

## Behandeling van een acute ontregeling bij fructose-1,6-bisfosfatase deficiëntie

**NB.** Voor korte achtergrondinformatie en symptomatologie zie pagina 2.

### Belangrijk

Patiënten met fructose-1,6-bisfosfatase deficiëntie kunnen niet wachten op triage op de SEH maar moeten direct worden gezien en behandeld. Laagdrempelig overleg met de dienstdoende internist metabole ziekten wordt aanbevolen, zij zijn bereikbaar via de centrale van het ziekenhuis of via lokaal bekende dienstnummers. Indien uw ziekenhuis geen metabool internist heeft raden we aan te overleggen met een dienstdoend metabool internist van een ander ziekenhuis (zie centra).

Controleer altijd eerst of de patiënt een persoonlijk noodprotocol bij zich heeft. Indien dit niet het geval is: start direct met onderstaande maatregelen, maar controleer tevens z.s.m. of een persoonlijk noodprotocol aanwezig is bij zijn/haar hoofdbehandelaar. Een persoonlijk noodprotocol gaat **ALTIJD** voor onderstaand algemeen noodprotocol. Onderstaand protocol kan worden gevolgd indien geen persoonlijk protocol op korte termijn voorhanden is.

### Diagnostiek bij verdenking ontregeling

- Verricht lichamelijk onderzoek met speciale aandacht voor: 1) tekenen van acute ontregeling (hypoglykemie/lactaatacidose) en 2) uitlokkende factoren voor ontregeling (toegenomen katabolisme, verminderde orale intake of infectie)
- Bloedonderzoek:
  - Bloedgas (inclusief lactaat)
  - Plasma glucose
  - Aanvullende diagnostiek naar uitlokkende factor

### Behandeling van een ontregeling

#### Bij opname/presentatie in het ziekenhuis

1. overweeg IC opname als de patiënt in shock is of ernstig ziek
2. bij overgeven, hypoglykemie, lactaatacidose, slechte orale intake of verminderd bewustzijn:
  - o Start glucose infuus 3.0 L glucose 10% per 24 uur (met toevoeging onderhoudsdosering kalium). Overweeg om orale glucose polymeerdrank toe te voegen (zie het protocol "[adviezen ter voorkoming van een ontregeling in de thuissituatie](#)", NB. De alternatieve nooddrank uit dit protocol is niet geschikt voor mensen met een fructose-1,6-bisfosfatase deficiëntie), afhankelijk van plasma glucose en lactaat waarden en mogelijkheid tot orale intake, i.om. metabool internist.
  - o Bij hypoglykemie: geef bolus glucose (bv 50 ml glucose 20% of 20ml glucose 50%); nb. Glucagon is bij fructose-1,6-bisfosfatase deficiëntie niet geschikt voor correctie van de hypoglykemie!
  - o Frequentie controle van glucose, lactaat en elektrolyten (iedere 3 uur)
  - o Inname van fructose, sucrose en sorbitol dient beperkt/vermeden te worden, aangezien die de lactaatacidose kunnen verergeren.

### Achtergrond en symptomen

Fructose-1,6-bisfosfatasedeficiëntie is een zeer zeldzame erfelijke stofwisselingsziekte. Het enzym fructose-1,6-bisfosfatase speelt een belangrijke rol in de gluconeogenese. In geval van een katabole status is er een toegenomen behoefte aan glucose vanuit de lever, die dan onvoldoende geleverd kan worden. Symptomen die dan kunnen optreden zijn die van een hypoglykemie en acidose.

### Pathofysiologie

Fructose-1,6-bisfosfatase speelt een belangrijke rol in de gluconeogenese. Bij fructose-1,6-bisfosfatase deficiëntie kan in de nuchtere situatie glucose nog alleen gevormd worden uit glycogeen (maar soms is ook dat proces secundair gestoord wanneer deze patiënten fructose genuttigd hebben). Er is daarom een verhoogd risico op hypoglykemie. Aangezien lactaat een belangrijk substraat is voor gluconeogenese, zal parallel aan de hypoglykemie een lactaatacidose ontstaan. Sorbitol en fructose (dat ook aanwezig is in sucrose) worden vooral omgezet in glucose via gluconeogenese. In geval van fructose-1,6-bisfosfatase deficiëntie zullen deze stoffen via een alternatief pad omgezet worden in lactaat. Onderdrukking van de gluconeogenese (door toediening van glucose) zal het lactaatgehalte doen dalen.