

## Primäre Laktoseintoleranz (PLI) Neu: Beurteilung der genetischen Disposition

### Symptome

Völlegefühl, Blähungen, Bauchschmerzen, Koliken, Durchfall, Übelkeit sowie Erbrechen nach Zufuhr von Milchprodukten, laktosehaltiger Nahrung oder Arzneimitteln. In schweren und lang anhaltenden Fällen: Mangelerscheinungen, Hautveränderungen und sogar depressive Verstimmungen mit zunehmender Symptomatik im Alter.



### Pathophysiologie

Aufgrund von Laktase-Mangel im Bürstensaum der Dünndarmzotten wird Milchzucker nicht abgebaut und bewirkt dadurch ein Malabsorptionssyndrom.

### Epidemiologie

Im europäischen Raum sind etwa 15% –20% der Bevölkerung betroffen. Die PLI wird meistens bis zum 20. Lebensjahr manifest.

### Diagnostik

Die bisher eingesetzten Diagnostikverfahren (Laktose-Toleranztest) sind für Patienten oft belastend. Das neuartige und zu 100% spezifische molekulargenetische Testverfahren detektiert das Vorliegen der Laktase-Gen-Polymorphismen und damit die Veranlagung bezüglich der PLI.

### Vorteile

- Einfache und schnelle Methode, Spezifität 100%
- Nicht-invasives Verfahren, im Gegensatz zum Laktose-Toleranztest nicht belastend

### Genetische Disposition

Die PLI ist auf einen Polymorphismus in Position -13910 der regulatorischen Region des Laktase-Gens zurückzuführen. Der Erbgang ist autosomal-rezessiv, sodass homozygote Merkmalsträger von der PLI betroffen sind.

Genotyp	Häufigkeit	Interpretation
-13910 TT	ca. 40%	kein Hinweis auf PLI
-13910 TC	ca. 45%	kein Hinweis auf PLI, Träger
-13910 CC	ca. 15%	genetische Disposition für PLI (Mitteleuropa)

### Therapie

Evtl. Ernährungsumstellung: Verzicht auf laktosehaltige Nahrungs- und Arzneimittel

### Methode

Polymerase-Kettenreaktion (PCR) mit anschliessender Hybridisierung

### Material

Wangenabstrich; EDTA-Tube, lila, Nr. 6

### Tarif

TP 100 / CHF 100. –

### Information

Dr. rer. nat. Christoph Schaefer, FAMH Medizinische Genetik, Leiter Molekularbiologie / Genetik  
Dr. phil. II Christoph Noppen, Stv. Leiter Molekularbiologie / Genetik  
Dr. phil. II Giovanni Togni, FAMH Klinische Chemie, Leiter Chemie  
Dr. rer. nat. Carmen Volken-Tarköy, Stv. Leiterin Chemie

Literatur auf Anfrage