

DOI: <https://doi.org/10.34921/amj.2024.4.027>

İRSİ FRUKTOZAYA QARŞI DÖZÜLMƏZLİK SİNDROMU: KLİNİK MÜŞAHİDƏ

¹N.N.Hacıyeva, ¹N.H.Sultanova, ¹A.A.Süleymanlı, ²A.Y.Tağıyev,
³B.İ.Bayramov, ⁴L.M.Quliyeva¹Azərbaycan Tibb Universitetinin II Uşaq Xəstəlikləri Kafedrası;²Respublika Pediatriya Mərkəzi; ³Azərbaycan Elm və Təhsil Nazirliyinin Genetik Ehtiyatlar İnstitutunun İnsan Genetikası laboratoriyası; ⁴Beynəlxalq Tibb Mərkəzi, Bakı, Azərbaycan

Məqalədə fərqli yaşlarda fruktozaya qarşı dözülməzlik sindromu (FDS) diaqnozu təsdiqlənən 3 pasiyent haqqında məlumat verilib. İrsi fruktozaya dözülməzlik sindromu (FDS) – 9-cu xromosomun q 22.3. lokusunda yerləşən aldolaza B zülalını kodlaşdıran ALDOB genin mutasiyası nəticəsində törənir. Xəstəlik, fruktoza qəbulundan sonra bir sıra ciddi əlamətlərlə xarakterizə olunan irsi metabolik pozuntu şəklində təzahür edir. Aldolaza B çatışmazlığı olan orqanizmdə fruktoza-1-fosfat toplanaraq toksik təsir göstərir. Bunun nəticəsində ürəkbulanma, qusma, hipotikemiya, metabolik asidoz, qaraciyər və böyrək funksiyalarının pozulması müşahidə edilir; xəstəlik ağır hallarda letallıqla nəticələnə bilər. Ana südünün tərkibində fruktoza olmadığına görə xəstəlik uşaqları əlavə qidaya keçirildikdə və ya tərkibində fruktoza olan qida maddələri qəbul etdikdən sonra üzə çıxır.

Açar sözlər: fruktozaya qarşı dözülməzlik, fruktoza, aldolaza B

Ключевые слова: непереносимость фруктозы, фруктоза, альдолаза B

Key words: fructose intolerance, fructose, aldolase B

Fruktozaya qarşı dözülməzlik (FDS) 9-cu xromosomun uzun çiyininin (q) 22-ci lokusu 3-cü sublokusunda yerləşən və aldolaza B fermentinin sintezini kodlaşdıran genin mutasiyası nəticəsində üzə çıxan və əsasən fruktoza qəbulundan sonra bir sıra ciddi əlamətlərlə xarakterizə olunan irsi metabolik xəstəlikdir.

Fruktoza normal halda qaraciyərdə metabolizmə uğrayır. Birinci mərhələdə fruktoza (ketohexokinaza fermentinin təsirindən) fruktoza-1-fosfata çevrilir. Fruktoza-1-fosfat isə ikinci mərhələdə aldolaza B fermentinin katalizatorluğu şəraitində parçalanıb qliseraldehid və dihidroksiasetonfosfata çevrilir. Aldolaza B fermenti qaraciyərdə, böyrək hüceyrələrində və nazik bağırsağın selikli qişası hüceyrələrində sintez edilir. Fruktoza qaraciyərdə, böyrəklərdə və bağırsaqlarda fruktoza metabolizmində iştirak edən fermentlərin (fruktokinaza, aldolaza B və triokinaza) təsirindən fosforla birləşərək, fruktoza-1-fosfata (F-1F), daha sonra trioza-fosfata çevrilir. Əgər aldolaza B fermenti çatışmazlığı olarsa, hüceyrələrdə fruktoza-1-fosfatın növbəti çevrilməsi baş tutmur və bu maddənin hüceyrələrdə toplanması onlara ciddi toksik təsir göstərir.

FDS zamanı tərkibində fruktoza, saxaroza və sorbitol olan qida maddələrini qəbul etdikdən sonra xəstəliyin əlamətləri qeyd edilir. Toksik təsir nəticəsində ürəkbulanma, qusma, hipotikemiya, metabolik asidoz, qaraciyər və böyrək funksiyalarının pozulması, ağır hallarda letallıqla nəticələnir. Ana südünün tərkibində fruktoza olmadığına görə uşaqlar əlavə qidaya keçəndən sonra və ya tərkibində fruktoza olan qida maddələrini qəbul edəndə xəstəliyin klinikası üzə çıxır. Bu uşaqlarda şəkərə qarşı idiosinkraziya qeyd edilir. FDS autosom-recessiv yolla ötürülən nadir genetik xəstəlik olub, rastgəlmə tezliyi coğrafi zonlardan asılı olaraq dəyişməklə təxminən 1/20000-1/60000 təşkil edir [1].

Fruktozaya dözülməzlik sindromu aşağıdakı ağrılaşmalarla təzahür edir:

– Fruktoza-1-fosfat qlikogenolizin və gliko-neogenezin sürətini azaldaraq hipotikemiyaya səbəb olur;

– Toksik maddənin qaraciyərə təsiri – steatoza, hepatomeqaliyaya, qaraciyər çatışmazlığına və sirroza səbəb olur;

– Toksik maddənin böyrəyə təsiri – renal tubulyar asidoza, xronik böyrək çatışmazlığına,

nefrokalsinoza səbəb olur;

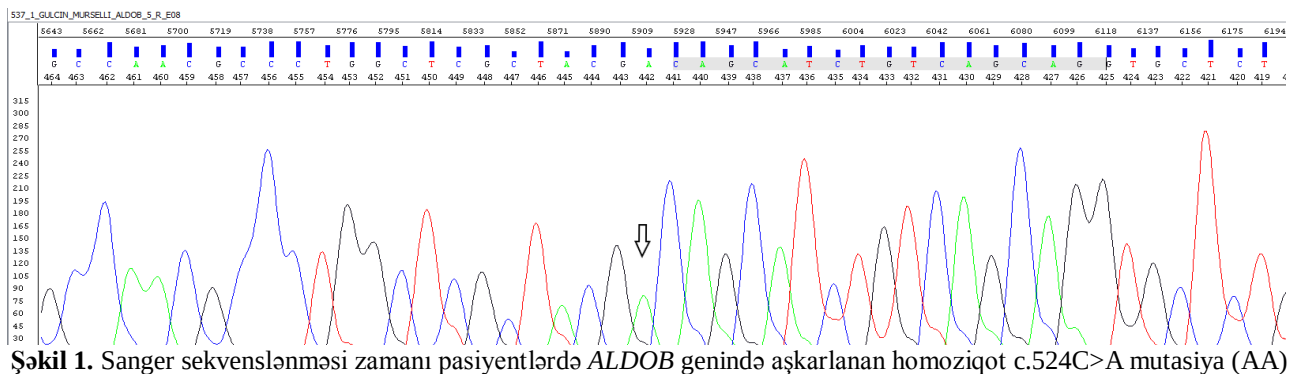
– Kəskin həmlə koagulopatiyaya və asidoza, həmçinin multiorqan disfunksiyasına səbəb olur;

– *Escherichia coli* etiologiyalı sepsisin inkişaf riski vardır.

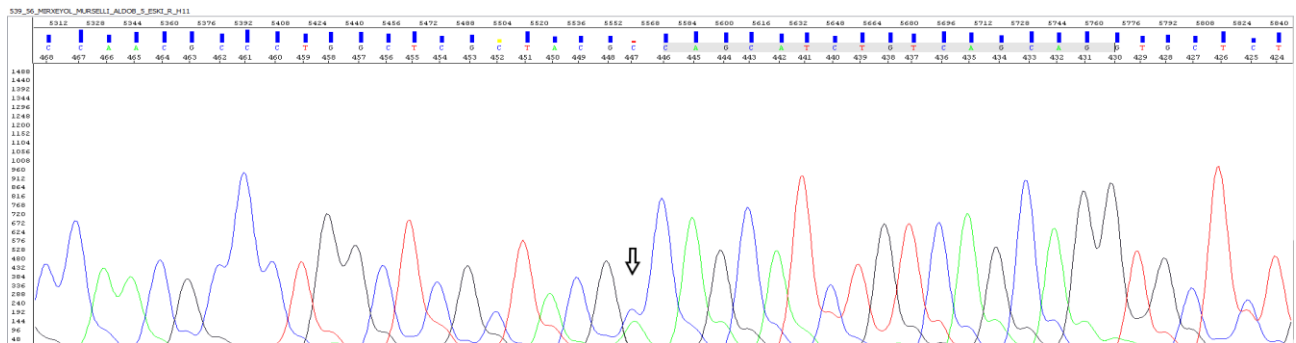
– Aşağıda şəxsi təcrübəmiz əsasında müşahidə etdiyimiz fruktozaya dözülməzlik sindromu olan 3 xəstə haqqında məlumat verilib.

1-ci klinik müşahidə. 4 yaşlı xəstə; valideynləri qohumdur (əmi oğlu, əmi nəvəsi), 38-ci hestasiya həftəsində, 3800 qram bədən kütləsi ilə Kesar kəsiyi ilə doğulub. Uşaq doğulduqdan sonra ana südü ilə qidalandırılıb. 6 aylığında əlavə qidalara keçid başlayıb. Elə həmin dövrdən uşaqda yuxululuq, halsızlıq, qusma və qıcolmalar qeyd edilib. Xəstəliyin əsas qoruyucu mexanizmi olan şəkərə qarşı idiosinkraziya törəndiyinə görə uşaq meyvə və şirniyyatdan imtina edib. Habelə, 2 yaşında yaşa və cinsiyyətinə görə boy və çəki persentili 3-dən aşağı olmuşdur (bədən kütləsi: 6500 qram, boy uzunluğu 69 sm). Aclıq halında dəfələrlə hipoklikemik qıcolmaları olub. Ambulator müraciət zamanı huşu aydın, fiziki müayinə zamanı bədən kütləsi: 30 kq, boy uzunluğu: 1 metr olmuşdur. Qaraciyər sağ qabırğaaltı nahiyyədə 4 sm əllənir, dalaq əllənmir. Digər sistemlərdə patologiya qeyd edilmir.

Laborator analizlərin nəticələri: qanın ümumi analizində yüngül mikrositar anemiya qeyd edilir. ALT – 366 U/L, AST. – 518 U/L, İNR – 0,98, bilirubin fraksiyaları normal hədiddədir. Sidiyin ümumi analizində proteinuriya (100 mq/dl) aşkar edilmişdir. Qarın boşluğunun ultrasəs müayinəsində (USM) qaraciyərdə hepatosteatoz müəyyən edildi. Yaxın qohumunda (bibisi oğlunda, 2-ci klinik müşahidə) oxşar şikayətlərlə FDS diaqnozu təsdiqləndiyi üçün tam ekzom sekvensləmə (WES) genetik analizinə göndərildi. Genetik analiz nəticəsində pasiyentdə *ALDOB* geninin 524-cü kodonunda sitozinin (C) adeninlə (A) əvəzlənməsi ilə nəticələnən homoziqot mutasiya aşkar edildi və Sanger sekvensləmə ilə təstiqləndi (Şəkil 1). Tapılan c.524C>A mutasiyası – xəstəliyin klinik simptomları ilə əlaqələndirilmişdir və aldolaza B fermentinin polipeptid zəncirində alanin aminturşusunu aspargin aminturşusu (NM_000035.4, p.Ala175Asp) ilə əvəzlənməsilə nəticələnən patogen mutasiyadır. Sonra isə probandin valideynlərində *ALDOB* geni analiz edilərək valideynlərin hər ikisinin bu dəyişiklik üzrə daşıyıcı olduğu məlum oldu. Belə ki, *ALDOB* c.524C>A mutasiyası hər iki valideyndə heteroziqot formada aşkar olundu (Şəkil 2).



Şəkil 1. Sanger sekvenslənməsi zamanı pasiyentlərdə *ALDOB* genində aşkarlanan homoziqot c.524C>A mutasiya (AA)



Şəkil 2. Sanger sekvenslənməsi zamanı valideynlərdə *ALDOB* genində aşkarlanan c.524C>A heteroziqot mutasiya (CA)

Xəstədə FDS diaqnozu təsdiqləndi, pəhriz təyin edildi. Pəhrizdən sonra transaminazaların aktivliyi normal səviyyəyə endi.

2-ci klinik müşahidə. İkinci pasiyent yaxın qohum nikahdan (əmi oğlu və əmi qızı), 2-ci hamiləlikdəndir. 1-ci hamiləlikdən doğulan oğlan uşağı naməlum mənşəli qıcolma tutmaları nəticəsində vəfat edib. 37-ci hestasiya həftəsində 2700 qram bədən kütləsi ilə Kesar kəsiyi ilə doğulub. Doğulandan sonra 1 ay müddətində sepsis diaqnozu ilə xəstəxanada müalicə alıb. Süni qida ilə qidalanıb. Əlavə qidaya 6 ayında keçib. Uşaq qidasında şəkər, şirin qida və meyvələrdən imtina edir. Qidalanmadan sonra soyuq tərləmə, halsızlıq, bayılma şikayətləri olub. Davamlı qıcolma dərmanları içib, lakin effekti olmayıb.

4 yaşında həkimə müraciət edəndə hepatomeqaliya, qaraciyər piylənməsi (3 dərəcəli hepatosteatoz) və transaminaza fəallığının artması qeyd olunub. ALT – 180U/L, AST – 321U/L, bilirubin dəyərləri normal, ümumi qan analizində hipoxrom anemiya aşkarlanıb, lakin diaqnoz təsdiqlənəyib.

9 yaşında bədən kütləsi 31 kq (6-cı persentil), boy uzunluğu 131 sm (4-cü persentil) olmuşdur. Klinik əlamətləri – qarında köp və sancılar kəskinləşib. Qarın boşluğunun USM-də qaraciyər sağ qabırğaaltı nahiyyədə 4 sm əllənir, dalaq əllənmir, digər orqan və sistemlərin müayinəsində hər hansı bir patologiya aşkarlanmayıb. Xəstədə transaminaza fəallığının yüksəlməsi, hepatomeqaliyanın səbəbini araşdırmaq məqsədilə hepatitlər, TORCH infeksiyası, Vilson xəstəliyi, alfa-1-antitripsin çatışmazlığı, metabolik xəstəliklər və autoimmun qaraciyər xəstəlikləri üçün analizlər təhlil edilib, hər hansı bir patologiya aşkarlanmamışdır.

10 yaşında WES genetik analizi aparılıb və ALDOB genində patogenetik homoziqot c.524C>A (p.Ala175Asp) mutasiya aşkarlanaraq pasiyentdə FDS diaqnozu təsdiqlənib. Pəhriz təyin edilib, pəhrizdən sonra dinamik nəzarət əsasında qaraciyər testlərinin yüksəkliyi qeyd edilib (ALT – 70U/L, AST – 73U/L, QQT

– 14U/L, İNR – 1.02, alfa-fetoprotein normal).

Pəhrizdən sonra transaminazaların aktivliyi normal səviyyəyə enib.

Qeyd.1-ci pasiyent 2-ci pasiyentin dayısı qızıdır.

3-cü klinik müşahidə. Uşaq uzaq qohum nikahdan 39 hestasiya həftəsində 3300 qram bədən kütləsi ilə, Kesar kəsiyi ilə doğulub. Doğulandan sonra ana südü ilə qidalanıb. Yenidöğülma dövründə uzun sürən sarılıq qeyd edilib. Əlavə qidalara keçəndə şəkərli qidalardan və meyvələrdən ciddi şəkildə imtina edib.

2 yaşında bir dəfə aclıq zamanı temperatur-suz qıcolması olub. Qan serumunda transaminaza aktivliyi yüksək olduğu üçün araşdırılıb, metabolik, infeksiya, autoimmun hepatit üçün aparılan analizlərində hər hansı bir patologiya aşkarlanmayıb. Qaraciyər ultrasəs müayinəsində 2-ci dərəcə hepatosteatoz aşkarlanıb. Qaraciyər biopsiyası nəticəsinə əsasən makrovezikulyar steatoz, fokal sinusoidal fibroz, körpüləşmə nekrozu qeyd edilib. FDS-dən şübhələnilib genetik test (hədəf gen analizi – gen targeted analysis) göndərilib (ALDOB gen testi), test neqativ olub.

4 yaşında həkimə müraciət edərkən xəstənin huşu aydın, qaraciyər sağ qabırğaaltı nahiyyədə 2 sm əllənir, dalaq isə əllənmir, qarın boşluğu USM müayinəsində qaraciyərdə 3-cü dərəcə hepatosteatoz aşkarlanıb. Qanda ALT – 111 U/L, AST – 90 U/L, QQT – 25 U/L, ümumi qan analizi normal, aclıq hipoqlikemiya, şəkərli qidaları və meyvələri israrla yeməməsinə əsaslanaraq klinik olaraq FDS ehtimal edilib. WES genetik analizi göndərilib və ALDOB genində patogenetik c.1013C>T (p.Ala338Val, homoziqot) dəyişikliyi aşkar edilərək, FDS diaqnozu təsdiqlənib və pəhriz (fruktozasız qidalanma) təyin edilib.

Hər üç pasiyentdə ALDOB genində aşkar edilən mutasiyalar 1-ci cədvəldə təqdim edilmişdir. Yeni Nəsil Sekvenser cihazı ilə aşkar edilən mutasiyalar sonrakı etapda Sanger sekvensləmə üsulu ilə təsdiqlənmişdir.

Cədvəl 1. ALDOB genində aşkar edilən mutasiyalar

Pasiyentlər	Genotip	cDNT	Zülal ardıcılığı
P1	Homoziqot	c.524C>A	p.Ala175Asp
P2	Homoziqot	c.524C>A	p.Ala175Asp
P3	Homoziqot	c.1013C>T	p.Ala338Val

Müzakirə. Hər bir insan gün ərzində təxminən 50-100 q fruktoza qəbul edir. Fruktoza əsasən qida ilə qəbul edilən (bal, meyvə və gündəlik istifadə edilən bir çox tərəvəzlərin tərkibində olan) monosaxariddir. O, həmçinin şirniyyat və şərbətlərin əsas şirinləşdirici maddəsi olan saxarozanın tərkib hissəsidir. Meyvə və tərəvəzlərin tərkibində olan sorbitol, sorbitol-dehidrogenaza fermentinin təsirindən qaraciyərdə fruktozaya çevrilir. Ekzogen fruktoza bağırsaq epitelini boyunca 2-ci və 5-ci qlükozanəqliyici zülalların (GLUT) iştirakı ilə sorulur, fruktokinaza, aldolaza B və triokinaza fermentlərinin iştirakı ilə (əsasən qaraciyərdə) metabolizmə uğrayır. Fruktozanın böyük hissəsi qlükozaya çevrilir, glikogen kimi orqanizmdə depolanır və ya qlükoza kimi qana keçir. Fruktozanın bir hissəsi oksidləşir və ya “de novo” lipogenez prosesi ilə laktata və yağ turşularına çevrilir.

Fruktoza mübadiləsinin 3 anadangəlmə qüsuru məlumdur:

- 1) Fruktokinaza çatışmazlığı — xoşxassəli fruktozuriya;
- 2) İrsi fruktozaya dözülməzlik (FDS);
- 3) Fruktoza-1,6-bifosfataza (FBP) çatışmazlığı.

Bunlardan birincisi xüsusi müalicə tələb etmir və qidada fruktoza məhdudlaşdırılır. Qaraciyər və digər orqanlara hər hansı bir patogen təsir göstərmir.

2-ci növ çatışmazlıq hər üç pasiyentdə olduğu kimi qarında köp, sancı, ağrı, böyümə və inkişafın ləngiməsinə qaraciyərin, bəzən də böyrəklərin funksiyalarının pozulmasına gətirib çıxarır.

3-cü variantda da çox nadir rast gəlinir, bu xəstəlik aclıq, hipoglikemiya və metabolik asidozla müşayiət olunur [2].

FDS olan xəstələrdə aldolaza B fermenti çatışmazlığı nəticəsində qaraciyər, böyrək və bağırsaqlarda fruktoza-1-fosfat toplanaraq toksik təsir göstərir. Bu fermentin çatışmazlığı digər fermentləri (fruktoza-1,6-difosfataldolaza və fruktokinaza) inhibisiya edərək şiddətli hipoglikemiyaya səbəb olur. Davamlı fruktoza yükünə məruzqalma bu xəstələrdə qaraciyər və böyrək disfunksiyasına, boy uzuluğunun və bədən kütləsinin gerilməsinə, iştahsızlığa səbəb olur [3]. Bizim pasiyentlərdə iştahsızlıq, qarında ağrı, boy, kütlə geriliyi və qaraciyər testlərinin nəticələrinin normadan yüksək

olması qeyd edilirdi. Erkən dövrdə ağır hipoglikemiya, koagulasiya göstəricilərinin pozulması, kəskin qaraciyər çatışmazlığına, komaya və hətta ölümə səbəb ola bilər.

Xəstəliyin erkən dövründə qabarıq klinik əlamətlər qeyd edilir. Bizim pasiyentlərdə qaraciyər zədələnməsi transaminaza aktivliyinin ciddi yüksəlməsinə səbəb olmuşdur. Adətən belə pasiyentlər şəkərli qidalardan qəti şəkildə imtina edirlər. Xəstəliyin klinik şəkli çox vaxt əlavə qidaya keçdikdən sonra daha qabarıq ifadə edilir. Fruktoza qəbul etməyən insanlarda bəzən uzun müddət asimptomatik hal qeyd edilir. FDS-li insanlar fruktozanı hətta ara-sıra qəbul etdikdə belə qaraciyər piylənməsi və fibroz törənir, sonrakı mərhələlərdə hətta qaraciyər sirrozu yarada bilər.

Diagnozu təsdiqləmək üçün genetik testlərdən əvvəl fruktoza yükü sınağından istifadə edilir. Bu isə xəstələrin həyatı üçün təhlükə törətdiyinə görə ehtiyatla tətbiq edilir [4]. Sonralar qaraciyər biopsiyasında ALDO B aktivliyinə baxılır, lakin bu invaziv bir test hesab edilir. Çünki bəzən xəstələrdə koagulyasiya pozuntusu səbəbindən bu testi etmək riskli ola bilər [5].

USM-də aşkar edilən qaraciyər piylənməsi (alkoholdan asılı olmayan qaraciyər piylənməsi) FDS üçün əsas diaqnostik meyarlardan hesab edilir. Qeyd edilən əlamətə bir sıra xəstəliklərdə rast gəlinir, lakin FDS-nin xronik formasında tez-tez təsadüf edilir və belə xəstələrin 70%-də qeyd edilən xəstəlik təsdiqlənir [3].

Xəstəlik haqqında məlumatın az olduğu və olduqca nadir rast gəlinməsi üçün diaqnostika uzun müddət gecikdirilə bilər. Bizim nəzarətimizdə olan uşaqlarda diaqnostika bir qədər gecikdirilmişdir.

Digər xəstəliklər inkar olunduqdan sonra daha dəqiq və az invaziv diaqnostika məqsədilə genetik testlərdən istifadə edilir [6]. Bizim hər 3 pasiyentdə genetik analizlə FDS diaqnozu təsdiqlənmişdir. Xəstələrə diaqnoz qoyulduqdan sonra ən vacib müalicə fruktoza, saxaroza və sorbitolsuz pəhrizdir.

Həm uşaq qidalarının, həm də bir çox dərmanların tərkibində fruktoza olduğuna görə qida seçilməsində diqqətli olmaq lazımdır. Bəzi peyvəndlər edildikdə onların tərkibindəki fruktozanın miqdarına diqqət edilməlidir. Aparılmış araşdırmaya əsasən peyvəndlərin çoxunda fruktozanın miqdarının icazə verilən həddən az

olduğu göstərilmişdir (ağızdan qəbul edilən fruktozanın maksimal miqdarı 40 mq/kq/gün dozadan az olmalıdır, yaxşı olar ki, 10mq/kq/gün dozanı keçməsin). Peyvəndin tərkibində qeyd edilən miqdarda fruktoza olarsa, pasiyentə həmin peyvənd rahatlıqla vurula bilər [7]. Bəzi ölkələrdə dərman və qida vasitələrinin bu xəstələr üçün təhlükəsiz çeşidlərini göstərən mobil və veb sayt sağlamlıq

proqramları hazırlanmışdır [8].

Bu məqaləni yazmaqda əsas məqsədimiz hepatomeqaliya və qaraciyərdə piylənməsi olan həmçinin tərkibində fruktoza olan qidalardan imtina edən, eyni zamanda qohum nikahdan doğulan uşaqla qarşılaşdıqda mütləq genetik analiz aparılmasının vacibliyini bir daha vurğulamaqdır.

REFERENCES

1. Singh S.K., Sarma M.S. *Hereditary fructose intolerance: A comprehensive review* // World Journal of Clinical Pediatrics, 2022. 11 (4): p. 321.
2. Tran C.A. Inborn errors of fructose metabolism. What can we learn from them? // Nutrients, 2017. 9 (4): p. 356.
3. Di Dato F.S., Spadarella M.G., Puoti M.G., Caprio Pagliardini S. et al., Daily fructose traces intake and liver injury in children with hereditary fructose intolerance // Nutrients, 2019. 11(10): p. 2397.
4. Douillard C., Mention K., Dobbelaere D.J., Wemeau L.J., Saudubray M. et al., Hypoglycaemia related to inherited metabolic diseases in adults // Orphanet journal of rare diseases, 2012. 7 (26) p. 1-11.
5. Buziau A.M., Schalkwijk C.G., Stehouwer C.D., Tolan D.R., Brouwers M.C. Recent advances in the pathogenesis of hereditary fructose intolerance: implications for its treatment and the understanding of fructose-induced non-alcoholic fatty liver disease // Cellular and Molecular Life Sciences, 2020. 77 (9): p. 1709-1719.
6. Delva M.Y., Hryn K.V., Delva I.I., Pinchuk V.A., Kryvchun A.M., Sylenko G.Ya., Purdenko T.I. A clinical case of adult diagnosis of microduplication syndrome of chromosome 15 at site 15q11.2. Azerbaijan Medical Journal, 2024, No1, p. 170-178. DOI: <https://doi.org/10.34921/amj.2024.1.026>
7. Maiorana A., Sabia A., Corsetti T., Dionisi-Vici C. Safety of vaccines administration in hereditary fructose intolerance // Orphanet Journal of Rare Diseases, 2020. 15 (1): p. 1-7.
8. Izquierdo-García E., Lázaro-Cebas A., Montero Pastor B., Such Díaz A., Álvaro-Alonso E.A. et al. Design of mobile and website health application devices for drug tolerability in hereditary fructose intolerance // Orphanet Journal of Rare Diseases, 2024. 18 (5): p. 12.

СИНДРОМ НАСЛЕДСТВЕННОЙ НЕПЕРЕНОСИМОСТИ ФРУКТОЗЫ: ИНФОРМАЦИЯ О КЛИНИЧЕСКОЙ ПРАКТИКЕ

¹Н.Н.Гаджиева, ¹Н.Х.Султанова, ¹А.А.Сулейманлы, ²А.Ю.Тагиев
³Б.И.Байрамов, ⁴Л.М.Гулиева

¹Кафедра детских болезней II Азербайджанского медицинского университета; ²Республиканский педиатрический центр; ³Институт генетических ресурсов Министерства науки и образования Азербайджана, лаборатория генетики человека; ⁴Международный медицинский центр, Баку, Азербайджан

Резюме. В статье описаны 3 пациента разного возраста с диагнозом наследственной непереносимости фруктозы.

Наследственная болезнь непереносимости фруктозы (IFIX) – 9q22.3 выявляется в результате мутации гена *ALDOB*, кодирующего альдозазу В, расположенного на хромосоме. Это наследственное заболевание обмена веществ, характеризующееся рядом серьезных симптомов после приема фруктозы. В организме, лишенном альдозазы В, F-1F накапливается и оказывает токсическое действие. В результате такого токсического воздействия возникают тошнота, рвота, гипогликемия, метаболический ацидоз, нарушение функций печени и почек, а в тяжелых случаях могут привести к летальному исходу. Поскольку материнское молоко не содержит фруктозы, заболевание появляется при переходе детей на прикорм или после употребления продуктов, содержащих фруктозу.

HEREDITARY FRUCTOSE INTOLERANCE SYNDROME: CLINICAL OBSERVATION

¹N.N.Hajiyeva, ¹N.H.Sultanova, ¹A.A.Suleymanli, ²A.Y.Taghiyev,
³B.I. Bayramov, ⁴L.M.Guliyeva

¹II Department of Children's Diseases, Azerbaijan Medical University; ²Republican Pediatric Center;
³Laboratory of Human Genetics, Institute of Genetic Resources of the Ministry of Science and Education
of Azerbaijan; ⁴International Medical Centre, Baku, Azerbaijan

Summary. The article provides information about three patients diagnosed with hereditary fructose intolerance syndrome (FIS) at different ages. Hereditary fructose intolerance syndrome (FIS) results from a mutation in the ALDOB gene, which encodes the aldolase B protein located on chromosome 9q22.3. The disease manifests as a hereditary metabolic disorder characterized by severe symptoms after fructose intake. In individuals with aldolase B deficiency, fructose-1-phosphate accumulates, causing toxic effects. As a result of this toxicity, symptoms such as nausea, vomiting, hypoglycemia, metabolic acidosis, and impaired liver and kidney function are observed; in severe cases, the disease may lead to fatal outcomes. Since breast milk does not contain fructose, the disease typically presents when the child is introduced to supplementary food or consumes foods containing fructose.

Müəlliflə əlaqə üçün:

Hacıyeva Nurəngiz Nizami qızı, Azərbaycan Tibb Universitetinin II Uşaq xəstəlikləri kafedrası,
Bakı, Azərbaycan

E-mail: nurangizhaciyeva@gmail.com