



3º Congresso Brasileiro e 6º Simpósio Internacional de  
**NUTROLOGIA PEDIÁTRICA**

20 a 22 de setembro 2018 • Belo Horizonte / MG

### Trabalhos Científicos

**Título:** Frutosemia

**Autores:** JULIA DONIZETTI LINS DE ALBUQUERQUE (UFRJ - IPPMG); HÉLIO FERNANDES DA ROCHA (UFRJ - IPPMG); ALEXANDRE ALVES PEREIRA WOOLF DE OLIVEIRA (UFRJ - IPPMG); VIVIANE ALVES DOS SANTOS (UFRJ - IPPMG); NATHÁLIA FERNANDES DE MELO (UFRJ - IPPMG); LILIAN COSTA BRAGA LICURGO (UFRJ - IPPMG); PEDRO HENRIQUE VIDAL RODRIGUES (UFRJ - IPPMG); TAMIRES COELHO CAMARGO (UFRJ - IPPMG); MAILE PRATES VIDIGAL (UFRJ IPPMG); ALESSANDRA FERNANDES MARQUES BRAGA (UFRJ - IPPMG)

**Resumo:** Frutosemia é um erro inato do metabolismo da frutose, de herança autossômica recessiva. Criança, FMSS, veio encaminhada para o serviço aos 9 meses de idade, filha de pais consanguíneos, nascida de parto cesariano, à termo, icterícia neonatal sem necessidade de fototerapia, em aleitamento materno, apresentando história de vômitos iniciado aos 7 meses, episódios de hipoglicemia, crises convulsivas, transaminases elevadas, hepatomegalia discreta sem esteatose. A suspeita inicial foi de glicogenose, tratada com amido cru e restrição a carboidratos simples. A biópsia hepática evidenciou arquitetura lobular com espaços porta ampliados por fibrose, esteatose macrovascular, moderada fibrose perissinusoidal, compatíveis com a suspeita. O sequenciamento do exoma mostrou variantes em homozigose no gene ALDOB, da enzima aldolase B, e homozigose para o gene FBP1 (que codifica a enzima frutose 1,6-bisfosfatase), firmando a frutosemia. Discussão: Intolerância hereditária à frutose resulta de deficiência de aldolase B, enzima encontrada, predominantemente, no fígado, mas também em rins e intestino que ajuda na assimilação de frutose por meio de clivagem da frutose-1 fosfato para trioses. Frutose 1,6-bisfosfatase-1 catalisa a conversão de frutose-1,6-bisfosfato em frutose-6-fosfato, enzima essencial em uma etapa da gliconeogênese. O tratamento consiste em restringir alimentos que contenham frutose, sucralose, sorbitol e inulina, evitar jejum prolongado e reposição de vitamina C de fontes controladas sem fructose. Conclusão: O diagnóstico precoce, com ajuda do exoma e o tratamento dietético adequado são importantes para o diagnóstico da forma clássica e suas variantes e evitar o distúrbio metabólico agudo, toxicidade hepática e renal, morte e determinar o tratamento de longo prazo.