Laborinformation / MOD-10
Februar 2016

Fruktose-Intoleranz

Die Fruktoseintoleranz ist eine Stoffwechselanomalie, die sich nach dem Genuss von Obst oder Süßspeisen (Fruktose) in Völlegefühl, Bauchkrämpfen, Diarrhöen aber auch in schweren Hypoglykämien äußern kann.

Bei der Fruktoseintoleranz unterscheiden wir eine primäre autosomal rezessiv vererbbare Stoffwechselanomalie (Hereditäre Fruktoseintoleranz) mit einer Häufigkeit von 1:20000 von einer viel häufiger auftretenden sekundären intestinalen (erworbenen) Fruktoseintoleranz, die sich auch schon früh manifestieren kann.

Die Hereditäre Fruktoseintoleranz (HFI) beruht auf Mutationen im Aldolase B-Gen und der damit verbundenen Unfähigkeit der Leberzelle, Fruktose-1-Phosphat zu spalten. Dieses häuft sich in der Zelle an, wirkt toxisch und hemmt die Enzyme der Glykolyse, der Gluconeogenese und des Glykogenstoffwechsels. Daraus ergeben sich schwerste Hypoglykämien mit Zittern, Schweißausbrüchen, Übelkeit, Erbrechen, Krämpfen und Schock.
Die Erkrankung beginnt im frühen Kindesalter, wenn Obst oder gesüßte Breie zugefüttert werden. Gewöhnlich reagieren die Eltern sofort und lassen diese Speisen weg. Auch die Säuglinge und Kleinkinder lernen sehr schnell, Süßigkeiten zu meiden. Das führt dazu, dass die meisten Patienten mit HFI das Erwachsenenalter gut erreichen und häufig auch eine normale Lebenserwartung haben.
Fruchtzuckerunverträglichkeiten mit HFI-ähnlichen Symtomen können auch durch einem hereditären Fruktose-1,6-bisphosphatase Mangel (FBP1-Gen) auftreten.
Hinweis: Zur Abklärung einer Fruktoseintoleranz darf bei Verdacht auf HFI wegen schwerster Hypoglykämien bis hin zum Schock oder Tod niemals ein Fruktose-Belastungstest (H_2-Atemtest) durchgeführt werden!
Bei der sekundären **intestinalen oder erworbenen Fruktoseintoleranz (Fruktosemalabsorption)** ist die Funktion eines Transporterproteins GLUT-5 eingeschränkt oder entfällt, so dass die Fruktose nicht von den Zellen des Dünndarms aufgenommen werden kann und unverändert in den Dickdarm gelangt, wo die Bakterien die Fruktose abbauen. Dabei entstehen vermehrt H_2 (im H_2-Atemtest nachweisbar), CO_2 (führt zu Blähungen und Bauchschmerzen) und kurzkettige Fettsäuren, die osmotisch wirksam sind und Durchfälle verursachen. Da Sorbit, Xylit und Mannit den Transportmechanismus zusätzlich blockieren, sollten diese Zucker gemieden werden.
Hinweis: Die sekundäre Fruktoseintoleranz kann nicht durch die genetische Untersuchung festgestellt werden.

Nachweismethoden der Fruktoseintoleranz:

Stufendiagnostik:

- Genetische Abklärung der Mutationen des Aldolase B-Gens
  Stufe I: Screening auf die vier häufigsten Mutationen (A149P, A174D, N334K, Delta4E4); damit werden ca. 87 Prozent der HFI-Genträger in Europa erfasst.
  Stufe II: Erweiterte Mutationssuche im Aldolase B-Gen.
  Mutationssuche im FBP1-Gen.

Anforderung:	Fruktoseintoleranz (mol. genet.)	**(FRUKTMG)**
Untersuchungshäufigkeit:	einmal pro Woche	
Material:	1 - 2 ml EDTA-Vollblut mit PCR-Aufkleber und die Einwilligungserklärung zur genetischen Untersuchung	

Abrechnung:

GOÄ (Privat):	174,29 €*	(3920,3922,4x3924)
GOÄ (IGeL):	151,56 €	(3920,3922,4x3924)
EBM:	Kassenleistung	(11320)

*zzgl. einmalige Auslagen nach §10 der GOÄ

Ansprechpartner: Herr Dr. rer. nat. K. Fuchs Telefon: 089 54308-0

DAkkS Deutsche Akkreditierungsstelle D-ML-13149-01-00

synlab MVZ Labor München Zentrum ♦ Bayerstraße 53 ♦ 80335 München
Tel.: +49 (89) 54 308 - 0 ♦ Fax: +49 (89) 54 308 - 337
E-Mail: muenchen.zentrum@synlab.com
Internet: www.labor-muenchen.zentrum.de oder www.synlab.com