



## // LACTOSEINTOLERANZ – MEISTENS REICHT DIE GENETISCHE UNTERSUCHUNG AUS



Ist eine Lactoseintoleranz bekannt, können die Beschwerden gezielt verhindert werden, indem der Verzehr von milchzuckerhaltigen Nahrungsmitteln reduziert wird. Wie weit, ist individuell sehr unterschiedlich. Außerdem steht das verdauende Enzym, die Lactase, in Form von Tabletten oder Pulvern zur Verfügung. Diese ermöglichen Menschen mit ausgeprägter Lactoseintoleranz den Genuss von Milchprodukten.

### LACTOSEINTOLERANZ KURZ VORGESTELLT

Bei der Lactoseintoleranz bildet der Organismus keine oder nur noch sehr wenig Lactase. Dieses Enzym verdaut im Dünndarm die in der Nahrung enthaltene Lactose – den Milchzucker. Durch den Enzymmangel gelangt ein Teil des Milchzuckers in den Dickdarm, wo ihn Bakterien fermentieren. Dabei entstehen Stoffwechselprodukte und Gase, die für die Beschwerden wie Blähungen, Krämpfe und Durchfall verantwortlich sind.

### LACTOSEINTOLERANZ IST WELTWEIT DER „NORMALZUSTAND“

Im Säuglingsalter ist Milch unsere Hauptnahrungsquelle. In diesem Alter bis zur beginnenden Pubertät bildet der Körper genügend Lactase, um den Milchzucker zu verdauen. Spätestens mit Abschluss der Pubertät ist bei der überwiegenden Mehrheit der Weltbevölkerung (75%) die Lactaseproduktion eingestellt, d.h. diese Individuen sind „lactoseintolerant“.

Lediglich bei Mittel- und Nordeuropäern bleibt die Lactaseproduktion im Erwachsenenalter aufrechterhalten. Dies ist wahrscheinlich eine nahrungsbedingte Adaption an die Milchviehhaltung. Daher sind nur etwa 15% der Bevölkerung lactoseintolerant.

### DIE ZWEI FORMEN DER LACTOSEINTOLERANZ

- Die primäre Lactoseintoleranz macht nach Schätzungen 80-90% der Fälle aus. Sie hat eine genetische Ursache. Die Betroffenen tragen eine Lactase-Genvariante, durch die lediglich Spuren von Lactase gebildet werden.
- Die sekundäre Lactoseintoleranz ist die Folge anderer Erkrankungen wie Zöliakie, M. Whipple, M. Crohn, große Magen- oder Dünndarmoperationen und Infektionen des Magen-Darmtraktes. Hier ist das Lactase-Gen nicht betroffen.

### VERDACHTSDIAGNOSE LACTOSEINTOLERANZ

Bei entsprechenden Symptomen kann die Verdachtsdiagnose durch eine gezielte Befragung des Patienten gestellt werden. Einen ersten Hinweis gibt häufig der Patient selber. Aussagen wie „Immer wenn ich einen Latte Macchiato trinke, bekomme ich in letzter Zeit Magenkrämpfe“ sind typisch. Auch unklare Rückenschmerzen nach Genuss von Milchprodukten gehören nicht selten zur Lactoseintoleranz!

### ABKLÄRUNG DER VERDACHTSDIAGNOSE: WELCHE UNTERSUCHUNG, WANN?

Besteht aufgrund der Anamnese der Verdacht auf die primäre Form, empfehlen wir als ersten Schritt die für den Patienten nicht belastende genetische Untersuchung. Der Nachweis der entsprechenden Lactase-Genvariante beweist die Lactoseintoleranz.

Bei Verdacht auf die sekundäre Form stehen funktionelle Untersuchungen für eine weitere Abklärung zur Verfügung: Lactose-Toleranz-Test, H<sub>2</sub>-Atemtest und schließlich die Darmbiopsie. Auch wenn die genetische Diagnostik unauffällig war, aber weiterhin der Verdacht Lactoseintoleranz besteht, sollte eine funktionelle Untersuchung in Betracht gezogen werden.

### PRÄANALYTIK UND KOSTEN

Für die genetische Untersuchung benötigen wir lediglich EDTA-Blut. Eine spezielle Patientenvorbereitung ist nicht notwendig.

Kosten: EBM 45,81 € und GOÄ 227,31 € (Faktor 1,0) Diese humangenetische Untersuchung erhöht, als Leistung des EBM-Kapitels 11, **nicht** Ihren arztpraxispezifischen Fallwert.

Bei dieser Untersuchung muss nach Gendiagnostik-Gesetz eine Einverständniserklärung des Patienten vorliegen. Ein entsprechendes Formular finden Sie auf unserer Homepage [www.bioscientia.de](http://www.bioscientia.de) unter „Downloads“ – „Anforderungsformulare“.