

I POSTER DEGLI SPECIALIZZANDI

**INTOLLERANZA EREDITARIA AL FRUTTOSIO
CON DIAGNOSI DA SELETTIVITÀ ALIMENTARE**

Giada Zanella

Scuola di Specializzazione in Pediatria, Università di Trieste

Indirizzo per corrispondenza: giagiada@gmail.com

Alberto, 11 anni, viene portato in ambulatorio di Gastroenterologia per una storia di dolori addominali crampiformi frequenti e perché non vuole assolutamente mangiare la frutta e molte verdure. Sembra l'ennesimo caso di bambino un po' capriccioso e stitico, ma indagando meglio la storia scopriamo che Alberto fin dallo svezzamento presenta un'alimentazione estremamente selettiva e rifiuta tutti i dolci, la frutta, diversi tipi di verdura, ma anche gli sciroppi medicinali e il dentifricio. La mamma inoltre ci racconta che dai 18 mesi ha presentato diversi episodi di astenia, pallore e crampi, che a volte i genitori hanno correlato alla assunzione di minime quantità di frutta. Di recente, dopo aver mangiato una caramella gommosa, ha presentato lipotimia, seguita da cefalea, dolore addominale e conati di vomito. La mamma inoltre ci dice che la sorellina "è come lui", e condivide le preferenze alimentari di Alberto.

La storia di disturbi addominali e crisi simil-sincopali dopo assunzione di frutta e alimenti dolci, in presenza inoltre di possibile familiarità, è suggestiva di **intolleranza ereditaria al fruttosio**, malattia autosomica recessiva (incidenza 1:20.000), i cui soggetti affetti sono asintomatici fino all'introduzione di fruttosio (un monosaccaride) e saccarosio (disaccaride composto da fruttosio e glucosio), cosa che in genere si verifica allo svezzamento o al passaggio al latte in formula. Dopo assunzione di fruttosio o saccarosio i bambini possono avere episodi acuti con comparsa di ittero, vomito, letargia, irritabilità e convulsioni; gli esami di laboratorio in acuzie mostrano ipogli-

cemia, sostanze riducenti nelle urine e, nei casi più severi, un'insufficienza epatica franca che può essere letale. Nel lungo termine la malattia porta a cirrosi epatica, disfunzione tubulare renale e scarsa crescita. Nei soggetti con intolleranza al fruttosio è assente l'enzima aldolasi B, implicato in uno dei passaggi intermedi del metabolismo del fruttosio in glucosio, con conseguente aumento a monte di fruttosio-1-fosfato, che si accumula a livello intracellulare dove è tossico per fegato, reni e intestino e inoltre inibisce glicolisi e gluconeogenesi con conseguente ipoglicemia.

Alberto viene sottoposto ad alcuni accertamenti in benessere, tra cui esami ematici e urinari (compresi transaminasi, glicemia e funzione renale) ed ecografia dell'addome, che risultano tutti nella norma. L'unico esame del sangue che risulta alterato è la transferrina desialata, che è oltre 3 volte sopra la norma, cosa che si verifica sia nei deficit di glicosilazione, sia negli errori congeniti del metabolismo del fruttosio.

L'analisi genetica in Alberto conferma la presenza di un'eterozigosi composta per due mutazioni a carico del gene dell'aldolasi B, ereditate dai due genitori, confermando la diagnosi di intolleranza ereditaria al fruttosio, la cui terapia consta di fatto di una dieta di eliminazione dei cibi a basi di fruttosio e saccarosio. La sorellina risulterà affetta dalla stessa patologia e con le stesse mutazioni, anche lei senza conseguenze organiche. La selettività alimentare dei due bambini li ha in qualche modo "protetti" dallo sviluppare le conseguenze della patologia, come descritto in letteratura per alcuni casi diagnosticati in età adulta.