandeling

Patiënten met galactosemie worden altijd behandeld door een kinderarts of internist en diëtist gespecialiseerd in metabole ziekten (stofwisselingsziekten) in een Universitair Medisch Centrum. De behandeling van galactosemie bestaat uit een dieet. Er bestaan geen medicijnen waarmee galactosemie kan worden genezen.

Dieet

De behandeling van galactosemie bestaat uit een lactosevrij, streng galactosebeperkt dieet. Hiermee zal al worden gestart wanneer galactosemie wordt vermoed maar de diagnose nog niet definitief is gesteld. Galactose zit voornamelijk in melk en melkproducten, zoals boter en kaas. Deze producten mag u dus nooit gebruiken. Zuigelingen krijgen sojavoeding of andere lactosevrije voeding voorgeschreven.

In groente, fruit en peulvruchten zit een klein beetje galactose. Deze hoeveelheid is heel klein. Daarom mogen patiënten gewoon alle groente, fruit en peulvruchten eten. Harde rijpe kaas is ook toegestaan want daar zit geen lactose in en het is een belangrijke bron van calcium. En ongefermenteerde sojaproducten, zoals tofoe, tahoe en sojamelk, mogen worden gebruikt. Gefermenteerde sojaproducten, zoals miso, tempé en sojasaus, mogen in kleine hoeveelheden worden gebruikt.

Patiënten moeten het dieet levenslang blijven volgen. Ze worden begeleid door een diëtist die gespecialiseerd is in erfelijke stofwisselingsziekten. Een handig hulpmiddel is de brochure 'Het dieet bij galactosemie'. De brochure is gemaakt door de Nederlandse Galactosemie Vereniging en staat als pdf op de website, [Dieet | Galactosemie Vereniging Nederland](#).

Medicijnen

Er bestaan geen medicijnen waarmee galactosemie kan worden genezen. Medicijnen die, als dat mogelijk is, moeten worden vermeden door patiënten met galactosemie worden besproken onder 'Te vermijden medicijnen bij galactosemie'.

Te vermijden medicijnen bij galactosemie

Het gebruik van medicijnen die lactose of galactose als hulpstof bevatten, moet worden overlegd met de behandelend metabole arts. Gebruikt u elke dag een medicijn waarin lactose of galactose zit? Dan kunt u beter een alternatief zoeken. U kunt hierover uw apotheker om advies vragen.

Vaccinaties

Kinderen met galactosemie krijgen dezelfde vaccinaties als andere kinderen. Dit loopt via het Rijksvaccinatieprogramma van de GGD.



Behandelteam

Hieronder volgt informatie over alle behandelaren die betrokken kunnen zijn bij de behandeling van klassieke galactosemie, zowel voor kinderen als voor volwassenen. Voor kinderen gaat het dan om de kinderarts, voor volwassenen om de internist. Die keuze staat steeds aangegeven.

Patiënt en/of ouders

Dit zorgpad heeft als doel de betrokkenheid van patiënten en ouders bij de behandeling van galactosemie te vergroten. Met meer kennis en informatie hebt u een beter inzicht in het zorgproces. U kunt hierdoor actief meedenken met de verschillende hulpverleners.

Overleg en uitwisseling van informatie tussen arts en patiënt is heel belangrijk. De arts kan er baat bij hebben als u persoonlijke informatie die volgens u van belang kan zijn voor de zorg voor uzelf of voor uw kind met hem deelt.

Patiënten met galactosemie en hun ouders zijn samen met de kinderarts/internist verantwoordelijk voor de behandeling, bijv. door het dieet goed te volgen, naar noodzakelijke medische onderzoeken te gaan, controlebezoeken op de poli na te komen, en de kinderarts/internist bij opname in het ziekenhuis op de hoogte te brengen. Door de informatie en begeleiding van de diëtist en de kinderarts/internist leren u en/of uw kind hoe u dit kunt doen.

Casemanager

De casemanager is de centrale zorgverlener. Hij is de coördinator van het hele zorgtraject. In veel gevallen is de behandelend kinderarts/internist de casemanager. Maar ook een diëtist of een andere behandelaar kan die taak vervullen. Hebt u vragen of zijn er problemen? De casemanager is dan uw eerste aanspreekpunt.

Kinderarts Metabole Ziekten

De kinderarts metabole ziekten is voor patiënten tot 18 jaar de vaste hoofdbehandelaar (en dus ook vaak de casemanager). Hij zal uw kind naar andere behandelaren doorverwijzen als dat nodig is en belangrijke informatie over galactosemie aan hen doorgeven. De andere behandelaren zullen de kinderarts dan weer op de hoogte brengen van hun bevindingen.

Internist Metabole Ziekten

De internist metabole ziekten is voor patiënten van 18 jaar en ouder de vaste hoofdbehandelaar. In sommige Universitair Medische Centra is geen internist metabole ziekten aanwezig. In die gevallen wordt deze functie overgenomen door een (kinder)arts metabole ziekten, samen met een algemeen internist. Het kan ook voorkomen dat patiënten wordt geadviseerd naar een ander UMC te gaan omdat er onvoldoende expertise is in het dichtstbijzijnde UMC.

De internist metabole ziekten zal u naar andere behandelaren doorverwijzen als dat nodig is en belangrijke informatie over galactosemie aan hen doorgeven. De andere behandelaren zullen de internist dan weer op de hoogte brengen van hun bevindingen.

De kinderarts of de internist is hoofdverantwoordelijk voor het hele zorgtraject. Daarnaast vervult de diëtist een zeer belangrijke rol in de behandeling en begeleiding van patiënten met galactosemie. Dit wordt daarom apart besproken onder het kopje 'Diëtist'.



Medebehandelaren

Veel patiënten met klassieke galactosemie worden alleen door de kinderarts/internist metabole ziekten en de diëtist behandeld. Een bezoek aan andere medebehandelaren wordt alleen op bepaalde vaste momenten gepland of als de patiënt klachten heeft. Omdat het dan vaak om problemen gaat die horen bij klassieke galactosemie, worden die behandelingen hieronder genoemd.

Diëtist

De diëtist is gespecialiseerd in erfelijke stofwisselingsziekten en vervult een belangrijke rol in de begeleiding van patiënten met galactosemie. Bij bezoek aan de kinderarts/internist op de polikliniek zal de patiënt vaak ook de diëtist bezoeken. Hij begeleidt u en/of uw kind bij het dieet, met name het lactosevrije, streng galactosebeperkte dieet. Daarnaast let de diëtist op belangrijke zaken die met het dieet verbonden zijn, zoals de groei, eventuele voedingstekorten en de zelfstandigheid van de patiënt.

(Kinder)endocrinoloog

Als de puberteit niet goed op gang komt, worden meisjes tussen het 12^e en 14^e jaar doorverwezen naar de kinderendocrinoloog (een arts gespecialiseerd in hormonen). De kinderendocrinoloog gaat na of de puberteit vanzelf op gang komt. Als het nodig is, zal hij extra hormonen voorschrijven. In overleg met u en uw kind wordt dan bepaald wanneer er wordt gestart met hormonen en in welke hoeveelheid.

(Kinder)neuroloog

Bij aanwijzingen voor neurologische problemen wordt doorverwezen naar de neuroloog. Wanneer er neurologische problemen zijn, vindt regelmatig controle en zo mogelijk behandeling plaats. De neuroloog informeert de kinderarts/internist over belangrijke bevindingen.

Logopedist

Bij kinderen met galactosemie wordt de spraak- en taalontwikkeling een paar keer getest voor ze naar school gaan. Dit doet de logopedist voor het eerst als het kind 7-12 maanden oud is en daarna als het kind 2, 3 en 5 jaar oud is. Er wordt dan gekeken of er sprake is van een taal- en/of spraakachterstand. Zo nodig kan de logopedist de taal- en spraakontwikkeling stimuleren. Daarnaast geeft de logopedist advies aan ouders en andere betrokkenen, bijvoorbeeld een leerkracht, hoe zij de taal- en spraakontwikkeling van het kind kunnen stimuleren.

Kinderpsycholoog

Om de mentale ontwikkeling te onderzoeken en vervolgens een goede schoolkeuze te kunnen maken, worden kinderen met galactosemie een paar keer onderzocht door een kinderpsycholoog. Dit gebeurt als ze 2 jaar oud zijn, als ze 4-5 jaar oud zijn, 8-10 jaar oud zijn en 12-14 jaar oud zijn en nog een keer rond het 15^e jaar. Er is aandacht voor spraak en taal, voor de motoriek, voor de werking van de hersenen en de intelligentie.

Oogarts

De oogarts controleert of er sprake is van staar. Staar kan ontstaan in de eerste levensweken, voordat de patiënt is gestart met het dieet. Als uw kind geen staar heeft, is verdere controle niet nodig.

Als er wel sprake is van staar, vermindert het meestal snel na het starten van het dieet. Soms blijft er een klein beetje staar over; dit geeft geen problemen met het gezichtsvermogen. Heeft uw kind staar of heeft uw kind staar gehad? Dan controleert de oogarts uw kind tot de staar (vrijwel) is



verdwenen. Wanneer het dieet niet goed gevolgd wordt, kan mogelijk staar ontstaan. In dat geval wordt er geadviseerd om op staar te controleren.

Gynaecoloog

Vrouwen met galactosemie hebben vaak hormonale problemen en afwijkingen aan de eierstokken. Daardoor kan verminderde vruchtbaarheid ontstaan en/of kunnen zij vervroegd in de overgang komen. Als het nodig is, verwijst de internist u door naar de gynaecoloog.

Vruchtbaarheid

Bij vruchtbaarheidsproblemen kan de gynaecoloog u begeleiden en behandelen om te proberen zwanger te worden. Sommige vrouwen worden, ondanks vruchtbaarheidsproblemen, toch spontaan zwanger. De gynaecoloog zal u dan begeleiden tijdens de zwangerschap.

Zwangerschap

Zwangerschap bij vrouwen met galactosemie geeft geen extra problemen bij moeder of kind. Tijdens de zwangerschap zijn dan ook geen extra controles nodig. Na de geboorte mag het kind ook gewoon borstvoeding krijgen, tenzij het kind zelf galactosemie heeft.

Overgang

Vrouwen met galactosemie kunnen vervroegd in de overgang komen. De gynaecoloog kan u hiervoor begeleiden en behandelen.



Overige betrokken zorgverleners

Huisarts

De behandeling van galactosemie vindt plaats in het Universitair Medisch Centrum onder begeleiding van de kinderarts/internist. Als bij u/uw kind de diagnose galactosemie is gesteld, brengt de kinderarts/internist metabole ziekten uw huisarts op de hoogte. Uw huisarts wordt vervolgens jaarlijks middels een brief van de hoofdbehandelaar op de hoogte gesteld van de situatie rondom de gezondheid en het ziektebeeld van u/uw kind. Daarnaast kan uw huisarts hulp bieden in geval van alledaagse klachten en de eerste beoordeling doen bij acute problemen (zoals ziek zijn of infecties). De huisarts kan ook ondersteuning bieden bij praktische en emotionele problemen. Wanneer u van huisarts verandert, is het belangrijk dat u erop toeziet dat uw dossier goed wordt overgedragen aan de nieuwe huisarts.

Kinderarts/Internist in een streekziekenhuis

De behandeling van patiënten met galactosemie vindt plaats in het Universitair Medisch Centrum. In sommige gevallen kan het echter verstandig zijn dat ook een algemeen kinderarts/internist in een nabijgelegen streekziekenhuis bekend is met uw situatie om acute klachten of klachten die losstaan van galactosemie te kunnen behandelen. Hierover zullen individuele afspraken worden gemaakt.

Als u ervoor kiest om ook contact te hebben met een kinderarts/internist in een streekziekenhuis, kunt u dit overleggen met uw vaste hoofdbehandelaar. U kunt dan een afspraak maken voor kennismaking. De medische gegevens van u/uw kind worden dan door de vaste hoofdbehandelaar aan de algemeen kinderarts/internist doorgegeven.

Indien u/uw kind wordt opgenomen in het streekziekenhuis, zal er altijd overleg plaatsvinden over de behandeling met de hoofdbehandelaar. U kunt dit zelf aangeven bij de algemeen kinderarts/internist.

Andere specialisten binnen het Universitair Medisch Centrum

Als u of uw kind door een andere specialist in het Universitair Medisch Centrum wordt opgenomen, is het belangrijk dat de kinderarts/internist hierover door de betreffende specialist, patiënt of ouders op de hoogte wordt gebracht. Gedurende de opname is de kinderarts/internist op de achtergrond betrokken en kan advies geven over de mogelijke effecten van diagnostiek en behandeling op galactosemie.

De specialist die de opname heeft geregeld zal na het ontslag de kinderarts/internist op de hoogte brengen over het beloop van de opname.

Verpleegkundigen

Patiënten met een chronische ziekte komen veelvuldig in aanraking met personeel in het ziekenhuis. Vooral verpleegkundigen spelen een belangrijke rol in het zorgproces. Zij zijn onder meer betrokken bij:

- de dagelijkse persoonlijke verzorging van uw kind tijdens klinische opname
- verpleegtechnische handelingen, zoals het inbrengen van een sonde of katheter
- het verlenen van medische zorg, zoals observatie van de patiënt en het toedienen van medicijnen
- begeleiding van de patiënt in het omgaan met de ziekte en behandeling.

Apotheker

De apotheker levert u de voorgeschreven medicijnen. Hierbij let hij op de mogelijke risico's van een combinatie van medicijnen of situaties waarbij het medicijn niet mag worden gebruikt. Hij adviseert u over de wijze van gebruik van de medicijnen en de eventuele bijwerkingen.



Overige aandachtspunten

Naast de medische zorg zijn er ook andere zaken waar patiënten met galactosemie mee te maken kunnen krijgen.

Praktische zaken

Voor alle praktische vragen kunt u terecht bij de kinderarts/internist. U kunt daarbij denken aan vragen over het afsluiten van een verzekering, het kiezen en volgen van een opleiding, het krijgen en houden van werk en het kiezen van een sport, vakantie, opleiding of vrijetijdsbesteding voor u/uw kind. Zo nodig kan de kinderarts/internist u doorverwijzen naar een maatschappelijk werker.

Chronische ziekte

Patiënten met een chronische ziekte voelen zich soms anders dan anderen. Ze kunnen moeite hebben om met hun ziekte om te gaan. Dit heeft vaak grote invloed op hoe ze zich geestelijk en emotioneel voelen. Hiervoor kan uw kinderarts/internist u doorverwijzen naar een maatschappelijk werker of de (kinder)psycholoog. Sommige Universitair Medische Centra hebben speciale trainingen en cursussen voor kinderen met een chronische ziekte.

Voorlichting over galactosemie

Het kan fijn zijn om hulp te krijgen als u klasgenoten van uw kind, familie, vrienden, kennissen of collega's wilt informeren over galactosemie. Deze hulp kunt u krijgen van de kinderarts/internist. Daarnaast kunt u via VKS en de Galactosemie Vereniging Nederland informatie krijgen en tips van lotgenoten opdoen.

Vakantie

Het is verstandig om bij het plannen van een vakantie met een aantal zaken rekening te houden en de nodige voorbereidingen te treffen. Belangrijke punten zijn: de beschikbaarheid van dieetproducten in het buitenland, eventuele verklaringen voor de douane en vertalingen van medische informatie. Voor de vertaalde medische informatie kunt u terecht bij uw kinderarts/internist. Voor overige praktische informatie en tips kunt u terecht bij uw diëtist, VKS en de Galactosemie Vereniging Nederland.

Aandachtspunten bij kinderen met klassieke galactosemie

Opvoeding

Een chronische ziekte kan problemen geven bij de opvoeding. Zeker als de behandeling ingrijpt in een normaal dagelijks proces als eten. Het is soms moeilijker om grenzen te stellen. Ook kan het voor ouders lastig zijn een kind in de puberteit los te laten. Voor dergelijke problemen kunt u worden doorverwezen naar een maatschappelijk werker of de (kinder)psycholoog. Ook een pedagoog of pedagogisch medewerker kan u hierbij helpen.

Erfelijkheid en familie

Het kan lastig zijn om de familie te vertellen dat galactosemie een erfelijke aandoening is. Familieleden kunnen zich zorgen gaan maken over de kans om zelf een kind te krijgen met galactosemie. Hierbij kan uw kinderarts u helpen. Eventueel kan hulp worden ingeschakeld van een klinisch geneticus.

Transitie: overgang naar de volwassenenzorg

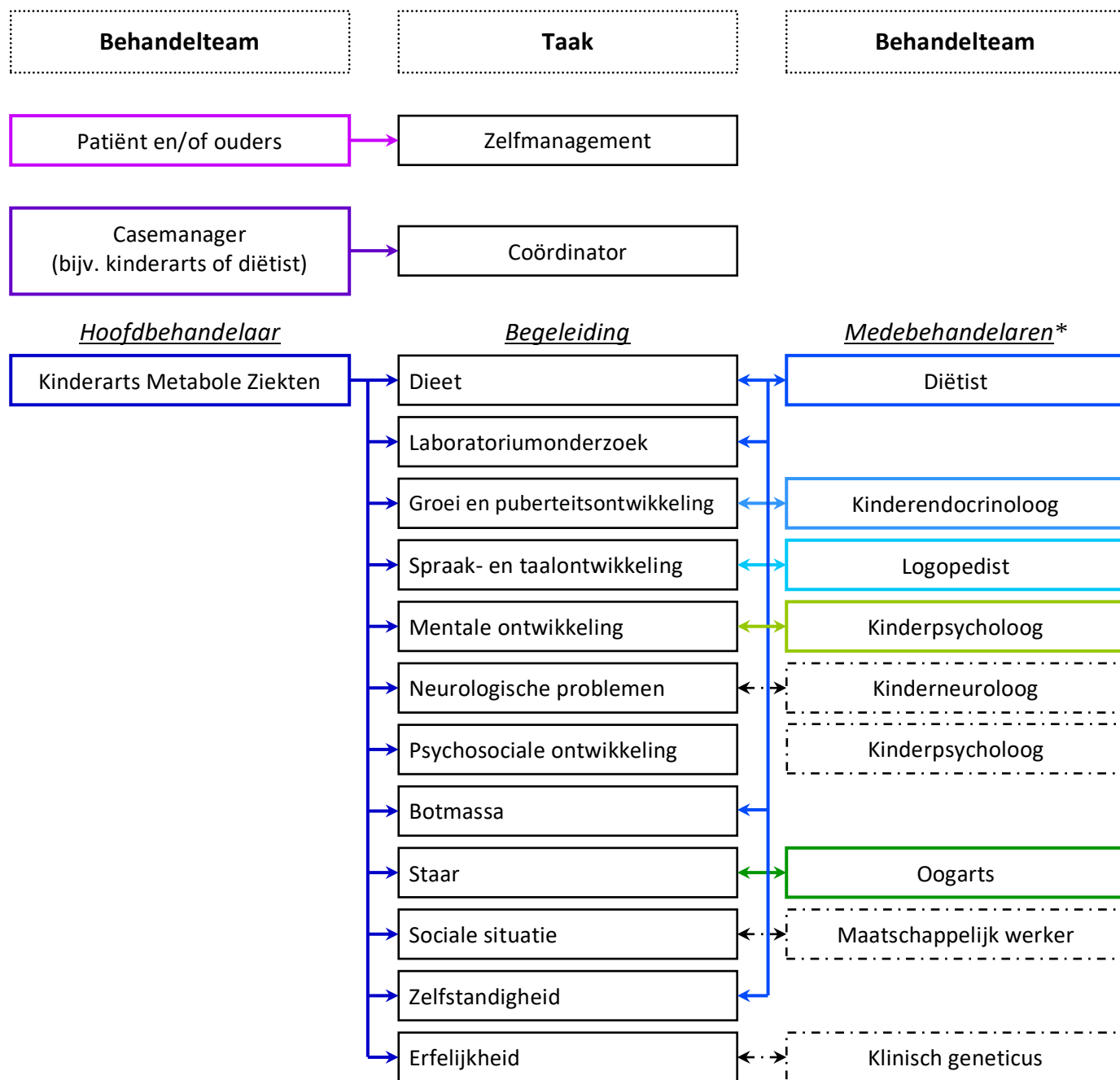
Op de leeftijd van ongeveer 18 jaar zullen de meeste patiënten worden doorverwezen naar een internist gespecialiseerd in metabole ziekten. De kinderarts en internist zullen uw kind bij deze



overgang begeleiden. De kinderarts zorgt ervoor dat de internist goed op de hoogte is van de voorgeschiedenis van uw kind.



Begeleiding – Kinderen



*De behandelaren binnen de dikke lijnen zijn standaard betrokken, die binnen de gestippelde lijnen alleen zo nodig.



Poliklinische controles bij de kinderarts

Hoe vaak uw kind de kinderarts bezoekt, is afhankelijk van de leeftijd van het kind en de problemen die zich voordoen. Globaal vindt poliklinische controle plaats volgens onderstaand schema:

<u>Leeftijd:</u>	<u>Frequentie:</u>
0 – 1 jaar	4 x per jaar
1 – 4 jaar	3 x per jaar
4 – 12 jaar	2 x per jaar
12 – 18 jaar	1 x per jaar

In geval van acute problemen gerelateerd aan galactosemie is de kinderarts metabole ziekten 24 uur per dag, 7 dagen per week bereikbaar (eventueel via de dienstdoend kinderarts van het ziekenhuis).

De kinderarts stelt zich bij de poliklinische controles op de hoogte van het beloop van de ziekte en de gevolgen daarvan voor de patiënt. Daarbij wordt over het algemeen aandacht besteed aan de volgende punten.

Dieet

Poliklinische controle bij de diëtist

Een controle bij de kinderarts zal vaak gecombineerd worden met een controle bij de diëtist. Globaal vindt poliklinische controle plaats volgens onderstaand schema:

<u>Leeftijd:</u>	<u>Frequentie:</u>
0 – 1 jaar	4 x per jaar
1 – 4 jaar	3 x per jaar
4 – 12 jaar	2 x per jaar
12 – 18 jaar	1 x per jaar

Als er tussen de controles door nog vragen zijn met betrekking tot het dieet kan er telefonisch of via e-mail contact worden opgenomen met de diëtist.

Dieetmaatregelen

Kinderen met galactosemie zullen volgens huidig inzicht een galactosebeperkt dieet volgen. Dat is een dieet zonder lactose en galactose uit melkproducten. De meest recente dieetrichtlijn is te vinden op de website van de galactosemie patiëntenvereniging [Dieet | Galactosemie Vereniging Nederland](#). Dit dieet wordt op basis van leeftijd en gewicht opgesteld door de diëtist en indien nodig aangepast, bijvoorbeeld bij veranderingen in het dagelijks leven. Deze dieetaanpassingen worden door de diëtist uitgewerkt en uitgelegd. Eventuele knelpunten binnen het dieet kunnen tijdens de controle worden besproken.

De diëtist zal u en uw kind begeleiden bij het volgen van het dieet, adviezen geven over het toepassen van het dieet en aanbevelingen doen over toegestane en niet-toegestane voedingsmiddelen en eventuele alternatieven. Ook worden nieuwe ontwikkelingen op het gebied van dieetproducten en dieetpreparaten besproken. En mocht uw kind eetproblemen hebben dan is er ook begeleiding mogelijk van een (kinder)psycholoog, eetconsulent of maatschappelijk werker. Het zo goed mogelijk volgen van het dieet (vooral bij ziek zijn) zorgt voor een kleinere kans op acute problemen en langetermijngevolgen, maar ook voor een goede groei en ontwikkeling.



Overige aandachtspunten

Het afwijkende voedingspatroon kan effect hebben op de groei van uw kind. De diëtist zal daarom tijdens de controle altijd het gewicht en de lengte van uw kind meten. Als het nodig is, wordt het dieet aangepast. Ook kan er, doordat bepaalde voedingsmiddelen niet of minder mogen worden gegeten, een tekort ontstaan aan bepaalde stoffen die belangrijk zijn voor de ontwikkeling van het lichaam. Jaarlijks zal daarom door middel van bloedonderzoek worden gekeken of uw kind voldoende calcium en vitamine D binnenkrijgt. Deze stoffen zijn belangrijk voor de botopbouw. Indien nodig zal de hoeveelheid calcium en vitamine D worden aangevuld. Ook voor andere tekorten kan de diëtist adviezen of voedingssupplementen geven.

Tijdens de controle is er ook aandacht voor de zelfstandigheid van uw kind. Want uiteindelijk zal uw kind zelf verantwoordelijkheid moeten nemen voor het dieet. Het moment waarop hangt af van het kind en van de ouders. De diëtist kan ondersteuning bieden in het proces van geleidelijke overgang van verantwoordelijkheid. Dat gebeurt bijvoorbeeld door uw kind uitleg te geven over de ziekte en het dieet. Voor ouders is het soms moeilijk om de verantwoordelijkheid uit handen te geven. Ook dat kunt u met de diëtist bespreken.

Laboratoriumonderzoek

Bij poliklinische controle wordt regelmatig bloedonderzoek verricht. Hierbij wordt gekeken naar galactose-1-fosfaat in de rode bloedcellen. Deze stof kan zich bij patiënten met galactosemie namelijk ophopen waardoor de waarde ervan altijd hoger zal zijn dan normaal, ook als uw kind zich goed aan het dieet houdt. Dit komt doordat het lichaam zelf ook galactose aanmaakt. Uit bloedonderzoek kan duidelijk worden of er iets mis is met het dieet. In het eerste jaar zal dit onderzoek plaatsvinden op het moment van de diagnose en 3 en 9 maanden na start van het dieet. Daarna wordt het onderzoek jaarlijks gedaan totdat de patiënt een stabiele waarde heeft bereikt. Wanneer er zorgen zijn over het dieet en er mogelijk te veel galactose is gebruikt door de patiënt, kan de arts extra willen controleren. Ook wordt er gekeken naar de hoeveelheid calcium en vitamine D in het bloed.

De kinderarts zal met u afspreken wanneer de uitslagen van het laboratoriumonderzoek worden besproken. In sommige gevallen kunnen u en uw behandelaar samen afspreken om alleen afwijkende uitslagen door te geven.

Als uw kind prikangst heeft, zal er extra begeleiding plaatsvinden.

Laboratoriumcontroles

Globaal wordt het onderstaande schema voor laboratoriumcontroles aangehouden. Op sleutelmomenten, zoals bij ziek zijn en dieetveranderingen, zullen vaker controles nodig zijn.

Na diagnose:	Jaarlijks tot een goede waarde bereikt is:
0 – 1 jaar	4 x per jaar
1 – 12 jaar	1 à 2 x per jaar
12 – 18 jaar	1 x per jaar

Groei

Uw kind wordt tijdens poliklinische controle gemeten en gewogen om te kijken of de groei normaal verloopt. Bij over- of juist ondergewicht kan het dieet moeten worden bijgesteld. Als de lengtegroei beneden gemiddeld is, blijft de kinderarts deze controleren. Loopt de lengtegroei blijvend achter, dan kan uw kind worden doorverwezen naar een kinderendocrinoloog (arts gespecialiseerd in hormonen).



Puberteitsontwikkeling

De puberteitsontwikkeling bij meisjes kan achterlopen. Daarom onderzoekt de kinderarts of de borstontwikkeling en menstruatie bij meisjes met galactosemie op tijd op gang komt. Als die ontwikkeling achterblijft, worden meisjes rond hun 12^e – 14^e jaar doorverwezen naar de kinderendocrinoloog.

De kinderendocrinoloog gaat na of de puberteit vanzelf op gang komt. Is dat niet het geval, dan kan hij zo nodig extra hormonen voorschrijven. Ook zal hij meisjes onderzoeken op eierstok falen als hun borstontwikkeling achterblijft en ze nog geen regelmatige menstruaties hebben wanneer ze 14 jaar oud zijn.

Meisjes die regelmatig menstrueren worden ook jaarlijks gecontroleerd om te kijken of er geen afwijkingen in de menstruatie zijn ontstaan.

De puberteitsontwikkeling van jongens verloopt bijna altijd normaal.

Spraak- en taalontwikkeling

Kinderen met galactosemie hebben vaak een achterstand op het gebied van hun spraak- en taalontwikkeling. Ze hebben bijvoorbeeld:

- een beperkte woordenschat
- moeite met de zinsbouw
- moeite met de aansturing van de spraakspieren (verbale dyspraxie, een motorische stoornis)
- moeite met het goed en duidelijk uitspreken van woorden (dysartrie, een aandoening in het zenuwstelsel).

De kinderarts onderzoekt de spraak- en taalontwikkeling en ook het gehoor van uw kind. Dat gebeurt door het kind te observeren en door navraag te doen bij de ouders. Daarnaast test een logopedist uw kind op de leeftijd van 7-12 maanden, 2 jaar, 3 jaar, en 5 jaar. Als de taalontwikkeling achterblijft, wordt een uitgebreid onderzoek uitgevoerd en kan de logopedist u en uw kind begeleiden. De begeleiding bestaat uit oefeningen en adviezen.

Mentale ontwikkeling

Kinderen met galactosemie kunnen een ontwikkelingsachterstand oplopen. Tijdens poliklinische controle zal de kinderarts kijken naar de verstandelijke (cognitieve) ontwikkeling van het kind door hierover navraag te doen bij de ouders en het kind te observeren. Iedere patiënt wordt op de volgende momenten doorverwezen naar de kinderpsycholoog:

- op de leeftijd van 2-3 jaar om de vroege spraak-/taalontwikkeling en de motorische ontwikkeling te onderzoeken zodat tijdig hulp kan worden ingeschakeld, indien nodig
- op de leeftijd van 4-5 jaar om te onderzoeken of het kind klaar is om naar school te gaan en of het kind ergotherapie of logopedie nodig heeft
- op de leeftijd van 8-10 jaar en 12-14 jaar om de mentale ontwikkeling en de uitvoerende regelfuncties van de hersenen, de zogenaamde executieve functies, te onderzoeken en te bepalen of het kind speciale ondersteuning nodig heeft
- op de leeftijd van 15 jaar en ouder om de intelligentie en ontwikkeling te testen, indien nodig.

Met behulp van een standaardtest of een vragenlijst wordt de ontwikkelingsleeftijd bepaald. Als de ontwikkeling niet goed verloopt, geeft de psycholoog adviezen.

Neurologische problemen

Als ze 2-3 jaar oud zijn worden kinderen tijdens de poliklinische controle onderzocht op neurologische problemen. Dit doet de kinderarts door het kind lichamelijk te onderzoeken, te observeren en navraag te doen bij de ouders. Mogelijk is de motoriek (de ontwikkeling van een normaal bewegingspatroon) verstoord door problemen met de aansturing of de spierspanning. Als



er een neurologisch probleem wordt vastgesteld, komt het kind onder behandeling bij de neuroloog en zo nodig ook bij de fysiotherapeut.

Ook wordt er bij elk bezoek navraag gedaan of het kind mogelijk tekenen heeft van epilepsie. Als die tekenen er zijn, wordt er een hersenfilmpje (eeg) gemaakt.

Psychosociale ontwikkeling

Het hebben van een chronische ziekte zoals galactosemie kan psychosociale problemen geven. Kinderen kunnen last hebben van depressie of angsten. Ook wordt er gekeken of kinderen autisme-achtige problemen hebben. Ze zullen hierop worden onderzocht wanneer zij 2 jaar, 4-5 jaar, 8-10 jaar en 12-14 jaar oud zijn. Dit onderzoek wordt uitgevoerd aan de hand van vragenlijsten.

Botmassa

Bij patiënten met galactosemie kan er sprake zijn van een licht verlaagde botmassa. Dit wordt gemeten met behulp van een zogenaamde DEXA-scan. Uw kind moet goed stil kunnen liggen, daarom vindt de scan meestal pas plaats tussen het 8^e en het 10^e jaar. De uitslag van de scan wordt door de arts met u besproken.

Als de botmassa te laag is, wordt door de kinderarts met u besproken hoe de botopbouw gestimuleerd kan worden. De inname van calcium uit het dieet wordt geëvalueerd en zo nodig aangevuld met calciumsupplementen. Ook wordt het vitamine D-gehalte gecontroleerd en indien dit verlaagd is, wordt geadviseerd om extra vitamine D in te nemen. Bewegen is erg belangrijk voor de botopbouw en daarom zal ook de mate van fysieke activiteit besproken worden. De DEXA-scan wordt dan na één jaar herhaald.

Vrouwelijke hormonen zijn ook van invloed op de botmassa. Daarom bekijkt de arts bij meisjes in de puberteit of eventuele hormoontoediening moet worden ingesteld.

De DEXA-scan wordt herhaald volgens de geldende richtlijn. Uw arts zal u hierover informeren.

Staar

In de eerste levensweken, voordat de patiënt is behandeld met het dieet, kan er bij baby's met galactosemie staar ontstaan. Daarom worden alle patiënten na de diagnose onderzocht door de oogarts. Als uw kind geen staar heeft, is verdere controle niet nodig.

Als er wel sprake is van staar, wordt controle geadviseerd tot de staar helemaal is verdwenen.

Meestal vermindert het snel na het starten van het dieet. Soms blijft er wel een kleine rest over die geen problemen van het gezichtsvermogen geeft.

Als uw kind wel staar heeft of heeft gehad dan controleert de oogarts uw kind tot de staar (vrijwel) is verdwenen. Wanneer patiënten zich niet goed aan het dieet houden, ontstaat er opnieuw risico op staar. U wordt dan geadviseerd uw kind op staar te laten controleren.

Sociale situatie

De kinderarts gaat bij bezoek aan de polikliniek na of de ziekte van de patiënt problemen veroorzaakt in het dagelijks leven of binnen het gezin. Als er behoefte is aan extra steun of begeleiding, wordt de patiënt en zijn gezin doorverwezen naar een maatschappelijk werker of de kinderpsycholoog (zie ook 'Overige aandachtspunten').

Ook uw huisarts kan een belangrijke rol innemen in de begeleiding van sociale problemen.

Zelfstandigheid van de patiënt

Als kinderen ouder worden, is het van groot belang dat ze geleidelijk leren zelf de verantwoordelijkheid te nemen voor hun ziekte, de bijbehorende problemen en de behandeling, met name het dieet. En ouders moeten leren deze verantwoordelijkheid uit handen te geven. Het moment waarop dit proces start, hangt af van het kind en van de ouders; een kind moet er mentaal, emotioneel en sociaal klaar voor zijn en voldoende kennis hebben van zijn ziekte.



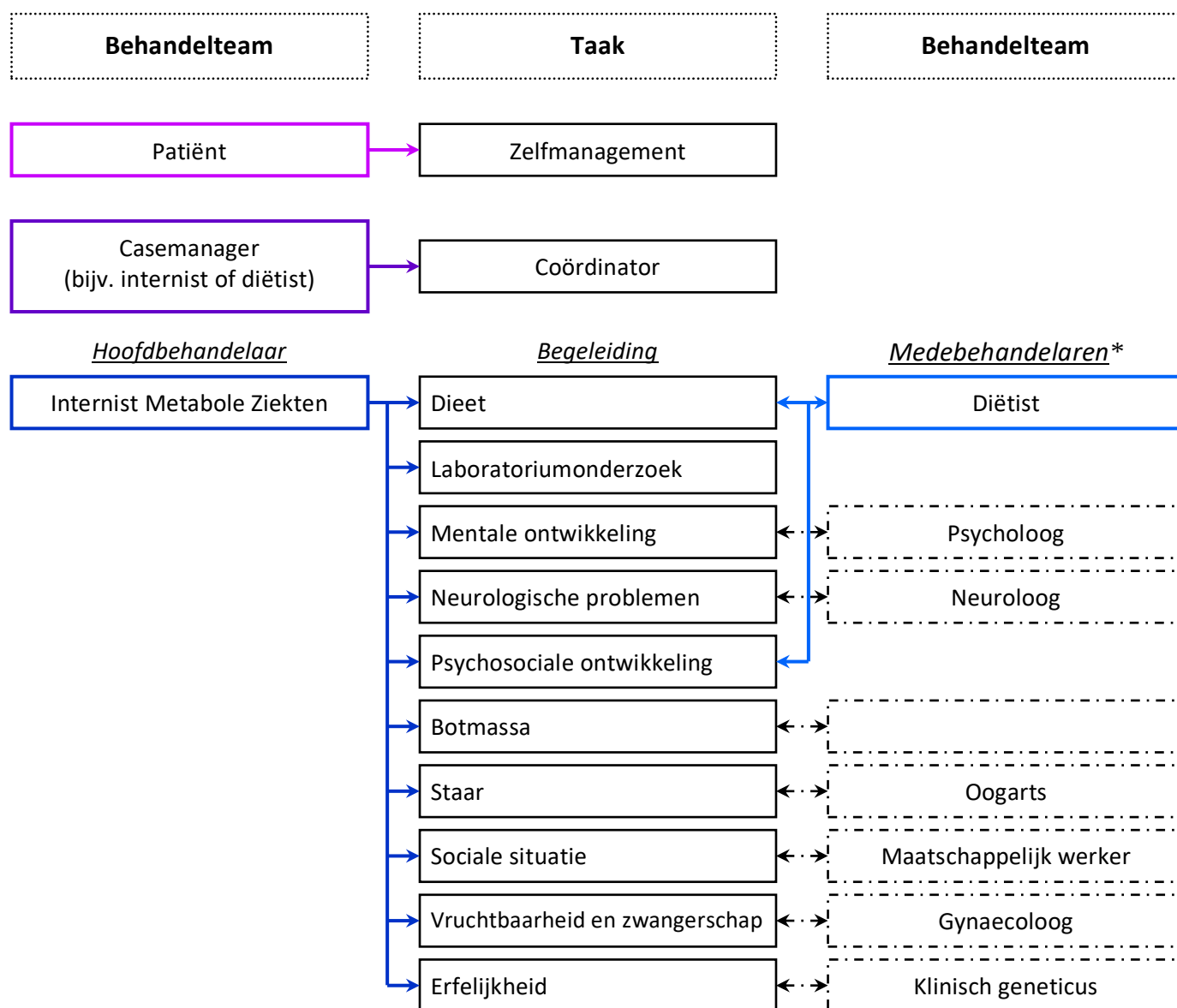
De kinderarts kan u bij deze stap begeleiden. Ook kan bijvoorbeeld een kinderpsycholoog of maatschappelijk werker extra hulp bieden.

Erfelijkheid

De erfelijkheid van galactosemie wordt door de kinderarts met u en/of uw kind besproken. In specifieke situaties kan ervoor worden gekozen een afspraak te maken met een klinisch geneticus, een arts gespecialiseerd in erfelijkheid van ziekten. Hij kan de erfelijkheid nogmaals met u doornemen en ook de gevolgen binnen uw gezin en familie met u bespreken.



Begeleiding – Volwassenen



*De behandelaren binnen de dikke lijnen zijn standaard betrokken, die binnen de gestippelde lijnen alleen zo nodig.



Poliklinische controles bij de internist

In principe bezoekt u de internist ongeveer één keer per jaar. Zo nodig zullen er vaker polikliniekbezoeken plaatsvinden.

In geval van acute problemen gerelateerd aan galactosemie is de internist metabole ziekten 24 uur per dag, 7 dagen per week bereikbaar (eventueel via de dienstdoend internist van het ziekenhuis).

De internist stelt zich bij de poliklinische controles op de hoogte van het beloop van de ziekte en de gevolgen daarvan voor u als patiënt. Daarbij zal hij aandacht besteden aan de volgende punten:

Dieet

Dieetmaatregelen

U zult doorgaans bij het jaarlijkse bezoek aan de internist ook de diëtist bezoeken. Tijdens dit bezoek zal worden gekeken of het dieet volwaardig is en of er aanvulling nodig is.

De diëtist zal u begeleiden bij het volgen van het dieet en adviezen geven over het toepassen van het dieet. Het volgen van het dieet kan soms een erg zware opgave zijn voor de patiënt en zijn gezin. Het dieet moet immers altijd worden gevolgd en als dat niet goed gebeurt, kan het gevolgen hebben voor de gezondheid. De diëtist kan knelpunten met u bespreken, advies geven en aanbevelingen doen over toegestane en niet-toegestane voedingsmiddelen.

Bij veranderingen in het dagelijks leven of bij gewichtsveranderingen zal het dieet worden aangepast; daarover krijgt u uitleg van de diëtist.

Het zo goed mogelijk volgen van het dieet (vooral bij ziek zijn) zorgt voor een kleinere kans op acute problemen en langetermijngevolgen.

Overige aandachtspunten

Tijdens de controle heeft de diëtist aandacht voor de voedingstoestand. Bij over- of ondergewicht wordt het dieet daarop aangepast. De diëtist geeft dieetadviezen om de hoeveelheid energie in de voeding te verhogen (bij ondergewicht) of te verlagen (bij overgewicht). Hierbij wordt uiteraard rekening gehouden met de factoren die van invloed zijn op de ziekte en de volwaardigheid van het dieet.

Daarnaast heeft de diëtist aandacht voor eventuele tekorten die kunnen ontstaan bij galactosemie. Doordat bepaalde voedingsmiddelen niet of minder mogen worden gegeten, kunnen er tekorten ontstaan aan bepaalde stoffen die belangrijk zijn voor het lichaam. Bij galactosemie kan er bijvoorbeeld een tekort ontstaan aan calcium en vitamine D die belangrijk zijn voor de bottenbouw. In geval van tekorten kan de diëtist dieetadviezen of voedingssupplementen geven.

Laboratoriumonderzoek

Het kan nodig zijn om te controleren of de inname van galactose-1-fosfaat te hoog is. Daarvoor wordt bloedonderzoek verricht. De waarde van deze stof is bij patiënten met galactosemie altijd hoger dan normaal, ook als u zich goed aan het dieet houdt. Als de waarde echter te hoog is, zal het dieet worden aangepast. Daarnaast wordt er elk jaar in het bloed gekeken of u voldoende calcium en vitamine D binnenkrijgt. Deze stoffen zijn belangrijk voor uw botten. Zo nodig worden deze stoffen aangevuld.

De laboratoriumuitslagen van de vorige keer zullen met u worden besproken. In sommige gevallen kunnen u en uw behandelaar samen afspreken om alleen afwijkende uitslagen door te geven.

Mentale ontwikkeling

Bij galactosemie kunnen er problemen zijn met de cognitieve vaardigheden (denkfunctie van de hersenen) en met de uitvoerende regelfuncties van de hersenen, de zogenaamde executieve



functies. Dit wordt op jongvolwassen leeftijd ook nog een keer gecontroleerd. Tijdens poliklinische controle worden er vragen gesteld aan de patiënt en wordt de patiënt geobserveerd. Indien zich problemen voordoen, of hier twijfel over is, zal de patiënt worden doorverwezen naar de psycholoog voor verdere testen. Eventueel kan extra begeleiding worden opgestart bij de psycholoog of maatschappelijk werker en kunnen passende adviezen ten aanzien van bijvoorbeeld opleiding en werksituatie worden gegeven.

Neurologische problemen

De internist gaat bij elk bezoek na of u motorische of neurologische problemen (problemen met de aansturing van het lichaam) heeft. Dat doet hij aan de hand van vragen en lichamelijk onderzoek. Als u problemen heeft, wordt u doorverwezen naar een neuroloog. Ook wordt er bij elk bezoek gevraagd of u mogelijk tekenen heeft van epilepsie. Als die tekenen er zijn, wordt er een hersenfilmpje (eeg) gemaakt.

Psychosociale ontwikkeling

De internist gaat bij bezoek aan de polikliniek ook na of de ziekte van de patiënt psychische problemen veroorzaakt. Hiervoor worden vragenlijsten gebruikt. Daarnaast zal de internist u vragen naar eventuele problemen in de thuissituatie. Als er behoefte is aan extra steun of begeleiding, bijv. op het gebied van werk, scholing of gezinsleven, dan wordt u doorverwezen naar een maatschappelijk werker (zie ook 'Overige aandachtspunten'). Ook uw huisarts kan een belangrijke rol innemen in de begeleiding van sociale problemen.

Botmassa

Bij patiënten met galactosemie kan er sprake zijn van een licht verlaagde botmassa. Daarom wordt de botmassa in ieder geval één keer gemeten. Dat gebeurt met een speciale röntgenfoto, een zogenaamde DEXA-scan. De uitslag van de scan wordt door de arts met u besproken.

Als de botmassa iets verlaagd is maar nog net binnen de normaalwaarden valt, krijgt u het advies om extra te bewegen. De internist zal u ook vragen of u eerder een botbreuk hebt gehad. Het dieet wordt herzien en zo nodig aangepast. Bij vrouwen wordt bekeken of eventuele hormoontoediening nodig dan wel voldoende is.

Bij een te lage botmassa krijgt u het advies om extra te bewegen. Ook wordt extra vitamine D en calcium voorgeschreven. Bij vrouwen wordt bekeken of eventuele hormoontoediening nodig dan wel voldoende is.

Bij een zeer lage botmassa kunnen andere medicijnen worden voorgeschreven.

Staar

Wanneer u het voorgeschreven dieet niet goed volgt, kan er staar ontstaan. De oogarts zal u hierop controleren.

Als u als kind geen staar had en u volgt het dieet, dan is controle door de oogarts niet nodig. Als u wel staar had, kan een kleine rest blijven bestaan. Dit levert geen problemen met het gezichtsvermogen op.

Sociale situatie

De internist gaat bij bezoek aan de polikliniek na of de ziekte van de patiënt problemen veroorzaakt in het dagelijks leven of binnen het gezin. Het is bekend dat het hebben van een chronische ziekte, zoals galactosemie, invloed kan hebben op het sociaal en emotioneel functioneren. Indien er zich problemen op deze gebieden voordoen, kunt u worden doorverwezen naar een psycholoog of maatschappelijk werker voor extra begeleiding (zie ook 'Overige aandachtspunten'). Ook uw huisarts kan een belangrijke rol innemen in de begeleiding van sociale problemen. En u kunt voor tips en adviezen bij galactosemievereniging en VKS terecht.



Vruchtbaarheid en zwangerschap

Schade aan de eierstokken met daardoor hormonale problemen komt vaak voor bij meisjes en vrouwen met galactosemie waardoor er vruchtbaarheidsproblemen kunnen ontstaan. Er zal daarom bij controle op de polikliniek altijd worden nagegaan of de menstruaties normaal verlopen.

Wanneer er problemen zijn, zult u naar een gynaecoloog worden doorverwezen.

Vrouwen met een zwangerschapswens kunnen naar een vruchtbaarheidsspecialist worden doorverwezen als het na twee jaar proberen, niet lukt om spontaan zwanger te worden.

Vrouwen die geen zwangerschapswens hebben, kunnen informatie krijgen over een goede anticonceptiemethode.

Sommige vrouwen worden, ondanks de vruchtbaarheidsproblemen, toch spontaan zwanger. Een zwangerschap bij vrouwen met galactosemie geeft geen extra problemen bij moeder of kind en extra controles zijn dan ook niet nodig. Na de geboorte mag het kind ook gewoon borstvoeding krijgen, tenzij het kind zelf galactosemie heeft.

Vrouwen met galactosemie kunnen vervroegd in de overgang komen. Hiervoor kunt u ook worden doorverwezen naar een gynaecoloog.

Erfelijkheid

De internist zal de erfelijkheid van galactosemie met u bespreken. Indien daar behoefte aan is, krijgt u een verwijzing naar de klinisch geneticus, een arts gespecialiseerd in erfelijkheid van ziekten. Hij kan de erfelijkheid nogmaals met u doornemen en ook de gevolgen binnen uw gezin en familie met u bespreken.



Kwaliteitsindicatoren

Dit zorgpad wordt gebruikt om de best mogelijke zorg te leveren. Om de kwaliteit van deze zorg te beoordelen en te bevorderen wordt gebruik gemaakt van kwaliteitsindicatoren. De volgende factoren zijn van belang om de kwaliteit van de geleverde zorg te bepalen en te kunnen garanderen:

- Elke patiënt heeft een casemanager die de coördinator is van het zorgproces. Hij is daarmee ook het eerste aanspreekpunt voor de patiënt. In veel gevallen is de hoofdbehandelaar ook de casemanager.
- Elke patiënt wordt gezien door een vaste kinderarts metabole ziekten of internist metabole ziekten. Dit is de hoofdbehandelaar.
- Een dienstdoend kinderarts metabole ziekten of internist metabole ziekten is 24 uur per dag, 7 dagen per week bereikbaar voor spoedeisende problemen die gerelateerd zijn aan galactosemie. De bereikbaarheid kan eventueel worden geregeld via de dienstdoend algemeen kinderarts of internist.
- De leden van het multidisciplinaire behandelteam zijn aanwezig of beschikbaar voor het Universitair Medisch Centrum.
- De volgende zorgspecialisten zijn standaard bij het zorgtraject betrokken:
 - Kinderarts/internist metabole ziekten
 - Diëtist
 - Logopedist
 - (Kinder)neuroloog
 - (Kinder)endocrinoloog
 - (Kinder)psycholoog
 - Oogarts
 - Gynaecoloog

De volgende zorgspecialisten zijn zo nodig bij het zorgtraject betrokken:

- (Kinder)fysiotherapeut
- Ergotherapeut
- Klinisch geneticus
- Maatschappelijk werker
- De medebehandelaren binnen het behandelteam worden goed geïnformeerd door de kinderarts metabole ziekten of internist metabole ziekten en rapporteren actief terug aan de hoofdbehandelaar. [De kinderarts of internist is verantwoordelijk voor de volledigheid van het dossier en vraagt, indien nodig, de resultaten van een andere behandelaar op.]
- Wanneer een kind de leeftijd van 18 jaar bereikt, vindt er overdracht (transitie) plaats van kinderarts naar internist. Om deze transitie zo optimaal mogelijk te laten verlopen, is er schriftelijk en/of mondeling overleg tussen de kinderarts metabole ziekten en de internist metabole ziekten.
- Er is minimaal eenmaal per jaar schriftelijke en/of mondelinge communicatie tussen de hoofdbehandelaar en de huisarts om de huisarts te informeren over de huidige situatie van de patiënt.



- Uitslagen van aanvullend onderzoek worden in principe binnen vier weken besproken met de patiënt en/of ouders. Als dit niet mogelijk is, worden de patiënt en/of ouders hierover geïnformeerd.
- In opdracht van VKS wordt dit zorgpad iedere drie tot vijf jaar herzien zodat de beschreven zorg aan de nieuwste inzichten voldoet.



Goedkeuring zorgpad klassieke galactosemie door UMC's

Er werd consensus bereikt over dit zorgpad door de afdelingen metabole ziekten van de volgende UMC's:

Datum: December 2025

Kinderartsen/internisten:

- Amsterdam UMC, Amsterdam
- Academisch Ziekenhuis Maastricht, Maastricht

Disclaimer

De informatie in dit zorgpad is met de grootst mogelijke zorgvuldigheid samengesteld.

In dit zorgpad is op basis van de huidige kennis de optimale begeleiding en behandeling vastgesteld. Dankzij wetenschappelijk onderzoek komt men steeds tot nieuwe inzichten en kan de informatie in dit zorgpad dus verouderen. Daarom wordt dit zorgpad, in opdracht van VKS, iedere 3 tot 5 jaar aangepast aan de meest recente inzichten.

Dit zorgpad is een afspraak tussen behandelaren en patiënten over hoe de optimale zorg bij klassieke galactosemie eruit moet zien. Het is belangrijk te realiseren dat het een algemene richtlijn is en dat er goede redenen kunnen zijn om in overleg bij individuele patiënten hiervan af te wijken. Naast deze patiëntenversie bestaat er ook een behandelarenversie van dit zorgpad.

De in dit zorgpad geboden informatie kan niet worden beschouwd als vervanging van een consult of behandeling bij een arts.



Verklarende woordenlijst

Aangeboren	Vanaf de geboorte aanwezig.
(Acute) ontregeling	Het ontsporen van het evenwicht in het lichaam van energie en afvalstoffen.
Aminozuren	De bouwstenen van eiwitten.
Botmassa	De botmassa is de hoeveelheid bot die iemand heeft. Als de botmassa te laag is, heeft iemand een grotere kans op botbreuken.
Chromosoom	In iedere cel van het lichaam zitten chromosomen. Chromosomen zijn een soort strengen. Ze bestaan uit een stof die we DNA noemen. In dit DNA zit een soort 'code' waarin al onze erfelijke eigenschappen zijn vastgelegd.
Diagnostiek	De techniek en handelingen die nodig zijn om de oorzaak van iets vast te stellen aan de hand van de verschijnselen die erdoor worden veroorzaakt.
DNA	Een (reuzen)molecuul uit de kern van een cel dat ieders eigen, genetische informatie bevat. Het DNA bevat de code voor de aanmaak van eiwitten.
Dysartrie	Dysartrie is een spraakstoornis. De spieren die nodig zijn voor de stemgeving, het ademen en de uitspraak werken door een beschadiging van het zenuwstelsel onvoldoende. Omdat mensen met dysartrie moeilijk te verstaan zijn, kan de communicatie problemen opleveren door bijvoorbeeld onduidelijke uitspraak, nasaal (door de neus) spreken of een combinatie hiervan.
Endocrinoloog	Een arts die is gespecialiseerd in de diagnose, behandeling en het onderzoek van ziekten en afwijkingen aan organen die hormonen produceren. Dit zijn bijv. de schildklier, hypofyse, alvleesklier en bijniere
Enzymen	Eiwitten die door het lichaam zelf gemaakt worden en betrokken zijn bij allerlei processen in de cel. Zij helpen bij de verbranding of vorming van bepaalde stoffen doordat zij elementen kunnen afknippen of eraan plakken zodat een andere stof ontstaat.
Erfelijk	Van ouder op kind overgaand. Erfelijke aandoeningen zijn afwijkingen die worden geërfd van de ouders.
Erfelijk materiaal	Speciale 'chemische verbindingen' die de instructies bevatten voor alle celprocessen. Dit celmateriaal is bij ieder mens uniek. Deze gegevens zijn opgeslagen in het DNA van alle cellen en weefsels.
Fermenteren	Ook gisten genoemd. Fermenteren is een chemische verandering in natuurlijke producten. Deze komt tot stand door schimmels of bacteriën die het fermentatieproces in gang zetten. Bij de productie van veel dagelijks genuttigde voeding wordt fermentatie toegepast.
Galactose	Een suiker die in het lichaam wordt opgenomen uit voeding
Galactose-1-fosfaat uridyltransferase (GALT)	Een enzym dat niet goed werkt bij patiënten met galactosemie. Daardoor kunnen deze patiënten geen galactose verdragen.
Gefermenteerd	Zie: fermenteren
Genen	Op de chromosomen zitten de genen. Een gen is een stukje DNA. Elk gen beschrijft de code van een kenmerk, die (mee)bepaalt hoe je er uit ziet, hoe je lichaam werkt of hoe je bent.
Hielprik	Sinds 1974 wordt van (bijna) alle baby's in Nederland kort na de geboorte bloed onderzocht op een aantal aangeboren aandoeningen.



	Hiervoor wordt tussen de 3 ^e en de 7 ^e dag na de geboorte een paar druppels bloed afgenomen door middel van de zogenaamde hielprik (ook Guthrie-test genoemd).
Hoofdbehandelaar	De persoon die verantwoordelijk is voor het gehele zorgproces en dit coördineert en overziet.
Infectie	Een besmetting van het lichaam of een deel daarvan met een ziekteverwekker (meestal een bacterie of een virus).
Klinisch geneticus	Arts gespecialiseerd in erfelijkheid.
Koolhydraten	Voedingsstoffen die dienen als brandstof en energieleverancier voor het lichaam. Koolhydraten die het lichaam kan verteren, zijn een belangrijke bron van energie. Een voorbeeld hiervan is suiker. Koolhydraten die het lichaam niet kan verteren, zijn voedingsvezels. Deze zijn belangrijk voor een goede darmwerking.
Koorts	Een verhoging van de lichaamstemperatuur, meestal als gevolg van een infectie. Onze lichaamstemperatuur ligt normaal gesproken rond de 37°C. Er is sprake van verhoging wanneer de temperatuur hoger is dan 37,5°C. Boven de 38°C spreken we van koorts.
Lactose	Lactose is een suiker die in melkproducten voorkomt. Daarom heet het ook wel melksuiker. Lactose behoort tot de koolhydraten.
Logopedist	Een therapeut voor mensen die problemen hebben met hun stem, spraak, taal of gehoor. Ook kan de logopedist hulp bieden bij problemen met de andere mondfuncties zoals kauwen, slikken, eten.
Metabole ziekte (zie ook Stofwisselingsziekte)	Metabole ziekten worden veroorzaakt doordat een specifiek enzym in de cellen van het lichaam ontbreekt. De kenmerken en symptomen van de ziekte hangen af van de functie die dit enzym normaal gesproken heeft. Soms betreft het meer dan één enzym of een enzymcomplex.
Mitochondriën	De deeltjes in de cel die verantwoordelijk zijn voor het leveren van energie door de omzetting van allerlei stoffen. Mitochondriën worden ook wel de energiecentrales van het lichaam genoemd.
Neonataal	Pasgeboren
Neuroloog	Een arts die zich met name bezighoudt met de diagnostiek en behandeling van ziekten van de hersenen, het ruggenmerg en de zenuwen.
Ongefermenteerd	Zie: fermenteren
Ontregeling	Zie (Acute) ontregeling
Prenataal	Voor de geboorte. Prenataal onderzoek wordt dus uitgevoerd tijdens de zwangerschap.
Presentatie	Term die artsen gebruiken om de klachten te beschrijven waarmee een patiënt voor de eerste keer komt.
Psychosociale problemen	Hierbij gaat het om twee soorten problemen die met elkaar samenhangen: problemen die te maken hebben met uw gevoelens en gedachten (psychische problemen) en problemen die te maken hebben met andere mensen of instanties (sociale problemen). Bijvoorbeeld: iemand voelt zich angstig en somber omdat zijn partner zich niet aan afspraken houdt.
Sepsis	Bloedvergiftiging. Aanwezigheid en vermeerdering van bacteriën in het bloed, waardoor ernstige ziekteverschijnselen ontstaan, zoals hoge koorts en shock.
Sociaal-emotionele ontwikkeling	De sociaal-emotionele ontwikkeling houdt in dat iemand een eigen persoonlijkheid ontwikkelt die overeenkomt met verwachtingen en gedragingen in de sociale omgeving.



Staar	Oogziekte waarbij het gezichtsvermogen afneemt doordat de lens ondoorzichtig wordt. (Ook cataract genoemd)
Stofwisseling	Alle processen in het lichaam waar stoffen worden samengesteld en afgebroken. Dit kan uiteindelijk zorgen voor bijvoorbeeld energie of voor groei.
Stofwisselingsziekte	Stofwisselingsziekten worden veroorzaakt doordat een specifiek enzym in de cellen van het lichaam ontbreekt. De kenmerken en symptomen van de ziekte hangen af van de functie die dit enzym normaal gesproken heeft. Soms betreft het meer dan één enzym of een enzymcomplex.
Universitair Medisch Centrum (UMC)	Een ziekenhuis dat is verbonden aan een universiteit. Synoniem aan Academisch Ziekenhuis. Er zijn in Nederland 6 UMC's met een afdeling metabole ziekten: - Amsterdam Universitair Medisch Centrum - Maastricht Universitair Medisch Centrum - Erasmus Medisch Centrum Rotterdam - Universitair Medisch Centrum Groningen - Radboud universitair medisch centrum, Nijmegen - Universitair Medisch Centrum Utrecht