

INFORMATION 2023/02 – Januar

Almen praksis på Fyn

Laktoseintolerans, MCM6-gen;DNA bestilles – stadig – for hyppigt

I KBA information 2022/06 – Juni blev indikationerne for Laktoseintolerans, MCM6-gen;DNA beskrevet, og det blev påpeget, at analysen bestilles langt hyppigere end indiceret.

Siden er antallet af Laktoseintolerans, MCM6-gen;DNA rekvireret fra fynske praksis faldet med 16,5% fra 1. til 2. halvår 2022. Men bag reduktionen ligger en betydelig variation mellem praksis:

Mange praksis har reduceret brugen af analysen i større eller mindre grad, men ca. 10 praksis har markant forøget deres brug af analysen, ca. 10 praksis har et uændret og relativt højt forbrug af analysen og endelig har 3 praksis reduceret brugen, men ligger stadig på et meget højt niveau. Alle de nævnte praksis vil blive kontaktet direkte.

Alle praksis bør dog stadig overveje deres brug af Laktoseintolerans, MCM6-gen;DNA, der ikke bør indgå i rekvireringspakker/-profiler.

Der er ingen grund til at gentage undersøgelse for Laktoseintolerans. WebReq er sat op, så brugeren ved rekvirering får en melding, hvis patienten i forvejen har et resultat for Laktoseintolerans, MCM6-gen;DNA-undersøgelsen liggende i Laboratorieportalen på Sundhed.dk. Denne melding bør respekteres og ikke over-rules.

Nedsat evne til at nedbryde laktose som følge af faldende laktaseproduktion i tarmen er den almindeligste tilstand hos størstedelen af jordens befolkning. Der er derfor kun sjældent grund til at udføre testen på personer af ikke-europæisk afstamning.

Primær erhvervet laktoseintolerans (se nedenfor) er en benign tilstand, som meget sjældent behøver genetisk udredning. Der er sædvanligvis ikke indikation for undersøgelse for Laktoseintolerans, MCM6-gen;DNA ved Colon irritabile.

Kontaktpersoner:

Cheflæge Steen Antonsen; Klinisk Biokemisk Afdeling, tlf. 2961 9150

Primær erhvervet laktoseintolerans er nedsat evne til at nedbryde laktose som følge af faldende laktaseproduktion i tarmen i løbet af opvæksten. Det er den almindeligste tilstand hos størstedelen af jordens befolkning. I den nordeuropæiske befolkning og hos mange personer fra visse områder i Afrika og den arabiske halvø er evnen til at nedbryde laktose bibeholdt i voksenlivet. Det skyldes punktmutationer i et genregulatorisk område i MCM6-genet, herunder den C>T punktmutation i position -13910 (rs4988235), som er meget udbredt i Skandinavien.

Genotyperne CT og TT er begge associerede med bevaret laktaseproduktion i tarmen op i voksenalderen og udelukker derfor med stor sandsynlighed primær erhvervet laktoseintolerans.

Genotypen CC er associeret med væsentlig nedsat laktaseproduktion i tarmen fra 4-10 års alderen resulterende i laktoseintolerans. I Danmark findes genotypen CC hos 8-12% af befolkningen, mens CC er den helt dominerende genotype uden for Europa, hvorfor der kun sjældent er grund til at udføre testen på personer af ikke-europæisk afstamning.

Personer med primær erhvervet laktoseintolerans tåler oftest små mængder mælk eller mælkeprodukter i kosten (svarende til 1 glas mælk om dagen) uden at dette fremprovokerer symptomer.

Sekundær erhvervet laktoseintolerans er forbigående nedsat evne til at nedbryde laktose i tarmen forårsaget af anden tarmsygdom i aktiv fase som f.eks. enteritis, coeliaki eller Mb Crohn.

Der kan være indikation for Laktoseintolerans, MCM6-gen;DNA hos personer med anden tarmsygdom, hvor symptomerne recidiverer i forbindelse med, at kosten normaliseres efter diæt i den akutte sygdomsfase, og hvor den primære tarmsygdom ellers vurderes at være i ro.