

54. Intolérance au fructose (aldolase-B).

Synonymes :

Intolérance héréditaire au fructose (HFI).
Fructosémie
Défiance en fructose-1-phosphate aldolase
Carence en fructose-1,6-biphosphate aldolase B
Déficit en aldolase B

Nom le plus courant :

Intolérance au fructose (intolérance héréditaire au fructose)

Introduction

L'intolérance héréditaire au fructose est une maladie métabolique rare et héréditaire. Le "métabolisme" désigne la conversion et le traitement des substances dans notre corps. Il est nécessaire pour la constitution des tissus, tels que les muscles, les os et les organes, et pour la libération de l'énergie. Le métabolisme a lieu dans toutes les cellules de notre corps, où les enzymes font leur travail. Si une enzyme présente un problème, le métabolisme est perturbé. Une certaine substance ne peut plus être convertie et s'accumule dans la cellule. Si cela donne lieu à des plaintes, nous appelons cela une maladie métabolique.

Fructose

Le fructose est un glucide présent dans de nombreux aliments. En tant que simple sucre, on le trouve dans le miel et dans toutes sortes de fruits et légumes. Il est également un composant des sucres composés (disaccharides et polysaccharides) dans de nombreux aliments. Il est également un composant de divers édulcorants, dont le sorbitol. Le fructose ne peut traverser la paroi intestinale que sous la forme d'un simple sucre. En plus des diverses formes de malabsorption du fructose, trois enzymes sont connues pour être impliquées dans le métabolisme du fructose dans l'organisme.

Les premiers médecins à écrire sur une anomalie du métabolisme du fructose ont été Czapek et Zimmer, en 1876. Leur patient avait des quantités anormalement élevées de fructose dans ses urines, ce qu'on appelait la fructosurie. La fructosurie n'entraîne pas de symptômes. Une anomalie moins rare, mais beaucoup plus grave, du métabolisme du fructose est l'intolérance au fructose (HFI). Cette maladie a été décrite pour la première fois en 1956. En 1970, la défiance en fructose 1,6 biphosphatase a été reconnue comme un trouble distinct.

L'enzyme défectueuse

En 1961, on a découvert que l'intolérance au fructose est causée par un défaut de l'enzyme aldolase B, également appelée fructose 1,6 biphosphate aldolase.

Rareté

On ne sait pas exactement à quel point l'intolérance au fructose est courante. On s'attend à ce qu'il y ait aussi des personnes qui ne savent pas qu'elles sont touchées, parce qu'elles ont appris à éviter les aliments contenant du fructose, de sorte qu'elles ne présentent aucun symptôme.

Symptômes

Les patients souffrant d'une intolérance au fructose naissent en bonne santé. Et tant qu'ils n'ingèrent pas d'aliments contenant du fructose, ils restent en bonne santé. Chez les bébés nourris au sein, les premiers symptômes ne se manifestent que lorsque l'enfant se détache du sein et commence à manger des collations aux fruits.

Plus la carence enzymatique est grave, plus la réaction au fructose est sévère. Chez les bébés nourris au fructose au biberon, la réaction peut même être fatale. Les symptômes peuvent varier considérablement, mais les plus courants sont que l'enfant mange mal, vomit beaucoup et grandit mal. La glycémie de l'enfant peut également tomber trop bas et il peut entrer en état de choc. En outre, certains des symptômes suivants peuvent apparaître : foie élargi (ventre gonflé), pâleur, saignement, tremblements, jaunisse, rétention de liquide, respiration rapide, rate élargie et fièvre.

Ces symptômes disparaissent à nouveau lorsque l'enfant reçoit un aliment sans fructose ou une perfusion de glucose. Si le diagnostic est posé au bon moment, les parents peuvent s'assurer que leur enfant ne reçoit pas plus de fructose. Même sans diagnostic, ils peuvent souvent identifier rapidement les aliments auxquels leur enfant réagit bien et ceux auxquels il ne réagit mal. Les enfants qui sont exposés au fructose pour la première fois à un âge plus avancé développent souvent un goût particulier et évitent automatiquement les aliments auxquels ils réagissent mal.

Bien que les patients survivent souvent bien sans savoir qu'ils présentent une intolérance au fructose, le fait de ne pas le savoir peut dans certains cas conduire à des situations dangereuses si le patient a besoin d'une perfusion pour (d'autres) raisons de santé. Souvent, les liquides de perfusion contiennent des quantités de fructose, ce qui entraîne la mort des patients par empoisonnement.

Diagnostic

L'intolérance au fructose étant associée à un grand nombre de symptômes différents, le diagnostic peut facilement passer inaperçu. Il y a des histoires d'étudiants en médecine qui ont découvert pendant une conférence qu'ils souffrent de cette maladie, alors qu'ils pensaient avoir juste un goût particulier. Avec les diagnostics ADN, le diagnostic définitif peut être établi.

Traitement

Si un bébé présente des symptômes d'intolérance au fructose peu après la naissance ou après l'arrêt de l'allaitement, il est possible de les combattre par des aliments sans fructose ou éventuellement par une perfusion (temporaire) de glucose. Tant que les patients évitent les aliments et les médicaments contenant du fructose, ils sont en parfaite santé. Comme le fructose provoque des réactions aussi désagréables dans leur organisme, les patients développent une forte aversion pour les aliments (sucrés) contenant du fructose. Souvent, ils n'aiment pas non plus les sucreries. Le traitement consiste à suivre un régime alimentaire strictement limité en fructose (et donc en saccharose et sorbitol) pendant toute la vie.

Hérédité

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