

► Galaktosämie

Juli 2020

GALAKTOSÄMIE – EINE SELTENE STOFF- WECHSEL-KRANKHEIT

LIEBE ELTERN,

Ihr Kind hat *Galaktosämie* oder es besteht der Verdacht darauf. Vermutlich sind Sie nun verunsichert und besorgt. Hier erhalten Sie einen ersten Überblick über diese seltene Erkrankung.

Auf einen Blick: Galaktosämie

- Die Krankheit ist angeboren. Durch ein fehlerhaftes Eiweiß kann der Körper den Stoff Galaktose nicht verwerten. Es sammeln sich Abbau-Stoffe an, die vor allem Leber, Nieren und Gehirn schädigen.
- Entdeckt wird die Krankheit in der Regel durch das Neugeborenen-Screening.
- Die Galaktosämie ist nicht heilbar. Die wichtigste Behandlung ist eine lebenslange Diät: Die Ernährung sollte milchfrei sein und möglichst wenig Galaktose enthalten.

► GALAKTOSÄMIE – WAS IST DAS?

Die Galaktosämie ist eine erbliche Erkrankung des Stoffwechsels, die lebenslang bestehen bleibt. Wörtlich übersetzt heißt Galaktosämie „zu viel Galaktose im Blut“. Galaktose ist ein Zucker-Stoff. Milchzucker (*Laktose*) setzt sich aus Traubenzucker (*Glukose*) und Schleimzucker (*Galaktose*) zusammen. Besonders in Milch und Milchprodukten kommt Galaktose in dieser Form sehr häufig vor. Aber auch viele andere Lebensmittel enthalten Galaktose – jedoch in unterschiedlichen Mengen. Wir nehmen Galaktose also mit der Nahrung auf. Normalerweise wandelt der Körper es in Traubenzucker um.

Bei einer Galaktosämie arbeitet ein beteiligtes Eiweiß (kurz: GALT) von Geburt an fehlerhaft. Der Körper kann die Galaktose nicht richtig umwandeln. Daher bilden sich schädliche Abbau-Stoffe.

Nach Schätzungen hat etwa 1 von 40 000 Neugeborenen eine Galaktosämie. Die Eltern sind in der Regel nicht erkrankt.



Foto: © epixproductions – stock.adobe.com

► UNTERSUCHUNGEN

Eine Galaktosämie wird meist im Rahmen des sogenannten *Neugeborenen-Screenings* erkannt. Dafür entnimmt ein Ärzteteam dem Neugeborenen am 3. Lebenstag Blut aus der Ferse.

Weitere Untersuchungen können sich anschließen, damit man einschätzen kann, wie schwer die Krankheit möglicherweise verläuft. Es gibt eine leichte Form, bei der das GALT-Eiweiß noch teilweise funktioniert. In diesem Infoblatt geht es aber ausschließlich um die *klassische Galaktosämie*.

► WIE VERLÄUFT DIE KRANKHEIT?

Zur Geburt ist das Kind oft unauffällig und scheint gesund. Sobald es Muttermilch oder Säuglingsmilch bekommt, können erste Anzeichen auftreten, zum Beispiel kräftig gelbe Haut, die weiße Augenhaut verfärbt sich gelb, Trinkschwäche oder Erbrechen.

Ohne Behandlung würden viele innerhalb der ersten Lebenswochen sterben. Eine frühe Diät ist derzeit die einzige Behandlungsmöglichkeit. Studien berichten: Je früher die Krankheit erkannt und die Zufuhr von Galaktose beendet wird, desto geringer ist die Sterblichkeit. Allerdings können Betroffene trotz Diät körperlich und geistig beeinträchtigt sein. Das kann unter anderem daran liegen, dass der Körper selbst in geringen Mengen Galaktose bildet. Beispielsweise haben manche betroffene Kleinkinder Probleme, sprechen oder laufen zu lernen. In der Schule haben viele Betroffene Mühe, sich zu konzentrieren und lernen langsamer. Auch leicht brüchige Knochen oder Muskelzittern sind möglich. Bei etwa jedem zweiten betroffenen Mädchen beginnt die Pubertät verspätet. Betroffene Frauen werden oft nicht schwanger. Die Entwicklung der betroffenen Kinder ist ganz unterschiedlich. Wie die Krankheit tatsächlich bei Ihrem Kind verlaufen wird, kann man nicht sagen. Derzeit ist unklar, warum eine Galaktosämie bei einigen Kindern schwer und bei anderen milder verläuft.

PATIENTENINFORMATION

► Galaktosämie

► BEHANDLUNG

Die wichtigste Behandlung ist eine lebenslange milch-freie und Galaktose-arme Ernährung. Nahrungsmittel, die viel Galaktose enthalten, sollten Betroffene streng vermeiden. Dazu gehören vor allem Milch und Milchprodukte, wie etwa Butter, Sahne, Quark und Joghurt. Auch Laktose-freie Milch und deren Produkte gehören dazu. Zudem befindet sich oft Milchzucker in Backwaren, Süßigkeiten und Fertiggerichten.

Diät nach der Geburt:

Fachleute empfehlen bereits bei Krankheitsverdacht eine Galaktose-freie Milch. Da Muttermilch Galaktose enthält, ist Stillen für betroffene Babys schädlich. Es kommen nur ganz spezielle Arten von Säuglingsmilch in Frage, zum Beispiel eine Säuglingsmilch auf Soja-Basis oder eine Elementarmilch aus Eiweiß-Bestandteilen. Diese empfehlen Fachleute vor allem für Frühgeborene.

Diät im Kindesalter:

Nach Expertenmeinung kann die Beikost im üblichen Alter beginnen. Vollständig auf Galaktose zu verzichten, ist praktisch unmöglich. In vielen Lebensmitteln finden sich zumindest geringe Mengen Galaktose, wie in Obst, Gemüse und Hülsenfrüchten. Vermutlich sind diese geringen Mengen aber nicht bedenklich. Fachleute empfehlen betroffenen Familien, die optimale Diät stets kinderärztlich abzustimmen. Eine Ernährungsberatung in einem Stoffwechsel-Zentrum ist dabei hilfreich.

Weniger strenge Diät nach der Pubertät:

Studien weisen darauf hin, dass die Diät mit zunehmendem Alter etwas gelockert werden kann. Die Folgen durch Mangel an Vitaminen und Nährstoffen scheinen teils die Schäden durch Galaktose zu überwiegen. Zudem vermuten Fachleute, dass der Körper Jugendlicher und Erwachsener die schädlichen Abbau-Stoffe besser umwandeln kann. Bis heute wissen Forschergruppen nicht genau, wie stark und ab welchem Alter die Diät gelockert werden kann. Wichtig sind häufige ärztliche Kontrollen und eine gute Betreuung.

► MEHR INFORMATIONEN

Quellen, Methodik und Links

Diese Information wurde vom ÄZQ im Rahmen eines kooperativen Projektes mit der Allianz Chronischer Seltener Erkrankungen (ACHSE) e. V. erstellt. Der Inhalt beruht auf aktuellen wissenschaftlichen Forschungsergebnissen und Empfehlungen für Betroffene von Betroffenen. Methodik und Quellen: www.patienten-information.de/kurzinformationen/galaktosaeemie#methodik

Kontakt Selbsthilfe

In der ACHSE e. V. haben sich Patientenorganisationen zusammengeschlossen und sich auf gemeinsame Standards für eine unabhängige Selbsthilfearbeit geeinigt. Direkte Anlaufstellen für Ihre Erkrankung finden Sie hier:
www.achse-online.de/pi, Telefon: 030 3300708-0, E-Mail: info@achse-online.de

Verantwortlich für den Inhalt:

Ärztliches Zentrum für Qualität in der Medizin (ÄZQ)

Im Auftrag von: Kassenärztliche Bundesvereinigung (KBV)
und Bundesärztekammer (BÄK)

Telefax: 030 4005-2555

E-Mail: patienteninformation@azq.de

www.patienten-information.de

www.azq.de

Weitere Behandlungsmöglichkeiten:

Bislang gibt es keine wirksamen Medikamente gegen Galaktosämie. Je nach Bedarf kommen aber Nahrungs-zusätze zum Einsatz, wie etwa Kalzium und Vitamin D. Körperliche Bewegung und sportliche Aktivitäten sind empfehlenswert, etwa um die Knochen zu stärken. Die weitere Behandlung richtet sich nach den Bedürfnissen der Betroffenen. Zum Beispiel kommen unterstützend Krankengymnastik und Ergotherapie zum Einsatz. Bei sprachlichen Problemen ist eine logopädische Behandlung hilfreich.

Bei Mädchen werden ab der Pubertät weibliche Hormone eingesetzt. Einige können auf diese Weise später schwanger werden.

► WAS SIE SELBST TUN KÖNNEN

- Es ist normal, anders zu sein. Jedes Kind ist einzigartig. Unterstützen Sie Ihr Kind so gut es geht.
- Begleiten Sie Ihr Kind aufmerksam und lassen Sie seine körperliche und geistige Entwicklung regelmäßig von einer erfahrenen Kinderärztin oder einem erfahrenen Kinderarzt beurteilen. Je früher Auffälligkeiten entdeckt werden, desto besser kann man Ihr Kind unterstützen.
- Fachleute empfehlen bestimmte Untersuchungen zur Kontrolle für Ihr Kind: Lassen Sie zum Beispiel die Kalziumwerte und das Vitamin D regelmäßig überprüfen. Auch augenärztliche oder neurologische Untersuchungen sind oft ratsam.
- Wenn Sie Fragen zur Vererbung der Krankheit haben oder das Blut von Geschwisterkindern auf veränderte Erbanlagen testen lassen möchten, gehen Sie zu einer humangenetischen Beratung.
- Es kann helfen, mit anderen über die Krankheit Ihres Kindes und Ihre Sorgen zu sprechen. Informieren Sie sich über Selbsthilfe-Organisationen und tauschen Sie Ihre Erfahrungen mit anderen Betroffenen aus, zum Beispiel bei Gruppentreffen.

Mit freundlicher Empfehlung

