

## Die Lactoseintoleranz-Genotypisierung Grundlagen und Methodenvergleich



Die Lactase ist ein Verdauungsenzym, das im Epithel des Dünndarms vorkommt und den Milchzucker (Lactose) zu Glucose und Galactose spaltet. Ist die Lactase inaktiv, besteht **Lactose-Intoleranz**: Der mit Milch bzw. Milchprodukten aufgenommene Milchzucker gelangt dann unverdaut in das Colon, wo er von Bakterien fermentiert wird. Folge sind Tenesmen und andere abdominale Beschwerden, osmotische Diarrhoen, Malabsorption und ggf. Wachstumsretardierung.

15-20 % der Menschen weißer Hautfarbe (Kaukasier) und etwa die Hälfte der gesamten Weltbevölkerung weisen eine genetisch bedingte Lactose-Intoleranz auf, welche auf einem

### Polymorphismus des Lactase-Gens

beruht. Bei diesen Menschen wird zwar bis zum Ende der Säuglingsperiode, ggf. auch noch Jahre später, genügend Lactase gebildet. Danach wird aber die Transkription des Lactase-Gens gedrosselt, so dass ab der Kleinkind- bzw. Schulkindperiode - individuell unterschiedlich – nur noch 0-50 % der ursprünglichen Lactase-Aktivität vorhanden sind.

Diese Lactose-Intoleranz wird **autosomal-rezessiv** vererbt; es besteht folgender Zusammenhang:

Genotyp	Phänotyp	klinische Bedeutung
TT-13910 (homozygot)*	zeitlebens hohe Lactase-Aktivität	Patient ist zeitlebens Lactose-tolerant
CT-13910 (heterozygot)	nach 1. Lebensjahr abnehmende, aber noch ausreichende Lactase-Aktivität	Patient ist zeitlebens Lactose-tolerant
<b>CC-13910 (homozygot)</b>	nach 1. Lebensjahr <b>starker</b> Abfall der Lactase-Aktivität	Patient wird nach dem 1. Lebensjahr Lactose- <b>intolerant</b>

\* T = Thymin, C = Cytosin

Dies bedeutet, dass bei der Lactose-Intoleranz beide Chromosomenallele an der Position 13910 nur Cytosin, aber kein Thymin aufweisen (homozygot vererbter Einzel-Nukleotid-Polymorphismus).

50-100 % weniger Lactase-Aktivität

Tenesmen, Diarrhoe, Malabsorption, Wachstumsretardierung

autosomal-rezessiv vererbt

**auch als IGeL möglich**

## Vergleich mit dem H2-Atemtest

Vorteile der Genotypisierung gegenüber dem H2-Atemtest:

- 1) Geringer Zeitaufwand bei der Probengewinnung, da ein Röhrchen EDTA-Blut genügt.
- 2) Der H2-Atemtest ist bei ca. 20 % der Lactose-intoleranten Patienten negativ, weil harmlose, Methan bildende Darmbakterien das Ergebnis des Atemtests verfälschen können; das Ergebnis der Genotypisierung bleibt davon unbeeinflusst.
- 3) Durch die Genotypisierung ist ein frühzeitiges Screening möglich, **bevor** Malabsorption und irreversible Wachstumsretardierung auftreten (ggf. als IGeL).

Nachteile der Genotypisierung:

- 1) Nicht jedes positive Ergebnis bedeutet klinisch manifeste Lactoseintoleranz.
- 2) Lactoseintoleranz, die nicht genetisch bedingt ist, sondern
  - als Folge chronischer Darmentzündungen auftritt (z. B. bei Mb. Crohn, Colitis ulcerosa, Zöliakie u. a.) oder
  - infolge von Dünndarmteilresektionen vorkommt,

kann naturgemäß nur mit Hilfe des H2-Atemtests verifiziert werden.

### **Fazit:**

Die Genotypisierung ist nicht nur zur Diagnose der **manifesten** Lactose-Intoleranz geeignet. Durch frühzeitiges Screening mit Hilfe der Genotypisierung kann bleibenden Schäden durch eine Lactose-freie Diät auch **vorgebeugt** werden. Dieses Screening ist daher besonders bei Kleinkindern und bei Patienten mit positiver Familienanamnese zu empfehlen.

**Material:** EDTA-Blut

Für diese Untersuchung bitte EDTA-Röhrchen gesondert einsenden zwecks Vermeidung von Kontamination

geeignet zu Krankheitsdiagnose und Screening

**November 2005**

**Labor Dr. med. Rurainski und Partner**

**Weitere Informationen**

**Fon (07243) 516-303**