

## LABOR ENDERS

Prof. Dr. G. Enders & Kollegen, MVZ · Medizinische Diagnostik

Rosenbergstrasse 85 Tel. 0711 6357-120 Internet: www.labor-enders.de  
70193 Stuttgart Fax 0711 6357-200 E-Mail: enders@labor-enders.de

STELLVERTR. VORSITZENDER  
Dr. med. Martin Enders  
Arzt für Mikrobiologie, Virologie und  
Infektionsepidemiologie  
Arzt für Innere Medizin, Infektiologie

Dezember 2011

## Genetischer Test auf Lactoseintoleranz

Die **Lactoseintoleranz** ist auf einen genetisch bedingten Mangel des milchzuckerspaltenden Enzyms Lactase zurückzuführen. Von einem solchen Enzymmangel betroffene Patienten können den Milchzucker (Lactose) nicht oder nur unvollständig abbauen und leiden nach Genuss von Milchprodukten unter abdominellen Schmerzen, Übelkeit und Meteorismus. Sekundär kann diese Erkrankung zu Mangelerscheinungen und in der Folge zu unspezifischen Beschwerden wie Abgeschlagenheit oder Depressionen führen. Auch ein Zusammenhang mit Osteoporose wird diskutiert.

Während im Kindesalter die vorhandene Restaktivität des Enzyms für den Lactoseabbau gerade noch ausreichen kann, treten im höheren Alter jedoch häufig die klassischen Symptome auf.

Der Lactasemangel kann anhand eines **genetischen Tests** schnell und sicher diagnostiziert werden (1). Untersucht werden zwei genetische Polymorphismen an den Positionen 13910 und 22018 im regulatorischen Bereich des Lactasegens. In Studien wurde gezeigt, dass die homozygoten Genotypen C/C an der Position 13910 und/oder G/G an der Position 22018 mit dem Risiko einer Lactoseintoleranz assoziiert sind (2). In Mitteleuropa haben 15 – 20 % der Bevölkerung diesen genetisch bedingten Lactasemangel. In skandinavischen Ländern kommt die Mutation kaum vor, im Mittelmeerraum liegt sie bei 30 % und in anderen Teilen der Welt (z. B. in Fernost) zum Teil noch deutlich darüber.

Bei einem positiven Gentest und entsprechender Beschwerdesymptomatik empfiehlt es sich in Absprache mit einem Arzt bzw. Ernährungsberater, auf Lactose-haltige Nahrungsmittel zu verzichten und sie durch Lactose-freie Alternativen zu ersetzen. Eine weitere Möglichkeit ist die Einnahme eines Lactasepräparates bei Lactosezufuhr.

**Material:** 2 ml EDTA-Blut oder Wangenschleimhaut-Abstrich (unter ärztlicher Aufsicht); Transport bei Raumtemperatur möglich. Bitte beachten Sie, dass gemäß Gendiagnostikgesetz für alle genetischen Analysen eine schriftliche Einwilligungserklärung des Patienten erforderlich ist.

**Abrechnung:** Der genetische Test stellt bei klinischem Verdacht (z. B. auffälliger Lactose-Toleranztest) eine Kassenleistung dar. Ohne Indikation ist der Test nur als IGeL- oder Privatleistung anforderbar. Kosten: GOÄ: 46,63 €

Für weitere Fragen stehen wir Ihnen gerne unter Tel. 0711 / 6357-140 oder –268 zur Verfügung.

### Literatur:

- [1] Haberkorn BC et al. Clin Chem Lab Med. 2011;Sep 21: Improving diagnosis of adult-type hypolactasia in patients with abdominal complaints.
- [2] Enattah NS et al. Nat Genet. 2002;30(2):233-7: Identification of a variant associated with adult-type hypolactasia.