

## Hereditäre Fruktose-Intoleranz

### Krankheitsbild und Symptome

Die hereditäre Fruktose-Intoleranz (HFI) beruht auf einer genetisch bedingten Störung des Fruchtzuckerstoffwechsels. Dieser Enzymdefekt ist sehr selten und tritt in Europa mit einer Häufigkeit von 1:20.000 auf. Von der HFI zu unterscheiden ist die sehr häufig vorkommende Fruktose-Malabsorption, bei der lediglich die Aufnahme von Fruktose im Dünndarm gestört ist. Ihr liegt kein genetischer Defekt, sondern eine Überlastung der Fruktose-Transportsysteme zugrunde. Die klinischen Symptome einer Fruktose-Intoleranz wie Übelkeit, Erbrechen, Durchfälle und Bauchschmerzen treten meist schon im Säuglings- oder Kleinkindalter auf. Nur in sehr seltenen Fällen, z. B. aufgrund einer unerklärlichen instinktiven starken Abneigung gegen Süßigkeiten oder Früchte wird die HFI erst im Erwachsenenalter diagnostiziert.

### Diagnostik und Therapie

Für die Diagnose der hereditären Fruktose-Intoleranz steht ein Gentest zur Verfügung. Die Fruktose-Malabsorption kann mit einem H<sub>2</sub>-Atemtest nachgewiesen werden.

**Achtung:** Schon geringe Mengen an Fruktose können bei HFI-Patienten eine Hypoglykämie oder einen hypoglykämischen Schock auslösen! Bei Verdacht auf eine Fruktose-Malabsorption sollte daher – v. a. bei Kindern – vor Durchführung eines H<sub>2</sub>-Atemtests zunächst eine genetisch bedingte Fruktose-Intoleranz (HFI) ausgeschlossen werden.

Die einzige Therapie bei einer nachgewiesenen HFI ist eine strikt fruktosefreie Ernährung. Fruchtzucker ist in Obst und vielen Gemüsesorten enthalten. Er ist u. a. Bestandteil des Haushaltszuckers und des Süßungsmittels Sorbit (E420).

Die Fruktosemalabsorption erfordert eine fruktosearme Diät. Die Fruktoseaufnahme im Dünndarm kann durch die Zugabe von Traubenzucker verbessert werden. Die gleichzeitige Verwendung von Süßstoffen sollte vermieden werden.



## Weitere Informationen



Auskünfte zu den Laboruntersuchungen und zu den Kosten der Analysen erteilen gerne:

Dr. Hans Ehrfeld 0721 6277-524  
Peter Degenhard 0721 6277-532  
Dr. Caroline Kastilan 0721 6277-630

### Ausgewählte Fachgesellschaften

Deutsche Zöliakiegesellschaft e. V.  
[www.dzg-online.de](http://www.dzg-online.de)

Gesellschaft für pädiatrische Gastroenterologie und Ernährung e. V.  
[www.gpge.de](http://www.gpge.de)

Fachgesellschaft für Ernährungstherapie und Prävention (FET) e. V.  
[www.fet-ev.eu](http://www.fet-ev.eu)

Die Laboruntersuchungen werden durchgeführt von



*Wir sind Ihr Labor!*

Bioscientia MVZ Labor Karlsruhe GmbH  
Am Rüppurrer Schloß 1 Tel. 0721 6277-500  
76199 Karlsruhe Fax 0721 6277-900  
[www.bioscientia.de/standorte/karlsruhe](http://www.bioscientia.de/standorte/karlsruhe)

## Informationen für Ärzte und Patienten

# Nahrungsmittel- Unverträglichkeiten



*Wir sind Ihr Labor!*

## Nahrungsmittelunverträglichkeiten

Bei vielen Menschen treten nach dem Verzehr bestimmter Lebensmittel gesundheitliche Beschwerden auf, die durch Nahrungsmittelunverträglichkeiten verursacht werden. In den Industrieländern sind etwa 20 % der Bevölkerung betroffen.

Die Ursachen für diese Beschwerden sind vielfältig. Nahrungsmittelallergien oder Glutenintoleranz (Zöliakie) beruhen auf einer Überreaktion des Immunsystems. Die Laktose-Intoleranz oder die hereditäre Fruktose-Intoleranz sind dagegen Stoffwechselstörungen, die durch einen Enzymmangel oder einen Enzymdefekt (Enzymopathien) verursacht werden.

Enzymdefekte sind genetisch bedingt und bleiben lebenslang bestehen. Enzymmangelzustände können genetisch bedingt sein, sich aber auch sekundär als Folge anderer Erkrankungen entwickeln. Nach Therapie der Grunderkrankung bildet sich ein erworbener sekundärer Enzymmangel zurück, während ein genetisch bedingter Enzymmangel lebenslang bestehen bleibt.

Zu den wichtigsten Nahrungsmittelunverträglichkeiten zählen neben den Allergien die Laktose-Intoleranz, die Zöliakie und die Fruktose-Intoleranz. Viele Nahrungsmittelunverträglichkeiten rufen ähnliche Beschwerden hervor, die nur durch eine sorgfältige Diagnostik voneinander abzugrenzen sind. Auf den folgenden Seiten werden die wichtigsten stoffwechselbedingten Nahrungsmittelunverträglichkeiten kurz dargestellt.

Für weitere Informationen steht zu jedem Thema ein eigener ausführlicher Flyer zur Verfügung.

## Laktose-Intoleranz

### Krankheitsbild und Symptome

Bei der Laktose-Intoleranz handelt es sich um eine Unverträglichkeit gegenüber Milchzucker (Laktose). Diese Zuckerart kommt in der Muttermilch sowie in der Milch von Säugetieren vor und wird durch das Enzym Laktase im Dünndarm abgebaut. Bei etwa 20 % der erwachsenen Deutschen kann eine genetisch bedingte Laktose-Intoleranz nachgewiesen werden, bei der die Laktase nicht oder nur unzureichend gebildet wird. Die Laktose gelangt so unverdaut in den Dickdarm und wird dort von Darmbakterien abgebaut.

Typische Symptome sind Bauchschmerzen, Blähungen und Durchfall. Menschen mit Laktasemangel vermeiden aufgrund ihrer Beschwerden oft die Aufnahme von Milch und Milchprodukten, sodass es in Folge dessen zu einer Unterversorgung mit Kalzium und damit zu einem erhöhten Osteoporose-Risiko kommen kann.

### Diagnostik und Therapie

Bei begründetem Verdacht kann die genetisch bedingte Laktose-Intoleranz ohne großen Aufwand und gesundheitliche Belastungen aus einer Blutprobe oder einem Wangenschleimhautabstrich nachgewiesen werden. Dazu werden zwei Genpolymorphismen (C/T -13910, G/A -22018) untersucht, die die Regulation der Laktase-Produktion steuern.

Abhängig vom Beschwerdebild wird eine laktosefreie oder laktosearme Diät empfohlen.

Milchzucker befindet sich jedoch nicht nur in Milch und Milchprodukten, sondern auch in vielen Süß- und Backwaren, Fertiggerichten und Gewürzmischungen sowie als Trägersubstanz in Medikamenten und Nahrungsergänzungsmitteln. Zur Vorbeugung von Beschwerden können vor dem Genuss entsprechender Nahrungsmittel auch Laktase-haltige-Enzympräparate eingenommen werden.



## Zöliakie

### Krankheitsbild und Symptome

Die Zöliakie (auch als gluten-sensitive Enteropathie/GSE oder Sprue bekannt) beruht auf einer angeborenen Unverträglichkeit von Gluten. Gluten stellt das Klebereiweiß von Getreidesorten wie Weizen, Roggen, Gerste und Hafer dar. Die Glutenunverträglichkeit manifestiert sich in einer immunologisch vermittelten chronischen Entzündungsreaktion der Dünndarmschleimhaut. Die Prävalenz dieser Erkrankung liegt zwischen 1:100 und 1:400, wobei Frauen häufiger betroffen sind als Männer. Die klinischen Beschwerden können schon im Kindesalter beginnen, in anderen Fällen jedoch auch erst später einsetzen. Bei der klassischen Form der Zöliakie treten Symptome wie Durchfall, Blähungen, Bauchschmerzen und Übelkeit sowie Gewichtsverlust auf. Im Verlauf der Erkrankung können noch weitere Organsysteme betroffen sein. Häufig kommt es zu einem Vitamin- und Mineralstoffmangel. Das Krankheitsbild der Zöliakie kann jedoch sehr stark variieren, viele Betroffene weisen nur wenig charakteristische Symptome (z. B. unklare Anämie) und geringe klinische Beschwerden auf.

### Diagnostik und Therapie

Voraussetzung für das Entstehen der Zöliakie ist eine genetische Prädisposition (HLA-DQ2, -DQ8), die bei Zöliakie-Patienten nahezu ohne Ausnahme nachweisbar ist. Als Marker der immunologisch vermittelten Unverträglichkeit treten im Verlauf der Erkrankung Antikörper gegen Gluten und die sog. Gewebetransglutaminase auf, die mit serologischen Tests nachgewiesen werden können. Bei unklaren serologischen Befunden ist die Bestimmung der HLA-Genotypen DQ2 und DQ8 differentialdiagnostisch sehr hilfreich. Werden die HLA-Genotypen DQ2 und/oder DQ8 nicht nachgewiesen, ist eine Zöliakie nahezu sicher ausgeschlossen. Die belastende Entnahme einer Gewebeprobe kann so vermieden werden.



Die Therapie der Wahl besteht in einer lebenslangen glutenfreien Ernährung, um Spätfolgen zu vermeiden.