

## 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-entsyymien (LPH) aktiivisuuden alenemisestä 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 homotsygotit genotyypit C/C sekä G/G viittaavat perinnölliseen laktoosi-intoleranssiin. Laktoosia sietävillä henkilöillä esiintyy joko C/T-, T/T-, G/A- tai A/A-genotyyppiä.

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. Laktaasientsyymien aktiivisuus alenee suomalaislapsilla keskimäärin vasta kouluiässä, joten geenitestin tuloksena saatava genotyyppi ei vastaa lasten laktaasientsyymien aktiivisuustasoja. Suomalaisilla alle 20-vuotiailla saattaa olla vielä toimivaa laktaasia siitä huolimatta, että heillä on laktaasin puutokseen liittyvä genotyyppi. Odotettavissa on kuitenkin, että kaikille C/C- tai G/G-genotyypin henkilöille kehittyy laktaasinpuutos 20 ikävuoteen mennessä.

Käytännössä laktaasin puutokseen sopivat oireet ja laktoosimalabsorptioon 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