

FRUCTOSEMIE (Intolérance Héréditaire au Fructose)

Patient prioritaire: ne doit pas attendre aux urgences

Etiquette

RISQUE D'HYPOGLYCEMIES, D'INSUFFISANCE HEPATOCELLULAIRE

Ne pas attendre les signes de décompensation, débiter systématiquement la prise en charge ci-dessous.

1 BILAN EN URGENCE

Si suspicion de décompensation : BILAN EN URGENCE : DEXTRO capillaire, Glycémie veineuse, ionogramme, Bilan hépatique, TP, Facteur V. Ne doit pas retarder la prise en charge

2 TRAITEMENT A METTRE EN PLACE EN URGENCE, sans attendre les résultats du bilan:

- **Si hypoglycémie <60mg/dL (3.3mmol/L) :** Resucrage **1ml/kg de G30%** (max 30 mL) per os ou entéral. **Si voie entérale impossible: G10% 3mL/kg en IVD** (G30% possible sur KTC ou intra-osseuse, certaines équipes se permettent une injection de G30% sur VVP en cas d'hypoglycémie réfractaire).
- Contrôle de glycémie capillaire 5 minutes plus tard. Si toujours hypo, 2è resucrage et contrôler 5min plus tard.
- Débiter d'emblée une perfusion même si glycémie corrigée : Perfusion à base de sérum glucosé **G10%** avec des apports d'électrolytes standards* (pas de G10 pur)

| Age | 0-24 mois | 2-4 ans | 4-14 ans | >14 ans /adulte | DEBIT MAX |
|-------------------------|-------------------------------|--------------------------|----------------------------|----------------------------|-----------------------------|
| Polyionique G10% | 5ml/kg/h (soit 8mg/kg/min) | 4ml/kg/h (7mg/kg/min) | 3,5ml/kg/h (6mg/kg/min) | 2,5ml/kg/h (4mg/kg/min) | 120ml/h (3L/24h) |

*ex : Polyionique, Bionolyte, B45, Glucidion ... en l'absence de solutés disponibles, G10% + 4 à 6g/L de NaCl (70meq/L) et 2g/L de KCl (27meq/L)

Si patient impossible à perfuser => Sonde nasogastrique ou gastrostomie : préparer les solutés IV ci-dessus et les passer par la sonde aux mêmes débits.



Arrêt des apports en fructose / saccharose / sorbitol. Attention, de nombreux solutés de réhydratation orales en contiennent!

3 SIGNES DE GRAVITE= Avis/transfert en réanimation

- Présence d'un coma
- Signes d'insuffisance hépatique sévère: TP<30%, facteur V <50%



4 CONTRE-INDICATIONS MEDICAMENTEUSES / CONSEILS GENERAUX



Contre-indication absolue à tous les médicaments contenant fructose, saccharose, sorbitol (vérifier les excipients et composition des solutés de réhydratation). A titre d'exemple et de façon non exhaustive:

- SRO autorisés: Fanolyte®, Novalac Hydranova®, Physiosalt®, Viatol®
 - SRO contre-indiqués: Adiaril®, Picolite®, Ydrovit®
- } Toujours vérifier

PHYSIOPATHOLOGIE :

La Fructosémie est une maladie génétique autosomique récessive liée à un déficit de l'enzyme Aldolase B, qui ne permet plus l'utilisation du fructose par les cellules. **En cas d'ingestion même minime de fructose/saccharose/sorbitol, l'accumulation de fructose dans le foie entraîne une hépatite métabolique voire une insuffisance hépatique aiguë pouvant être sévère et une hypoglycémie profonde.** Le traitement consiste en :

- a) régime sans fructose/saccharose/sorbitol. Tous les fruits et de nombreux légumes, tous les aliments et boissons sucrés sont donc interdits (jus de fruits, gâteaux...), de même que la plupart des plats cuisinés de supermarché ou de restauration collective. La fructosémie est asymptomatique tant que le régime est respecté.
- b) Le traitement par vitamine C permet de compenser l'absence de fruits dans l'alimentation. Les formulations orales commerciales de vitamine C contiennent toutes du fructose/saccharose/sorbitol. Les patients sont donc traités soit par une préparation magistrale en gélule per os, soit par une préparation commerciale intraveineuse (à prendre per os).

A compléter par chaque service

Les questions de secrétariat se traitent via le secrétariat médical en semaine ou par un e-mail adressé au médecin métabolicien référent du patient.

Certificat remis le

Dr

NUMEROS ET MEDECINS REFERENTS

Les numéros d'astreinte téléphonique pour les urgences métaboliques de :

La nuit, seule les équipes médicales peuvent appeler pour des situations d'urgence et seulement si le certificat d'urgence n'est pas compris ou si l'état clinique ou le résultat du bilan sont inquiétants. Anticiper les appels avant la nuit autant que possible.

Les questions de secrétariat se traitent via le secrétariat médical en semaine ou par un e-mail adressé au médecin métabolicien référent du patient.

Certificat remis le

Dr