

Dokumentation nr 466

Galaktosemi, vuxenperspektivet

ÅGRENSKAS FAMILJE- OCH VUXENVISTELSER

Kunskap och kompetens om sällsynta diagnoser

© Ågrenska 2014



ÅGRENSKA

www.agrenska.se

GALAKTOSEMI, VUXENPERSPEKTIVET

Ågrenska arrangerar varje år vistelser för vuxna, med sällsynta diagnoser, från hela Sverige. Varje gång kommer ett antal personer som har samma sällsynta diagnos, i det här fallet galaktosemi.

Under tre dagar får deltagarna kunskap, möjlighet att utbyta erfarenheter och träffa andra i liknande situation.

Programmet innehåller föreläsningar och diskussioner kring aktuella medicinska rön, psykosociala aspekter samt det stöd samhället kan erbjuda.

Faktainnehållet från föreläsningarna på Ågrenska är grund för denna dokumentation som skrivits av redaktör Marianne Lesslie, Ågrenska. Innan informationen blir tillgänglig för allmänheten har varje föreläsare faktagranskat texten. För att illustrera hur det kan vara att leva med sjukdomen ingår en kortare intervju med en av deltagarna på vistelsen. I sammanfattningen av gruppdiskussionen om vardagsliv och samhällsinsatser beskrivs hur det kan se ut mer generellt för gruppen. Deltagarna i intervjuerna har i verkligheten andra namn.

Sist i dokumentationen finns en lista med adresser och telefonnummer till föreläsarna.

Dokumentationerna publiceras även på Ågrenskas webbsida, www.agrenska.se.

Följande föreläsare har bidragit till innehållet i denna dokumentation:

Ulrika von Döbeln, överläkare, Centrum för medfödda metabola sjukdomar, Karolinska universitetssjukhuset Solna.

Mikael Oscarson, medicine doktor, Karolinska universitetssjukhuset, Solna. Kliniken för endokrinologi, metabolism och diabetes.

Carina Heidenborg, dietist, Karolinska universitetssjukhuset, Solna.

Anna Strandqvist, psykolog, Karolinska universitetssjukhuset, Huddinge.

Marianne Bergius, övertandläkare, Mun-H-Center, Ågrenska, Hovås.

Lisa Bengtsson, logoped, Mun-H-Center, Ågrenska, Hovås.

Anna Nielsen Magnéli, tandhygienist, Mun-H-Center, Ågrenska, Hovås.

Sara Eriksson, handläggare på försäkringskassan, Göteborg.

Pia Ekman, samordnare inom arbetsförmedlingen Mölndal.

AnnCatrin Röjvik, verksamhetsansvarig och **Cecilia Stocks**, socio-
nom och koordinator inom vuxenverksamheten, Ågrenska.

Här når du oss

Adress	Ågrenska, Box 2058, 436 02 Hovås
Telefon	031-750 91 00
E-post	Marianne.Lesslie@agrenska.se
Redaktör	Marianne Lesslie

Innehåll

Screening, genetisk bakgrund samt sjukdomsmekanismer	5
Kliniska symtom och behandling	8
Frågor till Ulrika von Döbeln och Mikael Oscarson:	10
Kost vid galaktosemi	12
Frågor till dietist Carina Heidenborg:	16
Psykologiska aspekter vid galaktosemi	17
Fråga till psykolog Anna Strandqvist	19
Information om munhälsa och munmotorik	20
Information från försäkringskassan	22
Information från arbetsförmedlingen	25
Pernilla 29 år har galaktosemi	28
Gruppdiskussion om vardagsliv och samhällsinsatser	30
Adresser och telefonnummer till föreläsarna	33

Screening, genetisk bakgrund samt sjukdomsmekanismer

Galaktosemi är ett samlingsnamn för en grupp ärftliga sjukdomar som medför brist på enzymet GALT, galaktos-1-fosfaturidyltransferas, som behövs för att omvandla sockerarten galaktos till glukos i levern. Obehandlad kan bristen medföra skador på lever, njurar, centrala nervsystemet, ögonlinser och äggstockar.

– Sedan sextioalet ingår sjukdomen i PKU-screeningen för alla nyfödda. Den upptäcks tidigt och behandlas livslångt med galaktos- och mjölkfri diet.

Det berättade Ulrika von Döbeln, överläkare på Centrum för medfödda metabola sjukdomar vid Karolinska Universitetssjukhuset i Solna.

Galaktosemi finns över hela världen och antalet insjuknade varierar. Hos gruppen resandefolk på Irland förekommer sjukdomen hos så många som en av 500 personer.

– I södra Europa har en på 40 000 människor galaktosemi. I Finland finns inte sjukdomen alls. I Japan är den så ovanlig att en person på miljonen får den, berättade Ulrika von Döbeln.

I Sverige föds det i genomsnitt ett barn varje år med galaktosemi. Det blir ett barn per 100 000 invånare. I stort sett drabbas lika många flickor som pojkar. Idag har 55 personer i Sverige galaktosemi. 21 flickor eller kvinnor och 34 pojkar eller män.

Historik

1908 beskrev den tyske läkaren von Reuss den första patienten. 1935 fann man att symtomen hörde ihop med sockermolekylen galaktos och att laktosfri diet förbättrade tillståndet betydligt. Enzymet GALT upptäcktes av den danske läkaren Herman Moritz Kalckar 1956. En metod att screena för galaktosemi i blod torkat på filtrerpapper utvecklades på 1960-talet och medförde att galaktosemi kunde ingå i den obligatoriska PKU-screeningen för nyfödda. På 1980-talet kunde läkarna konstatera att alla inte blir helt friska av den mjölkfria dieten. 1992 hittades genen som orsakar galaktosemi.

Ärftlighet

Arvsmassan, människans gener och ärftlighetsanlag, finns i kroppens celler i cellkärnan. I varje cellkärna finns 46 kromosomer, fördelade på 23 par, som är uppbyggda på DNA-spiraler. På kromosomerna finns de omkring 23 000 gener som behövs för människans normala utveckling och funktion. Genen är en enhet för information om ärftliga egenskaper och varje gen kodar för ett protein eller ett äggviteämne.

Varje individ har fått hälften av generna från sin mamma och hälften från sin pappa. Alla människor har olika mutationer i sina gener, men bara en liten del av avvikelserna ger upphov till symtom hos bäraren.

Galaktosemi ärvs autosomalt recessivt, vilket innebär att båda föräldrarna måste bära på den muterade genen för att barnet ska få sjukdomen. Föräldrarna är själva friska anlagsbärare.

Risken att barnet ärver det sjuka anlaget är 25 procent vid varje graviditet. I hälften av fallen ärver barnet det sjuka anlaget från den ena föräldern, och blir då frisk anlagsbärare, som föräldrarna. I 25 procent av fallen ärver barnet båda de friska anlagen från sina föräldrar, och blir då varken sjukt eller anlagsbärare.

Hos personer med galaktosemi är det den korta armen på kromosom nummer 9 som är förändrad.

Orsak

Mjölksocker, laktos finns i många födoämnen, främst i mjölkprodukter men också i frukt, grönsaker och inälvsmat. Laktos, är uppbyggt av två sockermolekyler som sitter ihop: galaktos och glukos. Personer med galaktosemi tål inte galaktos. De behöver däremot glukos för att kroppen ska fungera.

När allt är som det ska bryts laktosmolekylen ner av ett enzym i tunntarmen. Sockermolekylerna splittras då upp och tas upp av tarmen för vidare transport ut i blodet. Personer som är laktosintoleranta kan inte bryta ner sockermolekylen, vilket resulterar i diarré. Detta kan avhjälpas med medicin och har ingenting med sjukdomen galaktosemi att göra, även om många ofta förväxlar dessa två. Galaktosemi har heller inget gemensamt med allergi mot mjölkprotein. Detta är viktigt att påpeka eftersom tillstånden ofta förväxlas.

Galaktosemi orsakas av en förändring eller mutation i genen GALT som finns på kromosom 9 (9p13), som styr bildningen av enzymet GALT. Olika mutationer kan leda till olika svårighetsgrader av sjukdomen. De allra flesta sjukdomsframkallande mutationerna i GALT-genen leder till att bäraren inte har någon enzymaktivitet alls, medan några mindre svåra mutationer leder till att det finns lite aktivitet i enzymet. I det senare fallet har personen en mildare form av sjukdomen.

GALT-enzymet har till uppgift att bryta ner sockerarten galaktos i levern. Mutationen gör att det inte fungerar och att galaktos och dess nedbrytningsprodukt galaktos-1-fosfat ansamlas i stora mängder och förgiftar kroppen.

Anhopningen av galaktos-1-fosfat, som i måttligt förhöjd koncentration stör ämnesomsättningen genom att det hämmar många enzym i olika organ, orsakar troligen de akuta symtomen. Det kan också ha betydelse för uppkomsten av skador på nervsystemet.

När GALT inte fungerar uppstår också brist på det ämne som det normalt ska producera, UDP-galaktos, som har en viktig roll när vissa ämnen i kroppen ska byggas upp.

– Bristen på UDP-galaktos och anhopningen av galaktos-1-fosfat kan vara orsaken till att sockerarter inte kan kopplas samman på ett normalt sätt med proteiner och fetter. Det har till följd att viktiga strukturer i hjärnan och andra delar av kroppen inte bildas. En ökad mängd galaktos-1-fosfat verkar också kunna orsaka stressreaktioner i kroppens celler och medföra celldöd, sa Ulrika von Döbeln.

När ett litet barn föds får det bröstmjolk av sin mamma. Har barnet galaktosemi blir det då väldigt sjukt av bröstmjölken.

– Bröstmjölken innehåller mycket galaktos. Galaktos-1-fosfatet påverkar barnets lever, hjärna och njurar. När barnet får behandling och galaktosen tas bort ur kosten försvinner de akuta symtomen, sa Ulrika von Döbeln.

Screening av nyfödda

1965 började man ta ett blodprov på alla nyfödda för att se om de hade PKU, en ärftlig ämnesomsättningssjukdom. 1967 började man screena även för galaktosemi.

– I början gjorde man bakterieodlingar. Men det fungerade inte så bra. Förutom de som verkligen hade galaktosemi hittade vi för många andra som möjligen kunde ha sjukdomen. Vi återkallade 30 barn för varje barn som faktiskt hade galaktosemi, sa Ulrika von Döbeln.

Efter hand kom man på ett bättre sätt genom att mäta GALT-enzymet i blodet.

– Nu screenar vi barnen med den så kallade Beutlermetoden. Det är bättre och gör att vi bara behöver kalla tillbaka ett extra barn per barn med diagnosen galaktosemi, sa hon.

Idag screenas barn för 24 olika sjukdomar, 48 timmar efter födseln. Alla sjukdomarna är behandlingsbara och därför viktiga att upptäcka i tid. Totalt har nära fem miljoner barn undersökts med PKU-screening från starten fram till år 2013. 48 av dem hade galaktosemi.

– Tre vuxna personer har överlevt trots att de föddes innan screeningen tog sin början. Några av personerna med galaktosemi i Sverige är födda i länder där screeningen inte görs, sa Ulrika von Döbeln.

Metabola centrum finns i Stockholm, Göteborg, Uppsala, Lund och Umeå. PKU-labbet ligger i Stockholm.

Efter fem dagar ska provsvaret ha nått barnets familj. Diagnosen ställs av läkaren och behandlingen med galaktos- och mjölkfri kost kan ta sin början.

Kliniska symtom och behandling

– **När det nyfödda barnet överlevt den första metabola krisen och fått behandling med galaktos- och mjölkfri kost, går det för det mesta bra under många år. Med åldern händer det saker i kroppen som vi inte vet mycket om.**

Det sa Mikael Oscarson, som är specialistläkare på Kliniken för endokrinologi, metabolism och diabetes, vid Karolinska Universitetssjukhuset i Solna.

Före PKU-screeningen av galaktosemi dog alla nyfödda barn av de skador de ådrog sig. Den äldsta nu levande med galaktosemi i Sve-

rige är runt 50 år. Därför vet man inte mycket om hur sjukdomen påverkas av åldrandet.

– Vi har ingen klinisk erfarenhet. Ni som är vuxna kommer att lära oss mer, sa Mikael Oscarson till sin publik.

Mikael Oscarson bygger just nu upp en ny verksamhet för vuxna patienter med metabola sjukdomar, bland annat galaktosemi, på Karolinska Universitetssjukhuset.

– Som läkare träffar jag patienten tillsammans med dietisten. Till teamet hör också en sjuksköterska och en psykolog, sa Mikael Oscarson.

Det finns inga generella rekommendationer för hur ofta en patient med galaktosemi ska låta undersöka sig hos läkare. Allt beror på symtomen och om de besvärar patienten.

Mikael Oscarson tror att det vanligaste är att patienterna går till doktorn en gång om året.

Sjukdomen drabbar olika beroende på GALT-enzymaktiviteten.

– En del har fått problem på grund av rubbningar de utsatts för redan innan födseln. Mycket går att påverka med tidig kostomläggning, medan annat inte går att påverka såsom till exempel skador som uppstått på hjärnan, sa Mikael Oscarson.

Hjärnan

Hjärnan är ett organ som kan påverkas vid galaktosemi. Följden kan bli sämre kognition, språkstörningar, depressiva besvär och ångest. Motoriska svårigheter förekommer, som tremor, det vill säga skakningar i armarna och i vissa fall ataxi, det vill säga svårigheter att koordinera rörelser.

Ögonen

Katarakt är en grumling av linsen och ses hos barn med galaktosemi, men är ovanlig hos vuxna. Grumlingen ”växer bort”.

Grumlingen av linsen orsakas av alkoholen galatitol, som bildas vid överskott av galaktos.

Skelettet

Många personer med galaktosemi har nedsatt bentäthet på grund av den mjölkfria dieten och därmed ökad risk att få frakturer. Regelbunden kalcium- och D-vitaminintag rekommenderas, samt motion. Kvinnor behöver östrogensättning som bygger upp benstommen. Bentätheten i skelettet bör mätas åtminstone vart femte år.

Fertilitet – kvinnor

80– 90 procent av kvinnorna drabbas av primär ovariell svikt. Äggcellerna tillbakabildas i fosterstadiet. Klimakteriet kommer också tidigare än normalt, ofta i början av tjugooårsåldern.

Fertilitet- män

Män har inte fertilitetsproblem i samma omfattning som kvinnor. Det är dock vanligare med kryptorkism, det vill säga att testikeln inte vandrat ner till pungen, vilket opereras i tidig ålder. Minskad sädesvolym och färre antal spermier kan i vissa fall göra det svårare vid befruktning.

Frågor till Ulrika von Döbeln och Mikael Oscarson:

Har vi som har galaktosemi olika mycket symtom?

– Ja. Om man har fel på enzymet och det inte finns något fungerande GALT-enzym överhuvudtaget borde alla bli lika sjuka egentligen, men så är det inte. Metabolismen ser olika ut. Kroppen kan använda en fuskväg, det vill säga en kemisk reaktion man tror har betydelse för hur mycket symtom man får. Galaktos -1- fosfat kan reagera med UDP så att man får UDP-galaktos. Då är ett annat enzym, fosforylas, aktivt. En teori är att de som får mindre symtom har bättre funktion på det viset.

Man tillverkar också själv en liten mängd galaktos.

Hur mycket galaktos tål man?

– Olika mycket. Men vi vet inte hur mycket var och en tål och vi höjer inte galaktosintaget för att se var gränsen går. Det är för farligt för de inre organen. Kostrekommendationerna har ändrats. I och med att vi vet att man tillverkar en del galaktos själv så är det inte någon anledning att ta bort all galaktos ur kosten.

Känns det om man får för mycket galaktos?

– Vi tror inte det. Vi rekommenderar att den som har galaktosemi tar blodprov cirka en gång om året för att kontrollera halten av galaktos i kroppen. Sedan måste den som har galaktosemi hålla galaktosfri diet. Det hjälper inte att använda så kallad laktosfri kost. I laktosfri kost är laktosenzymen isärbruten i glukos och galaktos, galaktosmängden är oförändrad.

Hur gammal är den äldsta nu levande med sjukdomen?

– Strax under 50 år.

Ändras sjukdomen när man blir äldre?

– Det kan vara så. Vi vet ju inte eftersom det inte finns några äldre. När de äldre personerna var barn fanns inte samma kunskap kring kostbehandling. Men ju äldre man blir desto svårare blir det för alla. Om kroppen redan är påverkad av en medfödd sjukdom kan det bli ännu svårare.

Påverkar bristen på GALT-enzym hjärnan?

– För mycket och för lite påverkar hjärnan. Alla celler i kroppen påverkas och vissa organsystem är känsligare än andra. En del celler blir förgiftade av substansen sen är det bristen på UDP som om det saknas inte kan koppla på galaktosmolekylen på olika proteiner och fetter vilket ger andra problem. Mer än så vet man inte. Vissa får rubbningar innan de föds. En del går att påverka med tidig kostomläggning. En del kan man inte påverka eftersom skadan redan är skedd.

Finns galaktos som en ingrediens i läkemedel?

– Ja många läkemedel har den tillsatsen, men det är i så liten mängd. De som har mjölkallergi kan få specialtillverkade läkemedel. Men ni som har galaktosemi behöver inte det. Vi vet att det är små mängder jämfört med det man tillverkar själv i kroppen. Det är i tablettens kapsel som man har tillsatt mjölksocker, i nästan alla tabletter. Det är små mängder. Titta i FASS, så ser ni hur mycket det är. Det har ingen betydelse såvida man inte äter mycket mediciner.

Finns det nya rön om galaktosemi?

– Det forskas på skakningar, tremor och man har statistik rörande 30-40 patienter. En del studier finns från Irland där man har studerat resandefolket, som har mycket galaktosemi. De är en speciell population, släkt med romer, som lever isolerat.

Går det att med kemiska processer ersätta GALT-enzymet?

– Inte som man känner till idag.

Kan man vara vegetarian?

– Ja absolut. Men det är bra att ha regelbunden kontakt med dietisten och att se till att man får i sig vitamin B12 med flera viktiga komponenter som det finns mycket av i kött.

Behövs särskilda kontroller när man är äldre?

– Det handlar om blodprov där man bland annat kontrollerar leverpåverkan och ser till så att man får i sig tillräckligt med kalk och D-vitamin. Man kan också mäta galaktitol i urinen.

Finns det ett patientregister för galaktosemi?

– Sedan två år tillbaka finns RMMS, registrering för medfödda metabola sjukdomar. Målsättningen är att alla vi screenar vid födseln hamnar i det registret. Det ska innehålla så mycket information som möjligt och bidra till att öka kunskapen om behandlingen av ovanliga sjukdomar.

Kost vid galaktosemi

Kostbehandlingen vid galaktosemi går ut på att minimera mängden galaktos och säkerställa ett bra näringsintag. Särskilt kalk och D-vitamin är viktigt att tillföra eftersom dieten vid galaktosemi är mjölkfri.

– Dietistens roll är att leda patienten på rätt väg när det gäller kostval, sa Carina Heidenborg, dietist på Karolinska universitetssjukhuset i Huddinge.

Galaktos är en sockerart som tillverkas i kroppen. Den finns som komponent i glukolipider och glukoproteiner i kroppens vävnader och i de inre organen. Galaktos finns också naturligt i växter. Det ger en svagt söt smak och produceras som laktos i däggdjurs mjölkkörtlar. All mjölk från alla däggdjur inklusive människan är skadlig för den som har galaktosemi och därför inte tål galaktos. De enda däggdjur, vars mjölk inte innehåller laktos, är valrossarna och sälarna som lever i Stilla havet.

Galaktos i maten

Galaktos finns i både fri och bunden form. Den fria formen löser sig lätt i mag- tarmkanalen som till exempel vanlig mjölk. Den bundna formen är bundet till kolhydrat, fett eller protein och måste hydrolyseras, sönderdelas, av ett enzym för att det ska kunna tas upp av tarmen. Människan saknar det enzym som krävs för att lös-

göra det galaktos som finns bundet i raffinös och stackyos som finns i bönor, linser och andra växter.

– Därför anser vi att det är fritt fram att äta baljväxter. Det är inte rimligt att undvika dem eftersom de inte tas upp av kroppen, sa Carina Heidenborg.

Hon fortsatte:

– Eftersom människan själv producerar eget galaktos är det onödigt att undvika galaktos till 100 procent. Däremot är det bra att veta vad som är okej och vad man ska vara mer restriktiv med.

En vuxen person på 60 kilo med galaktosemi producerar cirka 800 mg galaktos per dygn. Ett spädbarn 400 mg.

1,5 msk mjölk innehåller 600 mg galaktos och ska undvikas av personer med galaktosemi. Däremot är det helt okej att äta 100 gram ärtor som innehåller 5 mg galaktos, ett äpple med 8 mg galaktos eller en tomat med 12 mg galaktos.

Mjölk

Mjölk innehåller laktos som omvandlas till glukos och galaktos i tunntarmen.

– Mjölk i alla former bör undvikas, sa Carina Heidenborg.

Laktos finns i såväl komjölk som get- och får mjölk, och i produkter gjorda av mjölk, såsom grädde, yoghurt, tormjölk, mesost, glass med mera.

Viktigt är att notera att även laktosfria produkter innehåller galaktos!

Inälvsmat som njure, hjärta och lever innehåller galaktos. I Sverige tillåts inte inälvsmat vid galaktosemi, men det ser olika ut i olika länder.

För att ta reda på om ett livsmedel innehåller galaktos gäller det att läsa på förpackningen.

– Om det står 'kan innehålla spår av mjölk' är produkten okej att äta om man har galaktosemi. Det betyder vanligtvis att ett livsmedel som innehåller mjölk har tillverkats i samma fabrik, och det rör sig då om så små mängder att det bara är viktigt för personer med svår mjölkallergi, säger Carina Heidenborg.

Dessa livsmedel och ämnen bör den som har galaktosemi undvika:

- Choklad.

- Crème fraiche, filmjök, kesella, kvarg, yoghurt.
- Glass, grädde, gräddpulver, mjölkpulver, tormjölkpulver.
- Kasein, kaseinat, natriumkaseinat.
- Margarin, margarinost, messmör, mesost.
- Mjölkalbumin, mjölkprotein, mjölkäggita.
- Ost, ostpulver, smältost.
- Skorpsmulor, ströbröd men det finns mjölkfritt ströbröd.
- Smör.
- Vassle, vasslepulver.

Ost går utmärkt att äta om den är välgrad eller ligger i saltbad för under tillverkningen bryts laktosen ner. Analyser har gjorts på många ostsorter. Bland annat har man undersökt Emmentaler, Gruyère, Tilsiter, Jarlsberg, Parmeggiano Reggiano (Parmesanost), Grana Padano och Cheddar. Försumbara mängder av laktos har hittats i ostarna. Därför går det att äta för den som inte tål galaktos. I Sverige rekommenderas fyra skivor lagrad ost dagligen, och då måste osten varit lagrad i mer än åtta månader.

– Eftersom den som har galaktosemi inte naturligt får i sig kalcium är ost en utmärkt näringskälla! Dessutom positivt för tandhälsan, sa Carina Heidenborg.

Det här får du som har galaktosemi äta.

- Kött, fisk, fågel, ägg – alla sorter utom inälvsmat som lever, njure och hjärta.
- Fukt och grönsaker – alla sorter.
- Rotfrukter till exempel potatis, lök, palsternacka.
- Pasta och ris.
- Fetter: välj för säkerhetskull mjölkfritt margarin, oljor.
- Mjöl och gryn.
- Havre eller sojabaserade ersättningsprodukter till mjölk.
- Lagrad ost.

Ersättningar att använda istället för mjölk:

Havrebaserade.

Oatly; dryck, glass, i mat istället för grädde och till matlagning.

Som chokladdryck.

Solhavre.

Yosa.

Carlshamn. Välj ”non dairy” om du söker produkter på Carlshamns sida på internet.

Gogreen.

Sojaprodukter:

Carlshamn till exempel Soygurt.

Alpro soya.

Gogreen.

Tofyline.

Risbaserade, i begränsad mängd:

Carlshamns risdryck.

Rice Dream.

Kokosmjölk.

Näringsbrist

Personer med galaktosemi har ofta för lågt kalciumintag. Vid för låga doser frigörs kalcium från skelettet med benskörhet som följd.
– Personer med galaktosemi behöver vanligen kalciumtillskott via en kalktablett. Det finns dosetter för sju dagar som man kan köpa, så att man säkert får i sig dem varje dag, sa Carina Heidenborg.

Förutom de rekommenderade skivorna lagrad ost finns det kalcium i sardiner, frön, nötter, gröna blad och i olika bönor.

D-vitamin är en annan bristvara. Mjölk brukar vara berikad med D-vitamin, men eftersom personer med galaktosemi inte kan dricka mjölk eller äta mjölkprodukter måste D-vitamin hämtas någon annanstans ifrån.

En vuxen behöver minst 10 mg per dag.

En person över 75 år behöver 20 mg per år.

Bästa D-vitaminkällan är solen. I vårt land fungerar det intaget endast på sommarmånaderna. Under vintern står solen för lågt och det är för få soltimmar.

– Solen måste skina ur hög vinkel och på rätt mycket bar hud för att det ska bildas D-vitamin. Det fungerar inte i vårt land på höst, vinter och vår. Därför behöver vi mycket D-vitamin tillskott, sa Carina Heidenborg.

D-vitamin finns i:

Fet fisk som lax, sill och makrill.

Sardiner i tomatsås.

Tonfisk.

Kyckling med skinn.
Kantareller.

Här följer ett menyförslag för vuxna med galaktosemi:

Eventuella tillskott:

- Kalcium och D-vitamin.
- Eventuellt omega-3 tillskott och multivitamintablett.

Frukost

- Havremjolk, mjölkfritt bröd med mjölkfritt smörgåsmargarin, skinka och lagrad ost, paprika. ½ apelsin.

Lunch

- Spagetti och köttfärsås. Köttfärsås: Stek i mjölkfritt margarin eller olja, använd exempelvis havregrädde eller sojagrädde. Krossade tomater, morötter, lök. Grönsaker eller sallad med vinägrett.
- Måltidsdryck: vatten eller havredryck.

Mellanmål:

- Sojayoghurt och müsli.
- ½ banan.

Middag:

- Tomatsoppa.
- Pannkakor på mjöl, havredryck, ägg, salt och socker. Stekta i mjölkfritt margarin.

Kvällsmat

- Havregrynsgröt med äppelmos. Sojamjolk.

Frågor till dietist Carina Heidenborg:

Förändras sjukdomen vad gäller kosten över tid?

– Nyfödda är mer känsliga än vuxna.

Ska man alltid ha D-vitamintillskott?

– Ja det rekommenderar jag om man bor i Sverige.

Psykologiska aspekter vid galaktosemi

– **Psykologen i teamet har bland annat till uppgift att stödja patienten vid kognitiva funktionsnedsättningar och psykisk ohälsa.**

Det sa psykolog Anna Strandqvist vid Karolinska Universitetssjukhuset, Huddinge.

Anna Strandqvist arbetar med barn upp till 18 år med galaktosemi och ingår i teamet på CMMS, Centrum för medfödda metabola sjukdomar.

– Jag kommer att delge er mina erfarenheter och det blir en hel rad med problem. Det är bra att tänka på att psykologer arbetar med bekymmer. Ingen kontaktar en psykolog om allt är bra. Men när det gäller galaktosemi ser det lite olika ut från person till person, sa hon.

Kognitiva funktionsnedsättningar

Det är vanligt med kognitiva funktionsnedsättningar. Betydligt vanligare än bland den övriga befolkningen.

– Någon frågade mig förut hur det hänger ihop? Man vet bara att det är en lång väg mellan generna och en persons vardag som vuxen. Mycket händer under livet. Början på livet har också visat sig betyda mycket. När vi ligger i mammas mage är vi både skyddade och utsatta. Det är en tid som lägger grunden för hur det blir senare, sa Anna Strandqvist.

En studie på personer med galaktosemi genomförd i England 2009, visar hur olika det kan vara. Sex av 28 undersökta personer saknade helt avgångsbetyg i skolan. Tretton av dem hade gått ut med godkända betyg, sex personer med högsta möjliga betyg. En av de 28 personerna studerade på universitet och två planerade högskolestudier.

– Det förekommer milda till svåra intellektuella funktionsnedsättningar hos strax under hälften av alla personer med galaktosemi, En tredjedel av dem har stora kognitiva svårigheter. Ungefär 28 procent går i särskild anpassad skolgång i Sverige. sa Anna Strandqvist.

Språksvårigheter

En studie på 371 patienter med galaktosemi i USA och Europa 1990, visade att 56 procent hade expressiva språksvårigheter, det vill säga svårigheter att uttrycka sig.

– Man kan jämföra det med människor som flyttar till ett annat land med ett annat språk. Efter ett tag förstår man vad folk säger och har allt inom sig som ska fram men kan inte språket tillräckligt för att uttrycka det. Många beskriver det som att det är svårt i stunden att komma på vad man ska säga. Efteråt vet man precis vad man skulle ha sagt, sa Anna Strandqvist.

Sådana problem går att komma runt genom att lära sig olika strategier. En strategi kan vara att förbereda sig inför olika situationer, som att redan ha ett antal frågor på lut, som kan komma till användning.

– Jag och mina kolleger är till för att hjälpa till med sådana strategier, sa Anna Strandqvist.

Matematik och främmande språk

Abstrakt tänkande är svårt för alla och speciellt har det visat sig för de som har galaktosemi. Matematik är det första abstrakta ämnet i skolan. Det utsätter ens teoretiska tänkande och intellektuella förmåga för en prövning.

– Man börjar med att räkna med det konkreta, äpplen och päron som går att se framför sig, men ganska snart blir det abstrakta siffror. Idag finns hjälpmedel som miniräknare och matte behöver inte vara ett stort problem utanför skolan, sa Anna Strandqvist.

Främmande språk brukar vara svårt och både det och mattesvårigheterna orsakas till en del av ett sämre korttidsminne.

Psykisk ohälsa

När det gäller psykisk ohälsa finns det internationella rapporter som säger att 52 procent med galaktosemi har känt ångest, 39 procent har varit deprimerade. 10 – 12 procent av alla med galaktosemi har någon gång uppsökt vården för sina besvär.

Å andra sidan går det att jämföra de siffrorna med folkhälsorapporten från 2005. Bland ”normalbefolkningen” har 30 procent kvinnor och 14 procent män känt ångest för sin situation någon gång.

– Nu uppskattar man att det är ännu fler. Särskilt unga människor oroar sig mycket över sin framtid. Som en orsak brukar forskarna ange den osäkra arbetsmarknaden. En kronisk sjukdom sätter också begränsningar i livet. Det kan vara svårt att finna ett arbete man trivs med och man oroar sig över det som har med sjukdomen att

göra. Den som har bekymmer upplever ångest och nedstämdhet, sa Anna Strandqvist.

Bristande fertilitet hos kvinnor kan vara ett orosmoment, liksom för alla andra som vill ha barn men som har svårigheter.

– Sök upp din läkare och be om stöd. I den situationen kan man behöva någon att prata med eller någon som vet hur man har det. Finns det en psykolog i teamet är hen en självklar person att kontakta, sa hon.

Dieten

Specialkosten brukar listas som ett problem. Men i undersökningar brukar patienter inte sätta upp det som ett stort bekymmer. Det har blivit en del av vardagen helt enkelt. Däremot uppstår det ofta situationer då det känns besvärligt att förklara sjukdomen.

– Det är ju så med galaktosemi att folk missuppfattar och tror att ni lider av laktosintolerans istället. Säkert har många i oförstånd föreslagit att ni kan äta vissa rätter som absolut inte går, sa Anna Strandqvist.

Med åldern blir alla lite klokare, lär känna sin egen kapacitet och förstår vad som ska prioriteras för att man ska må bra. För den som inte mår bra finns kanske lösningen i det utbud av KBT- kognitiv beteendeterapi, som även går att hitta på internet.

– Det är ett bra och billigare alternativ om man har långt till ett större samhälle, där det finns möjlighet att få tag på en terapeut. Men det bästa är terapi tillsammans med någon. För den som bor i Stockholmstrakten har till exempel Karolinska utvecklat metoder för social fobi och nedstämdhet, avslutade Anna Strandqvist.

Fråga till psykolog Anna Strandqvist

Blir det psykologiska- och det kognitiva tillståndet värre med tiden?

– Inget tyder på det. Man har med sig det man har med sig. Ju äldre man blir, ju mer lär man sig strategier och att kompensera för det man inte har. För minnet finns det ju dessutom hjälpmedel som mobiltelefoner. Man kan ta bilder och lägga in påminnelser om man ska komma ihåg.

Information om munhälsa och munmotorik

– Vi rekommenderar att ha regelbunden kontakt med tandvården, gärna en specialist. Om det finns svårigheter med tal och språk behövs även kontakt med logoped.

Det sade över tandläkare Marianne Bergius, logoped Lisa Bengtsson och tandhygienist Anna Nielsen Magnéli, som informerade om det stöd som finns att få inom tandvården och logopedin.

Många diagnoser manifesterar sig orofacialt, det vill säga påverkar funktioner i munnen, ansiktet och munhälsan. Mun-H-Center är ett nationellt orofacialt kunskapscenter vars syfte är att samla, dokumentera och utveckla kunskapen inom detta område när det gäller sällsynta diagnoser.

Denna kunskap sprids sedan för att bidra till ett bättre omhändertagande och en högre livskvalitet för de berörda patientgrupperna och deras anhöriga. Mun-H-Center är också ett nationellt resurscenter för orofaciala hjälpmedel för personer med funktionsnedsättningar. I Sverige finns ytterligare två kunskapscentra för ovanliga diagnoser som rör munhälsan dels i Umeå och dels i Jönköping.

MHC-basen

Genom samarbetet med Ågrenska kring vuxen- och familjevistelser har Mun-H-Center träffat många personer med sällsynta diagnoser och kunnat samla ihop en kunskapsbank om var och en av diagnoserna. Deltagarna får innan vistelsen fylla i ett frågeformulär om tandvård och munhygien och eventuell problematik kring munmotorik och munhälsa.

Tandläkare, logoped och tandhygienist från Mun-H-Center gör under vuxenvistelsen en översiktlig undersökning och bedömning av personens munförhållanden samt ger en individuell rådgivning. Dessa observationer och uppgifter i frågeformuläret dokumenteras i en databas. Deltagarna bidrar på så vis till ökade kunskaper om munnen och dess funktioner vid sällsynta diagnoser. Denna information sprids via Mun-H-Centers webbplats (www.mun-h-center.se) och via MHC-appen:



Munhälsa vid galaktosemi

Det finns mycket litet forskning angående tänderna hos personer med galaktosemi. Man talar dock om en förhöjd risk för karies (hål i tänderna), samt att läkningsförmågan kan vara sämre och blödningsbenägenheten något ökad.

Vissa mediciner kan ge muntorrhet som kan medföra en ökad risk för karies.

Tand- och munvård

Det är en stor fördel om den förebyggande tandvården är så bra att det går att bevara en god munhälsa. I den regelbundna undersökningen på tandklinik bör även ingå kontroll av käkleder och tuggmuskulatur. Bettutveckling, munhygien och eventuell medicinerings är andra viktiga faktorer att uppmärksamma.

Behandling av logoped

Många personer med galaktosemi har språkliga svårigheter och det är också vanligt med talmotoriska svårigheter.

– Talsvårigheter kan ha kognitiva orsaker eller bero på förmågan att viljemässigt styra musklerna i munnen och forma orden, sa logoped Lisa Bengtsson.

Dyspraxi svårigheter att viljemässigt styra munnens rörelser för att uttala stavelser och ord förekommer och är inte i första hand relaterat till muskelsvaghet. Istället har hjärnan svårigheter med att planera de motoriska rörelser som krävs för tal. Man vet vad man vill säga men har svårigheter att koordinera de rörelser som krävs för att göra detta.

Att ha svårigheter med språket ger ofta läs- och skrivsvårigheter. Läs- och skrivsvårigheter kan dock ha många orsaker och bör utredas för att man ska kunna få hjälp utifrån sina individuella behov. Ättsvårigheter är också vanliga hos personer med galaktosemi och även dessa kan ha många olika orsaker. Om man upplever svårigheter med att bearbeta maten bör man tala med logoped eller tandläkare. Ofta krävs ett samarbete mellan flera professioner när det gäller ättsvårigheter.

– Att tugga mat ordentligt är viktigt för matsmältningen, muskulaturen och för ett säkert ätande, sa Lisa Bengtsson.

Information från försäkringskassan

Sara. A. Eriksson från försäkringskassan, Göteborg, informerade om de ekonomiska stöd vuxna med funktionsnedsättning kan få genom försäkringskassan.

Vid sjukpenning får den som är sjuk 80 procent av inkomsten i 365 dagar. Utökad sjukpenning kan personen få som längst i 914 dagar. De första två veckorna betalas av arbetsgivaren. Den som är arbetslös har en karensdag och sedan betalar försäkringskassan. De första 90 dagarna har personen rätt till sjukpenning om hen inte klarar sitt ordinarie arbete. Därefter får den som inte klarar något arbete alls ersättning i upp till 180 dagar.

– Vi försöker vara aktiva så att vi snabbt vet om personen behöver ha stöd av försäkringskassan för att komma tillbaka, sa Sara. A. Eriksson.

Den som är arbetslös kan få sjukpenning om arbetsförmågan är nedsatt på grund av sjukdom. Den som är berättigad till sjukpenning ska ha nedsatt arbetsförmåga med minst en fjärdedel i alla arbeten på hela arbetsmarknaden.

Aktivitetsersättning

Aktivitetsersättning är till för unga vuxna mellan 19 år och månaden innan de fyller 30 år. För att vara berättigade till aktivitetsersättning ska man inte kunna arbeta på minst ett år på grund av sjukdom, skada eller en funktionsnedsättning. Vid aktivitetsersättning ska arbetsförmågan vara nedsatt med minst en fjärdedel.

– Den som beviljas aktivitetsersättning kan få det i minst ett år, max tre år. Under tiden med aktivitetsersättning, vid nedsatt arbetsförmåga, ska det finnas en tydlig rehabiliteringsplanering.

Det går också att ansöka om aktivitetsersättning om man inte kunnat genomföra sina studier på grund av funktionsnedsättning. Då kan man ha rätt till aktivitetsersättning under den tiden det tar att avsluta grundskolan eller gymnasietstudierna.

Under tiden med beviljad aktivitetsersättning går det att söka särskild ersättning för aktivitet. Aktiviteten ska ha en positiv inverkan på sjukdomstillståndet, den fysiska eller psykiska prestationsförmågan. Aktiviteterna ska ha till syfte att öka förutsättningarna att

förbättra arbetsförmågan så att personen kan ta nästa steg i sin utveckling. Det kan handla om en kurs i ett språk på ett studieförbund eller fysisk träning.

Sjukersättning

- En ersättning för personer mellan 30-64 år som troligen aldrig kommer att kunna arbeta heltid på grund av sjukdom, skada eller funktionsnedsättning.
- Arbetsförmågan ska vara nedsatt med minst en fjärdedel i alla arbeten på hela arbetsmarknaden.
- Personen kan själv ansöka om sjukersättning eller så kan försäkringskassan besluta att byta ut en sjukpenning mot sjukersättning.

Pensionsgrundande

Sjuk- och aktivitetsersättning kan betalas ut i form av inkomstrelaterad ersättning och garantiersättning. Garantiersättningen är inte pensionsgrundande. Den inkomstrelaterade ersättning som betalas ut är pensionsgrundande inkomst av anställning (59 kap. 13 § SFB).

Har en person aldrig arbetat och enbart uppbär sjuk- eller aktivitetsersättning med garantiersättning är inte ersättningen pensionsgrundande.

Sjukpenningen däremot är pensionsgrundande. Det är ju en ersättning för förlorad arbetsinkomst.

Vilande ersättning

- Sjukersättning kan vara vilande när man har haft aktivitetsersättning eller sjukersättning minst ett år och vill studera eller pröva på ett arbete.
- Månadsbelopp i tolv månader när ersättning är vilande vid arbete (25 procent av den ersättning som är vilande)
- Vilande aktivitetsersättning kan beviljas för längre tid än beslutat.

Handikappersättning kan den få som har nedsatt funktionsförmåga i minst ett år. Det går att få från och med juni det år personen fyller 19 år och fram till 65 år. Funktionsförmågan ska vara så nedsatt att personen i sin vardag behöver hjälp av annan person eller har betydande merkostnader på grund av sin sjukdom.

Sådana merkostnader kan vara:

- Kostnader för hjälpmedel och läkemedel

- Kostnader upp till högkostnadsskydd för hälso-och sjukvård
- Kostnader för specialkost
- Kostnader för resor
- Förbrukningsartiklar
- Slitage med mera

Det ska finnas ett direkt samband mellan kostnaden och funktionsnedsättningen och det måste vara en extra kostnad inte en kostnad som de flesta människor har.

Handikappersättningen är skattefri och indelad i tre olika nivåer. Beloppen gäller per månad år 2014.

- 69 procent (2553 kr)
- 53 procent (1961 kr)
- 36 procent (1332 kr)

Ansökan om handikappersättning ska vara skriftlig och innehålla personuppgifter och personnummer. Till ansökan ska även bifogas ett aktuellt läkarutlåtande som styrker diagnos, funktionsnedsättning och aktivitetsbegränsning.

Handikappersättning handläggs av personliga handläggare på försäkringskassans lokala försäkringskontor.

Bilstöd är ett bidrag till hjälp för inköp av bil. Det är till för att underlätta tillvaron för den som har svårigheter att använda allmänna kommunikationer. Bidraget består av ett grundbidrag för att köpa bil på 60 000 kr, samt ett inkomstprövat anskaffningsbidrag. Det går också att få bidrag till körkortsutbildning. Bilstödet handläggs av försäkringskassan i Västervik.

Assistansersättning

Assistansersättning är ett ekonomiskt stöd som ger de personer med de allra svåraste funktionsnedsättningarna rätt till personlig assistans för att kunna leva ett mer självständigt liv.

Man ansöker hos kommunen eller försäkringskassan. Kommunen har ansvaret då de grundläggande behoven uppgår till högst 20 timmar per vecka. Staten (försäkringskassan) kan bevilja assistansersättning för personlig assistent när de grundläggande behoven överstiger 20 timmar per vecka.

Avslag

Vid avslag kan alla ärenden omprövas vid försäkringskassans omprövningsenhet. Får man avslag även där kan ärendet överklagas i

Förvaltningsrätten, därefter i Kammarrätten och Högsta Förvaltningsdomstolen. De avgör om prövningstillstånd lämnas eller inte. Förvaltningsrätten kan bli den sista instansen.

Mer information finns på försäkringskassans hemsida:
www.forsakringskassan.se

Tips på bra webbsidor

www.agrenska.se – Ågrenska

www.fk.se - Försäkringskassan

www.1177.se – Sjukvårdsupplysningen

www.socialstyrelsen.se - Socialstyrelsen

www.skolverket.se – Skolverket

www.spsm.se – Specialpedagogiska skolmyndigheten

www.riksdagen.se - Riksdagen

www.regeringen.se – Regeringen

www.hi.se - Hjälpmedelsinstitutet

www.do.se – Diskrimineringsombudsmannen

www.tlv.se - Tandvårds- och läkemedelsförmånsverket

www.notisum.se – Lagar på nätet

www.varsam.se – Varsam

Information från arbetsförmedlingen

Samordnaren på arbetsförmedlingen, Pia Ekman, informerade om hjälp och stöd när det gäller personers funktionsnedsättningar.

Pia Ekman påminde om vikten av att ta med sig ett läkarutlåtande vid första besöket på arbetsförmedlingen. I utlåtandet ska läkaren beskriva aktuell diagnos/prognos och om besvären är övergående eller bestående. Det kan också gärna stå om begränsningarna påverkar arbetsförmågan. Vilka arbetsuppgifter som passar och vilka som inte passar. Om det är något som absolut ska undvikas? Är återgång till tidigare yrke möjligt? Är det realistiskt med heltidsarbete? Om deltid är aktuellt, i så fall i vilken omfattning? Eventuella begränsningar i möjligheten att ta sig till och från ett arbete och så vidare. Ett utförligt läkarutlåtande är av godo menade Pia Ekman.

Personlig handläggare

Efter inskrivning på arbetsförmedlingen, får den arbetssökande en personlig handläggare, en arbetsförmedlare, som arbetar med personer som har funktionsnedsättningar.

– Tillsammans gör de en framtidsplanering. Arbetsförmedlaren ser till individen. Vad hen vill? Vad hen klarar av? Kanske behöver den arbetssökande pröva andra möjligheter än tidigare, sa Pia Ekman.

Rehabiliteringsteam

Som arbetsförmedlare har man möjlighet att ta in specialistkompetens. Arbetsförmedlingen har ett rehabiliteringsteam som består av arbetsterapeut, arbetspsykolog, sjukgymnast, socialkonsulent och utöver det även en SIUS-konsulent (Särskild Introduktions- och Uppföljningsstöd).

Den som har haft praktikplats eller jobbat extra ska berätta det.

– Allt är värdefullt! Inte bara för att personen har testat på att komma varje dag i tid till ett arbete, utan för att personen har fått erfarenheter och vet vad den trivs med och inte. Arbetspsykologen i specialistteamet kan sedan göra en individuell yrkesvalsutredning.

Praktikplats

Arbetsförmedlaren hjälper till med att den arbetssökande får en praktikplats som kan leda till en tillsvidareanställning.

Kanske vet personen inte riktigt vad hen vill göra och har då möjlighet att rådgöra med en arbetspsykolog, när det gäller yrkesvalet. Arbetspsykologen gör en individuell yrkesvalsutredning utifrån intressen, fallenhet och funktionsnedsättning. Efter samtalen kommer den arbetssökande och arbetsförmedlaren fram till en lämplig arbetsplats på lagom avstånd från hemmet. Arbetsförmedlaren ringer till arbetsplatsen och hör om det går att göra studiebesök där. Den arbetssökande avgör förstås själv om hen vill arbetsträna på praktikplatsen.

– Efter arbetsträningen kommer kanske arbetstagaren och arbetsgivaren väl överens och så småningom kan det bli en tillsvidareanställning. Då kan arbetspsykologen återigen stötta. Tillsammans kan de diskutera om hur och när den nyanställde ska berätta om sin funktionsnedsättning på sin arbetsplats, sa Pia Ekman.

Anpassning av arbetsplatsen

En arbetsterapeut kan sedan anpassa arbetsplatsen efter behov. Det kan handla om att rätta till belysningen, eller göra arbetsplatsens utformning mera funktionell. Ändra ventilation, förändra olika arbetsredskaps funktioner och så vidare.

En fråga som kan dyka upp är:

Varför skulle en arbetsgivare ta mig, en sjuk person, när det finns hur många som helst som vill ha jobbet?

Ett svar på det kan vara att genom arbetsförmedlingen får arbetsgivaren en person som är noga utprovad och som passar för jobbet. Dessutom kan arbetsförmedlingen bidra med kompensation, för till exempel arbetstidsbortfall på grund av funktionsnedsättningen.

SIUS-konsulent

SIUS-konsulenten kan i början av anställningen stötta den nyanställda på arbetsplatsen och se till att allt fungerar som det ska. En SIUS-konsulent gör under en tid återkommande besök på arbetsplatsen och blir ett stöd till både arbetsgivaren och arbetstagaren. – Vid behov kan SIUS-konsulenten förklara sådant för arbetsgivaren och arbetskamraterna, som kan vara svårt för den nyanställda att prata om, sa Pia Ekman.

Arbetsterapeut

Arbetsterapeuten kan göra arbetsplatsanpassning med till exempel arbetstekniska hjälpmedel.

– Arbetsförmedlingen kan hjälpa till med anpassningen det första året, sedan är det arbetsgivaren som tar över, sa Pia Ekman.

I vissa fall gör funktionsnedsättningen att man inte kan arbeta fullt ut. Då kan arbetsförmedlingen gå in och bidra med en del av lönen, så kallat **lönebidrag**.

Allteftersom arbetstagaren blir mer varm i kläderna fasas lönebidraget ut. Det varar i högst fyra år. Vid den tiden kontaktar arbetsgivaren arbetsförmedlingen för en arbetsanalys och en bedömning. Därefter kan beslut om fortsatt stöd tas så att arbetsgivaren kan anställa personen med funktionsnedsättning. Så kallad **utvecklingsanställning** utgår till arbetsgivaren i ett år och då handlar det om en speciell arbetsuppgift som ska tränas in. Kvarstår funktionsnedsättningen och det hindrar en del av arbetsuppgifterna kan personen bli föremål för en **trygghetsanställning**. Den varar till pensionen och behöver inte omprövas.

För att göra en bedömning av nivån för det ekonomiska stödet gör arbetsförmedlingen en arbetsanalys.

På arbetsförmedlingens hemsida www.arbetsformedlingen.se, finns mycket information att hämta.

Pernilla 29 år har galaktosemi

Som spädbarn blev hon sjuk av bröstmjölken och allergisk mot mjölkersättningen. Pernilla tillbringade mycket tid på sjukhus det första åren. Trots det har hon utbildat sig till undersköterska och hennes högsta önskan är att få arbete på akuten på ett stort sjukhus.

– Jag vill arbeta med människor, gillar ”action” och har alltid tyckt om sjukhus, säger Pernilla.

Man skulle kunna föreställa sig att Pernilla hade blivit avskräckt av sjukhusmiljön. Som nyfödd skrek hon sig blå efter mat och det tog tid innan vården hittade alternativ till den mjölkersättning hon var allergisk mot. Efter det har sjukhus varit en följeslagare i livet, precis som för andra med galaktosemi. Men någon aversion mot sjukhus har hon inte fått.

– Långt därifrån. Jag har alltid älskat sjukhusmiljön, säger Pernilla och hon är övertygande.

Pernilla utbildade sig till undersköterska efter gymnasiet och har sedan dess arbetat inom äldreomsorgen, vilket hon inte tycker är lika stimulerande.

– Jag vill komma bort därifrån och söker de jobb på sjukhus som utannonseras, men tyvärr kräver de stor erfarenhet och det har jag inte, säger hon.

Om det inte varit för dyslexin som konstaterades på undersköterskeutbildningen och att hon har svårt för matte och engelska, som så många med galaktosemi skulle hon ha vidareutbildat sig till sjuksköterska.

Galaktosemin har påverkat henne på flera sätt. Hemma var det aldrig några problem, alla till och med lillebror åt hennes kost utan att knota. Besvärligheterna kom senare. Som på förskolan när hon fick sitta själv och äta det hon absolut inte tyckte om.

– De tvingade mig att äta upp, säger hon med mulen uppsyn. Jag trivdes inte.

Det är något Pernilla inte glömmer och lärarna på förskolan står inte högt i kurs hos henne.

Hon har gått i vanlig klass i skolan och i perioder hade hon speciallärare som stöttade henne.

Social fobi

De stora problemen har dykt upp på senare år. Först med kosten. Att nästan alltid känna sig utanför och vara den krångliga har påverkat henne.

– Det är till exempel tröttsamt med gräddtårtorna som bjuds när arbetskamrater fyller år. Ibland kommer de på att jag inte äter det och då beställer de en tårta för mjölkallergiker. När jag ändå inte kan äta den blir jag den besvärliga och otacksamma, säger hon. Restaurangbesöken är jobbiga. Då måste hon gå igenom alla ingredienserna noggrant med servitörerna. Det är inte alltid populärt. Det största problemet för henne är att all denna utsatthet har gjort att hon har fått social fobi. Hon tycker inte om att vara i stora folksamlingar och när hon har främmande personer runt sig känner hon sig granskad.

– Det är hemskt på bussar när det är mycket folk. Jag tycker att alla stirrar illvilligt på mig, säger hon.

Hon bor själv och lagar sin egen mat. Att handla är inga problem om inte affären är för stor. Hon är van vid att kontrollera innehållsförteckningen. Pernilla äter inte kött så hemma lagar hon vegetariskt, kyckling och fisk efter recept på Internet och på eget vis. Hon tycker att det är svårt att variera maten. Det blir mycket lasagne med spenat och det går bra för det är älsklingsrätten.

Hunden Hugo

Pernilla bor inte långt från föräldrarna och hon har god hjälp av sin pappa som tar hand om hennes lilla hund papillon Hugo på dagarna när hon själv arbetar. Pappan hjälper henne också att kontrollräkna när hon betalar räkningar en gång i månaden. För övrigt klarar hon sig bra själv.

Ett bekymmer är att hon inte har många vänner och att hon ofta känner sig ensam. Hon hoppas att det kommer att förändras i framtiden. Drömmen är att snart träffa en bra kille att få barn med.

Det där med att bli gravid är inte enkelt för tjejer som har galaktosemi. Hon har varit medveten om det länge. Hennes läkare påpekade det redan för henne i tidiga tonåren och varnade för att hon skulle kunna hamna i klimakteriet innan hon blev 20 år. Men Pernilla har fortfarande menstruation även om den är oregelbunden.

Hon hoppas att allt ska gå hennes väg till slut.

Fram till att hennes drömmar går i uppfyllelse arbetar hon på, söker nya jobb och tränar älsklingen Hugo i agility.

– Det blir mest när jag är ledig varannan helg, säger hon.

Hon hoppas snart kunna skaffa en hund till.

Gruppdiskussion om vardagsliv och samhällsinsatser

Under vistelsen på Ågrenska för vuxna med galaktosemi, deltog två kvinnor och två män i ett erfarenhetsutbyte med verksamhetschef AnnCatrin Röjvik från Ågrenska.

Följande är ett urval av de synpunkter som deltagarna lämnade. Diskussionerna handlade om upplevelsen av skolan, yrkesliv, boende, vardagsliv, sömn, återhämtning, fritid, socialt liv, familj, vänner samt sjukvård.

Skola och arbetsliv

Alla deltagarna blev svårt sjuka som spädbarn. De har sedan dess gått på galaktosfri diet. Dieten är enda behandlingen för samtliga plus att de tar tillskott av kalcium och D-vitamin.

En man är 48 år och hör till de äldsta med galaktosemi i Sverige. Han föddes innan den allmänna screeningen för galaktosemi inleddes 1967. Han fick grå starr av sjukdomen, hade besvär av det under skolåren och gick i skola för synskadade.

– På högstadiet behövde jag mycket hjälpmedel. Jag hade tjocka glasögon, förstoringsglas och extra belysning.

– Berättade dina föräldrar i skolan om galaktosemin?

– Nej inte i klassen men morsan skrev ett häfte som hon lämnade till skolbespisningen. Enda skillnaden för mig var att jag fick hämta maten någon annanstans. Jag hade inte problem i skolan.

Han gick på el/tele-gymnasium och rekryterades direkt efter utbildningen av sin nuvarande arbetsgivare. Sedan dess och det är många år sen nu, har han arbetat heltid på nätterna som reparatör.

En man i trettioårsåldern har en bror som också har sjukdomen.

Föräldrarna har varit mycket engagerade i båda sönerna. Bland annat har de varit flera gånger på familjevistelserna på Ågrenska.

– Mamma var noggrann och kom till skolan och berättade om sjukdomen varje år. Självt minns jag inte att jag pratade om det överhuvudtaget med någon, sa han.

Maten var för det mesta inget problem.

– Det skulle vara på utflykter då om skolan skulle fixa maten. Det hände flera gånger att jag inte kunde äta maten de tog med. Hade jag med mat hemifrån fungerade det.

Han hade svårt för matte och det är först nu han kopplar ihop det med sjukdomen.

– Jag trodde det handlade om mina kvalifikationer.

I gymnasiet läste han elektronik, kompletterade senare med kurser på Komvux och arbetar nu heltid framför datorn med reservdelar till bilar.

En av tjejerna är 21 år. Hon gick i vanlig skola fram till högstadiet då hon började i specialklass. Hon gick ett särskilt gymnasium för döva.

– När de andra valde språk fick jag läsa svenska. Jag klarade inte det och inte matte. Jag läste långsamt men ville vara snabb, sa hon. Hennes mamma pratade med skolköket och det fungerade bra med maten åtminstone fram till högstadiet.

På hemkunskapsstimmarna däremot fick hon vara med och laga maten men kunde aldrig äta det de lagade.

– Mamma blev arg och sa till, men hemkunskapsfröken sa bara att det inte ingick i undervisningen att göra specialkost.

På gymnasiet gick hon på hantverk-och frisör linjen. Efter gymnasiet har hon varit arbetslös men går nu ett åtgärdsprogram genom arbetsförmedlingen och funderar på att bli bartender eller servitör. En av kvinnorna är strax under 30 år. I skolan hade hon som de andra svårt med matte och engelska. När det gäller kosten fungerade det bra. Under en period kom det dietmat från sjukhuset på orten till skolan.

Hon hoppade av i tvåan på gymnasiet, började folkhögskola istället och utbildade sig till undersköterska på Komvux. Idag arbetar hon 80 procent på ett äldreboende.

– Jag har svårt att klara mig ekonomiskt på det, men får inte heltid.

Vänner

Att som vuxna hitta vänner är ett problem för de flesta. Två av dem säger att de lider av social fobi och det gör det inte bättre på något sätt. Till en viss del handlar det om arbetstider, speciellt för mannen som arbetar skift på nätterna och sover på dagarna. Han har haft små möjligheter att odla bekantskaper.

En av tjejerna uttryckte det så här:

– Jag har blivit min egen bästa vän.

En är sambo och har precis fått ett barn och han har mycket kompisar. Där finns inga fritidsbekymmer.

Alla har bra kontakt med sina föräldrar trots att alla utom en har eget boende sen länge.

– De har varit och är en trygghet.

– Eftersom jag hade gomspalt också och var mycket på sjukhus var mamma med mig mycket. Hon är min bästa vän.

Mat

Livet kretsar kring mat för alla men än mer när man har galaktosemi och måste undvika galaktos. Det är krångligt att ständigt titta på innehållsförteckningar på matvaror.

– Det tar tid och ibland förändras innehållet utan förvarning. Som chokladen After eight beroende på var man köper den och fast den ser likadan ut, görs den ibland med mjölk och ibland inte. Det händer ofta att vi ringer till företagen bakom produkterna och kontrollerar vad de innehåller. Vi blir vänligt bemötta och det händer att de tipsar om något annat i deras sortiment som är galaktosfritt.

– Jag köper alltid samma saker. Håller mig till det som fungerat länge. Kosten blir lite ensidig.

– Jag bjuder alltid på galaktosfri mat även till dem som inte har galaktosemi. Jag tycker att det är äckligt att få grädde och smör på händerna. Mildas flytande smör fungerar bra.

En kvinna äter inte kött, är vegetarian men äter fisk.

– Jag älskar lax skulle kunna äta det varje dag.

Hon äter också baljväxter, linser och bönor. Tycker att det är bra att det inte är restriktioner längre på det.

Fikastunder på jobbet är inget för den här gruppen. Om det inte bjuds på isglass, sorbet eller chokladbollar förstås. Det är svårt att få andra människor att inse vad de inte kan äta. Det är alla överens om.

– Tänk vad mycket lättare det hade varit om alla åt vår kost!

En av tjejerna har en strategi när det vankas gräddtårta som hon inte kan äta.

– Jag brukar säga att tårta inte ingår i min diet. Jag måste tänka på figuren.

Blir ni mätta?

– Nej jag är alltid hungrig trots att jag äter regelbundet, säger en av kvinnorna.

Samtliga tycker att de har haft gott stöd hemifrån när det gäller maten.

Sömn och återhämtning

Många har dålig sömn.

– Jag sover inte den djupa sömnen. Vaknar aldrig utvilad.

– I perioder sover jag riktigt dåligt, säger en av dem.

Fritid

De har en aktiv fritid. Den yngsta tjejen bloggar och går på gym.

– Jag har varit lat och trodde aldrig jag skulle gilla det. Men nu går jag med min syster och det är roligt!

En tjej gillar att gå på Liseberg, tränar sin hund och tycker om att resa till värmen. Det gör hon ibland med föräldrarna.

Reser gör också 48-åringen gärna till Storbritannien för att spela på hundkapplöpning.

– Jag reser alltid ensam. Det är resan och planerandet av resan som är roligast. England är annars ett hopplöst land vad gäller den galaktosfria dieten. De har mycket mjölk i maten och älskar inälvsmat som jag inte heller kan äta.

Sjukvård

Vården har alla kontakt med en gång om året. Då träffar de en läkare och en dietist. En av kvinnorna äter p-piller för att motverka benskörhet. Hon går till ungdomsmottagningen för att förnya receptet och tycker inte om att behöva gå dit.

– Där finns ingen läkare som vet varför jag har p-pillren. Det är enda behandlingen för benskörhet och det känns jobbigt att sitta på ungdomsmottagningen när jag inte har p-pillren som preventivmedel.

Den tjej som är strax under trettio år går kvar på barn eftersom det inte finns någon läkare som kan galaktosemi och som tar vuxna.

– För mig spelar det inte någon roll, säger hon.

Adresser och telefonnummer till föreläsarna

Överläkare Ulrika von Döbeln
 Karolinska universitetssjukhus
 Centrum för medfödda metabola sjukdomar
 L7:05
 171 76 Stockholm
 Tel: 08 585 800 00

Specialistläkare Mikael Oscarson
 Karolinska universitetssjukhuset Solna
 Kliniken för endokrinologi, metabolism och diabetes
 Endokrinmottagningen D2:04
 171 76 Stockholm
 Tel: 08 517 700 00

Dietist Carina Heidenborg
 Karolinska Universitetssjukhuset
 Huddinge
 141 86 Stockholm
 Tel: 08 585 801 19

Psykolog Anna Strandqvist
Karolinska Universitetssjukhuset
Huddinge
Psykologkliniken, barn
141 86 Stockholm
Tel: 08 585 847 70

Handläggare Sara. A. Eriksson,
Försäkringskassan,
Box 8784
402 76 Göteborg
Tel: 0771 114114

Samordnare Pia Ekman,
Arbetsförmedlingen
Box 4
431 21 Mölndal
Tel: 031 746 59 00

Medverkande från Mun-H-Center

Övertandläkare Marianne Bergius, logoped Lisa Bengtsson och
tandhygienist Anna Nielsen Magnéli.

Mun-H-Center
Box 2046
436 02 Hovås
Tel: 031 750 92 00

Medverkande från Ågrenska

Verksamhetsansvarig
AnnCatrin Röjvik och
socioonom och koordinator
Cecilia Stocks,
Vuxenverksamheten
Ågrenska
Box 2058
436 02 Hovås
Tel: 031 7509170

Galaktosemi

En sammanfattning av dokumentation nr 466

Galaktosemi är ett samlingsnamn för en grupp ärftliga ämnesomsättningssjukdomar. I första hand avses brist på enzymet galaktos-1-fosfaturidyltransferas (GALT), vilket också ofta kallas transferatbrist. Orsaken till sjukdomen är en förändring i ett arvsanlag som gör att enzymet GALT inte fungerar, vilket gör att galaktos och ett flertal nedbrytningsprodukter ansamlas i kroppen. Sjukdomen medför risk för kognitiva svårigheter av olika slag. En del personer med galaktosemi får en utvecklingsstörning.

Uppskattningsvis föds ett barn per år med galaktosemi i Sverige (ett barn per 100 000 födda). Totalt finns drygt 50 personer med sjukdomen i landet. Den är lika vanlig hos pojkar/män som hos flickor/kvinnor.

Galaktosemi behandlas med diet som tar bort nästan all galaktos ur kosten. Den ska vara mjölkfri och fri från födoämnen som innehåller mer än obetydliga mängder galaktos.

ÅGRENSKAS FAMILJE- OCH VUXENVISTELSER

Kunskap och kompetens om sällsynta diagnoser

© Ågrenska 2014



