



Fruktoseintoleranz - ein Begriff für zwei völlig verschiedene Krankheitsbilder

Die **hereditäre Fruktoseintoleranz (HFI)** ist eine sehr seltene autosomal-rezessiv vererbte Stoffwechselerkrankung, die sich in der Regel bereits im Säuglings-/ Kleinkindalter mit der Einführung fruchtzuckerhaltiger Kost manifestiert. Pathogene Varianten im Aldolase B-Gen führen zu einem Enzymmangel, durch den es bei Fruktose-Aufnahme zu einer Akkumulation des toxischen Metaboliten Fruktose-1-Phosphat kommt. Die Folgen sind Hemmung der Glukoneogenese und Glykolyse und daraus resultierende Hypoglykämien, sowie toxische Leberschäden bis hin zur Leberinsuffizienz.

Differenzialdiagnostisch ist die häufiger (bis zu 15% der Bevölkerung in Deutschland) vorkommende **Intestinale Fruktose-Malabsorption** zu berücksichtigen. Hier wird die Fruktose im Dünndarm nur unzureichend resorbiert und gelangt in den Dickdarm, wo sie von der dortigen Flora abgebaut wird. Bakterielle Stoffwechselprodukte führen zu Symptomen wie u.a. Durchfall, Übelkeit, Blähungen und Völlegefühl.

Diagnostik

Für die Abklärung einer **HFI** wird eine **molekulargenetische Stufendiagnostik** durchgeführt. Zunächst werden die 3 häufigsten Genvarianten des Aldolase B-Gens (A149P, A174D und N334K) mittels PCR untersucht (Stufe 1). Bei Nachweis nur einer einzelnen heterozygoten Mutation oder bei sehr dringendem klinischen Verdacht ohne Mutationsnachweis in Stufe 1, wird das vollständige Aldolase B-Gen mittels Sequenzierung (Stufe 2) und MLPA (Stufe 3) auf selteneren Varianten untersucht. Der Fruktose-Belastungstest ist hier kontraindiziert (Gefahr des hypoglykämischen Schocks).

Zur Diagnostik der **Intestinalen Malabsorption** kann der **H₂-Atemtest** genutzt werden, da der bei Fruktosebelastung gebildete Wasserstoff über die Blutbahn zur Lunge gelangt und in der Atemluft gemessen werden kann.

Achtung: Vor der Durchführung des Fruktosebelastungstests werden die 3 Hauptmutationen des Aldolase B-Gens untersucht um eine HFI auszuschließen (ca. 85% Ausschlussgrad).

Therapie

Bei einer nachgewiesenen HFI muss Fruktose lebenslang strikt gemieden werden. Dies ist besonders wichtig bei Säuglingen und Kleinkindern zur Verminderung der Leberverfettung. Bei der intestinalen Malabsorption wählt man eine Fruktose-modifizierte Kost, um die Fruktoseresorption im Dünndarm zu steigern.

Anforderung und Material

Bitte den Laborüberweisungsschein Muster 10 verwenden und vor jedem Fruktose-Atemtest eine Fruktose-PCR anfordern.

Für den Gentest werden 2 ml EDTA-Blut, sowie eine schriftliche Einwilligungserklärung gemäß GenDG benötigt.

Für den H₂-Atemtest kann unter 0391/24468-203 ein Termin im Labor vereinbart werden.