

# INTOLERÂNCIA HEREDITÁRIA À FRUTOSE: ETIOLOGIA E PRINCIPAIS CARACTERÍSTICAS CLÍNICAS, UMA REVISÃO DE LITERATURA

XXXVII CONGRESSO CIENTÍFICO DOS ACADÊMICOS DE MEDICINA, 37ª edição, de 23/10/2023 a 26/10/2023  
ISBN dos Anais: 978-65-5465-062-5

**KRUPA; Maria Julia<sup>1</sup>, ABREU; Vitória Almeida de<sup>2</sup>, SOUZA; Rafael Fortaelza de<sup>3</sup>, ERDMANN; Rafaela Precoma<sup>4</sup>, CHIARATTI; Bianca Sanderson<sup>5</sup>, FERREIRA; Nathália Borges<sup>6</sup>, CAMARGO; Marina Casagrande do Amaral<sup>7</sup>, PAULA; Julia Baldan Albano de<sup>8</sup>, MOURA; Irlena Monica Wisniewska de<sup>9</sup>**

## RESUMO

**INTRODUÇÃO:** Frutose é um monossacarídeo encontrado em várias fontes vegetais, mel e frutas. Também compõe a sacarose, adoçante predominante em doces e xaropes. Após ser consumida, a absorção da frutose é facilitada por transportadores de glicose, o GLUT-2 nos hepatócitos e o GLUT-5, expresso na borda em escova dos enterócitos. Seu metabolismo, que pode saturar dependendo das concentrações dos meios, ocorre no fígado no intestino delgado e nos rins, onde enzimas como frutoquinase e aldolase B desempenham um papel crucial no catabolismo desse monossacarídeo. Intolerância Hereditária à Frutose (IHF) é uma deficiência na enzima aldolase B, resultante de mutações no gene ALDOB. **OBJETIVOS:** Revisar os principais fatores etiológicos envolvidos na Intolerância Hereditária à Frutose e os principais sintomas encontrados nos pacientes, bem como o tratamento dessa patologia. **METODOLOGIA:** Revisão narrativa da literatura realizada em livros-texto e bases de dados como: PubMed, Scielo e Orphanet, utilizando-se os descritores: “Hereditary Fructose Intolerance”, “ALDOB” e “Frutose”. **RESULTADOS:** Os erros inatos do metabolismo são doenças relativamente raras, que apresentam elevado potencial de gravidade para a saúde dos pacientes. A IHF é uma doença autossômica recessiva, podendo ser homocigótica ou heterocigótica composta, com prevalência estimada entre de 1/20.000 e 1/60.000 na Europa. Consiste na deficiência da enzima aldolase B, encontrada em maior concentração nos hepatócitos, porém presente também nos enterócitos e nas células renais. É causada por mutações no gene ALDOB (9q22.3), o que afeta a codificação dessa enzima e causa o acúmulo da frutose-1-fosfato (F1P) no fígado, nos rins e no intestino delgado, sendo nocivo para esses órgãos. No intestino, a deficiência da metabolização da frutose em pacientes afetados desencadeia sua fermentação por bactérias intestinais, antes de ser absorvida, devido a saturação dos meios. Ocorre também inflamação hepática, sobrecarga renal e dificuldade de reabsorção tubular, ocasionado pelo acúmulo da F1P no sangue e pelo desarranjo no potencial de fosfato. Os sintomas são náuseas, vômitos, diarreia, dor abdominal e flatulência. Além disso, há redução da glicólise e glicogenólise por conta do acúmulo de frutose no sangue, o que interrompe a gliconeogênese e causa hipoglicemia nos pacientes. É observado que não há manifestação de sintomas em lactentes, visto que o início dos sintomas ocorre, geralmente, na diversificação alimentar, após o desmame, quando há ingestão de alimentos com frutose. Devido ao fato da IHF ser resultado de mutações no gene ALDOB, não existe tratamento eficaz, como no caso da intolerância à lactose, pelo contrário, a aldolase B não está disponível em cápsula, como a lactase. Portanto, o tratamento é restrição alimentar de frutose, sacarose, sucralose e sorbitol, sendo necessária suplementação com vitaminas essenciais presentes nos alimentos com esses compostos.

<sup>1</sup> FEMPAR, majukrupa@gmail.com

<sup>2</sup> FEMPAR, vitoriaalmeidaabreu@gmail.com

<sup>3</sup> FEMPAR, rfortaleza03@gmail.com

<sup>4</sup> FEMPAR, rafaelaprecomaerdmann@gmail.com

<sup>5</sup> FEMPAR, Biancaschiaratti@gmail.com

<sup>6</sup> FEMPAR, nathborgess8@gmail.com

<sup>7</sup> FEMPAR, macamargo2003@gmail.com

<sup>8</sup> FEMPAR, juliabaldan123@gmail.com

<sup>9</sup> FEMPAR, Irlenamoura@futebolmoderno.com.br

Se não tratada, pode resultar em falha renal, acidose metabólica, cirrose hepática progressiva, coma e, eventualmente, óbito. **CONCLUSÃO:** A Intolerância Hereditária à Frutose é um erro inato do metabolismo raro, resultado de mutações em ALDOB. Possui herança autossômica recessiva e causa, principalmente desconforto abdominal e diarreia. Porém, de maneira geral, o prognóstico é bom, desde que haja total restrição de frutose na alimentação e suplementação polivitamínica.

**PALAVRAS-CHAVE:** Intolerância à Frutose, Frutose-Bifosfato Aldolase, Erros Inatos do Metabolismo de Carboidratos