

## INTOLERÀNCIA HEREDITÀRIA A LA FRUCTOSA

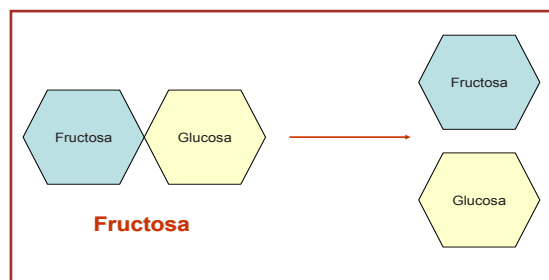
### QUÈ ÉS LA INTOLERÀNCIA HEREDITÀRIA A LA FRUCTOSA (IHF)?

La intolerància hereditària a la fructosa és un error congènit del metabolisme de la fructosa, és a dir, d'una substància que forma part del sucre.

### QUÈ ES LA FRUCTOSA?

La fructosa és un sucre simple que es capaç de unir-se a un altre, la glucosa, per formar la sacarosa, que és el sucre comú.

Quan mengem fruita o sucre, la sacarosa es degrada i allibera glucosa i fructosa que s'absorbeixen en el nostre intestí i són utilitzades pel nostre organisme. Tot això es realitza mitjançant una sèrie de reaccions químiques on intervien diversos enzims, que són proteïnes especialitzades en cada reacció.

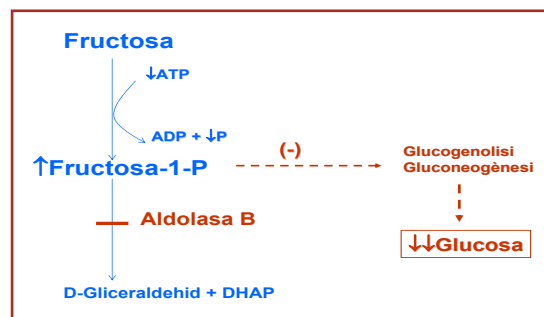


### PER QUÈ ES PRODUEIX UNA IHF?

Quan hi ha un error al metabolisme, alguna d'aquestes reaccions no es produeix amb l'eficàcia deguda, els compostos anteriors a la reacció s'acumulen i els posteriors no se sintetitzen correctament.

## INTOLERÀNCIA HEREDITÀRIA A LA FRUCTOSA

La IHF és, doncs, un error del metabolisme de la fructosa, causat per la deficiència de l'enzim aldolasa B. Degut a aquest defecte, s'acumula fructosa-1-fosfat i es produeix una depleció de fòsfor i ATP, que és un compost altament energètic, indispensable per a totes les funcions cel·lulars.



### QUÈ PASSA EN LA IHF?

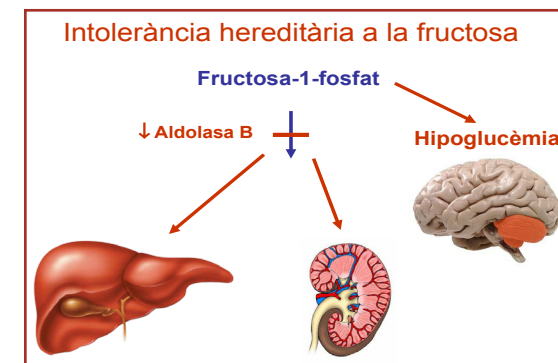
Cada una de les reaccions del metabolisme que donaran lloc als compostos que formen el nostre cos està determinada genèticament (codificada). Tots heretem dels nostres pares la informació correcta o alterada que determina que es realitzi cadascuna de les reaccions del metabolisme. La deficiència d'activitat d'aldolasa B es produeix degut a mutacions (canvis estables i hereditaris) en el gen *ALDOB* que codifica aquest enzim. Aquesta deficiència és un trastorn genètic d'herència autosòmica recessiva, és a dir, els pares són portadors de mutacions en aquest gen tot i que no pateixen els efectes de la deficiència enzimàtica. Si els dos pares transmeten una mutació al nen, aquest patirà una intolerància hereditària a la fructosa.

### QUÈ PASSA QUAN UN NEN/A NEIX AMB UNA IHF?

El nadó neix sense problemes, perquè fins el moment del part és la seva mare la que s'encarrega

## INTOLERÀNCIA HEREDITÀRIA A LA FRUCTOSA

de metabolitzar la fructosa i ella ho fa bé, encara que sigui portadora d'una informació errònia. Quan el nadó comença a alimentar-se amb fruites, papilles ensucrades o verdures, la sacarosa (sucre) es degrada i allibera fructosa i glucosa. La fructosa no es degrada bé, degut al defecte enzimàtic d'aldolasa B i comença a acumular-se fructosa-1-P dins de les cèl·lules. Aquest acumulació inhibeix la producció de glucosa, causant hipoglucèmia i una deficiència d'ATP, font d'energia indispensable per l'organisme.



Apareixen uns símptomes immediats de intoxicació: nàusees, vòmits, letàrgia, deshidratació i disfunció hepàtica. A llarg termini pot aparèixer també una lesió renal i cerebral.

### COM ES DIAGNOSTICA UNA IHF?

En base a la sospita clínica es demostra una elevada concentració de fructosa a sang i orina del pacient després de la ingestió d'aquest sucre. Això es pot acompanyar d'altres alteracions bioquímiques, com hipoglicèmia, hipofosfatèmia, ... El defecte es demostra mitjançant l'estudi mutacional del gen *ALDOB*, que evita la comprovació del defecte enzimàtic, perquè aquest enzim només s'expressa en fetge.

## INTOLERÀNCIA HEREDITÀRIA A LA FRUCTOSA

### QUÈ CAL FER PER EVITAR LES CONSEQÜÈNCIES D'UNA IHF?

Cal actuar el més ràpidament possible per evitar la lesió hepàtica i neurològica i instaurar un tractament. Aquest es basa simplement en evitar que s'acumuli la fructosa, eliminant-la de la alimentació del nen. La dieta dels nens amb IHF es basarà en la restricció de fructosa, es a dir, de sucre, fruita, mel, verdures i productes derivats de tots aquests productes.



## INTOLERÀNCIA HEREDITÀRIA A LA FRUCTOSA

La IHF és una malaltia hereditària que, no tractada, pot implicar greus conseqüències. No obstant, el diagnòstic ràpid i tractament precoç poden evitar o minimitzar aquestes conseqüències, millorant considerablement el seu pronòstic i la qualitat de vida dels nens afectats.



Passeig Sant Joan de Déu, 2  
08950 Èsplugues de Llobregat  
Barcelona, Espanya  
+34 93 253 21 00  
Fax +34 93 203 39 59  
[www.hsjdbcn.org](http://www.hsjdbcn.org)

© Hospital Sant Joan de Déu. Drets reservats.

# INTOLERÀNCIA HEREDITÀRIA A LA FRUCTOSA



UNITAT DE SEGUIMENT  
DE LA PKU I ALTRES  
TRASTORNS METABÒLICS  
HOSPITAL SANT JOAN DE DÉU