

Titel: Galactosemie (GALT def.), neonatale screening
Onderafdeling: KMB
Auteurs: A. Bosch, B. van Maldegem, F. Wijburg
Datum laatste correctie: 1-5-2007

Neonatale screening

*Bij aanmelding door entadministratie (GALT < 20% + galactose > 700 µmol/L):
Zo spoedig mogelijk presentatie in Academisch Ziekenhuis.*

Indien patiënt niet ziek: (ook geen: voedingsproblemen, niet-fysiologische hyperbilirubinemie, laboratorium afwijkingen)

- Afname diagnostiek (routine en metabool).
- Start soja voeding (in dienst blik uit voorraad ziekenhuis meegeven, overdag recept en machtiging meegeven, ouders kunnen het dan zelf halen bij drogist/apotheek).
- Uitleg en instructie ouders.
- Geen opname, wel eventueel telefonisch contact na 24 uur.
- Volgend telefonisch contact plannen na bekend worden uitslagen.
- Bij start nutrilon soja: advies aan moeder te kolven en borstvoeding in te vriezen, i.v.m. mogelijkheid vals positieve uitslag, indien niet in bezit van kolfapparaat dit via thuiszorg lenen/huren..
- Consult oogheekunde binnen enkele dagen na vaststellen diagnose (GALT < 20%)

Indien patiënt ziek: (of: voedingsproblemen, niet-fysiologische hyperbilirubinemie, laboratoriumafwijkingen)

- Opname.
- Afname diagnostiek (routine en metabool).
- Symptomatische behandeling klinische afwijkingen (inфуus, fototherapie, etc).
- Let op: verhoogde kans sepsis! Sepsis work-up en overweeg antibiotica.
- Start soja voeding.
- Uitleg en instructie ouders.
- Advies aan moeder te kolven/ invriezen, ivm mogelijkheid vals positieve uitslag.
- Consult oogheekunde binnen enkele dagen na vaststellen diagnose (GALT < 20% %).

Diagnostiek bij presentatie:

- Volledig bloedbeeld.
- Glucose, Na, K, Cl, Fosfaat, Ca, albumine.
- Bilirubine totaal en direct, ASAT, ALAT, gGT.
- Indien ziek: sepsis work-up, stolling en bloedgas.

Specifieke metabole diagnostiek bij presentatie:

- 2 ml EDTA voor:
 - intra-erythrocytair galactose-1-fosfaat (gal-1-P) (eerst volgende serie)
 - galactose-1-fosfaat uridyltransferase (GALT) activiteit (ma, wo, vr voor 10 uur op lab)
- Portie urine (ca 10 ml) voor galactose en galactitol (eerst volgende serie)

Vervolg diagnostiek:

- Bij GALT activiteit < 20% van gemiddelde controle waarde): mutatie analyse.
- Indien galactitol hoog, gal-1-P en GALT activiteit normaal: galactokinase activiteit.