

Galaktosämie – eine seltene Stoffwechsel-Krankheit

Auf zwei Seiten informiert die neu erschienene Kurzinformation über Krankheitszeichen und Behandlungsmöglichkeiten dieser erblichen Erkrankung. Betroffene und deren Familien finden hier wichtige Fakten und praktische Tipps zum besseren Umgang mit der Krankheit.

Bei einer Galaktosämie arbeitet ein Eiweiß von Geburt an fehlerhaft. Daher kann der Körper den Zucker-Stoff „Galaktose“ nicht richtig umwandeln und bildet schädliche Abbau-Stoffe. Besonders in Milch und Milchprodukten kommt Galaktose in Form von Milchzucker sehr häufig vor.

Entdeckt wird diese unheilbare Krankheit in der Regel durch das Neugeborenen-Screening. Sobald das betroffene Kind Muttermilch oder Säuglingsmilch bekommt, können erste Anzeichen wie Gelbsucht, Trinkschwäche und Erbrechen auftreten. 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. Die Entwicklung der betroffenen Kinder ist ganz unterschiedlich. Trotz Diät können sie körperlich und geistig beeinträchtigt sein. Derzeit ist unklar, warum eine Galaktosämie bei einigen Kindern schwer und bei anderen milder verläuft.

Das Ärztliche Zentrum für Qualität in der Medizin (ÄZQ) entwickelt im Auftrag von Kassenärztlicher Bundesvereinigung (KBV) und Bundesärztekammer (BÄK) Kurzinformationen in allgemein verständlicher Sprache. In einem Kooperationsprojekt erstellt das ÄZQ gemeinsam mit der Allianz Chronischer Seltener Erkrankungen (ACHSE) e. V. Infoblätter zu ausgewählten seltenen Erkrankungen, um die Aufmerksamkeit für dieses Thema zu erhöhen.

Die Informationen stehen der Ärzteschaft und Interessierten kostenlos zum Ausdrucken zur Verfügung, um sie bei Bedarf Betroffenen oder Angehörigen persönlich auszuhändigen.

Die Kurzinformation „Galaktosämie“ sowie Informationen zu rund 90 weiteren Themen können Sie abrufen unter:

- Kurzinformation „Galaktosämie“
www.patienten-information.de/kurzinformationen/galaktosaemie
- Methodik und Quellen
www.patienten-information.de/kurzinformationen/galaktosaemie#methodik
- Portal Patienten-Information.de
www.patienten-information.de