



# INTOLLERANZA AL FRUTTOSIO

Trieste, 11 maggio 2006

IRCCS Burlo Garofolo - Via dell'Istria, 65/1

## INTOLLERANZA AL FRUTTOSIO: INQUADRAMENTO

- 9:00 - 9:15      Introduzione al problema - *prof. A. Ventura*
- 9:15 - 9.30      L'intolleranza al fruttosio: il punto di vista delle famiglie - *parla una mamma*
- 9:30 - 10:00    L'intolleranza al fruttosio: il contributo dello specialista epatologo - *prof. G. Maggiore*
- 10:00 - 10:30    La diagnosi genetica e la consulenza prenatale - *prof.ssa A. Savoia*
- 10:30 - 10:45    La terapia ovvero la dieta senza fruttosio - *dott.ssa G. Di Leo*
- 10.45 - 11.00    *coffe break*

## INTOLLERANZA AL FRUTTOSIO: IL PROTOCOLLO REGIONALE

- 11:00 - 11:45    Presentazione di alcuni casi trattati dalla Clinica Pediatrica di Trieste e da altre strutture Regionali - *dott. E. Barbi e dott. S. Martelossi*
- 11:45 - 12:45    Definizione del protocollo per la diagnosi ed il trattamento delle intolleranze da fruttosio - *dott. S. Martelossi*
- 12:45 - 13:00    Questionario di valutazione -

### Motivazioni dell'iniziativa

*L'intolleranza al fruttosio è una rara malattia autosomica recessiva dovuta al deficit enzimatico di aldolasi B che provoca, all'ingestione di fruttosio, vomito, disfunzione epatica, e renale e manifestazioni neurologiche con ritardo mentale. I sintomi insorgono all'epoca di introduzione del fruttosio (assente nel latte materno) e quindi al passaggio a latte di formula contenente fruttosio e saccarosio, quando si somministra miele o inizia lo svezzamento. Il vomito con epatomegalia è il sintomo principale e l'ittero è presente nel 40% dei casi; occasionalmente è presente l'insufficienza epatica, l'encefalopatia e l'insufficienza renale. L'acidosi renale tubulare e il rachitismo ipofosfatemico sono frequenti.*

*Spesso c'è un'avversione dei bambini affetti ai cibi contenenti fruttosio (frutta, ad esempio). La sintomatologia può essere molto variabile, soprattutto nel bambino piccolo, il cui sintomo principale è il vomito e la diagnosi può essere difficile e quindi ritardata. Il laboratorio dimostra aumento delle transaminasi, difetto coagulativo, iperuricemia, ipoalbuminemia e aumento della bilirubina, può essere presente ipoglicemia ma transitoria. Usuale l'acidosi lattica, l'anemia e la piastrinopenia. Sulle urine si evidenzia la presenza di sostanze riducenti diverse dal glucosio. L'evento formativo si propone di sensibilizzare i pediatri di libera scelta ed ospedalieri della Regione e di formalizzare un protocollo condiviso per la diagnosi ed il trattamento di questa patologia.*

### MODALITÀ D'ISCRIZIONE

#### **Crediti ECM**

*Sono stati richiesti i crediti ECM per: medici chirurghi (biochimica clinica, gastroenterologia, genetica medica, ginecologia e ostetricia, pediatria, pediatri di libera scelta), biologi, chimici (chimica analitica), infermieri, infermieri pediatrici.*

*L'accesso al corso sarà riservato ai primi 30 iscritti.*

*La scheda d'iscrizione dovrà essere compilata, firmata e inviata alla segreteria organizzativa quickline, Via S. Caterina da Siena, 3 - 34122 Trieste, tel. 040 773737 - 040 363586; fax 040 7606590, e mail: [congressi@quickline.it](mailto:congressi@quickline.it)*

*L'iscrizione al corso potrà avvenire anche in sede, salva disponibilità di posti.*