



## Hereditární fruktózová intolerance

Hereditární fruktózová intolerance (HFI, OMIM 229600) je autozomálně recesivní onemocnění projevující se neschopností metabolizovat fruktózu a podobné cukry (sacharóza, sorbitol). Fruktóza je jednoduchý sacharid obsažený hlavně v ovoci a medu. Onemocnění je způsobeno deficiencí enzymu – aldolázy B. Hlavní funkcí enzymu aldolázy B je štěpení tohoto cukru. Symptomy pacientů s HFI po příjmu potravy obsahující fruktózu, sacharózu nebo sorbitol jsou bolesti břicha, zvracení a hypoglykémie. Dlouhotrvající příjem fruktózy může vést k vážnému poškození jater a ledvin, což může mít za následek i smrt (zejména u malých dětí). Léčba spočívá v dietě, kdy jsou z potravy vyloučeny potraviny obsahující fruktózu, sacharózu a sorbitol.

Incidence tohoto onemocnění není přesně známá, ale uvádí se v rozmezí 1/12000 – 1/58000. Gen pro aldolázu B je lokalizován na 9 chromosomu. V tomto genu bylo popsáno více než tři desítky mutací. Z toho však tři mutace (A149P, A174D a N334K) jsou v evropské populaci velmi časté a představují přibližně více než 85% všech HFI mutantních alel.

### Vyšetřované mutace v genu pro aldolázu B (AldoB):

- **A149P** (c.448G>C)
- **A174D** (c.524C>A)
- **N334K** (c.1005C>G)
- **del4E4** (c.357delAAAC)

### Materiál pro vyšetření:

- 5 ml venózní krve odebrané do EDTA (krev s heparinem nelze použít!), označené minimálně dvěma identifikačními symboly: Jménem a datem narození (nebo rodným číslem pacienta)
- vyizolovaná DNA rozpuštěná ve vodě nebo TE pufru, řádně označená 2 identifikačními symboly – jménem a rodným číslem pacienta
- přiložená žádanka specifikující druh požadovaného vyšetření a obsahující nezbytné údaje o pacientovi a informovaný souhlas pacienta s požadovaným vyšetřením.

### Metoda detekce mutací:

Multiplex polymerázové řetězové reakce (PCR) s následnou reverzní hybridizací – kit Sugar Intolerance StripAssay™ (ViennaLab).



## Transport vzorků do laboratoře:

Zajištěn svozem CGB laboratoře a.s. [Více info zde...](#)

## Délka trvání vyšetření a způsob vydání závěrečné zprávy:

- požadované vyšetření a vydání závěrečné zprávy je realizováno do 7-10 pracovních dnů po převzetí vzorku
- v případě vzorku s označením STATIM je vyšetření a vydání závěrečné zprávy provedeno do 2-3 pracovních dnů po převzetí vzorku
- závěrečné zprávy o výsledku jsou z laboratoře zasílány písemně pouze zadavateli vyšetření – lékaři, oprávněnému indikovat vyšetření.