



Unilabs

Gentest for primær laktosemalabsorption: Ny patientvenlig og præcis diagnostik med lavere omkostninger.

Primær erhvervet lactosemalabsorption er en hyppig genetisk variant og i Danmark den almindeligst forekommende disakkaridase-mangel. Prævalensen ca. 2 %, men i andre befolkningsgrupper (afrikanere, inuitter) er den langt større (80-100%). Tilstanden giver ukarakteristiske abdominale gener og diagnosen er hidtil stillet ved anvendelse af én times laktoseabsorptionstest, evt. ved lactase-bestemmelse i tarmbiopsier.

Laktoseabsorptionstesten, bør ved positivt udfald (manglende plasma-glukosestigning, abdominalsymptomer, positiv breath test) efterfølges af en to timers peroral glukosebelastning, og er på grund af tidsforbruget ligesom tarmbiopsi omkostningstung. Absorptionstesten kan desuden give anledning til betydelige gener i form af oppustethed, abdominalsmerter og diarre hos lactasedeficiente personer.

Det er derfor et betydeligt fremskridt, at den genetiske baggrund for denne tilstand er afdækket. Det har vist sig, at den almindelige adulte laktosetolerans på vore breddegrader skyldes en autosomal, dominant mutation, der forhindrer faldet i lactase expressionen i tarmen i voksenalderen. Den homozygot variant C/C-139 10 er derimod stærkt associeret til primær laktoseintolerans, idet mængden af lactase i tyndtarmsepithelet er nedreguleret hos personer med denne type. Genotyperne C/T og T/T bibeholder lactase-aktiviteten i tyndtarmen i voksenalderen.

Bestemmelse af lactase-gen-polymorfi med påvisning af C/C genotypi kan derfor anvendes til udredning af diffuse abdominalsymptomer hos teenagere og voksne uden den for såvel laboratoriet som patienten belastende laktosebelastning.

Til analysen kræves 5 ml EDTA stabiliseret fuldblod, som tåler forsendelse (1-2 døgn) uden nedkøling.

Glasset må ikke åbnes før analyse

Der er ingen særlige forholdsregler til hverken patientforberedelse eller forsendelse af prøven.