



Rijksinstituut voor Volksgezondheid
en Milieu

Ministerie van Volksgezondheid,
Welzijn en Sport

Galactokinase deficiëntie (GALK)

Informatie voor ouders na een afwijkende hielprikuitslag

Voor wie is deze informatie bedoeld?

Deze informatie is voor ouders van een kind bij wie een afwijkende uitslag na de hielprik is gevonden. Uit dit onderzoek in het laboratorium is gebleken dat uw kind mogelijk de ziekte galactokinase deficiëntie heeft. Om te kunnen vaststellen of uw kind deze ziekte wel of niet heeft, is extra onderzoek nodig in een Universitair Medisch Centrum (UMC).

Wat houdt het extra vervolgonderzoek in?

De kinderarts zal uw kind onderzoeken en ook zal het bloed van uw kind worden onderzocht.

Wat is galactokinase deficiëntie?

Galactokinase deficiëntie wordt ook wel GALK-deficiëntie genoemd. Het is een erfelijke stofwisselingsziekte die weinig voorkomt. Met stofwisseling bedoelen we de aanmaak en afbraak van stoffen in ons lichaam. Bij galactokinase deficiëntie 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 galactokinase deficiëntie werkt het enzym galactokinase niet goed. Dit leidt tot te veel galactose in het lichaam. Galactose wordt dan omgezet in een andere stof, die schadelijk is voor de ooglenzen.

Een kind met galactokinase deficiëntie dat niet wordt behandeld, zal vanaf enkele weken na de geboorte aan beide ogen de oogziekte staar krijgen. Dit is te voorkomen door een dieet. Daarom is het belangrijk de ziekte vroeg op te sporen.

De behandeling van galactokinase deficiëntie

Galactose zit in borstvoeding (moedermelk), in flesvoeding en in alle melkproducten. Een sterk galactosebeperkt dieet voorkomt schade aan de ogen. Uw kind krijgt speciale flesvoeding zonder galactose. Uw kind mag geen melk of melk bevattende producten gebruiken. Het advies is om het dieet het hele leven aan te houden. U krijgt hierbij begeleiding van uw arts en uw diëtist.

Hoe vaak komt galactokinase deficiëntie voor?

In Nederland wordt gemiddeld per jaar 1 kind met galactokinase deficiëntie geboren.

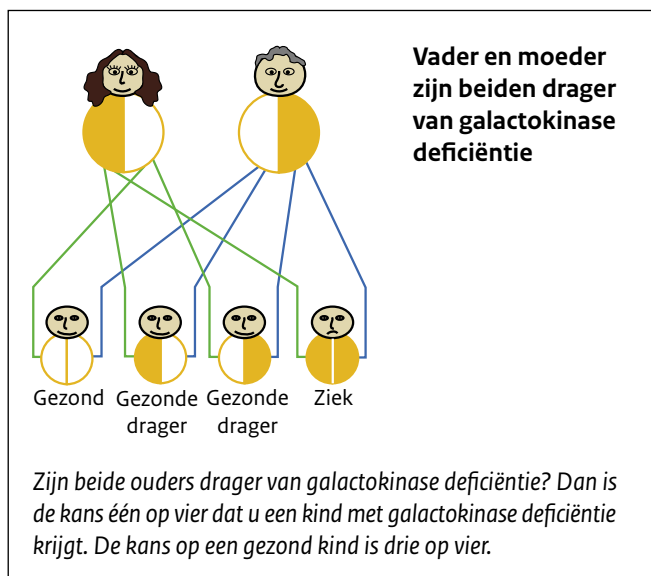
Hoe zit het met erfelijkheid?

Galactokinase deficiëntie is een erfelijke ziekte.

Als twee mensen samen een kind krijgen, geven zij beiden een heleboel eigenschappen door aan hun kind. Bijvoorbeeld de kleur van de ogen.

Ouders kunnen ook een ziekte aan hun kind doorgeven. Soms gebeurt dit zonder dat de ouders die ziekte ook zelf hebben. De ouders zijn dan beiden 'drager' van het gen dat die ziekte veroorzaakt. Vaak zonder dat ze het zelf weten. Dat kans dat hun kind deze ziekte heeft, is dan één op vier (25 procent).

Galactokinase deficiëntie is een erfelijke ziekte die ouders op deze manier aan hun kind kunnen doorgeven. We noemen dit een autosomaal recessieve erfelijke ziekte. Als u in de toekomst opnieuw samen een kind wilt krijgen, is het van belang om stil te staan bij de erfelijkheid van galactokinase deficiëntie. U kunt meer informatie en erfelijkheidsadvies krijgen van de afdeling klinische genetica van een Universitair Medisch Centrum (UMC). U kunt uw arts om een verwijzing vragen.



Registratie van de gegevens van uw kind in Neorah

De hielprikslag en de uitslagen van het extra onderzoek worden geregistreerd in Neorah.

De kinderarts zal u daarvoor toestemming vragen.

De registratie in Neorah is belangrijk voor de kwaliteit van de hielprikscreening.

Meer informatie hierover kunt u vinden op www.pns.nl/documenten/registratie-in-neorah

Wilt u meer informatie?

- U zult een paar keer per jaar met uw kind naar een arts voor erfelijke stofwisselingsziekten in een universitair medisch centrum gaan. U kunt uw vragen altijd met hem of haar bespreken.
- U kunt bij de Galactosemievereniging Nederland (GVN) terecht voor meer informatie en contact met lotgenoten. www.galactosemievereniging.nl.
- U kunt ook terecht bij de vereniging voor Volwassenen, Kinderen en Stofwisselingsziekten (VKS). www.stofwisselingsziekten.nl/vks of tel. 038 - 420 17 64.

Deze publicatie is een uitgave van:

Rijksinstituut voor Volksgezondheid en Milieu
Postbus 1 | 3720 BA Bilthoven
www.rivm.nl

De zorg voor morgen begint vandaag

www.pns.nl/hielprik
Centrum voor Bevolkingsonderzoek

bevolkingsonderzoek

Deze informatie wordt uitgegeven door het RIVM en is tot stand gekomen met de medewerking van de adviescommissie neonatale screening metabole ziekten van de NVK en de werkgroep Voorlichting en Deskundigheidsbevordering van de neonatale hielprikscreening.

Het RIVM besteedt uiterste zorg aan actuele, toegankelijke, correcte en complete informatie. Aan de inhoud kunnen echter geen rechten worden ontleend.

©RIVM, september 2020