

# QUAND ÉVOQUER UNE FRUCTOSÉMIE (INTOLÉRANCE HÉRÉDITAIRE AU FRUCTOSE) ?

⚠ Particularité alimentaire: Aversion naturelle pour le fructose (dégoût spontané des fruits, bonbons...)

## PRÉSENTATION AIGUË SUITE À L'INTRODUCTION DU FRUCTOSE

En général vers 4-5 mois lors de la diversification alimentaire<sup>1</sup>



### Atteinte hépatique ★

Nausées, vomissements  
Douleurs abdominales  
Cytolyse  
Insuffisance hépatocellulaire



### Hypoglycémie<sup>3</sup> ★

Apathie  
Malaise  
Tremblements  
Autre signe d'hypoglycémie



### Atteinte rénale

Acidose tubulaire proximale

## PRÉSENTATION CHRONIQUE<sup>2</sup>

Nourrissons, enfants, adultes



### Atteinte hépatique

Hépatomégalie, augmentation isolée des transaminases, stéatohépatite, fibrose hépatique  
Insuffisance hépatique possible



### Atteinte rénale

Acidose tubulaire proximale  
Insuffisance rénale chronique

Épisodes paroxystiques déclenchés par l'ingestion de fructose

Examens complémentaires

#### Biologie<sup>4</sup> :

Atteinte hépatique : cytolysse hépatique, baisse TP et Facteur V  
Signes de tubulopathie proximale  
Possible Hypoglycémie  
Acidose lactique, hypophosphatémie, hyperuricémie, hypermagnésémie

★ Avis médical spécialisé et Laboratoire de référence



## Fructosémie (déficit en aldolase B) ?

### Bilan spécialisé en lien avec Centre Expert ★

Éliminer les potentiels diagnostics différentiels<sup>5</sup>  
Absence de biomarqueur spécifique dosable en routine  
Étude génétique de confirmation du diagnostic (gène *ALDOB*)

### Avis spécialisé auprès d'un hépatologue et d'un Centre expert Maladies Héritaires du Métabolisme :

[Centre de Référence / Compétence Maladies Rares](http://www.filiere-g2m.fr/annuaire/)  
[www.filiere-g2m.fr/annuaire/](http://www.filiere-g2m.fr/annuaire/)

#### Début de la prise en charge en parallèle en urgence

Se référer aux protocoles d'urgence par symptômes et/ou maladie: [www.filiere-g2m.fr/urgences](http://www.filiere-g2m.fr/urgences)

#### Prise en charge spécialisée coordonnée par centre expert

Conseil génétique, enquête familiale dans un centre spécialisé

#### Plus d'infos:

Guide de l'alimentation des patients atteints de Fructosémie Héritaire : [cf guide sur calameo](#)

<sup>1</sup>Révélation possible avant si introduction plus précoce de fructose (certaines préparations pour nourrissons, miel, médicaments, ...)

<sup>2</sup>Formes non révélées par un épisode aigu: contextes de régime restrictif intermittent, déficit enzymatique partiel

<sup>3</sup>Pour les patients connus, signes spécifiques de resucrage, cf protocole d'urgence filière dédié : [filiere-g2m.fr/urgences](http://filiere-g2m.fr/urgences)

<sup>4</sup>Bilan pouvant se normaliser en dehors des épisodes aigus

<sup>5</sup>Selon la présentation: autres étiologies d'atteinte hépatique : infectieuses, métaboliques, toxiques, dysimmunitaires, malignes ou vasculaires; autres étiologies d'atteinte tubulaire rénale