

## Laktoseintoleranz

**10 % bis 20 % der erwachsenen Bevölkerung in Deutschland** leiden an einer **Laktoseintoleranz**. Bei Betroffenen führt der Genuss von Milch oder Milchprodukten zu abdominellen Beschwerden wie Durchfall, Blähungen und Bauchschmerzen. Ursächlich ist eine verminderte Aktivität des Bürstensaumenzym Laktase, welches Laktose nur unzureichend in Glukose und Galaktose spaltet. Eine Malabsorption von Laktose ist die Folge. Osmotische Effekte sowie die bakterielle Verstoffwechslung der Laktose im Dickdarm können zu Diarrhöen und vermehrten Bildung von Darmgasen mit entsprechenden Oberbauchbeschwerden führen.

Die Laktoseintoleranz kann auf einer ererbten oder erworbenen Störung des Laktose-Stoffwechsels beruhen.

- Die mit Abstand **häufigste Ursache des Laktasemangels** ist die **adult-onset Form** welche auf einem **Polymorphismus in Position -13910 (g.-13910C>T) in der regulatorischen Region des LCT-Gens** beruht.

Ca. 25% der mittel- und nordeuropäischen Bevölkerung sind homozygote Träger des inaktivierenden C-Allels und entwickeln typischerweise zwischen dem 5. und 20. Lebensjahr eine Laktoseintoleranz. Je nach ethnischer Zugehörigkeit kann dieser Prozentsatz auch wesentlich höher liegen und beträgt z.B. bei Asiaten bis zu 100 %.

- Differentialdiagnostisch hiervon abzugrenzen sind die **sekundär bedingte Formen des Laktase-Mangel**, welcher eine Schädigung des Darmepithels durch eine intestinale Erkrankung wie z.B. die einheimische Sprue oder auch Gastroenteritiden mit konsekutiv meist vorübergehender Einschränkung der Laktaseaktivität zugrunde liegt.
- Die **seltene angeborene kongenitale Laktoseintoleranz** hingegen ist eine Erkrankung des **Säuglingsalters / Kleinkindesalters**, welche durch unbeherrschbare Durchfälle und Gedeihstörungen charakterisiert ist. Ursächlich hierfür sind Mutationen **innerhalb des LCT-Gen**, so dass ihre molekulargenetische Untersuchung entsprechend beauftragt werden muss.

Anamnestisch lässt sich das Vorliegen einer Laktoseintoleranz meist nicht hinreichend erfassen, da sich einerseits ein Teil der Patienten des Zusammenhanges zwischen der Aufnahme von Milchprodukten und dem Auftreten von Beschwerden

nicht bewusst ist, andererseits aber auch ein Teil der Patienten ohne Laktoseintoleranz von Ihrer selbst gestellten Diagnose überzeugt sind.

Zur differentialdiagnostischen Abklärung trägt der Nachweis der Mutation im Promotorbereich des Gens bei, insbesondere, wenn der Laktose-Toleranztest nicht durchführbar ist.

Da eine Laktoseintoleranz eine verminderte Kalziumaufnahme nach sich ziehen kann, ist prinzipiell bei Betroffenen auf eine ausreichende Calcium und Vitamin D-Aufnahme zu achten. Dies gilt insbesondere für Kindern und Jugendlichen im Wachstum und für ältere Menschen (hier vor allem Frauen) wegen des Osteoporoserisikos.

### Hinweis:

Die molekulargenetische Diagnostik erfolgt aus 2-5 ml EDTA-Blut.

Nach Gendiagnostikgesetz benötigen wir eine Einverständniserklärung des Patienten.

Ausnahmekennziffer: 32010

### Literatur

Brannon PM et al.: NIH Consensus Development Conference Statement: Lactose Intolerance and Health. NIH Consensus State Statements 2010; 27 (2): 1-27.

Bernardes-Silva CF et al.: Lactase persistence/non-persistence variants, C/T\_13910 and G/A\_22018, as a diagnostic tool for lactose intolerance in IBS patients. Clin Chim Acta 2007; 386: 7-11.

Keller J, Laktoseintoleranz: Der aktuelle Kenntnisstand zu Diagnostik und Therapie Arzneiverordnung in der Praxis - Band 38 • Ausgabe 4 • Juli 2011, Hamburg

Layer P, Andresen V, Pehl C et al.: S3-Leitlinie Reizdarmsyndrom: Definition, Pathophysiologie, Diagnostik und Therapie. Gemeinsame Leitlinie der Deutschen Gesellschaft für Verdauungs- und Stoffwechselkrankheiten (DGVS) und der Deutschen Gesellschaft für Neurogastroenterologie und Motilität (DGNM). Z Gastroenterol 2011; 49: 237-293

Obermayer-Pietsch, B.M. et al. Genetic predisposition for adult lactose intolerance and relation to diet, bone density, and bone fractures. J. Bone Miner. Res. 19, 42 (2004)