

MeB - Pagine Elettroniche

Volume XXII

Luglio 2019

numero 7

MALATTIE RARE E SINDROMOLOGIA

UN VOMITATORE CARNIVORO

Sarah Contorno

IRCCS Materno-Infantile "Burlo Garofolo", Scuola di Specializzazione in Pediatria, Università di Trieste

Indirizzo per corrispondenza: saracontorno@gmail.com

Diego, 5 anni, giunge alla nostra attenzione per un inquadramento diagnostico a un mese di distanza da episodi di vomiti ripetuti, senza febbre né diarrea, con concomitante ipoglicemia (21 mg/dl) che si correggeva dopo somministrazione di glucosio, senza chetonuria. Gli esami ematici eseguiti durante gli episodi mostravano delle transaminasi lievemente aumentate (AST 48 UI/l, ALT 42 UI/l) e un'ipercolesterolemia (colesterolo totale 213 mg/dl) con trigliceridi nella norma. L'ecografia addominale mostrava un'epatomegalia steatosica. Dall'anamnesi emerge che Diego, dall'età di un anno e mezzo, ha avuto complessivamente tre episodi caratterizzati da perdita di coscienza, senza febbre né tremori, risoltisi in pochi minuti dopo fleboclisi di soluzione glucosata. I genitori, inoltre, ci riferiscono che Diego vomitava spesso dopo l'assunzione degli sciroppi, l'ultima volta dopo aver preso l'amoxicillina per un'otite media.

Chiediamo quindi cosa mangia solitamente Diego e la mamma ci risponde che sin da piccolo il bambino ha sempre rifiutato frutta, verdura e cibi zuccherati, prediligendo pasta e carne, confermando così il nostro sospetto diagnostico, che ci porta a chiedere il dosaggio della transferrina desialata sierica, che risulta aumentato (5,9%, con valore normale < 2%), confermando la diagnosi di "intolleranza ereditaria al fruttosio", che viene poi anche

confermata geneticamente, col riscontro della mutazione del gene ALDOB.

L'intolleranza ereditaria al fruttosio è una patologia a trasmissione autosomica recessiva causata dalla mutazione del gene che codifica per l'enzima aldolasi B, che ha il compito di degradare il fruttosio-1-fosfato. La carenza dell'enzima comporta un accumulo del fruttosio-1-fosfato, metabolita tossico soprattutto per il fegato e i reni. L'esordio di tale condizione si verifica generalmente al momento dello svezzamento, quando il fruttosio viene aggiunto alla dieta, ed è caratterizzata da ipoglicemia, acidosi lattica, chetosi, vomito ricorrente, dolore addominale e sintomi sistemici, dopo assunzione di cibi contenenti fruttosio. L'ingestione protratta di fruttosio e di zuccheri correlati (come il saccarosio e il sorbitolo) può causare ritardo della crescita, epatomegalia, disfunzione tubulare prossimale, fino a insufficienza epatica e renale. Caratteristico di tale condizione è il rifiuto di cibi dolci e frutta che sviluppano i pazienti affetti, che può provocare in alcuni casi un ritardo diagnostico. La diagnosi differenziale si pone con la stenosi pilorica, la galattosemia, la tirosinemia, la glicogenosi, il deficit di transcarbamilasi e la malattia di Wilson. La terapia si basa sull'eliminazione del fruttosio, del saccarosio e del sorbitolo dalla dieta e sulla supplementazione vitaminica.