



Ny DNA-baserad analys för laktosintolerans kommer att förbättra diagnostiken.

Ny PCR-analys för laktosintolerans – adult hypolaktasi

Av Mats Bergström, Överläkare, Capio Diagnostik AB

Capio Diagnostik utför nu en ny PCR-analys för laktosintolerans – adult hypolaktasi.

Minskning av den fysiologiska aktiviteten av enzymet laktas resulterar i oförmåga att bryta ned laktos, så kallad primär laktosintolerans. Då laktos inte kan brytas ned ansamlas detta i tarmen och tas istället om hand av bakterier, vilket innebär en ökning av tarmens aktivitet, lös avföring och gasbildning.

Man har funnit genetiska varianter i arvsmassan, polymorfier. Den homozygota varianten C/C-13910 är starkt associerad med primär laktosintolerans, adult hypolaktasi, i olika populationer. Det har visat sig att mängden enzym är nedreglerad hos individer

med denna genvariant, vilket i sin tur sannolikt bidrar till den minskade fysiologiska aktiviteten. Genotyperna C/T och T/T har däremot laktasaktivitet även i vuxen ålder.

Laktasgen-polymorfi är av intresse vid t.ex. utredning av diffusa buksymtom hos vuxna. Sekundär laktosintolerans kan orsakas av bland annat tarminfektioner.

Analysprincip

En DNA-baserad analys för genotypning av laktasgen-polymorfi i helblod. DNA från cellerna frigörs, därefter mångfaldigas en del av laktasgenen i arvsmassan med PCR-teknik. Metoden kan beskrivas som sekvensspecifik genförstärkning. Den specifika PCR-produkten klyvs med restriktionsenzym och de klyvda fragmentens storlek analyseras med gelelektrofores. Olika genotyper ger då olika mönster.

Prov och provtagning

Helblod tas i EDTA-rör, lila propp.

Svar och bedömning

- Laktasgen-polymorfi-markör för laktosintolerans påvisad. Homozygot genotyp C/C som är förenad med hypolaktasi och laktosintolerans hos vuxna.
- Laktasgen-polymorfi: markör för laktosintolerans ej påvisad. Heterozygot genotyp C/T som dock är förenad med bevarad laktasaktivitet. Ingen hållpunkt för genetiskt betingad laktosintolerans.
- Laktasgen-polymorfi: markör för laktosintolerans ej påvisad. Homozygot genotyp T/T som är förenad med livslångt bevarad laktasaktivitet. Ingen hållpunkt för genetiskt betingad laktosintolerans.

Meddelande och våra anvisningar finns på www.anvisningar.se ■

Nya referensintervall

Capio Diagnostik har infört gemensamma nordiska referensintervaller inom klinisk kemi. Förändringen är ett resultat av det omfattande standardiseringsarbete som under många år drivits som ett mellannordiskt samarbete där NORIP (det nordiska referensintervall projektet) satsat på att införa nya och

gemensamma referensintervaller för de vanligaste biokemiska och hematologiska parametrarna. Den främsta anledningen är att referensintervallet för olika analyter inom klinisk kemi har skiljt mellan olika laboratorier.

Capio Diagnostik har därför nyligen anpassat sig till de föreslagna gemensamma referensintervallen på

sina laboratorier i Sverige och Norge.

Vi återkommer i nästa nummer av In manu med en fylligare artikel om de nya referensintervallen. Mer information finns i det meddelande som skickats ut till våra kunder och som också finns på www.anvisningar.se (Nya referensintervall enligt NORIP). ■