

VIDENSKAB OG PRAKSIS | AKADEMISKE AFHANDLINGER

(CAG→TAG) og dermed en forkortelse af proteinet fra de normale 338 aminosyrer ned til 228 aminosyrer. Det forkortede protein mangler en stor del af det aktive *site* og er formentlig uden enzymatisk aktivitet.

Drengens forældre var begge heterozygote for mutationen. To yngre søskende er senere fundet homozygote for mutationen.

Diskussion

Det nyfødte barn med FBPAse-mangel er symptomløst. Om trent halvdelen af de afficerede børn får deres første symptomer mellem første og fjerde levedøgn. De øvrige debuterer i løbet af måneder til år (halvdelen før sjette levemåned). Hos nyfødte er hypoglykæmi og hyperventilation forårsaget af den metaboliske acidose (ketoacidose samt laktacidose) de mest almindelige symptomer. Det nyfødte barns symptomer opstår, når mælken ikke er løbet til, og barnet derved ufrivilligt faster de første levedøgn. I afvænningsperioden, hvor barnet overgår til fruktose- og sukroeholdige spædbarnsprodukter, kan der hos visse patienter udvikles symptomer. Toleransen er imidlertid temmelig varierende, hvorfor ikke alle patienter får symptomer efter indtagelse af disse sukkerarter [3]. De hypoglykæmiske episoder begynder, når patienten i forbindelse med sygdom har nedsat appetit.

Metabolisk screening af urin vil typisk vise massiv udskillelse af laktat, pyruvat, alanin og ketonstoffer. Der er også rapporteret om udskillelse af glycerol og glycerol-3-fosfat [4]. Den endelige diagnose beror på fund af stærkt nedsat FBPAse-aktivitet og/eller fund af sygdomsfremkaldende mutationer på begge FBPA1-alleler [5].

Når først diagnosen er stillet og behandlingen iværksat, har sygdommen en god prognose. Patienten vokser og udvikler sig normalt. Med alderen øges leverens glykogendepoter, og glukoneogenesens rolle i opretholdelse af blodglukose i fasteperioder mindskes. Sygdommen er derfor sjældent symptomgivende hos voksne patienter.

Korrespondance: *Pernille Prah*, Fuglegårdsvej 34B, DK-2820 Gentofte.
E-mail: pernilleoganders@wanadoo.dk

Antaget: 22. juli 2005
Interessekonflikter: Ingen angivet

Artiklen bygger på en større litteraturgennemgang. En fuldstændig litteraturliste kan fås ved henvendelse til forfatterne.

Litteratur

- Herzog B, Wendel U, Morris AAM et al. Novel mutations in patients with fructose-1,6-bisphosphatase deficiency. *J Inher Metab Dis* 1999;22:132-8.
- Gitzelmann R. Enzymes of fructose and galactose metabolism; galactose-1-phosphate, in Curtius H-C, Roth M, red. *Clinical Biochemistry: Principles and Methods*. Berlin: Gruyter, 1974:1236-51.
- Boesiger P, Buchli R, Meier D et al. Changes of liver metabolite concentrations in adults with disorders of fructose metabolism after intravenous fructose by ³¹P magnetic resonance spectroscopy. *Pediatr Res* 1994;36:436.
- Pagliara AS, Karl IE, Keating JP et al. Hepatic fructose-1,6-diphosphatase deficiency. *J Clin Invest* 1972;51:2115.
- Kikawa Y, Inuzuka M, Jin BY et al. Identification of a genetic mutation in a family with fructose-1,6-bisphosphatase deficiency. *Biochem Biophys Res Com* 1995;210:797-804.

> AKADEMISKE AFHANDLINGER

Læge Allan Buusman:

Lægemedelsortiment i almen praksis

Farmakoepidemiologiske og kvalitative studier
Ph.d.-afhandling

Forf.s adresse: Svendsvej 1B, DK-2960 Rungsted Kyst.

E-mail: abuusman@health.sdu.dk

Forsvaret finder sted den 21. november 2006, kl. 14.00, Aarestrup Auditoriet, Klinikbygningen, Odense Universitetshospital, Odense.

Bedømmere: *Kirsten Ohm Kyvik*, cand.pharm. *Ebba Holme Hansen* og *Anders Håkansson*, Sverige.

Vejledere: *Morten Andersen*, *Jakob Kragstrup* og *Beth Elverdam*.

Sygeplejerske Ellen M. Mikkelsen:

Psykosociale konsekvenser af genetisk rådgivning for arvelig bryst- og ovariecancer

Et populationsbaseret followupstudie
Ph.d.-afhandling



Forf.s adresse: Klinisk Epidemiologisk Afdeling, Aarhus Universitet, Ole Worms Allé 1150, DK-8000 Århus C.

E-mail: em@dce.au.dk

Forsvaret finder sted den 24. november 2006, kl. 14.00, Sæuditorium 2, Bygning 1253, Aarhus Universitet, Århus.

Bedømmere: *Anders Bonde Jensen*, M.Sc. *Karin Nordin*, Sverige, og *Jørgen Lous*.
Vejledere: *Søren P. Johnsen*, *Lone Sunde* og *Christoffer Johansen*.

Læge Nicolai Lohse:

Hiv i Danmark og Grønland 1995-2004. Effekten af højaktiv antiretroviral terapi og karakteristik af den hiv-inficerede population

Et observationsstudie
Ph.d.-afhandling

Forf.s adresse: Klinisk Epidemiologisk Afdeling, Aarhus Universitet, Ole Worms Allé 1150, DK-8000 Århus C.

E-mail: nl@dce.au.dk

Forsvaret finder sted den 24. november 2006 kl. 14.00 i Auditoriet, Odense Universitetshospital, Winsløwparken 25, Odense.

Bedømmere: *Mads Melbye*, *Jens Lundgren* og *Kim Brøsen*.

Vejleder: *Niels Obel*.