عدم تحمل الفركتوز الوراثي

Hereditary fructose intolerance

الوصف

عدم تحمل الفركتوز الوراثي هو حالة تؤثر على قدرة الشخص على هضم السكر الفركتوز. الفركتوز هو سكر بسيط يوجد بشكل أساسي في الفواكه. تظهر علامات وأعراض هذا الاضطراب عند الرضع عند إدخال الفواكه أو العصائر أو الأطعمة الأخرى التي تحتوي على الفركتوز في النظام الغذائي. بعد تناول الفركتوز، قد يعاني المصابون بعدم تحمل الفركتوز الوراثي من الغثيان، والانتفاخ، وآلام البطن، والإسهال، والتقيؤ، وانخفاض نسبة السكر في الدم (نقص السكر في الدم). قد يفشل الرضع المصابون في النمو وزيادة الوزن بالمعدل المتوقع (فشل النمو).

يمكن أن يؤدي تناول الفركتوز المتكرر إلى تلف الكبد والكلى. قد يؤدي تلف الكبد إلى اصفرار الجلد وبياض العينين (اليرقان)، وتضخم الكبد (تضخم الكبد)، وأمراض الكبد المزمنة (تليف الكبد). يمكن أن يؤدي التعرض المستمر للفركتوز إلى نوبات صرع، وغيبوبة، وفي النهاية الموت بسبب فشل الكبد والكلى. نظرًا لشدة الأعراض عند تناول الفركتوز، يحدث لمعظم المصابين بهذا المرض نفورًا من الفواكه والعصائر والأطعمة الأخرى التي تحتوي على الفركتوز.

يجب عدم الخلط بين عدم تحمل الفركتوز الوراثي وحالة أخرى تُسمى سوء امتصاص الفركتوز. حيث أن في سوء امتصاص الفركتوز، لا تستطيع خلايا الأمعاء امتصاص الفركتوز بشكل طبيعي، مما يؤدي إلى الانتفاخ، والإسهال أو الإمساك، والغازات، وآلام المعدة. يُعتقد أن سوء امتصاص الفركتوز يؤثر على حوالي 40% من الأفراد في العالم الغربي، لكن سببه غير معروف.

معدل الانتشار

يُقدر أن معدل حدوث عدم تحمل الفركتوز الوراثي هو حالة واحدة لكل 20,000 إلى 30,000 شخص سنويًا في جميع أنحاء العالم.

الأسباب

تنتج عدم تحمل الفركتوز الوراثي عن طفرات في جينALDOB ، الذي يوفر تعليمات لصنع إنزيم ألدولاز B.

يوجد هذا الإنزيم بشكل أساسي في الكبد ويشارك في تكسير (استقلاب) الفركتوز حتى يتمكن الجسم من استخدامه كمصدر للطاقة.

يُعد ألدولاز B مسؤولًا عن الخطوة الثانية في استقلاب الفركتوز، حيث يقوم بتكسير الفركتوز-1-فوسفات إلى غليسيرالديهيد وثنائي هيدروكسي أسيتون فوسفات. تؤدي طفرات ALDOB إلى تقليل وظيفة الإنزيم، مما يعوق قدرته على استقلاب الفركتوز.

يؤدي نقص الألدولاز B إلى تراكم الفركتوز-1-فوسفات في خلايا الكبد، مما يجعله سامًا، وبالتالي يسبب موت خلايا الكبد بمرور الوقت. بالإضافة إلى ذلك، فإن نواتج تكسير الفركتوز-1-فوسفات ضرورية لإنتاج الطاقة والحفاظ على مستويات السكر في الدم. يؤدي انخفاض طاقة الخلايا، وانخفاض نسبة السكر في الدم، وموت خلايا الكبد إلى ظهور أعراض عدم تحمل الفركتوز الوراثي.

المورثات المرتبطة بعدم تحمل الفركتوز الوراثي

ALDOB

طريقة الوراثة

يتم توريث هذه الحالة وفقًا لنمط الوراثة المتنحية الجسدية، مما يعني أن الشخص يجب أن يرث نسختين متحورتين من الجين (واحدة من كل والد) حتى يُصاب بالمرض. في معظم الحالات، يكون والدا الشخص المصاب حاملين للجين المتحوّر ولكن لا تظهر عليهما أي أعراض.

أسماء أخرى لهذا المرض

نقصALDOB

نقص ألدولازB

نقص فركتوز ألدولازB

عدم تحمل الفركتوز

نقص فركتوز-1،6-بيسفوسفات ألدولاز

نقص فركتوز-1-فوسفات ألدولاز

فركتوزيميا

معلومات إضافية وموارد

معلومات عن الفحوصات الجينية

سجل الفحوصات الجينية: عدم تحمل الفركتوز الوراثي

رابط (https://www.ncbi.nlm.nih.gov/gtr/co nditions/C0016751/)

مركز معلومات الأمراض الجينية والنادرة

عدم تحمل الفركتوز الوراثي

رابط (https://rarediseases.info.nih.gov/diseases/6622/ind ex)

منظمات دعم المرضى والتوعية

المنظمة الوطنية للاضطرابات النادرة(NORD)

رابط(https://rarediseases.org/)

التجارب السريرية

ClinicalTrials.gov: عدم تحمل الفركتوز الوراثي

رابط (https://clinicaltrials.gov/search?cond=%22Hereditary fructose into lerance%22)

كتالوج الجينات والأمراض من OMIM

(https://omim.org/entry/229600)

المراجع

1. Bouteldja N, Timson DJ. الأساس البيوكيميائية لعدم تحمل الفركتوز الوراثي. مجلة الأمراض الأيضية الوراثية، أبريل 2010؛ 33(2):105-12. رابط (https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/20162364)

2. Coffee EM, Yerkes L, Ewen EP, Zee T, Tolan DR. زيادة انتشار الطفرات المسببة لعدم تحمل الفركتوز الوراثي في سكان الولايات المتحدة. مجلة الأمراض الأيضية الوراثية، فبراير 2010؛ 33(1):33-42. رابط أو المقال الكامل على PubMed Central (https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pmc/ articles/PMC2954661/)

3. Esposito G, Vitagliano L, Santamaria R, Viola A, Zagari A, Salvatore F. تحليل البنية والوظيفة للطفرات في إنزيم ألدولاز B المرتبطة بعدم تحمل الفركتوز الوراثي. FEBS Lett، 6 نوفمبر 2002؛ 531(2):152-6. رابط(https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/12417303)

4. Santer R, Rischewski J, von Weihe M, Niederhaus M, Schneppenheim S, Baerlocher K, Kohlschutter A, Muntau A, Posselt HG, Steinmann B, Schneppenheim R. دراسة طيف الطفرات في جين ALDOB ومدى انتشار عدم تحمل الفركتوز الوراثي في أوروبا الوسطى. Hum Mutat، يونيو 2005؛ 25(6):594. رابط (https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/1588 0727)

آخر تحديث: 1 يونيو 2011