

Hereditaire fructose-intolerantie of Fructosemie:

**Enzymdefect:** aldolase B (fructose-1-fosfaat aldolase) deficiëntie met stoornis van de glycogenolyse, de neoglucogenese, de eiwitsynthese en depletie van ATP tot gevolg: Reye-like syndroom!!

**Kliniek:**

Acute leverproblemen bij blootstellen aan fructose via de voeding met hypoglycemie, stollingsstoornissen, lactaat acidemie, hypofosfatemie (en andere tekens van renaal tubulaire disfunctie), hypermagnesiëmie en hyperuricemie;

Chronisch verloop: braken, buikkrampen, apathie, gewichtsstagnatie, groeistoornissen, hepatomegalie, afkeer voor fructose-bevattende voeding (eten alleen de schil van een appel!)

Elke blootstelling aan fructose, sucrose en sorbitol is levensbedreigend! IV toediening van fructose via een oplossing kan levensbedreigend zijn (zie onderdiagnostiek).

**Diagnostiek:**

Metabole diagnostiek: reducerende bestanddelen in urine, suikerchromatografie in urine. Fructose belastingstest IV onder strikt toezicht. **DOE NOOIT EEN ORALE FRUCTOSE BELASTINGSTEST.**

Verdere diagnostiek: enzymdiagnostiek op leverbiopt en/of mutatie-analyse waarbij via het opsporen van drie mutaties de diagnose kan gesteld worden bij 95% van de patiënten van Europese origine.

**Urgente dieettherapie:**

strikte beperking van fructose en sucrose (ook groenten bevatten fructose en sucrose!).

**Genetisch:**

Autosomaal recessief

**Voorkomen:**

Zeldzaam (1:200.000?)