

## **192. Fructosurie**

### **Synoniemen:**

Fructosurie  
Hepatische fructokinase deficiëntie  
Ketoheksokinase deficiency / deficiëntie

Meest gebruikte naam

Fructosurie

### **Inleiding**

Fructosurie is een zeldzame, erfelijke afwijking in de stofwisseling van fructose. Met 'stofwisseling' wordt het omzetten en verwerken van stoffen in ons lichaam bedoeld. Dat is nodig voor de opbouw van weefsels, zoals spieren botten en organen en voor het vrijmaken van energie. De stofwisseling vindt plaats in alle cellen van ons lichaam, waar enzymen hun werk doen. Als er iets mis is met een enzym, is de stofwisseling verstoord. Een bepaalde stof kan niet meer worden omgezet en hoopt zich op in de cel. Als dit tot klachten leidt, noemen we het een stofwisselingsziekte. Fructosurie is echter eerder een *afwijking* in de stofwisseling dan een stofwisselingsziekte, omdat er geen symptomen met het enzymdefect gepaard gaan.

### *Fructose*

Fructose is een koolhydraat en komt in de natuur vooral voor in vruchten. Het wordt daarom ook wel vruchten-of fruitsuiker genoemd. Het is dan een enkelvoudige suiker (=monosaccharide). Fructose kan ook een onderdeel zijn van samengestelde suikers (disacchariden en polysacchariden, zie kader) in heel veel voedingsmiddelen. Hoewel fructose een belangrijk onderdeel is van de dagelijkse voeding, is het schadelijk als het in zeer grote hoeveelheden wordt ingenomen. Dat geldt vooral als fructose een bestanddeel is van infuusvloeistof en direct in het bloed wordt gespoten.

De eerste artsen die schreven over een afwijking in de fructosestofwisseling, waren Czapek en Zimmer, in 1876. Hun patiënt had abnormale grote hoeveelheden fructose in zijn urine (=fructosurie). De patiënt was verder symptoomloos. Een minder zeldzame, en ook veel ernstigere afwijking in de fructosestofwisseling, is fructose intolerantie (HFI). Deze ziekte werd voor het eerst beschreven in 1956. Een kleine vijftien jaar later, in 1970, werd ook fructose 1,6 diphosphatase deficiëntie als aparte stoornis erkend.

### *Het defecte enzym*

In 1961 werd ontdekt dat fructosurie veroorzaakt wordt door een defect in het enzym fructokinase. De afwijking heet daarom ook wel fructokinase deficiëntie.

### *Zeldzaamheid*

Fructosurie is een zeer zeldzame afwijking. Een ruwe schatting is dat de afwijking voorkomt bij 1 op de 130.000 mensen. Omdat het een goedaardige afwijking is, bestaat de kans dat hij bij sommige 'patiënten' nooit opgemerkt wordt.

### **Symptomen**

Fructosurie is een afwijking in de fructosestofwisseling zonder duidelijke symptomen. De enige afwijking is dat 'patiënten' grote hoeveelheden fructose uitscheiden via hun urine.

### **Diagnose**

Meestal wordt ontdekt dat iemand fructosurie heeft bij een routineonderzoek van de urine. Als enkel wordt getest op aanwezigheid van suikers in de urine, kan onterecht de diagnose 'diabetes mellitus' worden gesteld. Meestal wordt bij een vervolgttest dan wel duidelijk om welke suikers het gaat. Als er voornamelijk fructose in de urine zit, heeft de patiënt geen diabetes.

### **Behandeling**

Fructosurie hoeft niet behandeld te worden, omdat er geen symptomen zijn.

### **Erfelijkheid**

Zie [Erfelijkheid van stofwisselingsziekten](#).