



Frutose Test

Intolerância hereditária
à frutose



www.synlanb-sd.com



Por que realizar este exame?

A intolerância hereditária a frutose (IHF) é uma doença do metabolismo da frutose, resultado de deficiência na atividade da enzima aldolase B (frutose-1 fosfato aldolase). Este defeito enzimático impede a transformação da frutose em seus diversos metabólitos, o que acarreta em uma inibição da síntese de glicose e uma diminuição de adenosina trifosfato (ATP). Como consequência se observam distintas alterações metabólicas como hipoglicemia, acidemia láctica, hipofosfatemia, hiperuricemia, hipermagnesemia e hiperalaninemia, e sintomas clínicos como náuseas, vômitos e dor abdominal. A IHF é uma doença genética de herança autossômica recessiva, resultado de mutações no gene *ALDOB*.

O que é o exame?

O **Frutose Test** consiste na avaliação destas 3 mutações recorrentes no gene *ALDOB* (A149P, A174D, N334K) responsáveis por 90% dos casos de IHF em pacientes europeus. Alternativamente ao teste respiratório, a análise é realizada a partir de uma amostra de sangue, evitando a exposição direta do paciente a substâncias.

Para quem é indicado?

- Crianças com sintomatologia clínica e características nutricionais e/ou familiares sugestivas de IHF;
- Familiares próximos a pacientes com IHF;
- Suspeita clínica de má absorção de frutose.

Tecnologia

Sequenciamento Sanger

Vantagens

GRUPO SYNLAB

Garantido pela experiência do líder europeu absoluto em diagnóstico laboratorial.

COMPLETO

- Laudo com resultados objetivos e descrição detalhada.

Informações Extras

DOCUMENTAÇÃO - Disponível na SYNLAB Direct para clientes

- Consentimento informado;
- Questionário clínico.

PREPARO

- Não é necessário jejum para a realização do exame.



Tempo de Entrega

30 dias úteis



Tipo de Amostra

5 mL de sangue total em EDTA