



# Hereditär fruktosintolerans

Hereditär fruktosintolerans är en ärftlig ämnesomsättningssjukdom. Personer med sjukdomen har brist på ett enzym, vilket leder till att nedbrytningen av sockerarten fruktos hejdas. Skadliga ämnen anhopas då och de kan ge både akuta och kroniska symtom samt allvarliga skador på levern och njurarna.

Hur många i Sverige som har hereditär fruktosintolerans är inte känt. Uppskattningsvis föds det varje år 3–6 barn med sjukdomen i landet.

## Symtom

Fruktos, även kallat fruktsocker, är en vanlig beståndsdel i vår kost. Hos både barn och vuxna med hereditär fruktosintolerans är motvilja mot frukt, söta födoämnen och godis ett vanligt och typiskt symtom. Så länge en person med sjukdomen inte får i sig fruktos fungerar kroppen som vanligt.

När personen äter fruktos uppstår vanligen akuta symtom som slöhet, illamående, kräkningar och diarréer. Blodsockret sjunker vilket kan leda till medvetningslöshet, epileptiska anfall, hjärnskada och i extrema fall livshotande tillstånd.

Om personer med tillståndet inte håller en strikt diet, utvecklar de med tiden kroniska symtom. De kan få förstörd lever på grund av ökad fettinlagring samt leverfunktionsstörningar och gulshot. Påverkan på njurfunktionen kan bland annat leda till en störd saltbalans. Bristande tillväxt är ett vanligt symtom hos barn.

Ibland uppstår kroniska symtom först i vuxen ålder.

## Orsak

Orsaken till hereditär fruktosintolerans är förändringar i en gen som leder till brist på ett enzym. Enzymet behövs för att bryta ned fruktos. Det gör att skadliga ämnen ansamlas som kan skada framför allt lever och njurar.

Diagnosen fastställs med DNA-analys.

## Behandling

Behandlingen vid hereditär fruktosintolerans ges dels akut när en person får symtom efter intag av fruktos, dels förebyggande genom att begränsa det dagliga intaget av sockerarten. Akuta attacker behandlas på sjukhus, med tillförsel av glukos och vid behov med annat medicinskt stöd.

Personer med sjukdomen som följer en förebyggande dietbehandling slipper i allmänhet alla eller de flesta symtomen av sjukdomen. För att detta ska lyckas krävs en nära och fortlöpande kontakt med en dietist med särskild kunskap om ämnesomsättningssjukdomar. Dieten följs upp fortlöpande och anpassas efter personens förutsättningar.

Både barn och vuxna med sjukdomen följs vid något av landets centrum för metabola sjukdomar. Regelbundna tester av leverfunktionen och njurfunktionen ingår i uppföljningen för alla åldersgrupper.

Personer med hereditär fruktosintolerans bör alltid ha med sig lättillgänglig 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 universitetssjukhusen.

Vid universitetssjukhusen finns också 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 i Socialstyrelsens kunskapsdatabas om sällsynta hälsotillstånd, under *Samhällets stödinsatser*.

## Intresseorganisationer

Riksförbundet Sällsynta diagnoser

## Läs mer

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

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 i december 2023.