

# informationen & aspekte

Dr. J. Arnold Dr. G. Balling Prof. Dr. M. Eigenthaler Haugerkirchgasse 7 - 97070 Würzburg

auch im Internet:  
<http://www.medlab.de>

## **Thema Nr. 172** **Fruktoseintoleranz** **hereditäre Form**

Würzburg, 13.10.2015

Die hereditäre Fruktoseintoleranz (HFI) ist eine autosomal rezessiv vererbte Störung des Fruktosestoffwechsels. Die Prävalenz liegt in Deutschland bei etwa 1:20.000. Ursache ist eine mangelnde Aktivität des Enzyms Fruktose-1-Phosphataldolase (Aldolase B). Diese führt zu einer Akkumulation von Fruktose-1-Phosphat in Leber, Niere und Dünndarm. In der Folge kommt es zu einer Inhibition des Glykogenabbaus und der Glukosesynthese. Es resultiert eine schwere Hypoglykämie nach der Aufnahme fruktose- oder saccharosehaltiger Nahrung, wie z.B. Obst. Typische klinische Symptome sind gastrointestinale Beschwerden und Hypoglykämie mit Übelkeit, Zittern, Schweißausbrüchen bis hin zu Krampfständen. Eine Behandlung der HFI ist nur durch eine strenge fruktosearme Diät möglich.

Das Aldolase-B-Gen ist auf dem Chromosom 2q22.3 lokalisiert. Die pathogenen Mutationen, die für einen Aldolase B-Defekt verantwortlich sind, können mit einem molekulargenetischen Test identifiziert werden (Fruktoseintoleranz-Gentest). Die Mutationen A149P, A174D und N33K sind dabei die in Europa am häufigsten vorkommenden Defekte und für ca. 85% aller Patienten mit HFI verantwortlich. Die restlichen 15% tragen seltene Mutationen im Aldolase B-Gen. Die HFI wird autosomal rezessiv vererbt, d.h. beide Allele, sowohl das ererbte väterliche, als auch das ererbte mütterliche, müssen eine Mutation tragen, damit sich der Enzymmangel bemerkbar macht.

Die molekularbiologische Analyse von Mutationen im Aldolase B-Gen bietet somit eine zuverlässige, komplikationsfreie und nicht-invasive Methode zur HFI-Diagnose.

Für die Untersuchung werden 2 ml EDTA-Blut benötigt. Die Untersuchung unterliegt nicht der Budgetierung -Ausnahmeziffer 32010-.

