



# Fruktos-1,6-bifosfatasbrist

Fruktos-1,6-bifosfatasbrist är en ärftlig metabol sjukdom som kan ge upphov till attacker av sjunkande blodsocker och tilltagande surhetsgrad i kroppen. Attackerna beror på att levern inte kan tillgodose hjärnans behov av sockerarten glukos, när man äter för lite kolhydrater och leverns lager av glykogen har sinat. Tillståndet är särskilt allvarligt för nyfödda.

I Sverige känner man till flera personer med sjukdomen från olika delar av landet, men någon kartläggning av hur vanlig FBPID är har hittills inte gjorts.

## Symtom

Fruktos-1,6-bifosfatasbrist påverkar energiomvandlingen i kroppen, framför allt av sockerarten glukos. Vid sjukdomen påverkas även kroppens nedbrytning av sockerarten fruktos och av glycerol, en komponent i fett.

Symtom vid attacker av lågt blodsocker (hypoglykemi) är tilltagande trötthet som snabbt kan följas av medvetlöshet och epileptiska anfall. Andningen ökar och kräkningar är vanligt.

Om personen inte får glukos i tid kan symtomen bli livshotande och leda till hjärnskador som kan ge påverkad kognitiv och motorisk utveckling, epilepsi och annan funktionsnedsättning.

Riskerna för allvarliga komplikationer är störst hos små barn, särskilt strax efter födseln när symtomen ofta visar sig.

Om ett barn med sjukdomen klarar nyföddhetsperioden utan allvarliga symtom, får god näringstillförsel, och attackerna av lågt blodsocker behandlas effektivt, får barnet en normal tillväxt och utveckling.

Personer med sjukdomen är ofta symtomfria under långa perioder, särskilt i vuxen ålder. En del har endast lindriga symtom. Känsligheten för fasta brukar minska med åren.

Risken att drabbas av attacker av lågt blodsocker finns dock kvar om matintaget blir för lågt, till exempel vid sjukdom, bantning eller kraftig fysisk ansträngning.

## Orsak

Orsaken till hereditär fruktos-1,6-bifosfatasbrist är förändringar i en gen som leder till brist på ett enzym, benämnt fruktos-1,6-bifosfatas.

Diagnosen ställs vanligen med DNA-analys.

## Behandling

Behandlingen vid fruktos-1,6-bifosfatasbrist omfattar dels åtgärder då en person får akuta symtom, dels förebyggande dietbehandling i syfte att förhindra att sådana attacker uppstår.

Akuta attacker behandlas med tillförsel av glukos, vid behov på sjukhus.

Attackerna kan förebyggas genom täta måltider och mat med den typ av kolhydrater som bryts ned långsamt.

För att den förebyggande behandlingen ska lyckas krävs en nära och fortlöpande kontakt med en dietist med särskild kunskap om ämnesomsättningssjukdomar. Både barn och vuxna med sjukdomen följs därför vid något av landets centrum för metabola sjukdomar.

Om diagnosen ställs i tid och de förebyggande åtgärderna genomförs väl är den medicinska prognosen mycket god.

Personer med fruktos-1,6-bifosfatasbrist bör alltid ha med sig information om sjukdomen och om hur den behandlas vid akuta attacker.

## Resurser

Expertteam för medfödda metabola sjukdomar, med särskild kompetens inom diagnostik, utredning, uppföljning och behandling, finns vid flera av landets universitetssjukhus.

Vid universitetssjukhusen finns även Centrum för sällsynta diagnoser (CSD). De kan ge vägledning och information om sällsynta hälsotillstånd.

## Samhällets stödinsatser

Barn, ungdomar och vuxna med funktionsnedsättningar kan få olika typer av stöd och insatser. Mer information finns på Socialstyrelsens webbplats under *Samhällets stöd*.

## Intresseorganisationer

Riksförbundet Sällsynta diagnoser

---

## Läs mer

Det här är en kort sammanfattning av texten i Socialstyrelsens kunskapsdatabas om sällsynta hälsotillstånd. Se vidare [socialstyrelsen.se/kunskapsdatabasen](https://socialstyrelsen.se/kunskapsdatabasen).

Texterna i kunskapsdatabasen produceras av Informationscentrum för sällsynta hälsotillstånd vid Ågrenska på uppdrag av Socialstyrelsen.

E-post: [sallsyntahalsotillstand@agrenska.se](mailto:sallsyntahalsotillstand@agrenska.se), [agrenska.se/informationscentrum](https://agrenska.se/informationscentrum)

Publicerad november 2024.