



# Deine Gene – Deine Gesundheit

Gendiagnostik bei Verdacht  
auf Nahrungsmittelunverträglichkeiten



## Partnerschaftspraxis für Laboratoriums- medizin und Mikrobiologie

Dr. med. Hans-Martin Groß  
Dr. med. Ludwig Grüter  
Dr. med. Matthias Kalitzky

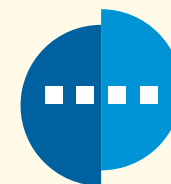
Falkestraße 1  
31785 Hameln  
Tel. 051 51/95 30-0  
Fax 051 51/95 30-50 00  
www.nordlab.de

Hinterer Brühl 21  
31134 Hildesheim  
Tel. 051 21/9 36 30  
Fax 051 21/15 71 00

Überreicht durch:



Stand 08/2016\_Vers. 01



**nordlab**

Partnerschaftspraxis  
für Laboratoriumsmedizin  
und Mikrobiologie



## Laktoseintoleranz

Bei der menschlichen Verdauung wird im Dünndarm mit Hilfe des Enzyms Laktase das Disaccharid Laktose in Glukose und Galaktose gespalten. Die Fähigkeit der Laktosespaltung ist grundsätzlich angeboren, kann sich aber im Laufe des Lebens verlieren. Dieses Phänomen ist der Tatsache geschuldet, dass der Körper eines Erwachsenen nicht darauf ausgerichtet ist, Kuhmilch als Nahrungsmittel zu verwerten.

In Deutschland gibt es etwa 12 Millionen Menschen, die milchzuckerhaltige Produkte nicht richtig verdauen können und somit unter dem Krankheitsbild der Laktoseintoleranz leiden. Typische Symptome sind Verdauungsbeschwerden, Übelkeit, Diarrhoe (Durchfall) und Bauchkrämpfe. Diese entstehen durch unverdauten Milchzucker, der in den dicht mit Bakterien besiedelten Dickdarm gelangt. Durch die nun beginnenden Gärprozesse entwickeln sich Gase (Methan, Wasserstoff und Kohlendioxid), die den Darm aufblähen und zu krampfartiger Flatulenz führen. Da Laktose zudem auch die Eigenschaft hat, Wasser zu binden, strömt immer mehr Wasser aus dem Gewebe in den Dickdarm, wodurch der Stuhl verflüssigt wird. Weiterhin entstehen bei der bakteriellen Zersetzung der Laktose Milch- und Essigsäure, die die Peristaltik (Darmbewegungen) anregen.

Man unterscheidet zwischen einem primären (angeborenen) Laktasemangel, der im Säuglingsalter lebensbedrohlich verlaufen kann, und dem sekundären (erworbenen) Mangel, der sich bei bisher normaler Milchzuckerträglichkeit beim Erwachsenen aus bislang unbekanntem Ursachen einstellen kann. Der sekundäre Enzymmangel kann aber auch eine Begleiterscheinung von Dünndarmerkrankungen wie Morbus Crohn oder Zöliakie sein.

Bisher galt der Laktose-Belastungstest als klinischer Standard für den Nachweis einer Laktosemaldigestion. Dabei werden nach Trinken einer Laktose-Testlösung über einen Zeitraum von mehreren Stunden diverse Blutentnahmen durchgeführt und im Labor die freigesetzte Glukose bestimmt oder der

Wasserstoff-Gehalt der Atemluft gemessen. Leider kann dieses Vorgehen für den Patienten sehr belastend sein, da die Krankheitssymptome während des Tests verstärkt auftreten können.

Bei einer genetisch bedingten Laktoseintoleranz kann ein molekulargenetischer Test eine schonende Alternative zur Diagnosestellung sein. Der Laktasemangel ist mit einer Mutation in der regulatorischen Region des Laktasgens assoziiert. Diese T13910C-Mutation führt in reinerbigiger Ausprägung zu einem Laktasemangel mit klinischen Symptomen. Zu bedenken ist, dass eine Heterozygotie in der Regel nicht für eine konkrete Diagnosestellung reicht.

## Zöliakie

Zöliakie, die früher auch unter dem Namen „Sprue“ bekannt war, ist heute (nach Angaben der Deutschen Gesellschaft für Gastroenterologie, Verdauungs- und Stoffwechselerkrankungen) eine immer häufiger auftretende Darmerkrankung mit teilweise schwerwiegenden Folgen. Dabei verursacht das Klebereiweiß Gluten, welches sich z.B. in diversen Getreidearten wie Weizen, Roggen oder Gerste befindet, starke Verdauungsbeschwerden. Die Symptome werden ausgelöst durch eine fehlgeleitete Immunreaktion, die in einer Schädigung der Dünndarmschleimhaut mündet. Betroffene leiden häufig unter Blähungen, Durchfall, Krämpfen, Gewichtsverlust und Abgeschlagenheit. Durch die geschädigte Darmschleimhaut ist der Körper dann nicht mehr in der Lage, Nahrungsbestandteile aufzunehmen und zu verwerten, was eine Mangelernährung (mit den damit einhergehenden Symptomen wie z.B. reduzierte Knochendichte oder Unfruchtbarkeit) zur Folge haben kann. Zöliakie ist nicht heilbar, allerdings regeneriert sich die Dünndarmschleimhaut bei glutenfreier Kost, die Symptome bleiben aus und die Zöliakiespezifischen Antikörper bilden sich zurück.

Zöliakie tritt bei 0,2 bis 1 % der Bevölkerung auf, wobei von diesen nur 10 bis 20 % das Vollbild dieser Krankheit zeigen. Die meisten Menschen haben eher untypische oder

sogar keine offensichtlichen Symptome. Ein Ausbruch des Leidens kann in jedem Lebensalter erfolgen, ist aber Studien zufolge verstärkt zwischen dem 1. und 8. Lebensjahr und dem 20. bis 50. Lebensjahr zu beobachten.

Die starke genetische Komponente dieser Erkrankung spiegelt sich darin wider, dass 5 bis 20 % der Verwandten ersten Grades von an Zöliakie Erkrankten selbst betroffen sind.

Neueste wissenschaftliche Untersuchungen führten zu der Erkenntnis, dass sich bei 90 % der Patienten, die an Zöliakie erkranken, das Gen HLA-DQ 2 nachweisen lässt, welches für die Oberflächeneigenschaft bestimmter Zellen zuständig ist. Bei den übrigen Patienten findet sich das Gen HLA-DQ8. Personen, bei denen diese beiden Gene nicht nachweisbar sind, leiden mit einer Wahrscheinlichkeit von bis zu 99 % nicht an einer Zöliakie. Da aber 30 bis 35 % der gesamten Bevölkerung Träger dieser Gene sind, lässt ein Vorhandensein dieser Erbträger nicht zwingend auf eine Zöliakie schließen.

Eine besondere Rolle spielt diese Untersuchung deshalb vor allem für Diabetiker, da diese ein erhöhtes Zöliakierisiko in sich tragen. Zwischen 5 und 10 % der Diabetiker leiden zusätzlich unter dieser Erkrankung. Ist der HLA-DQ2/DQ8-Test aber negativ, kann man mit an Sicherheit grenzender Wahrscheinlichkeit davon ausgehen, dass sich keine Zöliakie entwickeln wird.

Bei positivem Befund sollte eine weiterführende Diagnostik (Antikörper gegen Transglutaminase und Gliadin) durchgeführt werden.

## Diagnose

Ein einfacher Abstrich der Mundschleimhaut kann bei der Diagnostik von Zöliakie und Laktoseintoleranz helfen. Das hierfür benötigte Abstrichmaterial kann kostenlos bei uns angefordert werden.