

## **54. Fructose intolerantie (aldolase-B)**

### **Synoniemen:**

Hereditaire fructose intolerantie (HFI)  
Fructosemie  
Fructose-1-fosfaat aldolase deficiëntie  
Fructose-1,6-bifosfaat aldolase B deficiëntie  
Aldolase B deficiëntie

Meest gebruikte naam:

Fructose intolerantie (hereditaire fructose intolerantie)

### **Inleiding**

Erfelijke fructose intolerantie is een zeldzame, erfelijke stofwisselingsziekte. 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.

### *Fructose*

Fructose is een koolhydraat die in veel voedingsstoffen voorkomt. Als enkelvoudige suiker zit het in honing en allerlei groenten en fruit. Het is ook een onderdeel van samengestelde suikers (disacchariden en polysacchariden) in heel veel voedingsmiddelen. Ook is het een bestanddeel van verschillende zoetstoffen zoals onder andere sorbitol. Fructose kan alleen als enkelvoudige suiker de darmwand passeren. Naast verschillende vormen van malabsorptie van fructose zijn drie enzymen bekend die betrokken zijn bij de stofwisseling van fructose in het lichaam. 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 wat fructosurie werd genoemd. Fructosurie leidt niet tot symptomen. Een minder zeldzame, maar veel ernstigere afwijking in de fructosestofwisseling, is fructose intolerantie (HFI). Deze ziekte werd voor het eerst beschreven in 1956. In 1970 werd fructose 1,6 bi-fosfatase deficiëntie als aparte stoornis herkend.

### *Het defecte enzym*

In 1961 werd ontdekt dat fructose intolerantie veroorzaakt wordt door een defect in het enzym aldolase B, ook wel fructose 1,6 bifosfaat aldolase genoemd.

### *Zeldzaamheid*

Het is onbekend hoe vaak fructose intolerantie precies voorkomt. Naar verwachting zijn er ook mensen die niet weten dat ze patiënt zijn, omdat zij zichzelf aangeleerd hebben om voeding waar fructose in zit te vermijden, waardoor ze geen symptomen hebben.

### **Symptomen**

Patiënten met fructose intolerantie worden gezond geboren. En zolang ze geen voedsel binnenkrijgen waar fructose in zit, blijven ze ook gezond. Bij baby's die borstvoeding krijgen, komen de eerste symptomen dan ook pas aan het licht als het kind van de borst afgaat en fruithapjes krijgt.

Hoe ernstiger de enzym deficiëntie is hoe ernstiger de reactie op fructose is. Bij baby's die flesvoeding krijgen waar fructose in zit, kan die reactie zelfs dodelijk zijn. De symptomen kunnen sterk verschillen, maar de meest voorkomende symptomen zijn dat het kind slecht eet, veel moet overgeven en slecht groeit. Ook kan het kind te lage bloedsuikers hebben en in shock raken. Daarnaast komen soms enkele van de volgende symptomen voor: een vergrote lever (bolle buik), bleekheid, bloedingen, trillen, geelzucht, vochtophopingen, versnelde ademhaling, vergrote milt en koorts. Deze symptomen verdwijnen weer als het kind een voeding krijgt zonder fructose, of een infuus met glucose. Als op dat moment de juiste diagnose gesteld wordt, kunnen ouders ervoor zorgen dat hun kindje geen fructose meer binnenkrijgt. Ook zonder diagnose, krijgen ze vaak snel door op welke voedingsmiddelen hun kind wel goed reageert en op welke niet. Kinderen die pas op oudere leeftijd voor het eerst aan fructose worden blootgesteld, ontwikkelen vaak een duidelijke smaak en vermijden vanzelf het eten waar ze slecht op reageren.

Hoewel patiënten vaak ook prima overleven zonder dat ze weten dat ze fructose intolerantie hebben, kan dat niet-weten in enkele gevallen toch voor gevaarlijke situaties leiden, als de patiënt om (andere) gezondheidsredenen een infuus nodig heeft. Vaak bevatten infuusvloeistoffen hoeveelheden fructose, waardoor patiënten aan een vergiftiging komen te overlijden.

### **Diagnose**

Omdat fructose intolerantie met zoveel verschillende symptomen gepaard gaat, kan de diagnose gemakkelijk gemist worden. Er zijn verhalen bekend van medische studenten die tijdens een college ontdekken dat zij aan deze ziekte lijden, terwijl zij dachten dat ze gewoon een aparte smaak hadden. Met DNA-diagnostiek kan de definitieve diagnose gesteld worden.

### **Behandeling**

Wanneer een baby kort na de geboorte, of na het stoppen met borstvoeding symptomen van fructose intolerantie ontwikkelt, kunnen die worden tegengegaan door voeding zonder fructose of eventueel een (tijdelijk) glucose-infuus. Zolang patiënten voedingsmiddelen en medicijnen waarin fructose zit vermijden, zijn ze volkomen gezond. Omdat fructose zulke vervelende reacties geeft in hun lichaam, ontwikkelen patiënten een sterke afkeur voor (zoete) etenswaren met fructose. Vaak houden ze ook niet van snoepjes. Behandeling bestaat uit het levenslang volgen van een sterk fructose ( en dus ook sacharose en sorbitol) beperkt dieet.

### **Erfelijkheid**

Zie [Erfelijkheid van stofwisselingsziekten](#).