

HFI - INTOLLERANZA EREDITARIA AL FRUTTOSIO (o Fruttosemia)



COS'È?



**Malattia metabolica rara autosomica
recessiva**

CAUSA



**Mutazione del Gene ALDOB che impedisce la
produzione dell'enzima che metabolizza il
FRUTTOSIO**

CONSEGUENZA



**ACCUMULO di FRUTTOSIO in: FEGATO (*steatosi epatica*) RENI
(*disfunzione tubulo renale*) INTESTINO**

HFI - INTOLLERANZA EREDITARIA AL FRUTTOSIO (o Fructosemia)

SINTOMI



- **IPOGLICEMIA**
- **INSUFFICIENZA EPATICA**
- **DISTURBI GASTROINTESTINALI**
(dolori addominali, nausea, vomito, diarrea)
- **INSUFFICIENZA RENALE**
- **DEFICIT DI CRESCITA**

QUANDO



- **ALLA NASCITA:** alimentazione neonatale con latte artificiale
- **SVEZZAMENTO:** introduzione di frutta e verdura

DIAGNOSI



TEST GENETICO

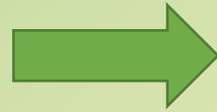
CURA



**Dieta priva di FRUTTOSIO, SACCAROSIO e SORBITOLO
+ integrazione di Vitamina C e DHA**

CRITICITÀ (1)

**APPROCCIO
DIETOTERAPICO**



Assenza di linee guida comuni tra i vari Centri Metabolici di riferimento italiani

**ETICHETTATURA
ALIMENTI**



Mancanza di una regolamentazione legislativa europea che disciplini una puntuale quantificazione di fruttosio sulle etichette degli ingredienti

CRITICITÀ (2)

INDUSTRIA
ALIMENTARE



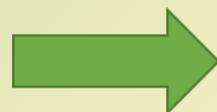
Assenza di **prodotti alimentari ad hoc** per fructosemici

SUSSIDI
ISTITUZIONALI



- Mancanza di **riconoscimento legislativo su tutto il territorio nazionale** sia dell'invalidità (indennità di frequenza) che della Legge 104/92 in situazioni di gravità
- Mancanza di **sussidio economico** finalizzato all'acquisto di alimenti privi di fruttosio

ASPETTI
PSICOLOGICI e SOCIALI



Studi recenti hanno evidenziato l'enorme **impatto psicologico e sociale** sulla qualità di vita dei pazienti affetti da Intolleranza ereditaria al fruttosio.

OBIETTIVI AIF O.D.V.

- **Riconoscimento Legislativo della Fructosemia**
- **Incoraggiamento Case Farmaceutiche nella:**
 - **produzione di farmaci privi di fruttosio (assenza di farmaci pediatrici)**
 - **sperimentazione farmaco con enzima sintetico per metabolizzare il fruttosio**



PROSPETTIVE FUTURE

- **Prevenzione: Screening neonatale, Semestre bianco**
- **Divulgazione delle informazioni sulla Fruttosemia (pediatri e medici in primis) per una diagnosi precoce**
- **Collaborazione con Associazioni e Strutture Sanitarie per la realizzazione di Progetti comuni**

