



## Gentest für Laktoseintoleranz

### Hintergrund

Bis zu 25% der Bevölkerung in Deutschland entwickeln im Laufe ihres Lebens eine Laktoseintoleranz. Bei den Betroffenen führt der Verzehr von Milch oder Milchprodukten zu abdominellen Beschwerden wie Durchfall, Blähungen, Völlegefühl und Bauchschmerzen. Ursächlich ist ein Mangel des Verdauungsenzyms Laktase. Die mit der Nahrung aufgenommene Laktose kann dadurch nur unvollständig abgebaut werden und gelangt in den Dickdarm, wo osmotische Effekte und bakterielle Gärprozesse zu den beschriebenen Symptomen führen.

- Die häufigste Ursache ist die **hereditäre Laktoseintoleranz (adult-onset Form; autosomal-rezessiv)**, die auf einem Polymorphismus in der regulatorischen Region des *LCT*-Gens (*MCM6*:c.1917+326C>T; alt: -13910C>T) beruht. Ca. 25% der mittel- und nordeuropäischen Bevölkerung sind homozygote Träger des inaktivierenden C-Allels, wodurch es zur verminderten Produktion des Verdauungsenzyms kommt. Die phänotypische Manifestation tritt in der Regel im Erwachsenenalter auf.
- Differenzialdiagnostisch ist die **sekundäre (erworbene) Laktoseintoleranz** zu berücksichtigen. Hier kommt es durch die Schädigung des Dünndarmepithels (z.B. bei Zöliakie, chronisch entzündliche Darmerkrankungen, Antibiotikatherapie) zu einer gestörten Laktase-Sekretion.

### Diagnostik mittels PCR

Die PCR bietet eine einfache und schnelle Möglichkeit die hereditäre Laktoseintoleranz in einer Blutprobe nachzuweisen. Die Analyse ist unabhängig von Entnahmezeitpunkt, Nahrungsaufnahme, Begleiterkrankungen und erfolgt ohne diätische Belastung des Patienten.

**Anforderung:** Gentest/ PCR auf Laktoseintoleranz und schriftliche Einwilligungserklärung gemäß GenDG

**Kosten:** Abrechnung über gesetzliche und private Krankenversicherung; nicht budget-relevant

**Material:** EDTA-Blut (2ml, originalverschlossen)

ACHTUNG: Laktoseunverträglichkeit im Säuglings-/ Kleinkindalter (unbeherrschbare Durchfälle und Gedeihstörungen) sind keine Indikation für diesen Test. Die seltene **kongenitale Laktoseintoleranz** wird durch pathogene Varianten innerhalb des *LCT*-Gens verursacht. Die molekulargenetische Untersuchung muss entsprechend beauftragt werden!