

# Vanaf 1 maart: nieuwe test voor genotypering lactose-intolerantie

Het Laboratorium heeft een nieuwe test geïntroduceerd voor de genotypering van het MCM6 gen: de LCT-test. Hiermee kan, met enkel een bloedafname en zonder afspraak, primaire lactose-intolerantie vastgesteld of uitgesloten worden. Bovendien hoeft met de introductie van deze nieuwe test de patiënt geen belastende en tijdrovende functieproeven meer te ondergaan. Als aanvrager krijg je een eenduidig antwoord op de vraag of er sprake is van lactose-intolerantie en of een lactose-vrij dieet gevolgd dient te worden.



De LCT-test is vanaf 1 maart 2017 aan te vragen via het Laboratorium van het Flevoziekenhuis met de omschrijving lactose-intolerantie genotypering (MCM6) en wordt bepaald in 10 ml vers EDTA bloed. De test wordt wekelijks ingezet met een responstijd van 5-7 dagen en kost 70 euro.

## Inhoudelijke uitleg

Lactose is een suiker dat in dierlijke melk voorkomt. Voor de splitsing van lactose is het enzym lactase nodig, dat zich in de dunne darm bevindt. Bij een aanzienlijk deel van de niet-Europese wereldbevolking (o.a. bij de Aziatische en Afrikaanse bevolking) neemt de activiteit van lactase na de kinderleeftijd af, waardoor de ingenomen lactose niet verteerd kan worden. Dit resulteert in gastro-intestinale klachten, zoals buikpijn, diarree en braken. Deze vorm noemen we ook wel primaire lactose-intolerantie. In 80% van de Europese bevolking blijft de activiteit van dit enzym op de volwassen leeftijd wel bestaan (lactase persistentie).

Naast deze genetische aanleg kan de lactase activiteit ook afnemen als gevolg van beschadiging van de darmwand. Dit noemen we secundaire lactose-intolerantie. Om de diagnose lactose-intolerantie vast te stellen wordt van oudsher gebruik gemaakt van twee functionele testen, namelijk de lactose tolerantietest (LTT) of de H2 ademtest. Beide testen hebben voor- en nadelen. Met name de LTT is een patiënt-onvriendelijke test met een lage specificiteit en een gebrek aan correlatie tussen de klachten en de LTT uitslag. De H2 ademtest is minder belastend voor de patiënt maar correleert ook niet goed met klinische klachten.

De mate van lactase expressie wordt beïnvloed door verschillende varianten binnen het MCM6 gen. Aanwezigheid van deze varianten zijn op DNA niveau vast te stellen. Hierbij

vindt genotypering in het MCM6 gen plaats door middel van real-time PCR gebaseerd op de studie van Haberkorn et al 2011. De resultaten van de genotypering in combinatie met de klachten van de patiënt geven aan of er sprake is van een primaire (genetische) of secundaire oorzaak van lactose-intolerantie. Het wildtype of de normale variant -13910CC is geassocieerd met lactose-intolerantie, waarbij het lactase enzym niet langer actief is bij volwassenen. Het aanwezig zijn van minimaal 1 allel met 13910T, dus genotype -13910CT of -13910TT, is geassocieerd met lactase persistentie. Deze mensen kunnen lactose op volwassen leeftijd verdragen. Minstens 80% van de Noord-Europeanen bezit deze variant -13910C>T en is lactose tolerant.

Het 13910CC genotype bij een patiënt met klachten is geassocieerd met primaire lactose intolerantie, en een voor de patiënt belastende LTT of H2 ademtest is niet meer noodzakelijk. Bij deze patiëntengroep kan direct gestart worden met een lactosevrij dieet.

Patiënten die een variant -13910TT of -13910CT hebben, maar toch klachten hebben die wijzen op een lactose-intolerantie, hebben mogelijk een secundaire vorm van lactose-intolerantie, ten gevolge van bijvoorbeeld darmziekten. Indien de klachten verdwijnen na een proefperiode met een lactosevrij dieet zal sprake zijn van een secundaire vorm van een lactose-intolerantie en is een LTT of H2 ademtest niet nodig. Indien de klachten persisteren is lactose-intolerantie uitgesloten en zal aanvullend onderzoek naar de oorzaak van de klachten moeten worden uitgevoerd.

### **Diagnostiek**

De lactose-intolerantie genotypering (LCT) test is opgezet in nauwe samenwerking met het OLVG en wordt door Sanquin uitgevoerd. De autorisatie en klinische advisering rondom de uitslag van de LCT test wordt door klinisch chemici van het OLVG en het Flevoziekenhuis verzorgd.

### **Literatuur**

Haberkorn BC, Ermens AA, Koeken A, Cobbaert CM, van Guldener C. Clin Chem and Lab Med 2011; 50(1):119-123. Abstract.