

Genetischer Nachweis für eine Laktose-Intoleranz

Einleitung:

Um Milchzucker (Laktose) verdauen zu können, muss ein Enzym, Laktase, in ausreichender Aktivität vom Organismus gebildet werden. Dieses Enzym, Laktase, spaltet den Milchzucker in Glukose und Galaktose. Während im ersten Lebensjahr die Laktose in der Muttermilch vom Säugling verwertet werden kann, ist in Abhängigkeit einer genetisch determinierten Variation, die Laktose-Verwertung mit zunehmenden Lebensalter nur noch stark eingeschränkt möglich: Laktose Intoleranz Genotyp LCT-13910 C/C = Nachweis eines primären Laktasemangels¹.

Personen, die einen primären Laktasemangel aufweisen, können Milchzucker schlecht verdauen. Dies bedeutet, dass nach Genuss von Milchprodukten Durchfall, Blähungen, Übelkeit und/oder Bauchschmerzen auftreten können. In Studien konnte gezeigt werden, dass das Vorliegen der Variante LCT-13910 C/C auch mit einer verminderten Milch-Calcium Aufnahme sowie einer Verminderung der Knochendichte (Osteoporose) einhergehen kann².

Epidemiologische Daten und methodische Grundlagen:

In Deutschland und Mitteleuropa ist nur bei etwa 15-20 % der Bevölkerung die genetische Variation LCT-13910 C/C nachweisbar. Im Vergleich zu anderen Regionen der Welt, Asien, Arabische Staaten oder Afrika ist diese C/C Variante viel häufiger zu finden (> 50 %). Die beiden anderen Varianten LCT-13910 T/T oder C/T ergeben keinen Hinweis auf das Vorliegen einer primären genetischen Laktose-Intoleranz und sind bei 40 bzw. 45 % der Personen in Mitteleuropa zu finden.

Zum Nachweis der genetischen Laktose-Intoleranz wird humane DNA aus EDTA-Blut benötigt. Nach Vervielfältigung der humanen DNA (Chromosom 2q21; MCM6 Gen; OMIM #223100) mittels Polymerase-Ketten-Reaktion (PCR) erfolgt eine Hybridisierung mit Fluoreszenzsonden, um die Variante an Position 13910 zu finden.

Praktische Hinweise zur Anforderung der Untersuchung:

Der genetische Laktose-Intoleranz-Test ist für alle Personen geeignet:

- die Milchprodukte schlecht vertragen:
 - Durchfall, Blähungen, Übelkeit, Bauchschmerzen
- bzw. zur Abklärung bei Verdacht auf
- Milchzucker-Intoleranz
- chronische Darmbeschwerden unklarer Genese
- familiär bekannte Laktose-Intoleranz

Für die Untersuchung reicht 1 Monovette EDTA-Blut aus.

Nach dem Gendiagnostikgesetz ist eine Aufklärung des Patienten erforderlich. Die Bestimmung der genetischen Laktose-Intoleranz ist eine Kassenleistung.

Literatur:

¹ Enattah NS et al. Identification of a variant associated with adult-type hypolactasia. *Nat Genet* 2002; 30: 233-237.

² Bacsi K et al. LCT 13910 C/T polymorphism, serum calcium, and bone mineral density in postmenopausal women. *Osteoporos Int* 2009; 20: 639-645.

Aktuelle Informationen finden Sie auf unserer Internetseite:

www.aesculabor-hamburg.de

