

## **Patienteninformation – Genuntersuchung - Laktoseintoleranz**

### **Was ist die erbliche Milchzuckerunverträglichkeit (hereditäre Laktoseintoleranz)?**

Der Mensch nimmt mit der Nahrung verschiedene Zuckerarten, wie Traubenzucker (Glukose), Fruchtzucker (Fructose) oder Milchzucker (Laktose) zu sich. Die Zucker liegen in der Nahrung in unterschiedlicher Form vor und müssen, um aus dem Darm in die Blutbahn aufgenommen werden zu können, in einzelne Bestandteile zerlegt (=verdaut) werden. Die Spaltung des Milchzuckers (Laktose) erfolgt durch ein in der Darmwand gelegenes Enzym, das Laktase genannt wird. Im Normalfall ist genug Laktase vorhanden, um den mit der Nahrung aufgenommenen Milchzucker vollständig aufzuspalten, sodass der gesamte Milchzucker, bzw. seine Bestandteile, vom Darm in die Blutbahn aufgenommen werden können. Befindet sich aufgrund einer Störung der Erbsubstanz zu wenig Laktase in der Darmwand, verbleiben größere Mengen an Milchzucker im Darm und führen dort zu Funktionsstörungen.

### **Welche Beschwerden haben Patient\_innen mit erblicher Milchzuckerunverträglichkeit?**

Milchzucker findet sich in erster Linie in Milch- und Milchprodukten, aber auch als Zusatzstoff in Backwaren, Süßspeisen, Fertiggerichten, Wurstwaren, etc. Patient\_innen mit erblicher Milchzuckerunverträglichkeit leiden im Anschluss an die Aufnahme von Milchzucker an Beschwerden im Bereich des Magendarmtraktes (Übelkeit, Durchfall, Darmkrämpfen, Appetitlosigkeit, Blähungen). Aus diesem Grund vermeiden Patient\_innen, die an einer erblichen Milchzuckerunverträglichkeit leiden häufig, bewusst oder unbewusst, Milch und Milchprodukte. Da der Mensch den wichtigen Mineralstoff Kalzium in erster Linie über Milch und Milchprodukte zu sich nimmt, kann bei diesen Personen ein Kalziummangel entstehen.

### **Wie wird die Krankheit festgestellt?**

Die erbliche Milchzuckerunverträglichkeit kann am besten durch einen Gentest festgestellt werden. Bei diesem Test wird untersucht, ob die Erbsubstanz einer Patientin/eines Patienten die für die verringerte Laktaseaktivität im Darm verantwortlichen Veränderungen (=Mutationen) enthält.

### **Wie wird die Krankheit behandelt?**

Als Therapie wird eine milchzuckerfreie Diät empfohlen. Gleichzeitig muss sichergestellt werden, dass durch die Vermeidung von Milch und Milchprodukten, die die Hauptquelle für Kalzium darstellen, Patient\_innen trotzdem eine ausreichende Menge an Kalzium zu sich nehmen, z.B. in Form von Kalziumtabletten. Wird unter einer milchzuckerfreien Diät nicht auf eine ausreichende Kalziumzufuhr geachtet, kommt es zu einer Störung des Knochenstoffwechsels und zu einer Erhöhung des Risikos für die Entwicklung einer Osteoporose (=Knochenschwäche).