



Gentest auf Lactoseintoleranz

Das im Dünndarm gebildete Enzym Lactase spaltet mit der Nahrung aufgenommenen Milchzucker (Lactose) in Glucose und Galactose. Diese können im Gegensatz zur Lactose selbst effektiv im Dünndarm resorbiert werden. Bei Lactoseintoleranz ist die Lactase-Aktivität stark vermindert, so dass der Milchzucker unverdaut in den Dickdarm gelangt, wo er von den dort angesiedelten Bakterien fermentiert wird. Die bakteriellen Stoffwechselprodukte (CO₂, kurzkettige Fettsäuren, Wasserstoff und Methan) können Völlegefühl, Blähungen, Meteorismus und krampfartige Bauchschmerzen auslösen. Darüber hinaus kann unverdaute Lactose zu osmotischen Diarrhoen führen. In der Folge können Mangelerscheinungen, Erschöpfungssymptome und Konzentrationsschwäche auftreten.

Die häufigste Ursache für eine Lactoseintoleranz ist ein Polymorphismus in der regulatorischen Region des Lactase-Gens. Es handelt sich um einen Nukleotidaustausch (Cytosin > Thymin) in Position -13910 vor dem LCT-Gen, den sogenannten LCT -13910 C/T-Polymorphismus. Dieser verursacht die primäre (adulte) Lactoseintoleranz, die durch eine nach dem Säuglingsalter stark abnehmende Lactase-Aktivität gekennzeichnet ist, und die i.d.R. im Kleinkind- oder Schulkindalter zu einer Lactoseintoleranz führt.

Abhängigkeit der Lactosetoleranz vom LCT-13910-Genotyp

Genotyp	Phänotyp
13910 TT	Lactosetolerant: Hohe Lactaseaktivität bleibt zeitlebens erhalten
13910 CT	Lactosetolerant: Nach 1. Lebensjahr abnehmende, aber i.d.R. zeitlebens ausreichende Lactaseaktivität
13910 CC	Lactoseintolerant: Nach 1. Lebensjahr stark abnehmende Lactaseaktivität führt zu Lactoseintoleranz

Die Häufigkeit der primären Lactoseintoleranz ist in verschiedenen Bevölkerungsgruppen sehr unterschiedlich: in Deutschland liegt sie bei ca. 20%, in asiatischen Ländern bei annähernd 100%.

Von der primären Lactoseintoleranz zu unterscheiden sind die seltene, ebenfalls genetisch bedingte, kongenitale Lactoseintoleranz, die sich bereits bei Neugeborenen zeigt, sowie sekundäre (erworbene) Formen der Lactoseintoleranz, die auf eine Schädigung der Darmschleimhaut, z.B. durch andere Erkrankungen zurückgehen. Diese Formen der Lactoseintoleranz werden beim LCT -13910-Gentest naturgemäß nicht erfasst.

Lactoseintoleranz:
stark verminderte Lactase-
Aktivität

Symptome:
abdominelle Beschwerden,
Diarrhoe, Malabsorption

Primäre Lactoseintoleranz
durch LCT -13910-
Polymorphismus

Häufigkeit in Deutschland:
ca. 20%

Gegenüber dem H₂-Atemtest bietet der Gentest den Vorteil der weniger aufwendigen Probenentnahme und der geringeren Störanfälligkeit, z.B. durch Dünndarmfehlbesiedelung. Darüber hinaus entfällt eine Lactose-Belastung des Patienten.

Indikation

Der Gentest ist zur frühzeitigen Diagnose der primären Lactoseintoleranz geeignet, wodurch Entwicklungsstörungen als Folge der Malabsorption vermieden werden können.

Untersuchungsdauer

Ca. 1 Woche

Materialeinsendung

Für den LCT -13910-Gentest bitte zwecks der Vermeidung von Kontaminationen ein separates EDTA-Blut-Röhrchen einsenden. Da es sich um eine genetische Untersuchung handelt, ist eine Patienteneinverständniserklärung entsprechend Gendiagnostikgesetz (GenDG) erforderlich.

Material: EDTA-Blut

Patienteneinverständniserklärung entsprechend GenDG erforderlich

Mit freundlichen Grüßen
MVZ Laborzentrum Ettlingen GmbH

November 2017

Weitere Informationen
Fon (07243) 516-303

Nr.219223 1.0