

192. Fructosurie

Synonymes :

Fructosurie

Déficit hépatique en fructokinase

Déficit en cétohexokinase

Nom le plus commun

Fructosurie

Introduction

La fructosurie est un défaut rare et héréditaire du métabolisme du fructose. Le "métabolisme" fait référence à la conversion et au traitement des substances dans notre corps. Il est nécessaire à la construction des tissus, tels que les muscles, les os et les organes, et à la libération d'énergie. Le métabolisme a lieu dans toutes les cellules de notre corps, où les enzymes font leur travail. Si une enzyme est défectueuse, le métabolisme est perturbé. Une certaine substance ne peut plus être transformée et s'accumule dans la cellule. Si cela entraîne des plaintes, on parle de maladie métabolique. Cependant, la fructosurie est un trouble métabolique plutôt qu'une maladie métabolique, car aucun symptôme n'est associé au défaut enzymatique.

Fructose

Le fructose est un hydrate de carbone présent à l'état naturel, principalement dans les fruits. Le fructose peut également être un composant des sucres composés (disaccharides et polysaccharides) présents dans de nombreux aliments. Bien que le fructose soit un élément important de l'alimentation quotidienne, il est nocif s'il est consommé en très grande quantité. Cela est particulièrement vrai si le fructose est un composant du liquide intraveineux et est injecté directement dans le sang.

Les premiers médecins à parler d'une anomalie du métabolisme du fructose sont Czapek et Zimmer, en 1876. Leur patient présentait des quantités anormalement élevées de fructose dans ses urines (=fructosurie). Le patient ne présentait aucun autre symptôme.

Un trouble moins rare, mais aussi beaucoup plus grave est l'intolérance au fructose (HFI).

L'enzyme défectueuse

En 1961, on a découvert que la fructosurie était due à un défaut de l'enzyme fructokinase. Cette anomalie est donc également appelée déficit en fructokinase.

Rareté

La fructosurie est une maladie très rare. Selon une estimation approximative, elle survient chez une personne sur 130 000. Comme il s'agit d'une maladie bénigne, il est possible qu'elle ne soit jamais diagnostiquée chez certains "patients".

Symptômes

La fructosurie est une anomalie du métabolisme du fructose sans symptômes évidents. La seule anomalie est que les "patients" excrètent de grandes quantités de fructose dans leurs urines.

Diagnostic

La fructosurie est généralement diagnostiquée lors d'une analyse d'urine de routine. Le fait de rechercher uniquement la présence de sucres dans l'urine peut conduire à un faux diagnostic de diabète sucré. Cependant, un test de suivi révèle généralement la présence de ces sucres. Si l'urine contient principalement du fructose, le patient ne souffre pas de diabète.

Traitement

Il n'est pas nécessaire de traiter la fructosurie, car elle ne présente pas de symptômes.

Hérédité

Voir "[Hérédité des maladies métaboliques](#)".