

Essentiële fructosurie

Auteurs:

E.M.C. (Liesbeth) van der Ploeg, diëtist Maastricht UMC+

C. (Corrie) Timmer, diëtist Amsterdam UMC

Met dank aan prof. dr. M.C.G.J. (Martijn) Brouwers, internist Maastricht UMC+ voor kritische beschouwing van dit hoofdstuk.

Dit hoofdstuk is gebaseerd op het hoofdstuk over hereditaire fructose-intolerantie in de eerste editie van Dieet bij metabole ziekten (2011). Dank gaat uit naar de schrijvers die de basis hebben gelegd voor dit hoofdstuk: E.J.T.M. (Elles) van der Louw, diëtist Erasmus MC en J.B.C. (Hans) de Klerk, kinderarts Erasmus MC.

Datum: december 2022.

Disclaimer: de hoofdstukken van dit handboek zijn met grote zorgvuldigheid opgesteld. Deze zijn echter niet bedoeld om in de plaats te treden van of voor te gaan op de begeleiding, aanwijzingen of adviezen van een medisch specialist of diëtist gespecialiseerd in erfelijke stofwisselingsziekten. Door de keuze van een online handboek kan de inhoud geregeld herzien en aangepast worden. We doen onze uiterste best deze dan ook te blijven vernieuwen. Toch kunnen we geen garantie geven ten aanzien van, maar niet beperkt tot, de nauwkeurigheid, volledigheid, tijdigheid en betrouwbaarheid van de inhoud.

Tenzij anders aangegeven rust op alle informatie in dit handboek, zoals tekst, afbeeldingen, en logo's auteursrecht ten behoeve van de samenstellers van de hoofdstukken. De inhoud mag niet worden verveelvoudigd, aangepast, opgeslagen, gebruikt in publicaties, verkocht of anderszins worden gebruikt zonder de uitdrukkelijke toestemming daarvoor van de samenstellers. Verwijzen of een link plaatsen naar deze hoofdstukken is wel toegestaan.

Essentiële fructosurie

Samenvatting

Ziekte	Essentiële fructosurie Andere benamingen: fructokinasedeficiëntie; ketohexokinasedeficiëntie
Enzym	Fructokinase (ketohexokinase)
Werking	Omzetting van fructose in fructose-1-fosfaat
Incidentie	Naar schatting 1 : 130.000, maar de incidentie kan hoger zijn omdat de ziekte symptoomvrij is
Neonatale screening	Nee
Kliniek	Verhoogde uitscheiding van fructose in urine
Dieet	Geen
Medicatie	Geen

Ziektebeeld

Fructokinasedeficiëntie, ofwel essentiële fructosurie, is een autosomaal recessief overervende stofwisselingsziekte die veroorzaakt wordt door deficiëntie van het leverenzym fructokinase. Na inname van fructose, sacharose en/of sorbitol stijgt de bloedconcentratie van fructose. Fructose uit de voeding wordt deels uitgescheiden in de urine, het overige deel wordt door het enzym hexokinase langzaam omgezet in fructose-6-fosfaat in vet- en spierweefsel. Fructokinasedeficiëntie wordt ook wel een *non-disease* genoemd, omdat het niet tot klachten leidt. Er is geen (dieet)behandeling nodig (1, 2).

Dieetrichtlijnen en informatiebronnen

- [Patiëntenvereniging Nederland \(VKS\)](#)
- [Patiëntenvereniging België \(BOKS\)](#)
- Nationale richtlijn: geen
- Internationale richtlijn: geen
- OMIM: [229800](#)

Referenties

1. Tran C. Inborn Errors of Fructose Metabolism. What Can We Learn from Them? *Nutrients*. 2017;9(4).
2. Steinmann B, Santer R. Disorders of Fructose Metabolism. In: Saudubray JM, Baumgartner MR, Garzía-Cazorla A, Walter JH, editors. *Inborn Metabolic Diseases*: Springer; 2022.