

## Informationsblatt

# ALDOB - Hereditäre Fruktose-Intoleranz (Fruktosämie, Aldolase-B-Mangel)

- **Hintergrund;**

Die hereditäre Fruktoseintoleranz ist eine angeborene Stoffwechselstörung, die durch eine mangelnde Aktivität des Enzyms *Fruktose-1-Phosphat-Aldolase* verursacht wird. Dieses Enzym ist am Fruktose-Abbau beteiligt, bei einem Mangel an Enzymaktivität kommt es zur Anhäufung von Fruktose-1-Phosphat in der Darmwand, Leber und Niere. Die Häufigkeit der hereditären Fruktose-Intoleranz wird in Mitteleuropa auf 1:20.000 geschätzt.

Symptome treten erst nach Aufnahme fruktose- oder saccharosehaltiger Nahrungsmittel auf, d.h. beim Säugling erstmals bei Übergang auf Beikost (Säfte, Früchte, Gemüse, Honig) während des Abstillens. Je jünger ein Kind und je größer die aufgenommene Fruktosemenge ist, desto schwerer ist die Symptomatik. Typische Zeichen sind gastrointestinale Beschwerden und Hypoglykämien mit Übelkeit, Erbrechen, Blässe, Schwitzen, Zittern, Lethargie und z.T. Krampfanfällen. Bei fortgesetzter Fruktosezufuhr kommt es beim Säugling zu Gedeihstörung, progredienter Leberfunktionsstörung (Hepatosplenomegalie, Ikterus, schwere Gerinnungsstörung, Ödeme und Aszites) und renal-tubulären Schäden. Bei der Labordiagnostik stehen Hypoglykämien und Befunde der Leberfunktionsstörung im Vordergrund. Chronische Folgen können Vergrößerung der Leber, Wachstumsstörungen, Leberzirrhose, Blutungen und Krämpfen sein. Nach Elimination der Fruktose aus der Nahrung tritt eine schnelle Verbesserung der klinischen Symptomatik und der Laborparameter ein.

Verantwortlich für die hereditäre Fruktose-Intoleranz sind Mutationen im Gen "ALDOB", das die *Fruktose-1-Phosphat-Aldolase* codiert. Je nach Art der Mutation kann dabei die Enzymaktivität um 85 bis 100 Prozent vermindert sein.

Nicht zu verwechseln ist die hereditäre Fruktoseintoleranz mit der häufigeren und meist harmloseren Fruktose-Malabsorption, bei der die Aufnahme von Fruktose im Dünndarm gestört ist. Warum und wodurch diese Störung auftritt, ist noch nicht geklärt.

- **Genetischer Test auf hereditäre Fruktose-Intoleranz:**

Der Test umfasst die Mutationen ALDOB A149P, A174D und N334K. Mit diesem Test werden etwa 87% aller ALDOB Mutationen in Europa erfasst.

Seltene Mutationen werden nicht erfasst, ein negatives Ergebnis kann daher eine hereditäre Fruktose-Intoleranz nicht mit 100% Sicherheit ausschließen.

- **Wie kann eine Genanalyse auf hereditäre Fruktose-Intoleranz angefordert werden?**

Zur Anforderung einer Genanalyse reicht es, ein EDTA-Blut-Röhrchen mit dem ausgefüllten Anforderungsformular an das Labor Renner zu schicken. Eine Kühlung der Probe ist nicht notwendig. Das Ergebnis der Genanalyse wird Ihnen innerhalb weniger Tage schriftlich zugestellt.

### Literatur:

Santer R, Rischewski J, von Weihe M, Niederhaus M, Schneppenheim S, Baerlocher K, Kohlschütter A, Muntau A, Posselt HG, Steinmann B, Schneppenheim R. The spectrum of aldolase B (ALDOB) mutations and the prevalence of hereditary fructose intolerance in Central Europe. Hum Mutat 2005;25:594.