

# QUAND ÉVOQUER UN DÉFICIT EN FRUCTOSE 1,6 DIPHOSPHATASE ?

**Révélation aiguë en période néonatale ou dans la petite enfance, quelques cas de révélation adulte patients asymptomatiques entre les épisodes aigus<sup>1</sup>**



**Épisodes paroxystiques déclenchés par les épisodes infectieux, le jeûne inhabituel et l'ingestion de grande quantité de fructose/sorbitol/sucrose/glycérol (aliments et/ou médicaments...)**



## Épisodes d'hypoglycémies et acidose lactique<sup>2</sup>

De jeûne intermédiaire à long > 8-10h (tolérance au jeûne plus courte chez le nouveau-né ou petit enfant)  
Sans traitement, risque d'évolution vers défaillance multiviscérale

Chez le nouveau-né :

Hyperventilation sévère (polypnée d'acidose), épisodes apnériques, convulsions et/ou coma liés à l'hypoglycémie

Diminution de la fréquence et de l'intensité des épisodes avec l'âge avec :

Irritabilité épisodique, tachycardie, hypotonie, somnolence, dyspnée et tout autre signe d'hypoglycémie

Examens complémentaires

### Biologie :

- Lors des épisodes aigus : **Hypoglycémie** non sensible au glucagon, avec **acidose lactique** (avec rapport lactate/ pyruvate élevé), **avec cétose** le plus souvent, hyperuricémie et hausse des acides gras libres parfois, pseudo-hypertriglycéridémie (par hausse du glycérol)
- Entre les épisodes aigus : possible acidose lactique modérée intermittente



## Déficit en fructose 1,6 diphosphatase ?



**Bilan spécialisé**  
(de préférence en hospitalisation dans service spécialisé au décours de l'hypoglycémie, avec recherche d'autres causes éventuelles<sup>2,3</sup> et début de la prise en charge globale)



**Chromatographie des acides organiques urinaires<sup>4</sup> :** présence de glycérol, glycérol 3-phosphate, et cétonurie  
**Dosage de l'Activité enzymatique fructose 1,6 diphosphatase** dans les leucocytes (abaissée) et **Analyse génétique de confirmation**



## Atteinte hépatique aigue transitoire

Hépatomégalie parfois très volumineuse, de taille fluctuante pouvant régresser mais persistant parfois entre les épisodes aigus

### Syndrome de Reye

Examens complémentaires

### Biologie :

- Lors des épisodes aigus : **cytolyse** (hausse transaminases parfois importante, X10), **insuffisance hépatique possible**
- Entre les épisodes aigus : bilan hépatique normal ou cytolysé modérée fluctuante

### Échographie abdominale :

- **hépatomégalie hyperéchogène**, en général homogène, pouvant persister entre les épisodes



Avis médical spécialisé et Laboratoire de référence



**Avis spécialisé rapide auprès d'un Centre expert :**  
**Centre de Référence / Compétence Maladies Rares :**  
<https://www.filiere-g2m.fr/annuaire/>

**Début prise en charge en parallèle en urgence :**  
Se référer aux **protocoles d'urgence** par symptômes et/ou maladie :  
<https://www.filiere-g2m.fr/urgences>

**Prise en charge spécialisée coordonnée par Centre expert**

**Conseil génétique, enquête familiale dans un centre spécialisé**

<sup>1</sup>Pas de retard de croissance, pas d'atteinte neurologique (sauf si séquelles d'hypoglycémie), pas d'aversion pour le fructose

<sup>2</sup>Se référer au protocole d'urgence hypoglycémie : <https://www.filiere-g2m.fr/urgences> et Fiche hypoglycémie : <https://www.filiere-g2m.fr/media/attachments/2024/12/19/diagnostic-fiche-hypoglycemie.pdf>

Rares cas d'épisodes paroxystiques avec acidose lactique sans hypoglycémie

<sup>3</sup>Diagnostics différentiels : Autres causes d'hypoglycémies et acidose lactique, +/- atteinte hépatique (notamment glycogénose type I, ...)

<sup>4</sup>Si fait en crise, se normalise entre les épisodes paroxystiques