

Lactose-Intoleranz

Untersuchung des T/C-Polymorphismus im Laktase-Gen

Patienten mit Laktose-Intoleranz können Milchzucker nicht verdauen und leiden daher beim Verzehr von Milchprodukten unter Verdauungsstörungen, Übelkeit, Erbrechen und Bauchschmerzen. Bei einem primären Lactasemangel ist die Laktose-freie Diät die einzige Therapieoption. Da nicht diagnostizierte Personen mit genetischer Anlage für Laktose-Intoleranz oft bewusst oder auch unbewusst Milch - bzw. Milchprodukte meiden, reduzieren sie so die für die Knochenstruktur notwendige Kalziumzufuhr erheblich. Eine frühzeitige Diagnostik und kompetente Beratung sollte möglichst frühzeitig erfolgen, um die klinische Symptomatik zu beheben und Folgeschäden zu vermeiden.

Der primäre adulte Laktasemangel ist eine vererbte Stoffwechseleränderung, die sich üblicherweise im frühen Erwachsenenalter klinisch manifestiert. Die Prävalenz des primären adulten Laktasemangels variiert in den unterschiedlichen Populationen sehr stark und beträgt in Deutschland ca. 15-20%. Hervorgerufen wird er durch einen T/C-Basenaustausch an der Stelle 13910 der regulatorischen Region des Laktasegens. Eine Reihe von Studien zeigten, daß die Lactasedefizienz zu 100% mit dem CC-Genotyp des C/T-13910 Polymorphismus assoziiert ist.

Derzeit werden zur Untersuchung der Laktose-Intoleranz Belastungsteste durchgeführt. Diese sind sehr zeitaufwändig, unter Umständen belastend für den Patienten und erlauben nur indirekte Aussagen. Der Gentest bietet sich als einfache und für den Patienten nicht belastende labordiagnostische Alternative an. Darüber hinaus ist er wertvoll bei der Unterscheidung zwischen primärer und sekundärer Laktose-Intoleranz. Bei der sekundären Form, die als Folge anderer Erkrankungen wie z.B. Morbus Crohn oder Zöliakie auftritt, liegt keine genetisch bedingter Laktasemangel vor und die Symptome sind nach Regenerierung des Darmepithels reversibel.

- Indikation: > Verdacht auf Milchzuckerunverträglichkeit, Durchfall, Darmkrämpfe, Übelkeit, Erbrechen nach Verzehr von Milch bzw. Milchprodukten
 > Differentialdiagnostik von primären und sekundären Formen (z.B. Zöliakie, M. Crohn, Colitis ulcerosa)
- Probenmaterial: > 1 Röhrchen EDTA-Blut, bei Raumtemperatur mehrere Tage stabil.
 Bitte verwenden Sie für molekularbiologische Untersuchungen immer ein separates Röhrchen
 > Trockener Wangenschleimhautabstrich
- Methode: Real-Time-PCR
- Abrechnung: Genetische Untersuchungen belasten das Laborbudget nicht, sofern die Ausnahme-Kennziffer 32010 auf dem Auftrag vermerkt wird.
- Literatur: beim Verfasser Dr. G. Jahns-Streubel