

Préambule: Le résumé suivant est rédigé à partir de notes prises au vol. Des erreurs ou fautes de frappe sont possibles. Les diapositives de l'orateur sont normalement disponibles sur le site Internet <http://dea.hug-ge.ch/enseignement/formcontinue.html>: le nom d'utilisateur est "formationcontinue" et le mot de passe est "pédiatrie" en minuscules et sans accents.

Présentation de cas en Pédiatrie - Genève du mardi 21 janvier 2014

Titre : Maladies métaboliques

Orateurs : Dr L. Cimasoni, Drsse I. Kern

Le cas d'un enfant de 11 ans, en bonne santé habituelle est présenté, car il évite fruits et légumes et n'aime pas le sucré. Il a eu une poussée d'eczéma lors de l'introduction des légumes. Il montre une bonne croissance et une surcharge pondérale.

Un diagnostic différentiel de «picky eater», fructosémie ou allergie/intolérance alimentaire est évoqué.

L'aversion des fruits est-elle une maladie ?

L'intolérance au fructose est un déficit enzymatique en aldolase B, aboutissant à une accumulation en fructose-1-phosphate, interférant avec la néoglucogénèse et comportant un risque d'hypoglycémie. Ce déficit est à distinguer du déficit en fructose-1-kinase, impliquée dans la néoglucogénèse.

Le déficit en aldolase B est une maladie autosomique récessive, avec une incidence de 1:20.000, 3 mutations du gène ALDOB (chromosome 9) sont connues; il n'y a pas de corrélation génotype-phénotype.

Présentation clinique : on observe des symptômes dès l'introduction des fruits et sucre, mais pas sous lait maternel; l'enfant refuse les fruits et légumes. Les signes des maladies sont des douleurs abdominales, nausées, vomissements, malaise; une hypoglycémie peut survenir 1 heure après l'ingestion de fructose, avec acidose métabolique, baisse du phosphate, du potassium, augmentation du magnésium et des lactates.

Il y a un risque de toxicité hépatique et de tubulopathie rénale si l'apport de fructose persiste. Les nourrissons atteints de fructosémie ont une aversion pour les fruits et légumes et prospèrent bien avec les autres aliments.

Il y a un risque de toxicité chronique lors d'ingestion modérée de fructose chaque jour. Il y a hépatomégalie, avec élévation ou non des transaminases, asthénie, retard de croissance. Sous régime, l'espérance de vie est normale.

Depuis les années 1970, en particulier aux Etats-Unis, l'apport de fructose a particulièrement augmenté (rajouté dans beaucoup d'aliments, comme les yoghourts pauvres en graisse).

Le régime consiste en :

- pas de fruits (sauf un peu de citron).
- pas de légumes sauf épinards, laitue, endives
- pommes de terre et légumineuses en quantité limitée

- pas d'aliments contenant du saccharose, fructose, sorbitol, xylitol (attention aux médicaments sous forme de sirop)
- attention aux aliments industriels pouvant contenir du fructose caché, y compris charcuterie (un supplément en vitamine C est nécessaire)
- alimentation à base de pâte, produits laitiers, viande

1 gramme de fructose se retrouve dans :

- 400g de pomme de terre
- 120 à 330 g de pain
- 45 g de carottes
- 500 g d'épinards
- 26 à 63 g de citron
- 13 g de pomme
- 65 g de tomate

La tolérance dépend de l'âge :

- <6 mois, pas de fructose
- de 7 à 24 mois, 0,5 à 1g de fructose, dès 2 ans max 1 g
- dès 4 ans max 2 g
- dès 11 ans max 4 g
- adolescent et adulte, max 6 g

Il faut suivre l'hépatomégalie, la transferrine glycosylée, la croissance, les urates.

Exemple de cas de fructosémie :

Enfant de 4 ans présentant une hépatomégalie isolée, avec tests hépatiques normaux, sérologies pour hépatite normales, avec une anamnèse de fatigabilité. La première hypothèse était un trouble de glucogénèse, mais il n'y avait pas de signe de GSD (Glycogen Storage Disease) 3, 6 ou 9. Cet enfant avait une anamnèse alimentaire particulière : allaité jusqu'à 18 mois, il y avait une aversion pour les fruits, légumes, refus de boisson sucrée, aimait la bière, le vin... Cette anamnèse alimentaire laissait suspecter une intolérance au fructose confirmée par la recherche de mutation du gène AldoB. Sous régime, on relève une amélioration de la fatigabilité et de la croissance staturo pondérale.

Autre exemple : enfant de 2 ans originaire du Kosovo ne buvant que du lait, refusant le sucre. Qualifié de problème psychologique, il est hospitalisé; mais on note une hépatosplénomégalie, une hypoglycémie après une nuit sans biberon; une biopsie hépatique a été pratiquée écartant une glycogénose. une fructosémie a été mise en évidence.

Un autre exemple ancien avec une histoire similaire a été rapporté. A l'époque, le diagnostic avait été posé par test de surcharge intra-veineux de fructose, résultant en malaise avec hypoglycémie. Ce genre de test ne se pratique plus.

Donc :

- l'intolérance au fructose n'est pas si rare
- le diagnostic est surtout basé sur l'anamnèse
- la maladie est potentiellement létale en cas d'apport important de fructose
- un tableau chronique avec hépatomégalie, asthénie, retard de croissance est possible en cas d'apport modéré

Dans ce cas présent, l'anamnèse n'est pas typique, puisque l'enfant peut boire un demi-litre de Sprite sans symptômes. Et si ce n'est pas une intolérance au fructose, peut-il s'agir d'une allergie ?

Des vomissements post prandiaux peuvent faire évoquer ce diagnostic, mais il n'y a pas d'autre signe d'allergie évocatrice d'une allergie IgE médiée. Une allergie non IgE médiée peut être recherchée par test de provocation.

Compte rendu du Dr V. Liberek

vliberek@bluewin.ch

Transmis par le laboratoire MGD

colloque@labomgd.ch