



Fructosa Test

Intolerancia hereditaria
a la fructosa

SYNLAB 
SOLUTIONS IN DIAGNOSTICS

www.synlab-sd.com



¿Por qué realizar este examen?

La intolerancia hereditaria a la fructosa (IHF) es un trastorno del metabolismo de la fructosa, resultado de una deficiencia en la actividad de la enzima aldolasa B (fructosa-1-fosfato aldolasa). Este defecto enzimático impide la transformación de la fructosa en sus diversos metabolitos, lo que provoca la inhibición de la síntesis de glucosa y una disminución del trifosfato de adenosina (ATP). Como consecuencia, se observan diversas alteraciones metabólicas como hipoglucemia, acidemia láctica, hipofosfatemia, hiperuricemia, hipermagnesemia e hiperalaninemia, junto con síntomas clínicos como náuseas, vómitos y dolor abdominal. La IHF es una enfermedad genética hereditaria de forma autosómica recesiva, resultado de mutaciones en el gen ALDOB.

¿Qué es el examen?

El examen **Fructosa Test** implica la evaluación de 3 mutaciones recurrentes en el gen *ALDOB* (*A149P*, *A174D*, *N334K*), responsables del 90% de los casos de IHF en pacientes europeos. Como alternativa a la prueba de aliento, el análisis se realiza a partir de una muestra de sangre, evitando la exposición directa del paciente a sustancias.

¿Para quién está indicado?

- Niños con síntomas clínicos y características nutricionales y/o familiares sugestivas de IHF.
- Familiares cercanos de pacientes con IHF.
- Sospecha clínica de malabsorción de fructosa.

Tecnología

Secuenciación de Sanger

Ventajas

GRUPO SYNLAB

Garantizado por la experiencia del líder europeo absoluto en diagnóstico laboratorial.

COMPLETO

Informe con resultados objetivos y descripción detallada.

Información Adicional

DOCUMENTACIÓN – Disponible en SYNLAB Direct para clientes

- Consentimiento Informado;
- Cuestionario Clínico.

PREPARO

- No es necesario estar en ayunas para realizar el examen.



Tiempo de entrega

30 días laborables



Tipo de muestra

5 mL de sangre total en EDTA