

Caso Clínico – Intolerância à Frutose

Clarissa Diblasi Caneschi¹

Marcela Arruda Karl²

Prof. Dr. Gustavo de Rezende Corrêa³

Identificação: P. G. T., sexo masculino, 10 meses de idade, morador do Rio de Janeiro.

Queixa principal: A mãe relata: “náusea, vômito, suor, tontura e tremor”

História da doença atual: A mãe relata que o paciente apresenta náuseas, vômito e sintomas de hipoglicemia após ingerir frutas ou suco de frutas fato que resultou uma grande aversão a frutas. Dessa maneira, a mãe optou por inserir suplementos multivitamínicos à dieta da criança.

Antecedentes: A criança foi amamentada durante o período adequado, no qual nenhum desses sintomas se tornou evidente.

Antecedentes Familiares: Pais e irmã mais velha normais sem nenhum relato de intolerâncias alimentares.

Exames Físico e Complementares: Os achados incluíram cirrose hepática, teste de tolerância a glicose normal e substâncias reductoras na urina que não reagiram positivamente aos testes de glicose.

Teste de tolerância à frutose: Paciente manifestou hipoglicemia 30 min após a administração intravenosa de frutose. A concentração de fosfato foi reduzida em 50%.

O teste de urina foi positivo para frutose.

Comentários

Das possíveis causas de hipoglicemia no lactente é fundamental o diagnóstico das doenças metabólicas, de modo a permitir uma intervenção precoce e eficaz na prevenção de futuras descompensações.

Sendo muitas vezes os sintomas inespecíficos e dose dependentes, o diagnóstico de IHF nem sempre é fácil, levando ao desenvolvimento de uma síndrome crônica caracterizado por atraso de crescimento, alterações do comportamento, irritabilidade, apatia, diarreia crônica e episódios de vômitos, podendo evoluir ao óbito. O aparecimento dos primeiros sintomas clínicos é dependente da ingestão da frutose e estes serão mais intensos quanto mais cedo o paciente for exposto à frutose.

A hipoglicemia sintomática grave ocorrida após a ingestão de fruta pela primeira vez foi, de fato, determinante para a orientação diagnóstica, apoiada pelos resultados da avaliação metabólica.

Este diagnóstico pode tornar-se difícil se só após várias horas do início da sintomatologia se procede à exploração metabólica. Neste caso podemos encontrar uma pesquisa de substâncias reductoras negativa e nenhum açúcar ser identificado. Outras situações podem ter uma apresentação clínica similar nomeadamente outras doenças metabólicas (tirosinemia tipo I, algumas glicogenoses, galactosemia, acidúrias orgânicas), doença hepática grave, défices hormonais, intoxicações, septicémia.

Atualmente é possível o diagnóstico através do estudo genético molecular que, ao contrário dos métodos clássicos (teste de sobrecarga com frutose ou doseamento enzimático em biópsia

¹ Graduanda do 3º ano do Curso de Medicina da EMSM e monitora da disciplina Iniciação à Prática Médica I.

² Graduanda do 3º ano do Curso de Medicina da UFF.

³ Professor da disciplina Iniciação à Prática Médica I na EMSM e Doutor em Neuroimunologia.

hepática ou biópsia intestinal), constitui um método simples e não invasivo, permitindo estabelecer o diagnóstico em mais de 95% dos casos.

A presença de um único alelo com mutação num indivíduo com uma história nutricional típica e com sintomatologia compatível é altamente sugestivo do diagnóstico de IHF.

Tendo um risco de recorrência de 25% em futuras gestações, a identificação de pais portadores permite prevenir as hipoglicemias, detectando os homozigóticos antes da introdução de frutose ou sacarose na dieta.