



# CALDERÓN

CENTRO DIAGNÓSTICO

C/ Colón, 37 12001 CASTELLÓN Tel 964 22 02 16 Fax 964 23 14 97  
[j.calderon@laboratoriocalderon.com](mailto:j.calderon@laboratoriocalderon.com)

CENTRO PERIFÉRICO DE TOMA DE MUESTRAS:  
El Plá, 32 -1 12200 Onda (Castellón) Tfno. 964 771 025  
[www.laboratoriocalderon.com](http://www.laboratoriocalderon.com)

Nº de petición: **420947** Fecha de recepción: **01/09/2015**

## GENÉTICA

### **BIOLOGÍA MOLECULAR**

#### **ANÁLISIS GENÉTICO MOLECULAR DE LA INTOLERANCIA A LA FRUCTOSA**

La intolerancia hereditaria a la fructosa (HFI) es una enfermedad autosómica recesiva, causada por una deficiencia en la actividad de la fructosa-1-fosfato aldolasa (aldolasa B). Existen varias mutaciones conocidas en el gen de la aldolasa B, las cuales producen una enzima inactiva.

La deficiencia de aldolasa B provoca la acumulación de fructosa-1-fosfato y fructosa-1,6-bisfosfato en el hígado, riñón e intestino delgado y la inhibición de la glicólisis y gluconeogénesis. La ingestión de fructosa causa intoxicación e hipoglucemia. Los síntomas clínicos son: dolor abdominal severo, vómitos e hipoglucemia tras la ingestión de fructosa u otros azúcares como sacarosa o sorbitol, los cuales son metabolizados por la vía fructosa-1-fosfato.

La HFI es una enfermedad rara con una prevalencia de aproximadamente 1:20000 y debe diferenciarse de la malabsorción de la fructosa (absorción nula o reducida de fructosa en el intestino delgado), la cual es bastante común y tiene síntomas parecidos pero no produce intoxicación.

Actualmente se han descrito 35 mutaciones en el gen de la aldolasa B. El análisis de varios grupos de pacientes con HFI demostró que solo unas pocas mutaciones son responsables de la mayoría de casos en Europa. Las mutaciones más frecuentes son: A149P, A174D, N334K, del4E4.

La frecuencia alélica en los pacientes con HFI depende del estudio:

A149P: 61 - 67,4%

A174D: 9,3 - 15,8%

N334K: 2,3 - 7,6%

del4E4: 1,8 - 16,3%

El análisis de estas 4 mutaciones detecta hasta un 95% de los pacientes con HFI en Europa.

#### **MÉTODO:**

Extracción de ADN, amplificación por PCR (Polymerase Chain Reaction) de 3 fragmentos del gen Aldolasa B que contienen las mutaciones A149P, A174D, N334K, del4E4, y posterior hibridación reversa.

#### **RESULTADO:**

En la muestra analizada no se han detectado ninguna de las mutaciones analizadas en el gen de la Aldolasa B.

Castellón, 18 de marzo de 2016

**Dr. D. Jesús Calderón**