

Indikationen:

- Kuhmilchunverträglichkeit
- Irritables Colon
- Ungeklärte länger anhaltende Blähungen
- Chronischer Durchfall
- Fragliches Ergebnis des Laktose-Toleranztestes bzw. H2-Atemtests
- Bauchkoliken unklarer Genese
- Familiäre Laktose-Intoleranz

Allgemeine Hinweise

Grundsätzlich empfehlen wir im Rahmen der Diagnostik aller Formen erblicher Erkrankungen (wie auch der Veranlagung von genetischen Risiken) das Angebot einer genetische Beratung. Dieses Vorgehen folgt den einschlägigen Richt- und Leitlinien der Humangenetischen Fachverbände.

Abrechnung:

HINWEIS: Durch Angabe der Kennziffer 32017 bei der Diagnostik mit V.a. hereditäre Stoffwechselstörungen wird diese Labordiagnostik für den jeweiligen Fall **NICHT** auf das Laborbudget angerechnet.

Leistung	GOÄ 1,0 (€) (Ziffer)	EBM (€) (Ziffer)
DNA-Extr.	52,46 (3920)	-- (--)
PCR MCM6-locus	29,14 (3922)	32,00 (32856)
Hybridisierung LCT ₋₁₃₉₁₀ C/T	2x 17,49 (3924)	2x 39,90 (32855)

Untersuchungsmaterial:

- 2 - 3 ml EDTA-Blut

Untersuchungsmethode:

- Realtime PCR mit Hybridisierung des LCT-loci: -13910 C/T (MCM6-Gen/IVS13)

Untersuchungsdauer:

- 1 Tag (1 x wöchentlich)

Versand

- per Post oder Bote bei Raumtemperatur

Anforderung:

- V.a. hereditäre Lactoseintoleranz
Genotypisierung: CT₋₁₃₉₁₀C/T

Diese Informationen finden Sie zudem auf unserer Internet-Homepage.



Stand der Information: 01.08.2007
ABLAGE\ALLEFACHINFO\BROSCHÜREN\ABLAGE FLYER OK\LABORFACHINFORMATION Lactoseintoleranz

Labor Dr. Fenner und Kollegen

Medizinisches Versorgungszentrum für Labormedizin und Humangenetik

Dr. med. **Claus Fenner** • Dr. med. **Thomas Fenner** •
Dr. med. **Ernst Krasemann** • Dr. med. **Ines Fenner** •
Prof. Dr. med. **Holger-Andreas Elsner** •

Prof. Dr. med. **Jörg Steinmann**
Fachärzte für Laboratoriumsmedizin, Mikrobiologie u.
Infektionsepidemiologie, Umweltmedizin, Transfusionsmedizin und
Humangenetik

In Praxisgemeinschaft mit

Dr. med. **Thilo Hartmann**
Facharzt für Pathologie

In Kooperation mit

Prof. Dr. med. **Herbert Schmitz**
Virologe des Bernhard-Nocht-Institutes für Tropenmedizin i. R.
Dr. rer. nat. **Eckart Schnakenberg**
Pharmako- und Toxikogenetik



Laborfachinformation



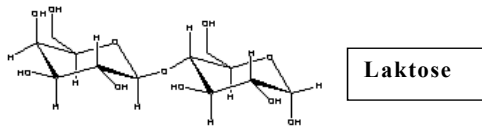
Laktoseintoleranz

Molekulargenetische Diagnostik der adulten hereditären Laktoseintoleranz

Bergstraße 14 • 20095 Hamburg
Tel.: (040) 309 55-0
Fax.: (040) 309 55-13
e-mail: fennerlabor@fennerlabor.de
Internet: <http://www.fennerlabor.de>



Bei der **Laktoseintoleranz** kann das Disaccharid Milchzucker (Laktose), durch **Aktivitätsmangel** des in der Schleimhaut des Dünndarms befindlichen Enzyms **Laktase**, nicht in die Monosaccharide Glucose und Galaktose gespalten und damit über den Dünndarm resorbiert werden.



Wenn der Milchzucker nicht aufgenommen werden kann, wird er von Darmbakterien metabolisiert. Dadurch entstehen Darmgase und eine Reihe von niedermolekularen Abbauprodukten, die wie der Milchzucker selber osmotisch aktiv sind und Wasser binden. Die Folge sind in der Regel Bauchschmerzen und Durchfälle.

Bei gestörtem Laktosestoffwechsel ist zu unterscheiden zwischen

- der **angeborenen Laktasedefizienz** mit Mutationen im Laktase- (LCT-) Gen (autosomal dominant erblich)
- der **primären Laktoseintoleranz** (autosomal rezessiv erblich)
- der **sekundären Laktoseintoleranz**

Bis auf wenige Ausnahmen (angeb. Laktasedefizienz) können Säuglinge Milchzucker gut verdauen. Die meisten Erwachsenen im Norden Europas und Amerikas (kaukasischen Ursprungs) behalten die Eigenschaft, Milchzucker zu verdauen, ihr ganzes Leben lang. Etwa 10-15 % der Kaukasier sind jedoch von einer **primären Laktoseintoleranz** betroffen und vertragen keinen Milchzucker jenseits des Säuglingsalters.

Bei den Betroffenen nimmt die Fähigkeit Laktose abzubauen ab dem 2. Lebensjahr stetig ab.

Während die seltene autosomal dominant erbliche Krankheitsform bereits seit 1991 bekannt ist, konnte erst kürzlich für die meist erst im Erwachsenenalter auftretende **primäre Laktoseintoleranz** eine Assoziation zu Polymorphismen im MCM6-Gen gezeigt werden.

Dabei wiesen 100% der erblich Erkrankten an dem Genort MCM6/IVS13 (LCT_{-13910C/T}) den Genotyp CC und über 95% an dem Genort MCM6/IVS9 (LCT_{-22018G/A}) den Genotyp GG auf.

Offensichtlich geht der polymorphe **Genotyp CC** in hoher Konkordanz mit einer **verminderten Laktaseaktivität** einher.

Da die genannten Polymorphismen einer molekulargenetischen Analyse einfach zugänglich sind, kann mit hoher Spezifität die Diagnose im Labor gesichert werden.

Die Untersuchungsmethode ist daher gut geeignet, die bisherige Diagnostik mittels Laktose-Toleranz-Test, Laktose-H₂-Atemtest oder die histologische Untersuchung von Darm-schleimhautbiopsaten zu ergänzen bzw. abzulösen. Eine klare Abgrenzung zur sekundären Laktoseintoleranz ist damit möglich.

Bei bekannter familiärer Mutation kann damit auch eine prädiktive Untersuchung von Anlageträgern in der Familie der/des Betroffenen erfolgen.

Jüngste Veröffentlichungen beschreiben eine mögliche Assoziation des Genotyps LCT₋₁₃₉₁₀CC mit einem erhöhten Darmkrebsrisiko.

Menschen, die eine ausgedehnte Darm- oder Magenoperation hinter sich haben, oder bei denen eine Dünndarmkrankheit (z.B. Zöliakie) vorliegt, entwickeln häufig eine **sekundäre Laktoseintoleranz**.

Bei vielen Menschen tritt diese Laktoseintoleranz auch vorübergehend nach bakteriell oder viral bedingten Durchfällen auf. Diese, wie auch die angeborenen dominant erblichen (primären) Fälle, sind a priori nicht mit den vorgenannten LCT-Polymorphismen assoziiert. Dennoch können sie bei entsprechender Veranlagung (Genotypen 13910 C/T oder C/C) schwerer verlaufen. Da durch die veränderte Stoffwechsellage insbesondere auch der Calciumhaushalt betroffen sein kann, muss neben anderen diätetischen Konsequenzen auch rechtzeitig an eine ausreichende Prophylaxe der Osteoporose gedacht werden.

OMIM*: 2231100, 603202

OMIM Online Mendelian Inheritance in Man = Datenbank im Internet.

Ansprechspartner:

Bei weiteren fachlichen Fragen bzw. für **Termine zur genetischen Beratung** steht Ihnen gerne zur Verfügung:

Dr. E. Krasemann

Tel. +49(0)40/30955-43,

Fax. +49(0)40/30955-93

Email: med-genet-krasemann@t-online.de