



PÄRILIK FRUKTOOSI TALUMATUS

ORPHA: 469 OMIM #229600

Esinemissagedus 1 / 20 000

Ülevaade

Pärilik fruktoosi talumatus (ingl. k *Hereditary fructose intolerance* (HFI); *Hereditary fructose-1-phosphate aldolase deficiency*; *Hereditary fructosemia*) on pärilik ainevahetushaigus, mis mõjutab monosahhariidi fruktoosi ehk puuviljasuhkru lõhustamist. Selle häire korral ei suuda organism fruktoosi korralikult metaboliseerida, mis viib fruktoosi ja tema metaboliitide (lagundamise vaheühendite) kuhjumiseni. Kui vastsündinutel seda haigust ei diagnoosita ja ei alustata õigeaegset ravi, võivad tekkida seedetrakti tüsistused ja reaktiivne hüpoglükeemia (ohtlikult madal veresuhkru tase). Järjepideva fruktoosi ja teiste sarnaste suhkrute tarbimise tagajärjel tekivad tõsised tagajärjed – kasvupeetus, hepatomegalia (maksa suurenemine), proksimaalne tubulaarne düsfunktsioon (neeru talitlushäire, mille korral on vajalike ühendite tagasiimendumine häiritud), maksa- ja neerupuudulikkus, krambihood, kooma ja isegi surm. Varajane diagnoosimine ja fruktoosivaba dieedi rakendamine võivad neid ära hoida.

Tekkepõhjused

Pärilik fruktoosi talumatus on põhjustatud mutatsioonidest geenis *ALDOB* (9q22.3), mis kodeerib ensüümi aldolaas B. See ensüüm on keskne fruktoosi metabolismis maksas, soolestikus ja neerudes, aidates lõhustada fruktoos-1-fosfaati dihidroksüatsetoonfosfaadiks (DHAP) ja glütseeraldehüdiks. Päriliku fruktoosi talumatusega inimestel ei toimu fruktoosi täielikku lagundamist, kuna aldolaas B aktiivsus on puudulik. Selle tulemusena kuhjub vaheühend fruktoos-1-fosfaat, mis viib adenosiintrifosfaadi (ATP) vähenemise ning mitmete ainevahetushäirete tekkeni. *ALDOB* geenis on kirjeldatud üle 45 mutatsiooni, millest sagedasemad on p.A150P (kuni 65% haigusalleelidest), p.A175D (~11%) ja p.N335K (~8%). Pärilikku fruktoosi talumatust võivad põhjustada väga erinevad mutatsioonid, alates *missense* mutatsioonidest kuni deletsioonide, raaminihkemutatsioonide ja splaissimispiirkonna (geeni kodeeriva ja mittekodeeriva osa piir) mutatsioonideni.

Kliiniline pilt

Haiguse tüüpilised sümptomid on korduv oksendamine, kõhuvalu ja potentsiaalselt surmaga lõppev hüpoglükeemia. Haiguse hilisemas faasis tekib maksakahjustus ja neerude tubulopaatia. Enamik päriliku fruktoosi talumatusega inimesi saab elada normaalsel elu, kui nad järgivad fruktoosivaba dieeti.

Pärandumine

Pärandumine toimub autosoom-retsessiivselt (vt joonis 1), mis tähendab et haigus avaldub indiviididel, kes on pärinud kaks haigusseoselist varianti (üks kummaltki vanemalt) *ALDOB* geenis. Vanemad, kes on ühe haigusseoselise variandi kandjad, on tavaliselt sümptomite vabad, kuid neil on iga raseduse korral 25% tõenäosus päriliku fruktoosi talumatusega lapse sünniks.

Autosoomne retsessiivne pärandumisviis

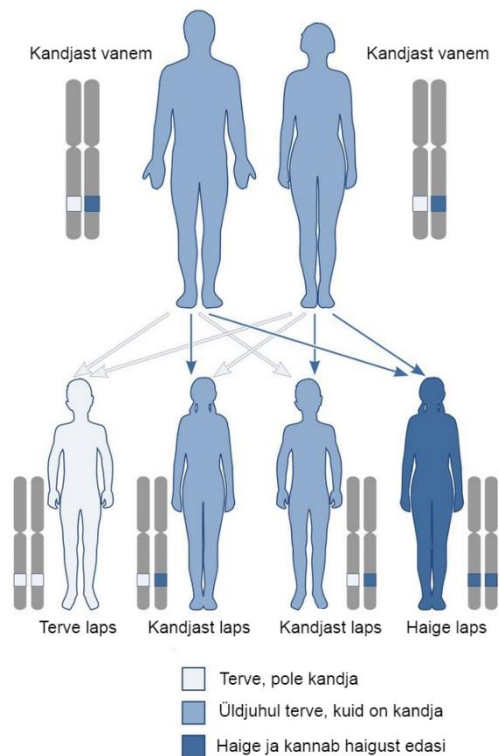


Figure 1Joonis 1. Autosoomne retsessiivne pärandumisviis. Modifitseeritud. Wikimedia Commons, 2023

Jälgimine ja ravi

Päriliku fruktoosi talumatuse ravis on kõige olulisem täielik fruktoosi-, sahharoosi- ja sorbitoolivaba dieet. Toitumisnõustaja kaasamine võib oluliselt aidata dieedist kinnipidamisel. Patsientidele on saadaval ulatuslikud nimekirjad fruktoosi sisaldavatest toitudest ning näidismenüüd.

Kuna dieet piirab puu- ja köögiviljade tarbimist, võivad patsientidel tekkida toitainedefitsiidid, mistõttu soovitatakse tarbida multivitamiini toidulisandeid. Jälgimisel on kasulik regulaarselt kontrollida kasvu ning neeru- ja maksafunktsiooni, eriti juhul, kui dieedist kinnipidamine on puudulik.

Järelkontrollis võib kasutada transferriini isoelektilist fokusseerimist (TIEF) ning jälgida aspartüülglükosaminaasi (AGA) aktiivsuse suurenemist.

Prognosis

Fruktoosivaba dieeti rangelt järgivate patsientide prognoos on väga hea. Kui dieedist ei peeta täielikult kinni, võivad aja jooksul kujuneda maksa- ja neerukahjustus.

Kasutatud kirjandus

Orpha.net

<https://www.orpha.net/en/disease/detail/469?name=469&mode=orpha>

National Organization for Rare Disorders (NORD®)

<https://rarediseases.org/rare-diseases/fructose-intolerance-hereditary/>

Tartu Ülikooli Kliinikum

https://www.kliinikum.ee/harvikaigused/wp-content/uploads/2025/04/klassikaline_galaktoseemia.pdf

https://www.kliinikum.ee/yhendlabor/raamat/Fg/Fruktooseemia_v2.pdf