

## DIAGNOSTICS CENTER WEINVIERTEL

Dr. Alfred Schöller

Oberhoferstraße 41a, C/o Mail Boxes ETC., Oberhoferstraße 9 Paketfach 311  
2130 Mistelbach

Telefon: 02572-20201, Mobil: 0699-11044792

e-mail: [alfred.schoeller@dcwv.at](mailto:alfred.schoeller@dcwv.at), website: [www.dcwv.at](http://www.dcwv.at)

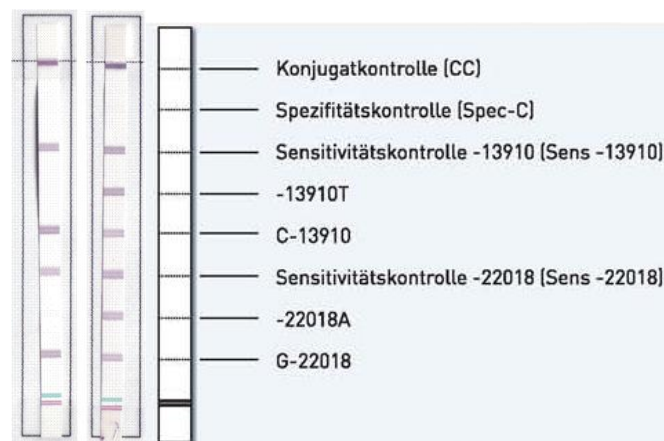
### Informationsblatt Hereditäre Laktoseintoleranz

**Indikation:** Verdacht auf Laktasemangel (Milchzuckerunverträglichkeit)

**Einsendematerial:** EDTA-Vollblut (S-Monovette®-EDTA bitte anfordern)

**Testprinzip:** Polymerasekettenreaktion (PCR) mit spezifischer reverser Hybridisierung

**Spezifität und Sensitivität:** IVD-CE markierter Test mit Konjugat-, Spezifitäts- und Sensitivitätskontrolle. Detektiert die Mutationen -13910 **T>C** und -22018 **A>G** in der 5'-Regulationsregion des Laktase (LCT) Gens. Das Lactase (LCT) Gen (alternativ Lactase-Phlorizin Hydrolase; LPH) befindet sich auf Chromosom 2q21 (OMIM: <http://www.ncbi.nlm.nih.gov/entrez/dispomim.cgi?id=603202>).



1: -13910C/C, -22018G/G doppelt homozygot mutiert  
2: -13910T/C, -22018A/G doppelt heterozygot mutiert

**Interpretation:** Homozygote Mutationen an den Genloci LCT -13910**C/C** und -22018**G/G** sind zu beinahe 100% mit Laktoseintoleranz assoziiert. In seltenen Fällen lösen auch heterozygote Mutationen einen primären Laktasemangel aus.

**Genetik:** 85 % der adulten mitteleuropäischen Bevölkerung vertragen Milchzucker (40% homozygot LCT -13910**T/T**, 45% heterozygot LCT -13910 **T/C**). 15% der Bevölkerung tragen eine genetische Veranlagung für Laktoseintoleranz (LCT -13910 **C/C**).

<http://www.genecards.org/cgi-bin/carddisp.pl?gene=LCT>, <http://biowww.net/gene/gene-LCT.html>

**Medinfo:** <http://de.wikipedia.org/wiki/Laktoseintoleranz>, [http://www.klinik.uni-mainz.de/Zentrallabor/Lab-Web/Lactose\\_Intoleranz.htm](http://www.klinik.uni-mainz.de/Zentrallabor/Lab-Web/Lactose_Intoleranz.htm), <http://www.laktobase.at/>, <http://www.libase.de/>

#### Literatur:

Ingram CJ, Mulcare CA, Itan Y, Thomas MG, Swallow DM (2009) Lactose digestion and the evolutionary genetics of lactase persistence. Hum Genet. 124: 579-591.  
Kerber M, Oberkanins C, Kriegshäuser G, Kollerits B, Dossenbach-Glaninger A, Fuchs D, Ledochowski M (2007) Hydrogen breath testing versus LCT genotyping for the diagnosis of lactose intolerance: a matter of age? Clin Chim Acta 383: 91-96.

erstellt, validiert und freigegeben von Dr. Alfred Schöller am 27. 9. 2010