

Provtagningsanvisning Laktosintolerans PCR, ärftlig DNA-MCM6-genotyp-13910 - Hälso- och sjukvård Region Gävleborg

Remiss	Elektronisk remiss från journalsystem eller pappersremiss 1 (Bassortiment) Laboratoriemedicin, Region Gävleborg
Provtagning	5 mL EDTA-rör, lila propp  Kan även tas kapillärt, lila propp
Förvaring/Transport	Centrifugera ej Hållbar i kyl i 1 vecka
Analyserande laboratorium	Enheten för Klinisk mikrobiologi i Gävle
Referensintervall	Ej tillämpligt
Svarstid	Helgfri måndag–fredag
Ackrediterad	Ja
Efterbeställning	Kan inte efterbeställas.
Patientinformation	Ej tillämpligt
Biobanksprov	Nej
Kommentarer/Övrig upplysning	Analys utförs 1 g/v
Medicinsk bakgrund/indikation	Misstänkt laktosintolerans, differentialdiagnostik vid gastrointestinala sjukdomar som t.ex. celiaki, inflammatorisk tarmsjukdom, colon irritabel och diaréutredningar. En polymorfi belägen 13910 baser (C/T-13910) före den kodande delen av genen har visats ha betydelse för kvarvarande laktasaktivitet i tarmmukosan i vuxen ålder. Primär adult laktosintolerans med låg halt av laktas har visats vara kopplat till genotypen C/C-13910, medan personer med genotypen C/T eller T/T som regel har normal förmåga att spjälka laktos i vuxen ålder. (C/T-13910)-polymorfin ger mycket god

Medicinsk bakgrund/ indikation	förmåga att bedöma laktasaktivitet hos vuxna med europeiskt ursprung. Hos vissa befolkningsgrupper i Afrika, framförallt Östafrika finns andra genvariationer som förklarar att dessa individer kan spjälka laktos i vuxen ålder. Genotyperna LCT-13907, -13913 och -13915 finns tillgängliga på kemlab Uppsala Akademiska sjukhus. Gentestet kan i de allra flesta fall ersätta belastningsundersökningen laktostolerans där patienten får dricka laktos och P-Glukos mäts i efterförloppet. Laktos är en disackarid som finns framför allt i mjölkprodukter. Laktos spjälkas till monosackariderna glukos och galaktos med hjälp av enzymet laktas (laktas-florizinhydrolas), som finns i slemhinnan i övre delen av tunntarmen. Vid avsaknad av laktas ansamlas laktos i tarmen och tjänstgör som näring åt vissa bakterier, vilka då växer till och ger bl.a. mjölksyra och gasbildning. Symtom som ökad tarmmotorik, ökad gasavgång, diarré, magsmärtor och uppkördhet kan uppkomma. I Skandinavien saknar cirka 3–4 % av den vuxna befolkningen laktas, men i Sydeuropa och Asien saknar de flesta vuxna enzymet i vuxen ålder. Sekundär laktasbrist kan uppkomma i samband med generell tarmepitel skada, exempelvis vid celiaki. Laktosintolerans skall särskiljas från komjölksallergi som är en immunologisk reaktion mot proteiner i komjölken. Laktosintolerans ger ökad risk för ett alltför lågt intag av calcium via kosten, och därvidlag ökad risk för osteoporos.
-----------------------------------	--