

73. Fructose-1,6-difosfatase deficiëntie?

Synoniemen:

Fructose-1,6-difosfatase deficiëntie

Fructoaldolase A deficiëntie

Aldolase A deficiëntie

Meest gebruikte naam: Fructose-1,6-difosfatase deficiëntie

Inleiding

Fructose 1,6 diphosphatase deficiëntie is een zeldzame, erfelijke stofwisselingsziekte. Met 'stofwisseling' wordt het omzetten en verwerken van stoffen in ons lichaam bedoeld. Dat is nodig voor de opbouw van weefsels, zoals spieren botten en organen en voor het vrijmaken van energie. De stofwisseling vindt plaats in alle cellen van ons lichaam, waar enzymen hun werk doen. Als er iets mis is met een enzym, is de stofwisseling verstoord. Een bepaalde stof kan niet meer worden omgezet en hoopt zich op in de cel. Als dit tot klachten leidt, noemen we het een stofwisselingsziekte.

Fructose

Fructose 1,6 di-fosfatase deficiëntie is een zeldzame, erfelijke stofwisselingsziekte. Met 'stofwisseling' wordt het omzetten en verwerken van stoffen in ons lichaam bedoeld. Dat is nodig voor de opbouw van weefsels, zoals spieren botten en organen en voor het vrijmaken van energie. De stofwisseling vindt plaats in alle cellen van ons lichaam, waar enzymen hun werk doen. Als er iets mis is met een enzym, is de stofwisseling verstoord. Een bepaalde stof kan niet meer worden omgezet en hoopt zich op in de cel. Als dit tot klachten leidt, noemen we het een stofwisselingsziekte.

Fructose 1,6 di-fosfatase deficiëntie is een zeldzame, erfelijke stofwisselingsziekte. Met 'stofwisseling' wordt het omzetten en verwerken van stoffen in ons lichaam bedoeld. Dat is nodig voor de opbouw van weefsels, zoals spieren botten en organen en voor het vrijmaken van energie. De stofwisseling vindt plaats in alle cellen van ons lichaam, waar enzymen hun werk doen. Als er iets mis is met een enzym, is de stofwisseling verstoord. Een bepaalde stof kan niet meer worden omgezet en hoopt zich op in de cel. Als dit tot klachten leidt, noemen we het een stofwisselingsziekte.

Het defecte enzym

Zoals de naam van de ziekte al zegt, gaat het hier om een defect in het enzym fructose 1,6 diphosphatase. Dit is een enzym dat een rol heeft in de vorming van glucose uit verschillende grondstoffen. Het enzym is normaal gesproken voornamelijk actief in de lever, de nieren en de darm. Bij patiënten met fructose 1,6 diphosphatase deficiëntie is er weinig tot geen activiteit van dit enzym.

Zeldzaamheid

Fructose 1,6 diphosphatase deficiëntie is een zeldzame ziekte die voorkomt bij ongeveer 1 op de 350.000 nieuwgeboren kinderen.

Symptomen

Ongeveer de helft van de patiëntjes krijgt de eerste symptomen als ze enkele dagen oud zijn, de rest tijdens hun eerste levensjaar. Vaak begint het met hyperventilatie en slaperigheid. Het kind is zo suf dat het uiteindelijk in coma kan raken. Deze coma kan fataal zijn, met name bij het eerste kind in het gezin. Als er al eerder een broertje of zusje is overleden, zijn ouders en artsen vaak alerter, waardoor ze het kind op tijd de juiste behandeling kunnen geven. Een infuus van glucose doet de symptomen verdwijnen.

Ook later kan het kind aanvallen van sufheid, lage bloedsuikers en coma krijgen. Vaak gebeurt dat na een periode waarin het kind langere tijd niets heeft gegeten (bijvoorbeeld door ziekte of door spanningen). De behandeling bestaat er dan ook voornamelijk uit om dat niet-eten te voorkomen.

De kinderen kunnen een vergrote lever hebben. Als ze behandeld worden, is hun verstandelijke ontwikkeling over het algemeen normaal en groeien ze zoals dat hoort. Na de puberteit hebben patiënten zelden klachten.

Diagnose

De symptomen van fructose 1,6 diphosphatase deficiëntie komen ook voor bij verschillende andere stofwisselingsziekten. De diagnose kan definitief gesteld worden met behulp van laboratoriumonderzoek. In de urine komen afwijkende stoffen voor. De enzymactiviteit van fructose 1,6 diphosphatase kan in bloed gemeten worden.

Behandeling

Lage bloedsuikers moeten behandeld worden met een infuus van glucose. Verder bestaat de behandeling voornamelijk uit het voorkomen dat de patiënt langere tijd niets eet. Het is verstandig om de hoeveelheid fructose, sucrose en sorbitol in de voeding te beperken, maar het lijkt niet nodig om daar helemaal niets van binnen te krijgen. Omdat deze kinderen geen afkeur voor snoepjes ontwikkelen, kan het lastig zijn om zo'n dieet altijd te handhaven. Er moet ook opgepast worden voor medicijnen met een hoog fructosegehalte.

Erfelijkheid

Zie "Erfelijkheid van stofwisselingsziekten"