

Primäre Laktoseintoleranz (LCT)

Genetik und Klinik

Die primäre Laktoseintoleranz (PLI) ist bedingt durch fehlende oder verminderte Aktivität des Enzyms Laktase. Dieses wird in der Dünndarmschleimhaut exprimiert und spaltet den Milchzucker (Laktose) in Galaktose und Glukose. Bei Patienten mit Laktasemangel wird unverdaute Laktose im Dickdarm bakteriell abgebaut und führt über Gärung zu folgenden intestinalen Symptomen: Völlegefühl, Blähungen, Bauchschmerzen, Koliken, Durchfall, Übelkeit und Erbrechen. Diese Symptome treten nach Einnahme von Milchprodukten, anderer laktosehaltiger Nahrung (Achtung: versteckte, nicht deklarierte Laktose in vielen Nahrungsmitteln) und Arzneimitteln auf. In schweren Fällen kann es zu Mangelernährung, Hautveränderungen und depressiven Verstimmungen kommen. Beginn der Symptomatik meist erst in der zweiten Dekade. Effiziente Therapie: Laktose-freie oder auch Laktose-arme Diät.

PLI ist bedingt durch die homozygote Mutation T-13910C im Laktase-Gen (LCT). Erbgang ist autosomal-rezessiv. Homozygote Träger der Mutation entwickeln mit > 95%-iger Wahrscheinlichkeit einen manifesten Laktasemangel im Sinne eines pathologischen H₂-Tests.

Dienstleistung

Auftrag: Nachweis resp. Genotypisierung der Mutation T-13910C im Laktase-Gen (LCT) bei Verdacht auf Laktoseintoleranz oder Nahrungsmittel-Unverträglichkeit-Symptomatik (vgl. oben).

Fachbereich: Pädiatrie/Innere Medizin

Methode: PCR und Schmelzkurvenanalyse (HRM) der LCT T-13910C Mutation (SNP rs4988235)

Gen(e): LCT

Untersuchungsmaterial

Probe: Venöses Blut

Probengefäss: EDTA- oder Heparin-Röhrchen

Menge: 1-5 ml

Praktische Informationen

Zustellung: A-Post

Dauer: 2 Wochen

Preis (TP): Bei medizinischer Indikation gemäss Tarif Analysenliste

Bemerkung: -