

B-DNA Laktosintolerans

LCT genotyp, DNA, Realtids-PCR

Klinisk kemi

Ackrediterad

Provtagningsmaterial

Provkärl



K2-EDTA

Provtagningsetikett LILA3mL

Fyllnadsvolym (mL) 3

Art.nr. (Inköpsportalen) 5023625

Remiss

Beställs elektroniskt i Cosmic.

Kan även beställas på pappersremiss Specialanalyser, under Övrigt. Skrivs ut från sidan [Remisser](#).

Remissuppgifter

Generella remissuppgifter, se Krav på remissuppgifter i Provtagning – Allmänna anvisningar.

Provtagning

3 mL Lila propp (K2E K2EDTA)

250–500 µL Lila propp Microtainer MAP (K2EDTA)

Provhantering

Provet får ej centrifugeras.

Analys utförs på Laboratoriet klinisk mikrobiologi, Centralsjukhuset Karlstad.

Förvaring och transport

Provet kan förvaras upp till 3 dagar i kyl. Vid förvaring längre tid än 3 dygn fryses provet som helblod vid -20°C.

Förväntad svarstid

Provet analyseras 1 ggr/vecka. Kan ej beställas akut.

Tolkningsstöd

Genotyp T/T (-13910):

Homozygot för kvarvarande laktasaktivitet i tunntarmens slemhinna (laktostolerant).

Patienten kan i regel bryta ner mjölksocker både under barnåren och i vuxen ålder.

Genotyp C/T (-13910):

Heterozygot för kvarvarande laktasaktivitet i tunntarmens slemhinna (laktostolerant).

Patienten kan i regel bryta ner mjölksocker både under barnåren och i vuxen ålder.

Enstaka patienter kan ha en lättare laktosintolerans.

Genotyp C/C (-13910):

Homozygot för laktosintolerans. Patienten kan i regel inte bryta ner mjölksocker i vuxen ålder. Genanalysen kan ej fastställa vid vilken ålder laktosaktiviteten sjunker hos barn.

Indikation och medicinsk bakgrund

Utredning av patienter (både barn och vuxna) med misstänkt primär laktosintolerans eller vid differentialdiagnostik mot sekundära former (ex vid celiaki).

Laktos (mjölksocker) bryts ner till glukos och galaktos av enzymet laktas som finns i tunntarmens slemhinna. Den som är laktosintolerant har brist på laktas och kan därför inte bryta ner laktos. Detta leder till magbesvär såsom uppkördhet, gaser, knip, magsmärtor, illamående och diarré. I Skandinavien är en majoritet av den vuxna

befolkningen laktosintoleranta till skillnad mot vuxna i större delen av världen, där laktosintolerans är det normala tillståndet. Laktosintolerans ger ökad risk för ett alltför lågt intag av kalcium via kosten, och ökad risk för osteoporos.

En polymorfism belägen 13910 baser (C/T -13910) före genen för laktas (LCT) där genotypen C/C har visat sig vara kopplat till primär adult laktosintolerans med låg enzymatisk aktivitet hos laktas. Personer med genotypen C/T och T/T har som regel normal förmåga att spjälka laktas i vuxen ålder. Flera studier har visat att genanalysen stämmer väl överens med laktosbelastningen till exempel från Örebro (91 %) och Uppsala (96 %).

Denna DNA-analys underlättar för patienten då ett blodprov kan tas när som helst på dagen och patienten slipper den perorala laktosbelastningen som kan ge obehagliga symptom.

DNA-analysen utesluter inte sekundär laktosintolerans orsakad av förvärvade skador i tarmslemhinnan.

Vi rekommenderar att man i första hand genomför DNA-analysen för att vid oklara fall gå vidare till traditionell laktosbelastning.

NPU-kod

NPU36378 DNA(specifikation)-LCT gen;sekvensvariation

Övrigt

Endast för laboratoriet

Beställs med analyskod: DNALCT

Utarbetad av: Fredrik Aronsson

Medicinskt ansvarig: Mattias Aldrimer