

DIAGNOSTICS CENTER WEINVIERTEL

Dr. Alfred Schöller

Oberhoferstraße 41a, C/o Mail Boxes ETC., Oberhoferstraße 9 Paketfach 311
2130 Mistelbach

Telefon: 02572-20201, Mobil: 0699-11044792

e-mail: alfred.schoeller@dcwv.at, website: www.dcwv.at

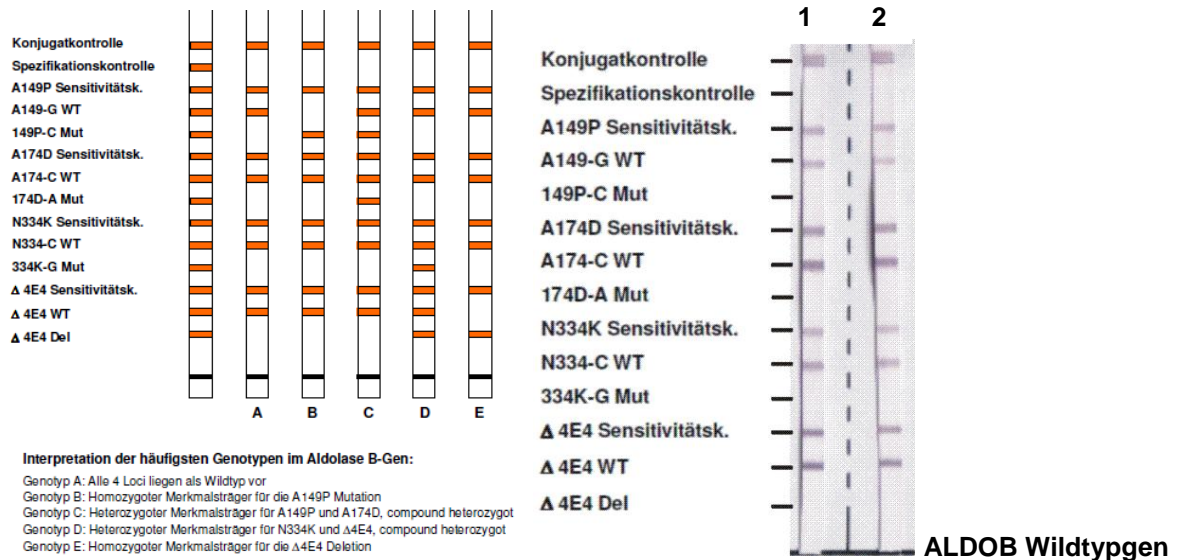
Hereditäre Fruktose-Intoleranz

Indikation: Verdacht auf Fruktoseunverträglichkeit, Abgrenzung zur [Fruktose-Malabsorption](#)

Einsendematerial: EDTA-Vollblut (S-Monovette®-EDTA; bitte anfordern)

Testprinzip: Polymerasekettenreaktion (PCR) mit spezifischer reverser Hybridisierung

Spezifität und Sensitivität: IVD-CE markierter Test mit Konjugat-, Spezifitäts- und Sensitivitätskontrolle. Detektiert die Mutationen **A149P**, **A174D**, **N334K** und die Deletion **Δ 4E4** im Aldolase B Gen (ALDOB, alternativ Fruktose-1,6-bisphosphat-aldolase), welches sich auf Chromosom 9q21 befindet (OMIM: <http://www.ncbi.nlm.nih.gov/entrez/dispomim.cgi?id=229600>).



Interpretation: Der ALDOB Wildtyp in allen vier untersuchten Genloci indiziert ein funktionelles ALDOB Genprodukt mit einer Wahrscheinlichkeit von bis zu 95%.

Genetik: Die hereditäre Fruktose-Intoleranz ist eine autosomal-rezessiv vererbte Stoffwechselstörung. Ihre Häufigkeit wird in Mitteleuropa auf ca. 1:20.000 geschätzt.

http://en.wikipedia.org/wiki/Aldolase_B, <http://www.genecards.org/cgi-bin/carddisp.pl?gene=ALDOB>,
<http://atlasgeneticsoncology.org/Genes/ALDOBID44287ch9q31.html>

Medinfo: http://de.wikipedia.org/wiki/Heredit%C3%A4re_Fruktoseintoleranz, <http://www.nahrungsmittel-intoleranz.com>, <http://emedicine.medscape.com/article/944548-overview>, <http://www.fructose-intolerance.eu>

Literatur:

Bouteldja N, Timson DJ (2010) The biochemical basis of hereditary fructose intolerance. J Inherit Metab Dis 33:105-12.

Davit-Spraul A, Costa C, Zater M, Habes D, Berthelot J, Broué P, Feillet F, Bernard O, Labrune P, Baussan C (2008) Hereditary fructose intolerance: frequency and spectrum mutations of the aldolase B gene in a large patients cohort from France--identification of eight new mutations. Mol Genet Metab 94:443-447.

erstellt, validiert und freigegeben von: Dr. Alfred Schöller am 13. 08. 2010