



## Genetische Diagnostik von Kohlenhydratunverträglichkeiten

Sehr geehrte Frau Kollegin, sehr geehrter Herr Kollege,

Nahrungsmittelunverträglichkeiten sind oft NICHT durch IgE- oder IgG-vermittelte allergische Reaktionen gekennzeichnet. Wesentlich häufiger sind nicht-immunologische Ursachen wie Barriestörungen oder enzymatische Insuffizienzen. Zu letzteren zählt z.B. die Histaminintoleranz (bedingt durch eine erniedrigte Aktivität der Diaminoxidase) sowie bestimmte Formen der Kohlenhydratunverträglichkeit wie die **hereditäre Intoleranz gegenüber Lactose bzw. Fructose**. Für letztere Störungen sind charakteristische Mutationen im Gen der Laktase bzw. Fructose-1-Phosphat-Aldolase (Aldolase-B) verantwortlich. Auf diese Mutationen kann gezielt getestet werden.

Insbesondere bei hereditärer Fructoseintoleranz (HFI) kann es zu schwerwiegenden Verläufen kommen. Maximalformen werden oft schon kurz nach der Geburt auffällig, sind aber glücklicherweise selten (1:20.000 Geburteninzidenz für HFI in Zentraleuropa [1]). Allerdings ist inzwischen bekannt, dass **nicht alle Störungen schon im Kindesalter manifest** werden. Auch bei erstmaligen Symptomen im Erwachsenenalter können Mutationen im Aldolase-B-Gen nicht *per se* als Ursache einer Fructoseintoleranz ausgeschlossen werden (2).

Eine genetische Ausschlussdiagnostik ist in solchen Fällen besonders wichtig, da betroffene Patienten durch die üblichen Provokationstests (mit Verabreichen einer definierten Menge Fruktose) gefährdet sein können! Sofern also im Rahmen der Stufendiagnostik einer Nahrungsmittelunverträglichkeit Provokationsteste vorgesehen sind, kann nicht nur bei Kindern (wie dort schon länger empfohlen) die **genetische Abklärung der Risikoallele vor der Durchführung von Fructose-Belastungstests** angeraten sein. (*Hinweis: Vor allen bei Kindern gibt es diese Empfehlung auch für die Diagnostik bei Lactoseunverträglichkeit.*)

Die Differenzierung ist auch therapeutisch relevant: Patienten mit Fruktosemalabsorption profitieren insbesondere von einer sog. fruktosemodifizierten Ernährung, sollten sich aber nicht gänzlich fruktosefrei ernähren, wie es bei hereditären Formen indiziert sein kann (3).

**Anforderung:** Genetik Fructoseintoleranz (bzw. Genetik Lactoseintoleranz)

**Material:** EDTA (Blutbild-)Röhrchen und Einverständniserklärung  
Bei weiteren Fragen können Sie uns gern wie angegeben im Labor kontaktieren.

Mit freundlichen kollegialen Grüßen

Ihr Medizinisches Labor Ostsachsen

(1) The spectrum of aldolase B (ALDOB) mutations and the prevalence of hereditary fructose intolerance in Central Europe. Santer R. et al. Hum Mutat. 2005 Jun;25(6):594.

(2) Adult hereditary fructose intolerance. Yasawy, IM et al. World J Gastroenterol. 2009 May 21; 15(19): 2412–2413.

(3) Stellungnahme der AG Nahrungsmittelallergie in der Deutschen Gesellschaft für Allergologie und klinische Immunologie (DGAKI), Allergo J 2010; 19: 66–9