B -Lakt-D (4614)

Indikaatiot Etiologialtaan epäselvät vatsavaivat (turvotus, kurina, ilmavaivat, ripuli ja kipu).

Näyte EDTA-putki. Lasten sormenpääverinäytteissä ehdoton minimimäärä on 200 µl EDTA-verta mikroputkessa.
Huom! Näytteelle tulee olla oma tutkimuspyyntö ja oma näyteputki.

Säilytys ja lähetys Näyte säilyy jääkaappilämpötilassa viikon ajan, lähetys huoneenlämmössä.

Menetelmä DNA:n monistus ja sekvensointi

Toimitusaika 3-4 työpäivää

Tulkinta Tuloksesta annetaan lausunto.

Kommentti **Laktoosimalabsorptioon liittyvä geenimuutos**
Primaari laktoosimalabsorptio, aikuistyyppinen primaari laktoosi-intoleranssi, on yleinen entsyymipuutos, joka johtuu normaaliin kehitykseen liittyvästä laktaasi-entsyymin (LPH) aktiivisuuden alenemisesta iän myötä. Laktoosimalabsorptiota esiintyy n. 20-30 % suomalaisista. Tähän primaariseen laktoosin imeytymishäiriöön liittyy kahden emäksen C/T (-13910) sekä G/A (-22018) geenipolymorfismi LPH-geenissä. Tutkimusten mukaan homotsygootit genotyypit C/C sekä G/G viittaavat perinnölliseen laktoosi-intoleranssiin. Laktoosia sietävillä henkilöillä esiintyy joko C/T-, T/T-, G/A- tai A/A -genotyyppejä.
Hankinnaisen laktaasinpuutoksen lisäksi laktoosin imeytymishäiriö saattaa johtua sekundaarisista muutoksista suolen epiteelisoluissa. Näillä potilailla ei tarvitse esiintyä C/C tai G/G-genotyyppiä. Suomessa tällaisen sekundaarisen laktaasinpuutoksen on todettu liittyvän mm. keliakiaan tai muihin suolistosairauksiin. Tutkimuksissa on myös havaittu, että taudin heterotsygoottimuodot C/T ja G/A, jotka eivät viittaa perinnölliseen laktoosi-intoleranssiin, voivat altistaa sekundaarisista syistä johtuvaan laktoosi-intoleranssiin.
Lapset ja geenitesti
Lapsilla laktoosi-intoleranssi kehittyy harvoin ennen 3–4 vuoden ikää. Laktaasientsyymin aktiivisuus alenee suomalaislapsilla keskimäärin vasta kouluiässä, joten geenitestin tuloksena saatava genotyyppi ei vastaa lasten laktaasientsyymin aktiivisuustasoja. Suomalaisilla alle 20-vuotiailla saattaa olla vielä toimivaa laktaasia siitä huolimatta, että heillä on laktaasin puutokseen liittyyvä genotyyppi. Odotettavissa on kuitenkin, että kaikille C/C- tai G/G-genotyypin henkilöille kehittyy laktaasinpuutos 20 ikävuoteen mennessä.
Käytännössä laktaasin puutokseen sopivat oireet ja laktoosimalabsorption osoittava geenitestin tulos (C/C- tai G/G-genotyyppi) riittävät laktaasinpuutoksen diagnoosiin. Suomalaiset lasten gastroenterologit käyttävätkin geenitestiä jopa yksinomaisena testinä hankinnaisen laktaasinpuutoksen osoittamiseen lapsilla.

Tekopaikka Labor Dr. Kramer & Kollegen

Konsultointi Kemisti, FT Riia Plihtari
Puh. 045 7734 9026
riia.plihtari@vita.fi