

Journal of Inherited Metabolic Disease. 2017; 40(2): 171–176.
Published online 2016 Nov 17. doi: [10.1007/s10545-016-9990-5](https://doi.org/10.1007/s10545-016-9990-5)
PMCID: PMC5306419

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

Lindsey Welling,¹ Laurie E. Bernstein,² Gerard T. Berry,^{3,4} Alberto B. Burlina,⁵ François Eyskens,⁶ Matthias Gautschi,⁷ Stephanie Grünewald,⁸ Cynthia S. Gubbels,^{3,4} Ina Knerr,⁹ Philippe Labrune,¹⁰ Johanna H. van der Lee,¹¹ Anita MacDonald,¹² Elaine Murphy,¹³ Pat A. Portnoi,¹⁴ Katrin Öunap,^{15,16} Nancy L. Potter,¹⁷ M. Estela Rubio-Gozalbo,¹⁸ Jessica B. Spencer,¹⁹ Inge Timmers,²⁰ Eileen P. Treacy,²¹ Sandra C. Van Calcar,²² Susan E. Waisbren,²³ Annet M. Bosch,¹ and On behalf of the Galactosemia Network (GalNet)

Internationale kliniske retningslinjer for behandling af Klassisk Galaktosæmi: diagnose, behandling og opfølgning

Retningslinjer, deltagere og centrale spørgsmål

Udviklingen af denne retningslinje blev indledt af Galactosemia Network (GalNet). Vigtige emner og problemer inden for diagnose, behandling og opfølgning af KLASSISK GALAKTOSÆMI blev udforsket. Ti forskellige interessepunkter blev identificeret: 1) diagnostik 2) biokemisk opfølgning 3) koststyring 4) kognitiv udvikling 5) tale- og sprogudvikling 6) neurologiske komplikationer 7) psykosocial udvikling og mental sundhed 8) endokrinologi og fertilitet, 9) knoglesundhed og 10) oftalmologiske komplikationer. Ved starten af GalNet i 2012 blev alle medlemmer af "Society for the Study of Inborn Errors of Metabolism" (SSIEM) inviteret til at deltage i netværket. Alle, der udtrykte interesse for GalNet, blev inviteret til et første møde i januar 2014 i Maastricht (Holland), hvor centrale spørgsmål i hvert enkelt interesseområde blev formuleret af GalNets eksperter i samarbejde med repræsentanter for European Galactosemia Society (Patientorganisation). Eksperter, der deltog i dette møde, blev inviteret til at deltage i retningslinjeudvikling, og der blev dannet et ekspertpanel bestående af 21 medlemmer. På baggrund af deres specialer deltog eksperter fra dette panel i arbejdsgrupper med fokus på de ovennævnte centrale spørgsmål vedrørende deres interesseområde.

Udfor hver anbefaling ses en angivelse af hvor stærk evidensen, altså de videnskabelige beviser, er for hver anbefaling.

- (++) = flere uafhængige forskergrupper er kommet til samme resultat.
Ingen er uenige.
 - (+) = enten er forholdet ikke undersøgt af flere uafhængige forskergrupper eller også er der en hvis uenighed.
 - (ekspertudtalelse) = Ingen forskning til at understøtte anbefalingen, men alle eksperter er 100% enige, på nær anbefaling nr. X hvor der var 93% enighed
- KG = Klassisk Galaktosæmi

Diagnose

Anbefaling nr. 1 (+)

Diagnosen Klassisk Galaktosæmi bør bekræftes ved måling af GALT-enzymaktivitet i røde blodlegemer (fraværende eller signifikant nedsat) og / eller GALT-genanalyse. Det er nok kun at bekræfte diagnosen ved genetisk analyse, hvis de påviste genvariationer findes som sygdomsfremkaldende i relevante genetiske databaser (Calderon et al. 2007; http://www.arup.utah.edu/database/galt/galt_welcome.Php) og hvis de biologiske forældre hver bærer en mutation.

Anbefaling nr. 2 (ekspertudtalelse, +)

Man bør behandle patienter med GALT-enzymaktivitet i røde blodlegemer på mindre 10% og/eller patologiske variationer på begge alleler af GALT-genet (herunder p.S135L) med en galaktosebegrænset diæt. Der er ikke fundet tilstrækkelige beviser for at afgøre, om patienter med 10-15% resterende GALT-aktivitet i røde blodlegemer skal behandles med diæt eller ej.

Anbefaling nr. 3 (ekspertudtalelse, +)

Vi anbefaler ikke at behandle patienter med Duarte-varianten af galaktosæmi.

Diæt

Anbefaling nr. 4 (++)

Hvis klassisk galaktosæmi mistænkes hos et spædbarn, bør der straks opstartes en galaktosebegrænset diæt (fx sojabaseret, kaseinhydrolysat eller lign.), uden at vente på bekræftelse af diagnosen.

Anbefaling nr. 5 (ekspertudtalelse, +)

Vi anbefaler, at behandle patienter med Klassisk Galaktosæmi med en livslang galaktosebegrænset diæt, der udelukkende fjerner kilder til laktose og galaktose fra mejeriprodukter, men tillader galaktose fra ikke-mælkekilder, der bidrager med minimal galaktosemængde. Inden for denne definition accepterer vi, at små mængder galaktose er til stede i specifikke modne oste og kaseinater. I øjeblikket er der utilstrækkelige beviser til støtte for en specifik aldersrelateret angivelse af mængden af galaktose tilladt i kosten.

Anbefaling nr. 6 (+)

Vi anbefaler, at tillade alle mængder og typer af frugt, grøntsager, bælgfrugter, ugærede sojabaserede produkter, modne oste (med galaktoseindhold <25 mg / 100 g) og fødevaretilsætningsstoffer (natrium eller calciumkaseinat) i diæten til klassisk galaktosæmi. Selvom gærede sojabaserede produkter har et højere galaktoseindhold, kan alle typer tillades i de små mængder, der typisk anvendes i kosten.

Anbefaling nr. 7 (+)

Vi anbefaler en årlig kostvurdering af calcium- og vitamin D-indtag med måling af p-25-hydrxy-vitamin D-niveauer. Både calcium og D-vitamin bør suppleres efter behov efter de aldersspecifikke anbefalinger til den generelle befolkning.

Biokemisk opfølgning

Anbefaling nr. 8 (++)

I det første leveår måles Gal-1-P i røde blodlegemer ved diagnose og herefter efter 3 og 9 måneder med galaktose-begrænset diæt.

Anbefaling nr. 9 (ekspertudtalelse, +)

Vi anbefaler, at måle Gal-1-P i røde blodlegemer årligt efter første leveår, indtil der er etableret et individuelt basissniveau.

Anbefaling nr. 10 (ekspertudtalelse, +)

Vi anbefaler at måle Gal-1-P i blodlegemer i tilfælde af øget galaktoseindtagelse og ved bekymring for forgiftning.

Anbefaling nr. 11 (ekspertudtalelse, +)

Det kliniske udbytte af seriel måling af blod- eller uringalaktitol er begrænset.

Langsigtede komplikationer

Kognitiv udvikling

Anbefaling nr. 12 (++)

Patienter bør henvises til test af udviklingskvotient (DQ) og intellektuel kvotient (IQ) for at opnå et velvalideret mål for udvikling og kognitive evner. Ved minimum skal test udføres ved:

Alder 2-3 år: At vurdere tidlig tale og sprog- samt motorisk udvikling ved hjælp af et standardiseret

testinstrument som BSID (Bayley Scales of Infant and Toddler Development) eller et tilsvarende instrument, med det formål at kunne iværksætte tidlig indgriben.

Alder 4-5 år: At vurdere skoleparathed og behov for ergoterapi og taleterapi ved hjælp af et standardiseret testinstrument som Wechsler Preschool and Primary Scale of Intelligence (WPPSI) eller et lignende instrument.

Alder 8-10 år: at vurdere kognitiv udvikling, specifikke styrker og svagheder og behovet for særlige indsatser ved hjælp af et standardiseret testinstrument som Wechsler Intelligence Scale for Children (WISC) eller et lignende instrument.

Alder 12-14 år: at vurdere kognitiv udvikling, specifikke styrker og svagheder og behovet for særlige indsatser ved hjælp af et standardiseret testinstrument som Wechsler Intelligence Scale for Children (WISC) eller et lignende instrument. Alder 15 år og ældre: Efter behov, specifikke spørgsmål.

(Overvej at kombinere disse tests med tale- og sprogscreening (anbefaling nr. 15) og screening af psykosocial udvikling (anbefaling nr. 21))

Anbefaling nr. 13 (ekspertudtalelse, +)

For at opnå et billede af funktionsniveauet, når formaliseret testning ikke er mulig, eller når der kræves yderligere vurderinger mellem formaliserede tests, anbefaler vi at anvende et valideret forælder / informant spørgeskema, såsom Adaptive Behavior Assessment System (ABAS) eller et lignende instrument.

Anbefaling nr. 14 (ekspertudtalelse, +)

Vi anbefaler en klinisk vurdering af de eksekutive funktioner, hvis det er muligt, med særlig opmærksomhed på processeringss hastighed og visuel rumlig forståelse. Hos børn (8-10 år) anbefales som første screening 'Adfærdsvurdering for Eksekutiv Funktion' (BRIEF), og hos unge (12-14 år) og hos unge voksne (18-20 år) anbefales CANTAB (Cambridge Neuropsychological Test Automated Battery), ANT (Amsterdam Neuropsychological Tasks Program) eller et lignende instrument og med opfølgning efter behov.

Tale og sprog

Anbefaling nr. 15 (++)

Alle børn med KLASSISK GALAKTOSÆMI skal screenes for tale- og sprogforsinkelse i alderen 7-12 måneder, 2 år, 3 år og 5 år (overvej at kombinere med screening for kognitive lidelser, anbefaling nr. 12). Hvis børn viser forsinket eller grænsende til forsinket tale- og sprogudvikling, skal der gennemføres fuld udredning.

Anbefaling nr. 16 (ekspertudtalelse, +)

Vi anbefaler, at en vurdering af tale og sprog omfatter hørescreening, en kort vurdering af før-sproglig kommunikation (<2 år), vurdering af produktive, receptive og pragmatiske sprogfærdigheder, en undersøgelse af mund og svælg, undersøgelse af mundmotorikken (observation af respiration, resonansdannelse, stemme, artikulation) samt taleforståelighed for alle børn, der ikke opfylder aldersmæssige passende milepæle. Vi anbefaler endvidere en kognitiv evaluering, ved symptomer.

Anbefaling nr. 17 (ekspertudtalelse, +)

For børn, der ikke opfylder aldersmæssige tale- eller sprogmilepæle, anbefaler vi behandling baseret på retningslinjer for behandling af tale-, sprog- og stemmeforstyrrelser i befolkningen generelt. Terapi bør begynde i løbet af det første leveår og omfatte træning af tegnsprogskommunikation for at udvikle det tidlige sprog. Et legebaseret miljø til sprogudvikling anbefales i løbet af andet leveår. Individuel talebehandling fokuseret på høj gentagelse af et lille antal mål bør begynde i løbet af andet leveår og fortsætte efter behov i hele førskole- og grundskoleårene. Respirations-, fonation- og resonansforstyrrelser skal også behandles.

Neurologiske komplikationer

Anbefaling nr. 18 (++)

Patienter med KLASSISK GALAKTOSÆMI bør screenes for neurologiske problemstillinger ved klinisk undersøgelse fra 2-3 år. En sådan screening bør omfatte undersøgelse for ataksi, tremor, dysmetri og dystoni. Hvis der konstateres en specifik neurologisk forstyrrelse, anbefales det at monitorere en eventuel progression med en, for forstyrrelsen, specifik skala. Det foreslås at screene voksne patienter årligt og registrere eventuel progression. Pædiatriske patienter kan screenes hyppigere (hver 6. måned) for at identificere potentielt behandlelige neurologiske problemer.

Anbefaling nr. 19 (+)

Vi anbefaler at spørge patienter eller omsorgspersoner om nyopståede kramper eller krampelignende episoder og at foretage EEG hvis relevant.

Anbefaling nr. 20 (ekspertudtalelse, +)

Vi anbefaler ikke rutinemæssig hjerne- og rygmarvsbilleddannelse (skanning) i opfølgningen af patienter med KLASSISK GALAKTOSÆMI.

Hos patienter med signifikante eller progressive neurologiske symptomer og tegn kan billeddiagnostik være berettiget til (1) at bestemme om andre lidelser spiller en rolle eller (2) yderligere at definere udviklingen og progressionen af neuroradiologiske fund hos enkelte patienter.

Psykosocial udvikling

Anbefaling nr. 21 (ekspertudtalelse, +)

Vi anbefaler at screene børn for psykosociale vanskeligheder, herunder forstyrrelser i autismspektret, sensoriske integrationsproblemer, depression og angst, ved hjælp af standardiserede spørgeskemaer som BASC-2 (Behavior Assessment System for Children), anden udgave på engelsk eller et lignende værktøj på et andet sprog. Vi anbefaler at udføre denne screening i andet leveår i kombination med screening for tale- og sprogforsinkelser (se anbefaling nr. 15) og kombinere denne screening med udviklingstests i 4-5 år, 8-10 år og 12-14 år (Se anbefaling nr. 12).

Anbefaling nr. 22 (+)

Vi anbefaler at screene voksne for psykiske problemer med validerede spørgeskemaer, der indeholder

korte skalaer for angst og depression, såsom NIH PROMIS-spørgeskemaerne, BAI (Beck Angst Inventory), BDI (Beck Depression Inventory) eller lignende instrumenter. Med voksne anbefaler vi at diskutere leved forhold, arbejde og / eller uddannelsesmæssige situationer, tilfredshed med sociale relationer og seksuel intimitet under ambulante besøg og henvise til faglig konsultation, hvis det er nødvendigt.

Erklæring nr. 23 (ekspertudtalelse, ↓)

Vi anbefaler ikke rutinemæssige vurderinger af livskvalitet (HRQoL).

Endokrinologi / Fertilitet

Anbefaling nr. 24 (++)

Piger med KLASSISK GALAKTOSÆMI skal screenes for hypergonadotrop hypogonadisme, hvis de, når de bliver 12 år, har ikke-tilstrækkeligt udviklede sekundære køns karakteristika eller hvis de, når de bliver 14 år ikke har regelmæssige menstruationer. Screening bør omfatte follikelstimulerende hormon og 17-beta-østradiol.

Anbefaling nr. 25 (ekspertudtalelse, +)

Vi anbefaler at overveje den enkelte piges follikelstimulerende hormonniveau, vækst og psykosocial modenhed til bestemmelse af alder ved behandlingens begyndelse. Til pubertetfremkaldelse anvendes en lavdosis østrogen i en trinvis stigende dosis, derefter senere kombineret med cyklisk progesteron til regelmæssige tilbagetrækningsblødninger. Vi anbefaler at overveje henvisning til en pædiatrisk endokrinolog.

Anbefaling nr. 26 (ekspertudtalelse, +)

Vi anbefaler ikke rutinemæssigt at anvende måling af AMH (anti-müllerian hormon) eller æggestokskanning til opfølgning, da det ikke er vist at disse metoder kan forudsige pubertetsudvikling eller frugtbarhed præcist.

Anbefaling nr. 27 (+)

Vi anbefaler ikke endokrin opfølgning af Duarte Galaktosæmia, da der ikke er tegn på, at æggestokkene påvirkes.

Anbefaling nr. 28 (ekspertudtalelse, +)

Vi anbefaler, at piger og kvinder med KLASSISK GALAKTOSÆMI, som har gennemgået puberteten og har etableret regelmæssig menstruationscyklus, bør følges årligt for menstruationsforstyrrelser, sekundær amenoré og symptomer på primær ovarieinsufficiens (POI). Ændringer i menstruation eller POI symptomer bør vurderes med serum follikelstimulerendehormon (FSH) måling. Måling af AMH kan ikke forudsige hvilke kvinder, der udvikler POI, men et ikke-detekterbart niveau tyder på truende POI. Skanning med ultralyd eller MR anbefales ikke, medmindre andet er klinisk indiceret.

Anbefaling nr. 29 (ekspertudtalelse, +)

Vi anbefaler, at kvinder med hypergonadotrop hypogonadisme eller primær ovarieinsufficiens gives rådgivning og støtte til deres reproduktive muligheder og styring af uregelmæssige eller fraværende menstruationer. Hormonsubstitutionsterapi bør indledes ved begyndelsen af sekundær amenoré for at reducere risikoen for osteoporose og andre komplikationer af primær ovarieinsufficiens.

Anbefaling nr. 30 (++)

Vi anbefaler at overveje en henvisning til en fertilitetsbehandling for kvinder, som er ufrivilligt barnløse eller til kvinder, der ønsker yderligere rådgivning om muligheder for fertilitetsbehandling, herunder ægdonation.

Anbefaling nr. 31 (ekspertudtalelse, +)

Vi anbefaler at rådgive om passende præventionsmetoder til kvinder, der ikke ønsker graviditet. Mens kombinerede orale eller transdermale svangerskabsforebyggende midler kan give cykluskontrol, beskytte mod knogleskørhed og dæmpe hedeture, giver de ikke nødvendigvis tilstrækkelig beskyttelse til kvinder med meget forhøjede FSH niveauer. En spiral giver den bedste beskyttelse.

Anbefaling nr. 32 (ekspertudtalelse, +)

Det er ikke sikkert, det er muligt at bevare frugtbarhed hos kvinder. I øjeblikket er teknikker til bevarelse af frugtbarheden endnu ikke let anvendt i daglig praksis. Vi anbefaler, at fertilitetsbevarende behandling kun bør tilbydes til piger med klassisk galaktosæmi i en ung præ-pubertetsalder, efter relevant videnskabetisk godkendelse.

Anbefaling nr. 33 (+)

Vi anbefaler ikke rutinemæssig endokrinologisk opfølgning hos mænd.

Knoglesundhed

Anbefaling nr. 34 (++)

Knoglemineraltætheden (BMD) bør vurderes med aldersrelevant DXA - skanning.

Anbefaling nr. 35 (ekspertudtalelse, +) (konsensus: 93%)

Vi anbefaler BMD screening fra 8-10 år. Ved nedsat knogletæthed (Z-score $\leq -2,0$) anbefales opfølgning i henhold til gældende pædiatriske knoglesundheds-retningslinjer.

Uden tegn på reduceret knogletæthed anbefaler vi en gentagelse af DXA-skanningen efter puberteten. Vi anbefaler derefter opfølgning hvert 5. år og behandling indledt i henhold til WHO FRAX anbefalinger.

Anbefaling nr. 36 (+)

Vi anbefaler omfattende evaluering af kostvaner, optimering af calciumindtag, vurdering af D-vitamin niveau og supplerung af D-vitamin om nødvendigt, vurdering af hormonstatus og behandling om nødvendigt, råd om regelmæssig motion og vurdering af skeletale problemer, herunder klinisk signifikante brud hos alle patienter med KLASSISK GALAKTOSÆMI. Supplement af K-vitamin kan være gavnligt, når det kombineres med et tilstrækkeligt indtag af calcium og D-vitamin, men i øjeblikket er der ikke tilstrækkelig evidens til at anbefale rutinemæssige anvendelse af K-vitamin.

Anbefaling nr. 37 (ekspertudtalelse, +)

På nuværende tidspunkt er der ikke tilstrækkelig evidens for rutinemæssig bestemmelse af knogleomsætningsmarkører hos patienter med KLASSISK GALAKTOSÆMI.

Grå stær

Anbefaling nr. 38 (++)

Alle patienter bør henvises til en øjenlæge til evaluering af eventuel katarakt på diagnosetidspunktet.

Anbefaling nr. 39 (+)

Vi anbefaler at udføre ophthalmologisk opfølgning hos patienter med en grå stær på diagnosetidspunktet, indtil denne er helt aftaget.

Anbefaling nr. 40 (+)

Vi anbefaler at udføre ophthalmologisk screening hos alle patienter, der ikke følger diæten.

Afsluttende bemærkninger

Denne retningslinje er den første internationale og evidensbaserede retningslinje til diagnose, behandling og opfølgning af KLASSISK GALAKTOSÆMI og har til formål at kunne bruges over hele verden. Denne retningslinje bør tjene som vejledning for klinikere og andre eksperter, der behandler patienter med KLASSISK GALAKTOSÆMI. Selvom der blev gjort en stor indsats for at formulere evidensbaserede anbefalinger, blev dette ofte hæmmet af, at der for mange forholds vedkommende kun forelå sparsom evidens, hvilket resulterede i adskillige anbefalinger baseret på ekspertudtalelser (18/40 anbefalinger, 45%). Den foreliggende litteratur om KLASSISK GALAKTOSÆMI består for det meste af studier med et observationsstudie-design. I den nuværende æra af evidensbaseret medicin er disse undersøgelser kategoriseret som havende et lavt til meget lavt evidensniveau. Derfor er anbefalingens styrke "diskretionær", dvs. at det bygger på skøn, for et flertal af anbefalingerne i retningslinjerne (32/40 anbefalinger, 80%), herunder anbefalingerne mærket ekspertudtalelse. Da andre undersøgelsesdesigns (såsom RCT'er eller kohortestudier) normalt ikke er mulige eller måske ikke er det bedste design til at studere karakteristika ved sjældne sygdomme, blev anbefalingens styrke opgraderet til "stærk", når resultaterne var konsistente på tværs af flere studier, og eksperter havde tillid til gyldigheden af disse resultater (9/40 anbefalinger, 23%).

Fremtidsudsigter

Efter denne konklusion er det ikke uventet, at flere områder med manglende viden blev identificeret på de fleste diskuterede interesseområder, især inden for behandling og opfølgning. Emner af stor betydning for fremtidig forskning omfatter: Yderligere vurdering af, hvilke patienter der skal behandles (cut-off enzymaktivitet), forskning i muligheden af yderligere afslapning i diætanbefalinger til voksne patienter, udforskning af nye biomarkører til biokemisk opfølgning samt reproduktiv funktion, vurdering af eksekutive funktioner hos børn og voksne samt yderligere udforskning af knogleomsætningsmarkører i forhold til BMD.

Opdatering af retningslinjerne

Revision af denne retningslinje er vigtig, da den kun repræsenterer evidens i foruddefinerede områder frem til oktober 2015. Da forskningen inden for KLASSISK GALAKTOSÆMI blomstrer, forventes det, at der vil blive opnået ny information i det næste årti. Denne retningslinje vil efter planen blive opdateret i de næste 10 år af repræsentanter for GalNet.

Tak

Forfatterne vil gerne takke Arnold G.E. Leenders for den tid og indsats, der er investeret i at udvikle søgestrategierne for denne retningslinje. Vi vil også gerne takke repræsentanterne for European Galaktosæmia Society, Jeroen van Kempen (formand) og fru Maaïke van Kempen (kommissionsmedlem) for deres bidrag til denne retningslinje.

Overholdelse af etiske standarder

Interessekonflikt

Annet M. Bosch modtager forskningsbevillinger fra Nutricia og var medlem af et rådgivende udvalg for Nutricia.

Laurie E. Bernstein erklærer, at hun ikke har nogen interessekonflikt.

Gerard T. Berry erklærer, at han ikke har nogen interessekonflikt.

Alberto B. Burlina erklærer, at han ikke har nogen interessekonflikt.

Francois Eyskens erklærer, at han ikke har nogen interessekonflikt.

Matthias Gautschi erklærer, at han ikke har nogen interessekonflikt.

Stephanie Grünewald erklærer, at hun ikke har nogen interessekonflikt.

Cynthia S. Gubbels erklærer, at hun ikke har nogen interessekonflikt.

Ina Knerr erklærer, at hun ikke har nogen interessekonflikt.

Philippe Labrune erklærer, at han ikke har nogen interessekonflikt.

Johanna H. van der Lee erklærer, at hun ikke har nogen interessekonflikt.

Anita MacDonald modtager forskningsbevillinger fra Nutricia og Vitaflo International, og er medlem af Nutricia IMD Advisory Board og Arla Advisory Board.

Elaine Murphy modtager klinisk forsøgsfinansiering fra Vitaflo og modtaget rejsehjælp til at deltage i møder fra Vitaflo.

Katrin Öunap erklærer, at hun ikke har nogen interessekonflikt.

Pat A. Portnoi modtog tilskud fra Nutricia og Vitaflo til at deltage i konferencer, møder eller foredrag i de seneste 5 år.

Nancy L. Potter erklærer, at hun ikke har nogen interessekonflikt.
M. Estela Rubio-Gozalbo erklærer, at hun ikke har nogen interessekonflikt.
Jessica B. Spencer erklærer, at hun ikke har nogen interessekonflikt.
Inge Timmers erklærer, at hun ikke har nogen interessekonflikt.
Eileen P. Treacy erklærer, at hun ikke har nogen interessekonflikt.
Sandra C. Van Calcar erklærer, at hun ikke har nogen interessekonflikt.
Susan E. Waisbren erklærer, at hun ikke har nogen interessekonflikt.
Lindsey Welling erklærer, at hun ikke har nogen interessekonflikt.

Detaljer om finansiering

Det oprindelige GalNet-møde blev finansielt støttet af Den Hollandske Organisation for Videnskabelig Forskning (NWO; <http://www.nwo.nl>). Det endelige konsensumøde blev finansielt støttet af United States Galactosemia Foundation Inc. (patientorganisation, <http://www.galaktosæmia.org/>).
Forfatterne bekræfter uafhængigheden af sponsorerne; Artiklens indhold er ikke blevet påvirket af sponsorerne.

Oversættelse:

Denne oversættelse af retningslinjerne er foretaget af Birgitte Schmidt Astrup, efteråret 2017.

Oversættelsen er kun vejledende, behandlerteams på fx Rigshospitalet og andre behandlere, anvender den originale engelske version, der i sine bilag tillige indeholder dokumentationen for de enkelte anbefalinger.