

Název vyšetření: Fruktózová intolerance – stanovení mutací A149P, A174D, N334K a delece del4E4 v genu pro aldolasu B

Popis:

Hereditární fruktózová intolerance je autozomálně recesivní onemocnění způsobené nedostatkem enzymu aldolasa B, který je nezbytný v metabolismu fruktózy. Frekvence výskytu fruktózové intolerance je přibližně 1 z 10 000 až 100 000 jedinců. Mezi nejčastější mutace, zodpovědné až za 87% všech případů fruktózové intolerance, patří A149P, A174D, N334K a delece del4E4.

Klinickými příznaky fruktózové intolerance je zvracení, nevolnost, průjemy, pomalý růst a metabolické poruchy (hypoglykémie, hyperurikémie, hypomagnesémie a laktoacidóza). Fruktózová intolerance může vést až k selhání jater a ledvin. Dědičná fruktózová intolerance se objevuje již v dětském věku u dětí, které nejsou krmeny mateřským mlékem, ale potravou obsahující sacharózu a fruktózu. Pokud takové dítě přijímá velké množství fruktózy, mohou se u něj projevit letargie a křeče. Včasná diagnostika je důležitá z hlediska možného poškození orgánů a stanovení správné léčby.

Jednotky: -

Referenční hodnoty:

Negat. - negativní = nemutovaný homozygot = *wild type* = *wt / wt*;

Heteroz. – heterozygot = *wt / mut*;

Homozyg. - mutovaný homozygot = *mut / mut*;

Odběr:

- Nesrážlivá periferní krev, zkumavka s protisrážlivou látkou K₃EDTA nebo citrátem sodným
- Krev nesmí být odebrána do heparinu!
- Pro molekulárně genetické vyšetření stačí jedna malá zkumavka krve (2 ml).
- Odběr není třeba provádět na lačno!
- Odebraný biologický materiál je třeba skladovat při 4–8 °C, pokud není bezprostředně po odběru zaslán do laboratoře. Za těchto podmínek je možné uchovávat biologický materiál 7 dnů.
- Pokud se předpokládá delší uskladnění biologického materiálu před odesláním do laboratoře, je vhodné odebraný biologický materiál zamrazit.

Biologický materiál: nesrážlivá periferní krev

Provádí se: 1x týdně

Doba odezvy: 7 pracovních dnů