

Welkom



Programma



PROGRAMMA:

9.30 – 10.00u **INLOOP MET KOFFIE/ THEE**

10.00 – 10.45u Welkom bij de GVN

- *Opening – Jeroen van Bruggen (voorzitter)*
- *30 jaar GVN in vogelvlucht – Jeroen van Kempen (oud-voorzitter)*

10.45 – 11.00u **PAUZE**

11.00 – 11.40u Een inkijkje in galactosemie onderzoek

- *prof. Annet Bosch (Amsterdam UMC)*
- *prof. Estela Rubio (Maastricht UMC+)*

11.40 – 12.00u Lancering informatieboekje voor kinderen
→ en korte toelichting workshops

12.00 – 13.00u **LACTOSEVRIJE LUNCH**

13.00 – 16.30u 3 workshop rondes (met pauzes tussendoor)

16.30 – 18.00u **FEESTELIJKE BORREL**

Workshops:

- | | | |
|--|---|----------------------------|
|  | Duurzaam en lactosevrij koken | <i>(door een kok)</i> |
|  | Oplossingen hacken voor galactosemie | <i>(door onderzoekers)</i> |
|  | Oefenen met het dieet voor galactosemie | <i>(door dietisten)</i> |
|  | Balans vinden in je gezin met galactosemie | <i>(door een pedagoog)</i> |
|  | Succesvol fondsenwerven met Metakids | <i>(door Metakids)</i> |
|  | Alles vragen aan onze professoren | <i>(door professoren)</i> |

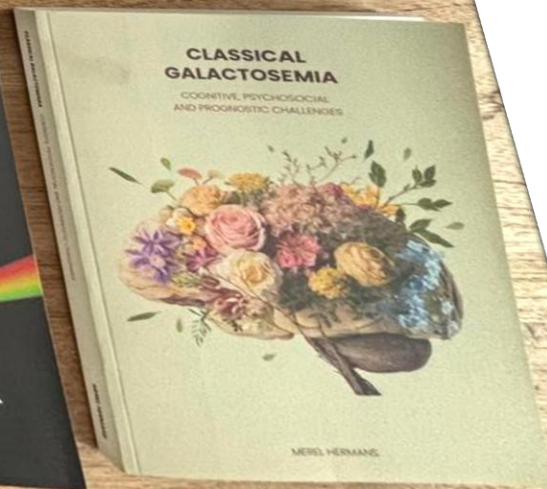
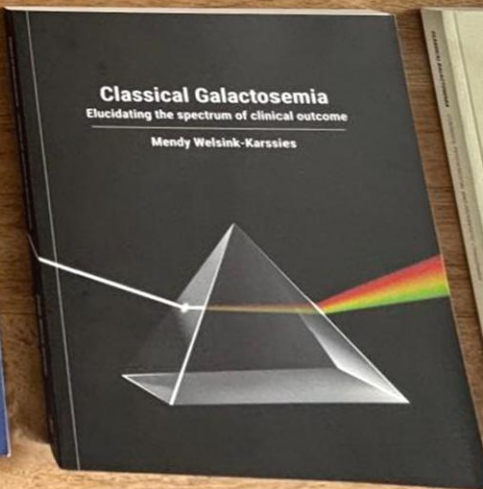
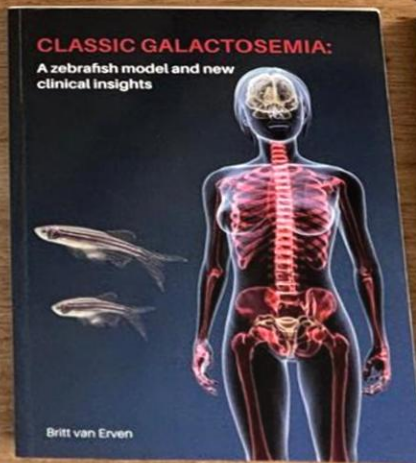
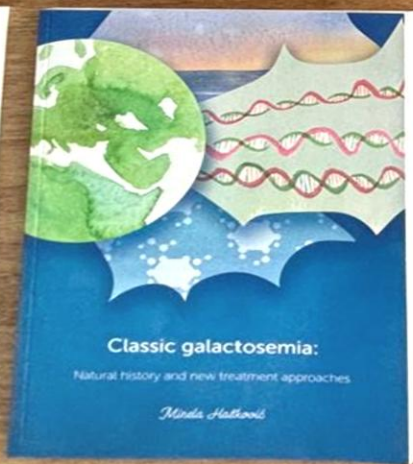
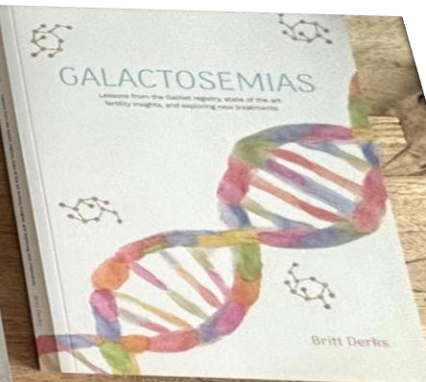
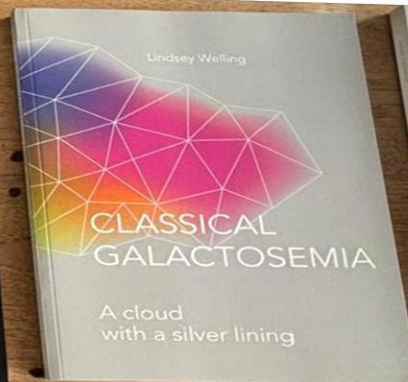
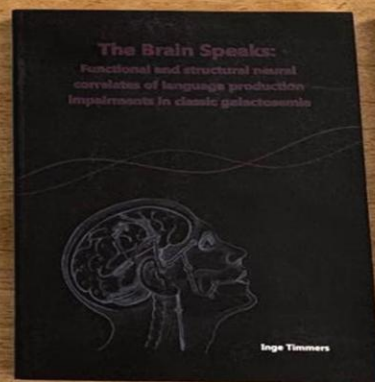
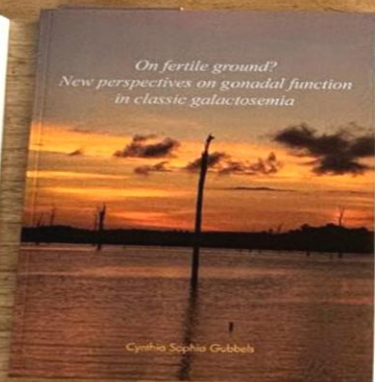
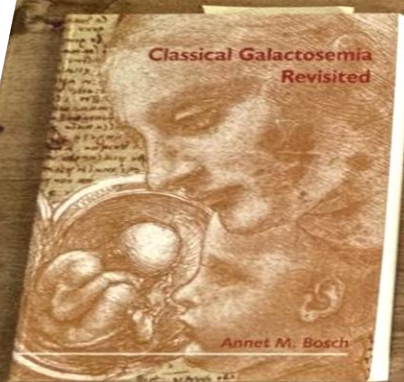
Daarnaast is er voor de kinderen een spannende Minecraft workshop én kun je het Geofort bezoeken!

30 jaar GVN

in vogelvlucht









GALACTOSEMIE VERENIGING NEDERLAND

www.galactosemievereniging.nl

Secretariaat:

Mevr. M. van Kempen
Zandooijelaan 4
5691 RJ Son
Tel: 0499 477509
Email: jvkempen@freeler.nl

Bestuur Stichting Patiëntenfonds
Postbus 5318
2000 GH Haarlem

Betreft: Aanvraag exploitatie subsidie 2000

Son, 08 maart, 2000

Geacht bestuur,

Naar aanleiding van een gesprek met Dhr. Soeters op 8 februari j.l. verzoeken wij u bij deze om voor een bijdrage in de exploitatielasten van de Galactosemie Vereniging Nederland (GVN) in aanmerking te komen.

Als GVN hebben wij een aantal plannen die wij graag zouden realiseren. Uit deze plannen hebben wij voor het jaar 2000 een selectie gemaakt op basis van prioriteit, die bovendien realiseerbaar zijn binnen de beschikbare tijd en huidige organisatie. Deze 3 activiteiten zijn:

1. Ontwikkeling en verzending van een folder gericht op verloskundigen.
2. Ontwikkeling en verzending van een folder gericht op kinderartsen in de ziekenhuizen.
3. Structurele verbetering van communicatie met patiënten, leden, gezondheidszorg en rest van de buitenwereld in binnen- en buitenland, door middel van onze Website en een hogere frequentie van ons infobulletin.

Tevens zijn we in 2000 als Nederlandse vereniging gastheer van de jaarvergadering van de Europese Galactosemie vereniging 'EGS'.

In deze aanbiedingsbrief, met bijgaand werkplan, willen wij onze vereniging en de geplande activiteiten graag aan u presenteren.

Activiteiten

Als GVN ontplooiën wij op de volgende gebieden activiteiten:

Lotgenotencontact

- Organiseren van bijeenkomsten voor de leden op een centrale locatie in Nederland. Enerzijds om informatie uit te wisselen tussen bestuur, medisch comité en de leden, anderzijds om met elkaar ervaringen uit te wisselen en elkaar te helpen bij het leven met galactosemie.
- Jaarlijkse speeldag om de contacten tussen de kinderen onderling en de ouders onderling te verbeteren (stimuleren van contacten tussen leden en patiënten in dezelfde regio buiten de door de vereniging georganiseerde bijeenkomsten).
- Telefonische (en persoonlijke) opvang van ouders die net een baby met galactosemie hebben gekregen.

Voorlichting

- Momenteel verschijnt er minimaal 2 maal per jaar een bulletin met informatie, nieuws, bijdragen van artsen, enzovoorts ten behoeve van de leden.
- Op de bijeenkomsten worden, afhankelijk van de wensen van de leden, lezingen verzorgd door diëtisten, artsen of vertegenwoordigers van andere organisaties.
- Op het ogenblik beschikken we over een folder gericht op nieuwe leden. Dit jaar willen we folders maken gericht op kinderartsen en verloskundigen (zie werkplan).

Belangenbehartiging

- Door directe contacten met de landelijk coördinerende kinderarts voor metabole ziektes eisen we aandacht voor patiënten met galactosemie.
- Door een goed, direct contact met een o.a. professor R. Wanders, biochemicus, verbonden aan het AMC te Amsterdam, proberen we wetenschappelijk onderzoek te stimuleren.
- Door contacten met grotere verenigingen en organisaties ondersteunen we overkoepelende activiteiten als het instandhouden c.q. verbeteren van ingrediëntendeclaraties op producten en medicijnen.
- Door samen te werken met zusterorganisaties in Europa proberen we zoveel mogelijk kennis over Galactosemie te vergaren en bouwen we aan een internationaal netwerk van specialisten die met de ziekte bezig zijn.









Een inkijkje in galactosemie onderzoek



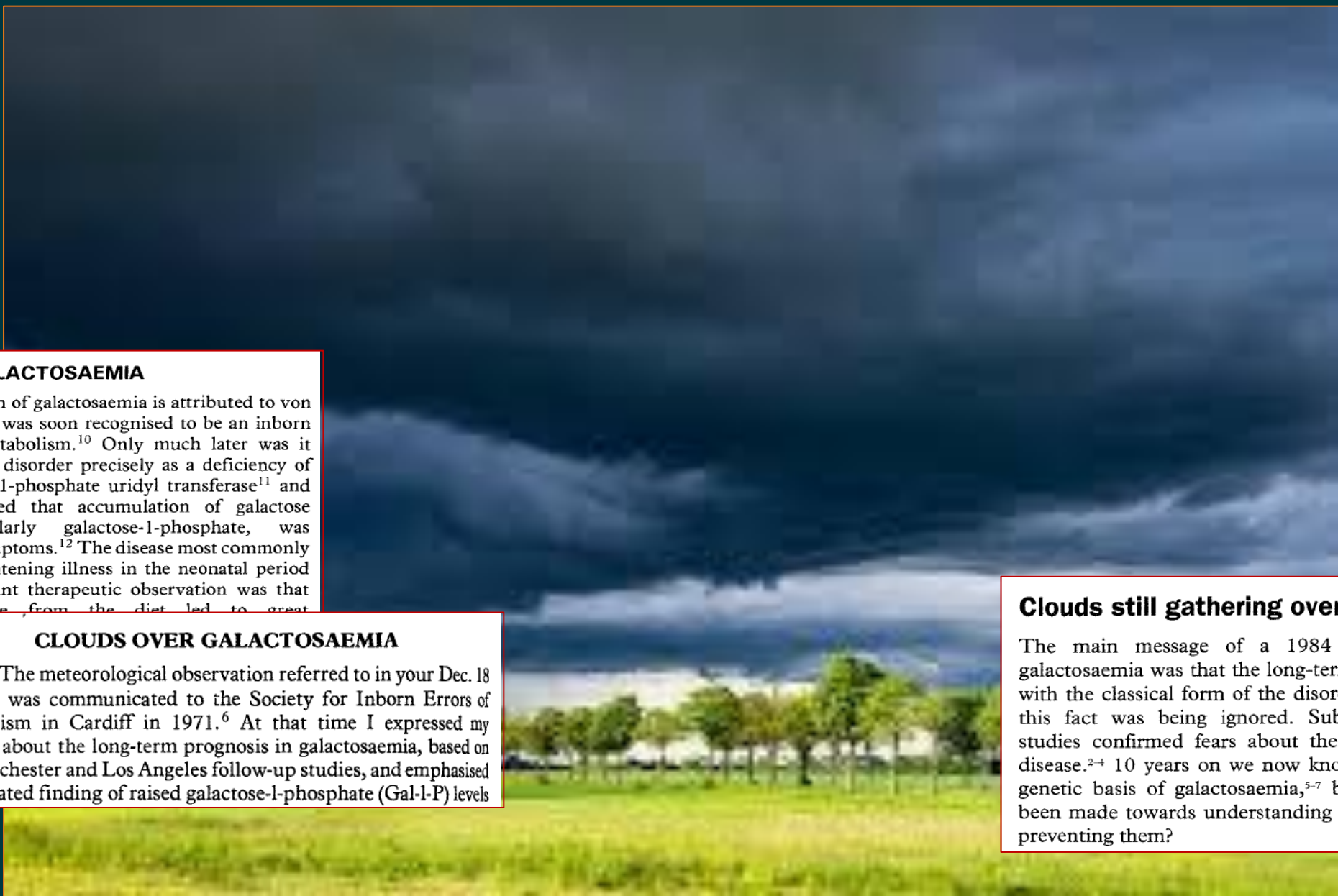
GVN 30 jaar

Prof. Dr. Annet M. Bosch
november 2025



Dr Henk Bakker





CLOUDS OVER GALACTOSAEMIA

THE first description of galactosaemia is attributed to von Reuss in 1908⁹ and it was soon recognised to be an inborn error of galactose metabolism.¹⁰ Only much later was it possible to define the disorder precisely as a deficiency of the enzyme galactose-1-phosphate uridyl transferase¹¹ and evidence was obtained that accumulation of galactose metabolites, particularly galactose-1-phosphate, was responsible for the symptoms.¹² The disease most commonly presents as a life-threatening illness in the neonatal period and the most important therapeutic observation was that removal of galactose from the diet led to great improvement.

Many patients with galactose require information

CLOUDS OVER GALACTOSAEMIA

SIR,—The meteorological observation referred to in your Dec. 18 editorial was communicated to the Society for Inborn Errors of Metabolism in Cardiff in 1971.⁶ At that time I expressed my concern about the long-term prognosis in galactosaemia, based on the Manchester and Los Angeles follow-up studies, and emphasised the repeated finding of raised galactose-1-phosphate (Gal-1-P) levels

Clouds still gathering over galactosaemia

The main message of a 1984 *Lancet* editorial¹ on galactosaemia was that the long-term outcome of patients with the classical form of the disorder was poor and that this fact was being ignored. Subsequent retrospective studies confirmed fears about the complications of the disease.²⁻⁴ 10 years on we now know far more about the genetic basis of galactosaemia,⁵⁻⁷ but what progress has been made towards understanding the complications and preventing them?

1982

1994



- Dieet
- Kwaliteit van Leven
- Richtlijnen
- Hielprik



Dieet



Tot 2003:



Streng dieet

Geen melk – producten

Groente 1 x per dag

Fruit 1 x per dag

Geen tomaat, watermeloen, peulvruchten



Streng dieet

beperkt groente fruit: 30 mg galactose p dag

Mild dieet

onbeperkt groente fruit 60 mg galactose p dag



Streng dieet

beperkt groente fruit: 30 mg galactose p dag

Mild dieet

onbeperkt groente fruit 60 mg galactose p dag

Volwassene maakt zelf > 600 mg galactose p dag

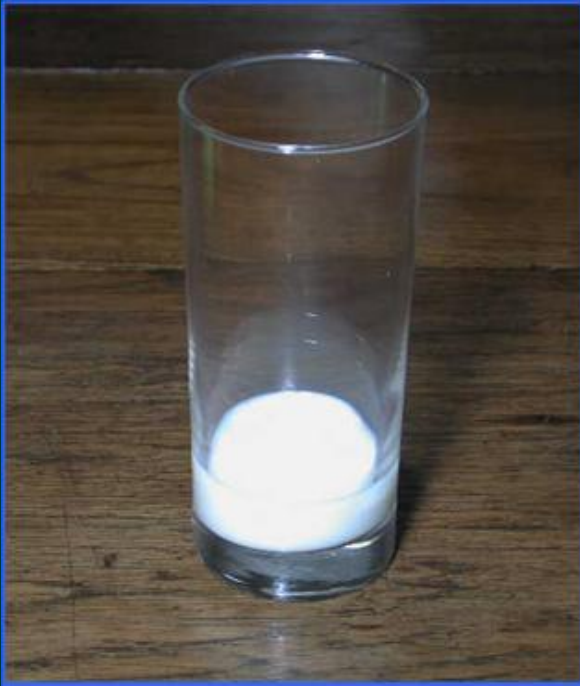


Onderzoek 2001

3 dappere patiënten
600 mg galactose per dag
Wekelijkse controles AMC



600 mg galactose



25 g



7,5 kg



2,5 kg



Resultaat:

Geen klachten

Geen oogafwijkingen

Geen effect bloedwaarden





Resultaat:

Geen klachten
Geen oogafwijkingen
Geen effect bloedwaarden



Aanpassing dieet 2003:

Geen beperkingen groente en fruit

SHORT REPORT

High tolerance for oral galactose in classical galactosaemia:
dietary implications

A M Bosch, H D Bakker, L J M de B Wenniger-Prick, R J A Wanders, F A Wijburg



Resultaat:



Dieet internationaal aangepast

Patiënten met mild dieet betere ontwikkeling

SHORT REPORT

High tolerance for oral galactose in classical galactosaemia:
dietary implications

A M Bosch, H D Bakker, L J M de B Wenniger-Prick, R J A Wanders, F A Wijburg



Kwaliteit van leven



Kwaliteit van leven

- Patiënten geven aan wat voor hen grootste moeilijkheden zijn
- Ondersteuning en beleid worden daar op gericht
- 2023: cognitie, angst, sociale vaardigheden

Living With Classical Galactosemia: Health-Related Quality of Life Consequences

Annet M. Bosch, MD*†; Martha A. Grootenhuis, PhD§; Henk D. Bakker, MD, PhD*; Hugo S.A. Heijmans, MD, PhD*; Frits A. Wijburg, MD, PhD*; and Bob F. Last, PhD§

Hermans et al.
Orphanet Journal of Rare Diseases (2023) 18:135
<https://doi.org/10.1186/s13023-023-02749-8>

Orphanet Journal of
Rare Diseases

RESEARCH

Open Access

The challenges of classical galactosemia: HRQoL in pediatric and adult patients

Merel E. Hermans^{1,2}, Hedy A. van Oers^{3,4,5}, Gert J. Geurtsen⁶, Lotte Haverman^{3,4,7}, Carla E. M. Hollak⁸, M. Estela Rubio-Gozalbo⁹ and Annet M. Bosch^{1,2*} 





Richtlijnen



Richtlijnen



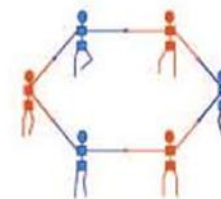
J Inherit Metab Dis
DOI 10.1007/s10545-012-9477-y

ORIGINAL ARTICLE

Diversity of approaches to classic galactosemia around the world: a comparison of diagnosis, intervention, and outcomes

Patricia P. Jumbo-Lucioni • Kathryn Garber • John Kiel • Ivo Baric • Gerard T. Berry • Annet Bosch • Alberto Burlina • Ana Chiesa • Maria Luz Couce Pico • Sylvia C. Estrada • Howard Henderson • Nancy Leslie • Nicola Longo • Andrew A. M. Morris • Carlett Ramirez-Farias • Susanne Schweitzer-Krantz • Catherine Lynn T. Silao • Marcela Vela-Amieva • Susan Waisbren • Judith L. Fridovich-Keil

Received: 9 January 2012 / Revised: 29 February 2012 / Accepted: 5 March 2012



GalNet

The Galactosemia Network



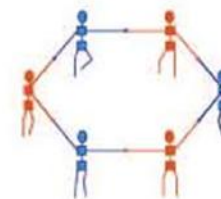
Richtlijnen

Internationale samenwerking: richtlijn met experts uit 10 landen

International clinical guideline for the management of classical galactosemia: diagnosis, treatment, and follow-up

Lindsey Welling¹ • Laurie E. Bernstein² • Gerard T. Berry^{3,4} • Alberto B. Burlina⁵ • François Eyskens⁶ • Matthias Gautschi⁷ • Stephanie Grünewald⁸ • Cynthia S. Gubbels^{3,4} • Ina Knerr⁹ • Philippe Labrune¹⁰ • Johanna H. van der Lee¹¹ • Anita MacDonald¹² • Elaine Murphy¹³ • Pat A. Portnoi¹⁴ • Katrin Öunap^{15,16} • Nancy L. Potter¹⁷ • M. Estela Rubio-Gozalbo¹⁸ • Jessica B. Spencer¹⁹ • Inge Timmers²⁰ • Eileen P. Treacy²¹ • Sandra C. Van Calcar²² • Susan E. Waisbren²³ • Annet M. Bosch^{1,24} •
On behalf of the Galactosemia Network (GalNet)

Received: 16 February 2016 / Revised: 17 August 2016 / Accepted: 29 September 2016
© The Author(s) 2016. This article is published with open access at Springerlink.com



GalNet

The Galactosemia Network



Hielprik



Hielprik

Sinds 1974 elke pasgeborene tussen 3^e-7^e levensdag

Uitbreiding in 2007: galactosemie





Hielprik

Sinds 2007

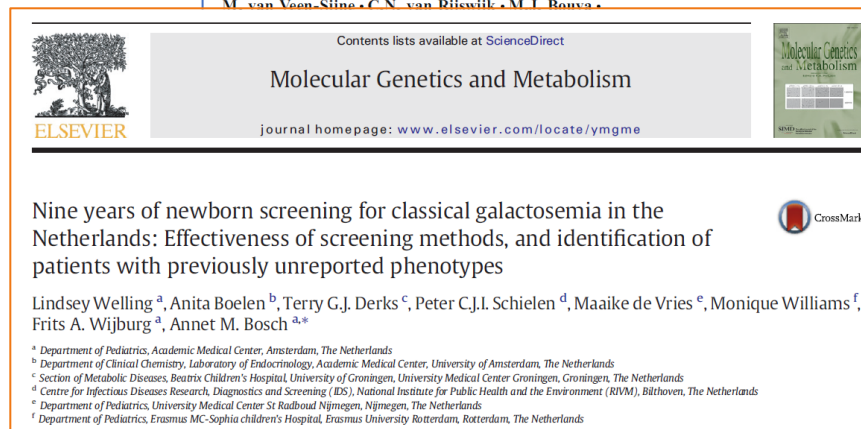
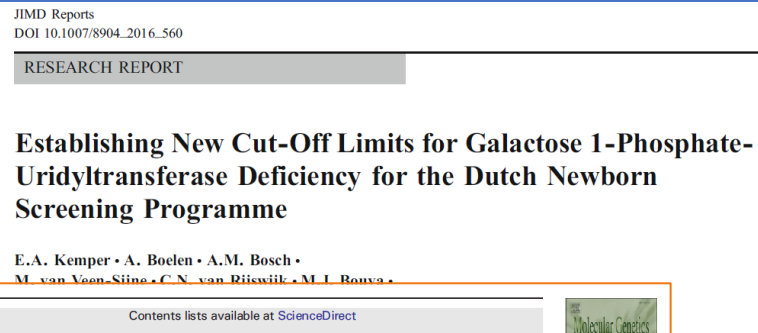
vroeg diagnose
om ernstige ziekte in eerste levensweek te voorkomen





Hielprik

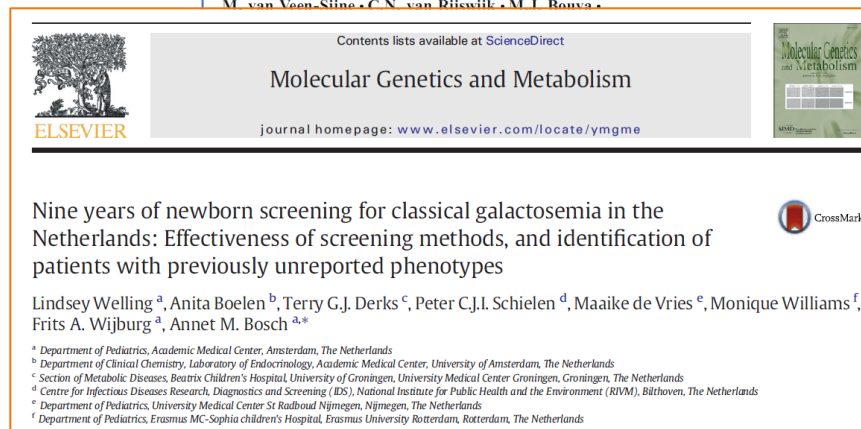
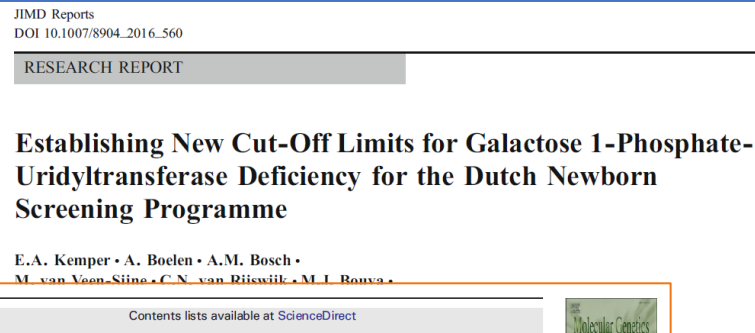
Methode geoptimaliseerd om onterechte verwijzingen te voorkomen





Hielprik

Maar: hielprik voorkomt niet de latere complicaties





30 jaar





Bedankt !



GVN 30 jaar

Prof. Dr. Estela Rubio Gozalbo

estela.rubio@mumc.nl





Galactosemie: van steeds beter begrijpen naar betere zorg



Galactosemie
Vereniging
Nederland



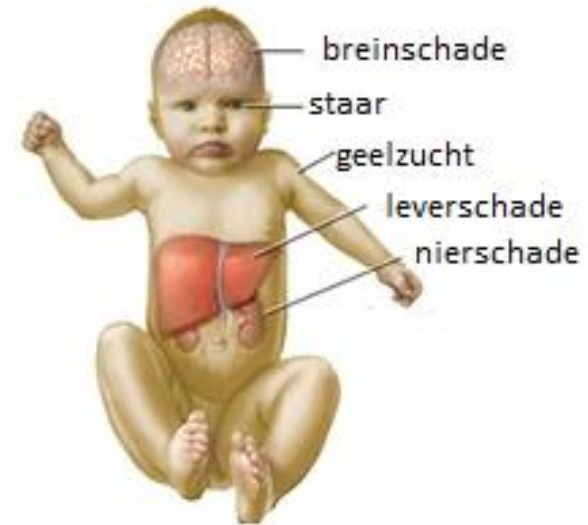
- Ziekte begrijpen
- Bundelen van krachten: samen vooruit
- Op weg naar nieuwe behandelingen



Ziekte begrijpen



eerste pasgeborene met
beeld van galactosemie





pasgeborene met beeld **galactosemie** en
galactose in urine





pasgeborene met beeld **galactosemie** en
galactose in urine en bloed



dieet met **galactosebeperking** (geen
borstvoeding/diermelk) **helpt**



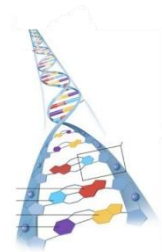


**Gal-1-P verhoogd,
GALT-enzym werkt niet goed**





identificatie
GALT-gen







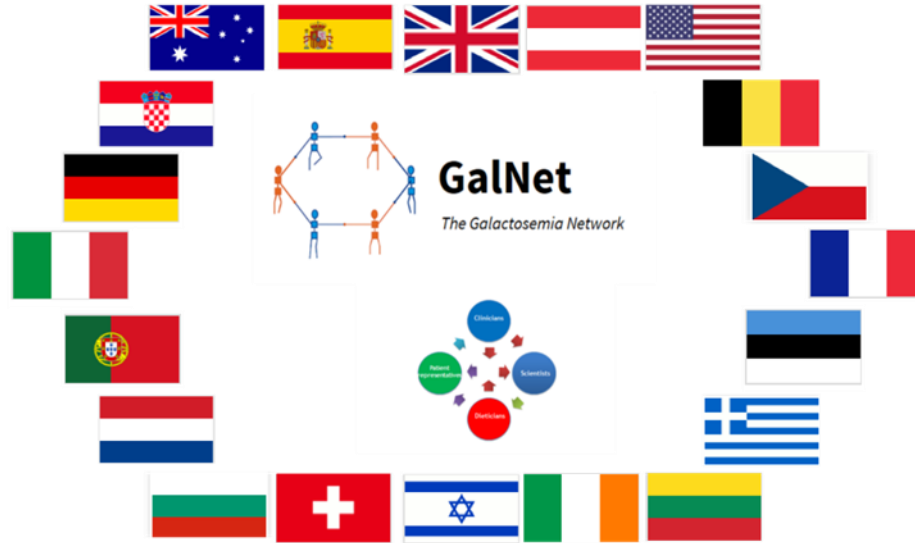
Bundelen van krachten: samen vooruit



Nationale en
internationale
samenwerking



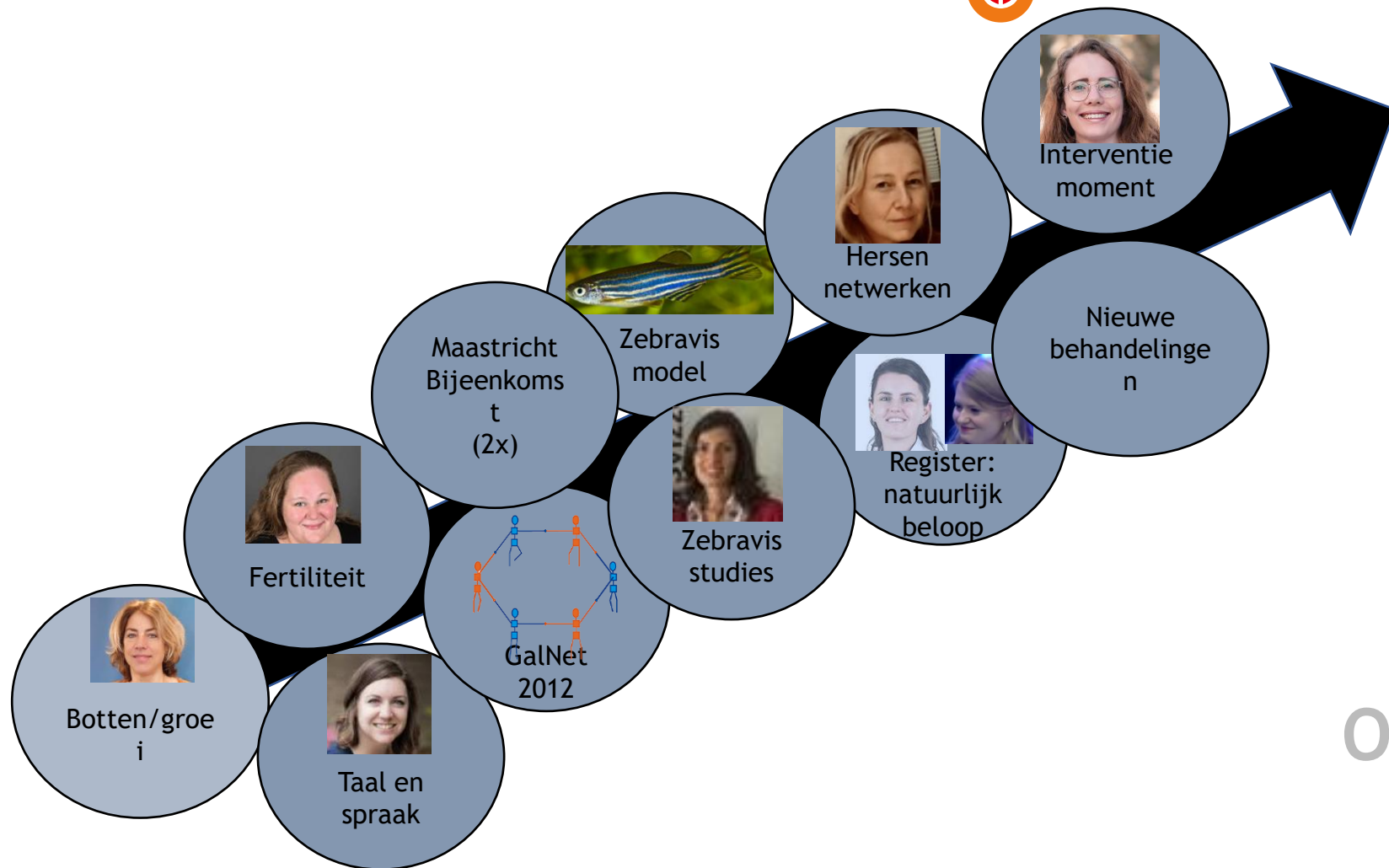
Multidisciplinair



**European
Galactosaemia
Society**



**Galactosemie
Vereniging
Nederland**



Onderzoeksreis



- Op weg naar nieuwe behandelingen



- Bij galactosemie werkt een belangrijk enzym (GALT) niet
- Daardoor stapelen stoffen zich op in het lichaam, ontstaan er tekorten en is er sprake van stress in de cellen
- Er ontstaat schade

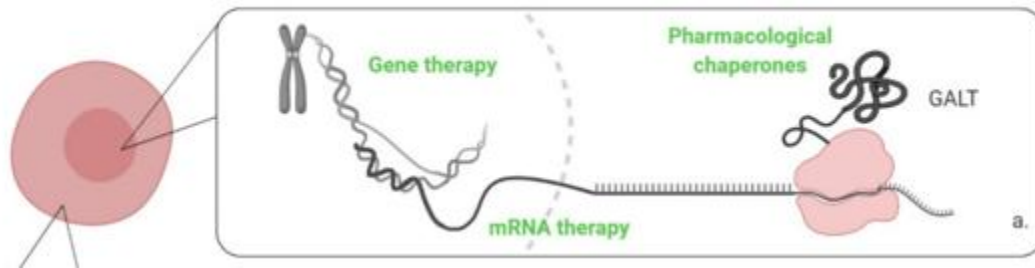




Op weg naar
nieuwe
behandelingen



- Behandelingen om schade te voorkomen
- Behandelingen om klachten te verminderen



Verbeteren wat ontbreekt:
herstel enzym





Middelen die helpen bij het afbreken van galactose of cel stress verminderen



Behandelingen die de symptomen gunstig beïnvloeden





Hoop groeit-- ook al is het pad lang





D
A
N
K



Maastricht University



Maastricht UMC+