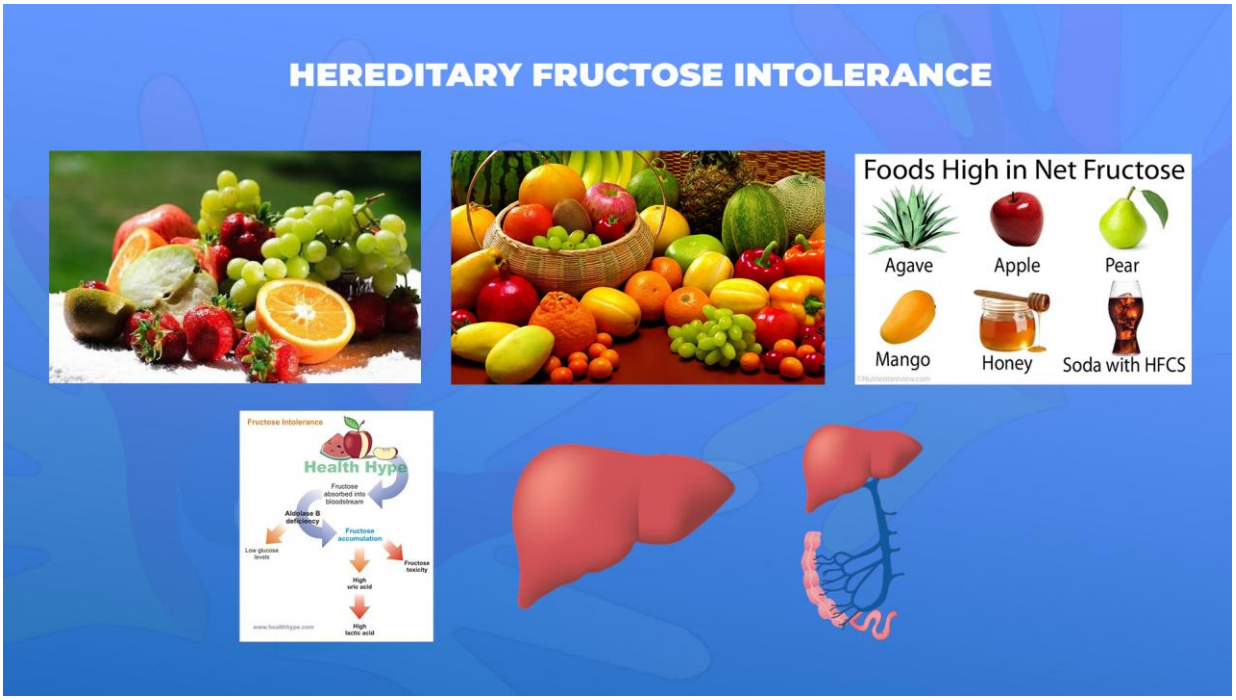
Живот со Предизвици / Jeta me Sfida / Life With Challenges

Intoleranca e fruktozës trashëgimore - Fruktozemia

Hereditary Fructose Intolerance / MKB E74.1



Intoleranca e fruktozës trashëgimore gjendet edhe nën emrat: Fruktozemia, mangësi B e fruktozës aldolaza, fruktoza 1, 6 mungesa e aldolazës bisfosfat. Pacientët me këtë sëmundje kanë mungesë proteine që degradon fruktozën. Fruktoza është një sheqer frutash që prodhohet natyrshëm në trup. Njerëzit gjithashtu krijojnë fruktozë, e cila përdoret për të ëmbëlsuar ushqime të ndryshme, si dhe ushqime për fëmijë dhe pije.

Shkaqet e paraqitjes së intolerancës ndaj fruktozës dhe incidencës

Kjo situate paraqitet kur trupit i mungon një enzimë e quajtur aldolaza B, e nevojshme për të zbërthyer fruktozën. Nëse një person pa këtë enzimë konsumon fruktozën dhe saharozën, në trup do të ndodhin ndryshime të ndërlikuara kimike pasi që trupi nuk mund ta shndërrojë materialin energjetik - glukogjenin në glukozë. Si rezultat, sheqeri në gjak bie dhe substanca të rrezikshme deponohen në mëlçi. Kjo sëmundje është e trashëgueshme, që do të thotë se i përcillet anëtarëve të familjes. Nëse të dy prindërit mbajnë një gjen jo normal, secili prej fëmijëve të tyre ka gjasa prej 25% për të zhvilluar intolerancë ndaj fruktozës. Kjo gjendje paraqitet tek 1 në 20,000 njerëz në vendet evropiane.

Simptomat

Simptomat e hershme janë të ngjashme me ato të galaktozemisë ndërsa simptomat e mëvonshme shoqërohen me sëmundje të mëlçisë. Disa nga simptomat që shfaqen janë: konvulsione, nevoja e tepërt për gjumë, nervozizëm, oreks i dobët, probleme pas ngrënies së frutave dhe ushqimeve që kanë nivel të lartë të fruktozës, të vjella dhe dhimbje barku.

Diagnoza

Ekzaminimi fizik tregon mëlçi ose shpretkë të zmadhuar – hepatosplenomegaly, lëkurë me ngjyrë të verdhë si dhe në pjesën e bardhë të syve. Testet që konfirmojnë diagnozën janë: testi i mpiksjes së gjakut, testi i sheqerit në gjak, testet e enzimave, testet gjenetike, testet e funksionit të veshkave dhe mëlçisë, biopsia e mëlçisë, testet e gjakut të acidit urik, analizë të urinës. Gjatë këtyre testeve, sheqeri në gjak është i ulët, veçanërisht pas konsumit të fruktozës ose saharozës, ndërsa niveli I acidit urik është i lartë.

Trajtimi

Trajtimi më efektiv për shumicën e pacientëve është heqja e fruktozës dhe saharozës nga dieta. Komplikimet trajtohen. Për shembull, disa pacientë marrin ilaçe për të ulur acidin urik në gjak, gjë që zvogëlon rrezikun e paraqitjes së giht. Kurë për këtë sëmundje do të ishte zëvendësimi i gjenit ose aktivitetit të enzimës aldolasa B drejtpërdrejt në mëlçi, veshkë dhe organet e brendshme. Nuk ekziston një kurë e tillë sot, por është duke u hulumtuar për të gjetur diçka që mund të ndihmojë në këtë sëmundje.

Parashikimi

Intoleranca e fruktozës e trashëguar mund të paraqitet në formë të butë dhe të rëndë. Shumica e fëmijëve ndihmohen nga një dietë që shmang fruktozën dhe saharozën në dietën e tyre tek fëmijët që ballafaqohen me formën e bute. Tek ata që kanë një formë të rëndë mund të zhvillojnë sëmundje sezonale të mëlçisë. Sa e mire do të jetë cilësia e jetës varet nga ajo sa herët bëhet diagnoza, sa më herët është kufizuar dieta e fruktozës dhe saharozës aq më mirë funksionon enzima në trup.

Komplikime

Komplikimet që mund të ndodhin përfshijnë: gjakderdhje, vdekje, përdhes, mosfunksionim të mëlçisë, sheqer të ulët në gjak, sulme.