

INTOLERANCIA HEREDITARIA A LA FRUCTOSA

¿QUÉ HAY QUE HACER PARA EVITAR LAS CONSECUENCIAS DE UNA IHF?

Habrà que actuar lo mäs rãpidamente posible para evitar el daño hepático, y neurológico e instaurar un tratamiento. Este se basa simplemente en evitar que se acumule la fructosa, eliminándola de la alimentación del niño. La dieta de los niños con IHF se basará en la restricción de fructosa, es decir, de azúcar, fruta, miel, verduras y productos derivados de ellas.



INTOLERANCIA HEREDITARIA A LA FRUCTOSA

La IHF es una enfermedad hereditaria que, no tratada, puede conllevar graves consecuencias. Sin embargo, el diagnóstico y tratamiento tempranos evitan las consecuencias del defecto y permiten una buena calidad de vida a los niños afectados.



INTOLERANCIA HEREDITARIA A LA FRUCTOSA



hospital
sant joan de déu
UNIVERSITAT DE BARCELONA

er **ciberer**
CENTRO DE INVESTIGACIÓN BIOMÉDICA EN RED
DE ENFERMEDADES RARAS

GOBIERNO DE ESPAÑA

MINISTERIO DE CIENCIA E INNOVACIÓN

ix Instituto de Salud Carlos III

www.hsjdbcn.org

© Hospital Sant Joan de Déu 2009.

UNIDAD DE SEGUIMIENTO DE LA PKU Y OTROS TRASTORNOS METABÓLICOS HOSPITAL SANT JOAN DE DÉU

INTOLERANCIA HEREDITARIA A LA FRUCTOSA

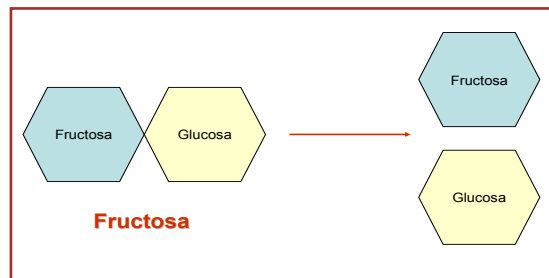
¿QUÉ ES LA INTOLERANCIA HEREDITARIA A LA FRUCTOSA (IHF)?

La intolerancia hereditaria a la fructosa es un error congénito del metabolismo de la fructosa, que es una sustancia contenida en el azúcar.

¿QUÉ ES LA FRUCTOSA?

La fructosa es un azúcar simple que es capaz de unirse a otro, la glucosa, para formar la sacarosa, que es el azúcar común.

Cuando comemos fruta o azúcar, la sacarosa libera glucosa y fructosa que son absorbidas en nuestro intestino y utilizadas por nuestro organismo. Todo ello se realiza mediante una serie de reacciones químicas en las que intervienen diversas enzimas, que son proteínas especializadas en cada reacción.

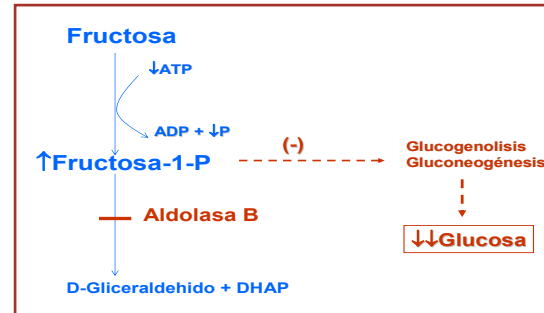


¿QUÉ OCURRE EN LA IHF?

Cuando existe un error en el metabolismo, alguna de estas reacciones no se produce con la debida eficacia y los compuestos anteriores a la reacción se acumulan, mientras que los posteriores no se sintetizan correctamente. Así, la IHF es un error del metabolismo de la fructosa, cau-

INTOLERANCIA HEREDITARIA A LA FRUCTOSA

sado por la deficiencia de aldolasa B. Debido a ello, se acumula fructosa-1-fosfato y se produce una depleción de fósforo y ATP que es un compuesto altamente energético, indispensable para muchas funciones celulares.



¿POR QUÉ SE PRODUCE UNA IHF?

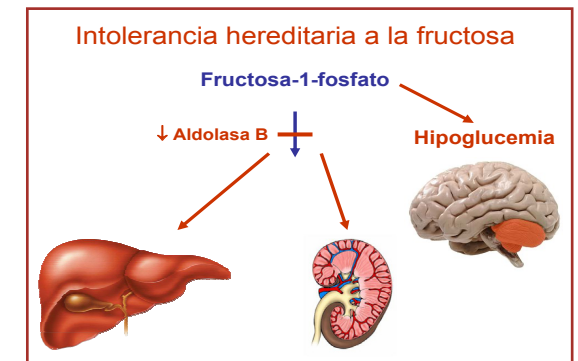
Cada una de las reacciones del metabolismo que van a dar lugar a los compuestos que forman nuestro cuerpo está determinada genéticamente (codificada). Todos heredamos de nuestros padres la información correcta o alterada que determina que se realice cada uno de estos procesos del metabolismo. La deficiencia de actividad **aldolasa B** se produce debido a mutaciones (cambios estables y hereditarios) en el gen **ALDOB** que codifica esta enzima. Esta deficiencia es un trastorno genético de herencia **autosómica recesiva**, es decir, los padres son portadores de mutaciones en este gen aunque no sufren los efectos de la deficiencia enzimática. Si ambos padres transmiten la mutación al niño, éste sufrirá una intolerancia hereditaria a la fructosa.

¿CUÁLES SON LAS CONSECUENCIAS DE UNA IHF?

El bebé nace sin problemas, ya que hasta el momento del parto es su madre la que se encarga de metabolizar la fructosa y ella lo hace bien, aun-

INTOLERANCIA HEREDITARIA A LA FRUCTOSA

que sea portadora de una información errónea. Cuando el bebé comienza a alimentarse con frutas, papillas azucaradas o verduras, la sacarosa (azúcar) se degrada y libera fructosa y glucosa. La fructosa no se degrada bien, debido al defecto enzimático de **aldolasa B** y comienza a acumularse fructosa-1-P dentro de las células. Esta acumulación inhibe la producción de glucosa, causando hipoglucemia, y una deficiencia de ATP, fuente de energía indispensable para el organismo.



Aparecen unos síntomas rápidos de intoxicación: náuseas, vómitos, letargia, deshidratación y disfunción hepática. A la larga puede aparecer también lesión renal y cerebral.

¿CÓMO SE DIAGNOSTICA UNA IHF?

En base a la sospecha clínica, se demuestra una elevada excreción de fructosa después de la ingestión de este azúcar. Este resultado se puede acompañar de otras alteraciones bioquímicas, como hipoglucemia, descenso del fosfato, etc. El defecto se comprueba mediante el estudio mutacional del gen **ALDOB**, que evita la realización del estudio enzimático, ya que la enzima se expresa solamente en hígado.