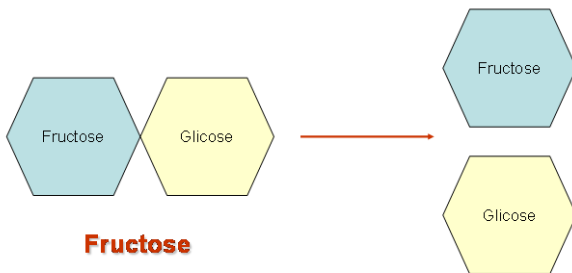


INTOLERÂNCIA HEREDITÁRIA À FRUTOSE

O QUE É A INTOLERÂNCIA HEREDITÁRIA À FRUTOSE (IHF) ?

A intolerância hereditária à frutose é um erro congénito do metabolismo da frutose.

O QUE É A FRUTOSE?



A **frutose** é um açúcar simples, capaz de se unir a outro açúcar, a glicose, para formar a **sacarose**, que é o açúcar comum.

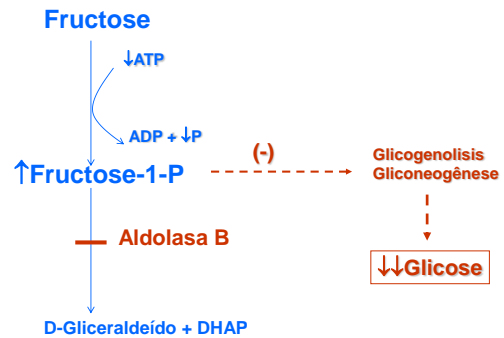
Quando comemos fruta ou açúcar, a sacarose liberta a glicose e a frutose, que são absorvidas no nosso intestino e utilizadas pelo nosso organismo. Todo isto se realiza mediante uma série de reacções químicas nas quais intervêm diversas enzimas, que são proteínas especializadas em cada reacção.

O QUE OCORRE NA IHF?

Quando existe um erro no metabolismo, algumas destas reacções não ocorrem com a devida eficácia e os componentes anteriores da reacção acumulam-se e os posteriores não se sintetizam correctamente.

Assim, a IHF é um erro do metabolismo da frutose causado por uma deficiência na enzima aldolase B. Devido a este defeito, ocorre a acumulação de **frutose-1-fosfato** e uma depleção de fósforo e ATP, que é um

componente altamente energético, indispensável para muitas funções celulares.



PORQUE SURGE UMA IHF?

Cada uma das reacções do metabolismo que vão dar lugar aos componentes que formam o nosso corpo está determinada geneticamente (codificada). Todos herdamos dos nossos pais a informação correcta ou alterada que determina que se realize cada um dos processos do metabolismo. A deficiência na actividade da aldolase B ocorre devido a **mutações** (alterações estáveis e hereditárias) no **gene ALDOB** que codifica esta enzima. Esta deficiência é um transtorno genético de hereditariedade **autossómica recessiva**, ou seja, os pais são portadores de mutações neste gene mas não sofrem os efeitos desta deficiência enzimática. Se ambos os pais transmitem a mutação à criança ele sofrerá de uma **intolerância hereditária à frutose**.

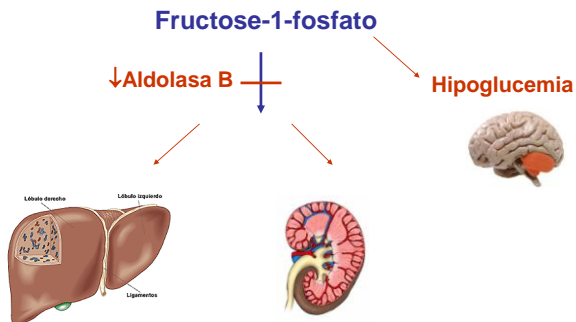
QUAIS SÃO AS CONSEQUÊNCIAS DA IHF?

O recém nascido nasce sem problemas, uma vez que até ao momento do parto é a sua mãe que se encarrega de metabolizar a frutose e ela fá-lo bem, mesmo sendo portadora de uma informação errada. Quando o bebé começa a alimentar-se com frutas, papas açucaradas ou verduras, a sacarose (açúcar) degrada-se e liberta frutose e glicose. A frutose não se degrada bem, devido ao defeito enzimático na aldolase B e começa a acumular-se sob a forma de frutose-1-fosfato dentro das

células.

Esta acumulação inibe a produção de glicose causando **hipoglicemia e deficiência de ATP**, que é uma fonte de energia indispensável para o organismo. Aparecem sintomas rápidos de intoxicação: **náuseas, vômitos, letargia, desidratação e disfunção hepática**. Ao longo do tempo também pode aparecer lesão renal e cerebral.

Intolerancia hereditaria a la fructose



consequências deste defeito e permitem uma boa qualidade de vida às crianças afectadas.



Tradução

Esmeralda Martins, Unidade Doenças Metabólicas
Centro Hospitalar S. João, Porto

Coordenação do projeto "A Guia Metabólica em Português"

Associação Portuguesa CDG e outras Doenças Metabólicas Raras (APCDG-DMR)

COMO SE DIAGNOSTICA UMA IHF?

Com base na suspeita clínica, demonstra-se uma elevada excreção de frutose depois da ingestão deste açúcar. Este resultado pode acompanhar-se de outras alterações bioquímicas como hipoglicemia, descida do fosfato, etc. Este defeito comprova-se mediante a pesquisa da **mutação no gene ALDOB**, o que evita a realização do estudo enzimático, uma vez que a enzima expressa-se unicamente no fígado.

O QUE PODEMOS FAZER PARA EVITAR AS CONSEQUÊNCIAS DE UMA IHF?

Temos que actuar o mais rapidamente possível para evitar a lesão hepática e neurológica e instaurar um tratamento. O tratamento baseia-se simplesmente em **evitar a acumulação de frutose**, eliminando-a da alimentação da criança.

A dieta das crianças com IHF consiste não pode conter frutose, ou seja, não pode conter açúcar, fruta, mel, verduras e produtos derivados destes.

A IHF é uma doença hereditária que, não tratada, pode levar a consequências graves.

O diagnóstico e o tratamento precoces evitam as



Passeig Sant Joan de Déu, 2
08950 Esplugues de Llobregat
Barcelona, Espanha
Tel: +34 93 203 39 59

www.hsjdbcn.org / www.guiametabolica.org

© Hospital Sant Joan de Déu. Os direitos reservados.