

## Lactasegen Enhancer

<b>Untersuchungsmaterial</b>	EDTA-Blut	Alternatives Material: entfällt
<b>Mindestabnahmemenge bzw. Größe der Monovette</b>	1 ml	
<b>Auftragsformular IXSERV</b>	entfällt	Lactasegen Enhancer-Region
<b>Anforderungsformular</b>	Molekulardiagnostik 6	
<b>Untersuchungsverfahren</b>	Molekularbiologische Untersuchung, DNA-Sequenzierung	
<b>Untersuchungstechnik</b>	PCR-basierte DNA-Sequenzierungen der polymorphen regulatorischen Region des Laktase-Gens (LCT C-13910T, rs4988235, Chromosom 2q28.3, OMIM 223100).	
<b>Einheit</b>	-	
<b>Ergebnisverfügbarkeit nach Probeneingang</b>	2 Wochen nach Probeneingang	
<b>Indikation</b>	<ul style="list-style-type: none"> <li>Laktoseintoleranz</li> </ul>	
<b>Präanalytik</b>	-	
<b>Hinweis</b>	<p>Für die Durchführung genetischer Untersuchungen ist nach dem Gendiagnostikgesetz (2010) die schriftliche Einwilligung des Patienten nach vorheriger Aufklärung durch den Arzt verpflichtend.</p> <p>Hintergrundinformation:          Die primäre Laktoseintoleranz (adult-type hypolactasia) ist durch einen Mangel des Enzyms Laktase verursacht, der zu einer gestörten intestinalen Resorption des Disaccharids Laktose führt. In der europäischen Bevölkerung (Kaukasier) tritt die primäre Laktoseintoleranz mit einer Prävalenz von 15 - 20% auf. Es besteht eine vollständige Assoziation mit einer genetischen Variation in der Nähe des Laktase-Gens (C-13910T), das regulatorischen Einfluss auf die intestinale Laktase-Aktivität hat. Bei primärer Laktoseintoleranz findet sich regelmäßig der Genotyp -13910 CC mit minimaler Laktase-Aktivität, während Personen mit dem Genotyp -13190 CT oder -13910 TT eine höhere Laktase-Aktivität aufweisen und laktosetolerant sind (autosomal rezessive Vererbung)</p> <p>Referenz:  <ul style="list-style-type: none"> <li>Enattah et al.: Nature Genetics 30:233-237 (2002).</li> </ul> </p>	
<b>Stör- und Einflussfaktoren</b>	Probenmaterial hämolytisch, lipämisch, ikterisch	
<b>Berechnungsformel</b>	-	
<b>Umrechnungsformel</b>	-	
<b>Akkreditierungsstatus</b>	akkreditiert	
<b>Leistung</b>	UKM Labor, GOÄ-Punkte, GOÄ, EBM auf Anfrage	
<b>Ansprechperson</b>	Dr. Hartmut Schmidt	Telefon: +49 (0) 251-83-47226 E-Mail: Hartmut.Schmidt@ukmuenster.de

