

INTOLLERANZA EREDITARIA AL FRUTTOSIO (HFI)

PATOGENOSI

La HFI (Hereditary Fructose Intolerance- HFI) è causata da una deficienza dell'attività dell'enzima Aldolasi B (assenza o inattività parziale o totale). Questo enzima è responsabile del metabolismo del fruttosio e si trova normalmente nel fegato, nei reni e nel piccolo intestino.

La deficienza dell'attività di tale enzima porta all'accumularsi in questi organi di fruttosio. Il fruttosio accumulato nel fegato interferisce con l'attività di numerosi altri metaboliti epatici inibendo la trasformazione del glicogeno e la sintesi del glucosio.

La presenza di una minore attività porta tra gli altri sintomi a forti crisi ipoglicemiche, danni al fegato, disfunzioni renali, coma e morte. Questa patologia è particolarmente pericolosa in età neonatale e durante tutto il periodo dello sviluppo ma rimane pericolosa anche in età adulta perché la continua assunzione di fruttosio, anche in dosi minime, porta rapidamente alla degenerazione del fegato che può incorrere in cirrosi epatica e carcinoma epatico, oltre che a disfunzioni renali e intestinali.

Gli intolleranti al Fruttosio quindi devono seguire necessariamente una dieta scrupolosamente priva di fruttosio.

EPIDEMIOLOGIA

L'intolleranza ereditaria al fruttosio è un malattia genetica rara, a carattere ereditario autosomale recessivo. La sua incidenza è stimata in circa 1:20.000. La maggior parte dei casi sono diagnosticati in Europa e in Nord America.

HFI è geneticamente eterogenea, sono state descritte più di 40 mutazioni sul gene Aldolase B. Nell'85% dei casi è causata da 3 mutazioni "missense" (A149P, A174D e N334K) situate sul cromosoma 9.

L'A149P è la mutazione più frequente, si riscontra nel 57% dei casi

TEST

Amplificazione tramite PCR e ricerca dei polimorfismi.

PRELIEVO

Sangue EDTA, 5 ml.

ESECUZIONE*

Giornaliera.

COSTO

(*) analisi eseguita da terzi Secondo tariffario federale delle analisi (2515.08) TP 315.



Ulteriori informazioni o referenze bibliografiche possono essere richieste al laboratorio.