

## Laktose-Intoleranz

### Genetischer Test für Laktasemangel

Laktose (Milchzucker) wird von dem Verdauungsenzym Laktase in Glukose und Galaktose gespalten, welche von der intestinalen Mukosa resorbiert werden.

Im Falle eines **Laktasemangels** passiert die Laktose unverdaut den gastro-intestinalen Trakt oder wird von Enzymen der Darmflora verstoffwechselt (Laktosemalabsorption). Der Laktasemangel kann primär (genetisch) oder sekundär (z. B. Morbus Crohn, Infektionen oder Chemotherapie) bedingt sein.

Nur einige Patienten mit Laktasemangel entwickeln die typische Symptomatik mit Diarrhoe, Tenesmen, Blähungen und Flatulenzen. Man spricht dann von der **Laktose-Intoleranz**. Das Ausmaß der Symptomatik ist sehr variabel. Als mögliche Ursachen hierfür werden individuelle Unterschiede im Konsum von Milch- und Milchprodukten, in der Magen-, Dünndarm- und Kolonpassage sowie in der Kolonflora diskutiert.

#### Diagnostik:

Bisher wurde der Laktasemangel mit dem Laktose-Intoleranz-Test, dem aufwändigen Laktose-Atemtest oder im Biopsat diagnostiziert.

Jetzt ist ein **genetischer Test** verfügbar. Es konnte gezeigt werden, dass der Laktasemangel mit Genvarianten an der regulatorischen Region des Laktase-Gens assoziiert ist (T/C-Basenaustausch an der Stelle -13910):

- Genotyp -13910 C/C: primärer Laktasemangel ist nachgewiesen! (10-20 % der deutschen Bevölkerung)
- Genotyp -13910 C/T: primärer Laktasemangel ist unwahrscheinlich bzw. nur in seltenen Fällen als milde Form möglich. (ca. 30 % der dt. Bevölkerung)
- Genotyp -13910 T/T: primärer Laktasemangel ist ausgeschlossen. (ca. 50 % der deutschen Bevölkerung)

Bei der Häufigkeit des Genotyps **-13910 C/C** (primärer Laktasemangel) fällt ein Nord-Südgefälle auf: Dänemark 6 %, Deutschland 15 %, Südeuropa 30 %, Thailand 97-100 %, Nordamerika (black, asian) 70-80 %, Nordamerika (white) 9-19 %.

Bei asymptomatischen Trägern von Genotyp -13910C/C werden keine Einschränkungen im Genuss von Milch- oder Milchprodukten empfohlen, damit die Calcium-Aufnahme nicht unnötig herabgesetzt wird.

Unabhängig von den Ergebnissen des genetischen Tests sind sekundäre Ursachen des Laktasemangels auszuschließen.

**Bei Patienten mit Symptomen einer Laktose-Intoleranz und Assoziation zum Milchkonsum ist der Laktase-Genest ein entscheidender diagnostischer Baustein!**

**Material für Laktase-Genest\*:**  
**9 ml EDTA-Blut**

\* Untersuchung nach Genodiagnostikgesetz – GenDG (Aufklärung und Einwilligungserklärung des Patienten erforderlich)

#### Literatur:

Sibley E., Genetic Variation and Lactose Intolerance, Am J Pharmacogenetics 2004; 4 (4): 239 - 245