

INFORMATION 2022/06 – Juni

Almen praksis på Fyn

Laktoseintolerans, MCM6-gen;DNA bestilles for hyppigt

På Fyn udføres Laktoseintolerans, MCM6-gen;DNA godt 5000 gange om året. Da undersøgelsen højst skal udføres én gang hos samme person i dennes levetid, svarer det til, at ca. 75% af alle fynboer vil blive undersøgt for varianten. Det kan der næppe være behov for.

Indikationen for Laktoseintolerans, MCM6-gen;DNA er undersøgelse for primær erhvervet laktoseintolerans, der er en benign tilstand, som ofte ikke behøver konkret og aldrig akut udredning.

Der kan være indikation for undersøgelsen 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 vurderes at være i ro.

Der er oftest ikke indikation for undersøgelse for Laktoseintolerans, MCM6-gen;DNA ved Colon irritabile.

Cirka 80% af analyserne bestilles fra almen praksis, hvor der er stor variation i brugen af analysen – se nedenfor.

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 gener.

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.

Kontaktpersoner:

Steen Antonsen; Klinisk Biokemisk Afdeling, tlf. 2961 9150

Benedicte Vibjerg Wilson; Afd. for Medicinske Mavetarmsygdomme S, tlf. 2966 1734

Laktoseintolerans, MCM6-gen;DNA, praksis på Fyn, 2021

