



Fachinformation – Labordiagnostik Lactoseintoleranz - Nachweis mittels PCR

Lactoseintoleranz kommt durch einen Mangel an dem Enzym Lactase zustande, wodurch die Aufspaltung des Disaccharids Lactose in Glucose und Galactose nur in unzureichendem Ausmaß stattfindet. Nicht aufgespaltene Lactose ist nicht resorbierbar und gelangt in den Dickdarm, wo sie von Bakterien verstoffwechselt wird. Die entstehenden Symptome sind meist krampfartige Bauchschmerzen, Flatulenz, Diarrhoe und Übelkeit. Durch bewusstes Vermeiden von Milch / Milchprodukten wird das spätere Entstehen einer Osteoporose begünstigt.

Ursache ist meistens der sogenannte primäre Lactasemangel, der genetisch determiniert ist. Die Symptome entstehen erst mit zunehmendem Alter des Patienten. Bei Säuglingen und Kindern liegen noch ausreichende Lactasekonzentrationen vor, während im Laufe des Lebens die Lactasekonzentration der Dünndarmschleimhaut immer weiter absinkt.

Diese Form der Lactoseintoleranz korreliert mit zwei genetischen Polymorphismen, die sich in der Enhancer Region des Lactasegens befinden. Das Gen für das Enzym ist also nicht betroffen, sondern der Bereich der DNA weist eine Veränderung auf, der die Expression des Gens reguliert.

Die bisher gebräuchliche Diagnostik (H₂ Atemtest, oraler Lactosetoleranztest) ist zeitaufwendig und wird vom Patienten meist als belastend empfunden. Weiterhin gibt es individuelle Störfaktoren (Peristaltik, Magenentleerungszeit, Geschwindigkeit der Kohlenhydratresorption), die eine eindeutige Interpretation der Teste sehr schwierig machen. Mittels PCR ist es nun möglich eine primäre Lactoseintoleranz durch molekulargenetische Untersuchung nach heutigem Wissensstand sicher zu identifizieren. Die beiden Polymorphismen in der Enhancer Region des Lactasegens können detektiert und die Ergebnisse eindeutig interpretiert werden. Zur Durchführung dieser Diagnostik ist lediglich eine Blutentnahme notwendig, der Patient muss nicht nüchtern sein, eine Belastung mit Lactose entfällt.

Abrechnungshinweise:

	GOÄ-Ziffer	GOÄ-1-fach	EBM-Ziffer	EBM €
Lactoseintoleranz PCR	3920	ges. Kosten	11301	ges. Kosten
	3922	116,58 €	11521	45,40 €
	3924 / 2x			

Probenmaterial:

- 1 Röhrchen EDTA-Blut

Quellenhinweise / Weiterführende Literatur:

1. Ledochowski M, Bair M et al. Lactoseintoleranz. J. Ernährungsmed. 2003; 1:7-14.
2. Enattah NS, Sahi T, et al. Identification of a variant associated with adult-type hypolactasia. Nature genetics 2002; 30:233-237.