



Laktoseintoleranz Genuntersuchung / Patienten-Information 1

Was ist die erbliche Milchzuckerunverträglichkeit (hereditäre Laktoseintoleranz)?

Der Mensch nimmt mit der Nahrung verschiedene Zuckerarten, wie Traubenzucker (Glukose), Fruchtzucker (Fruktose) 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 eine in der Darmwand gelegene Substanz (Enzym), die 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 Patienten mit erblicher Milchzuckerunverträglichkeit?

Milchzucker findet sich in erster Linie in Milch- und Milchprodukten, aber auch als Zusatzstoff in Backwaren, Süßspeisen, Fertiggerichten, Wurstwaren, etc. Patienten mit erblicher Milchzuckerunverträglichkeit leiden im Anschluss an die Aufnahme von Milchzucker an Beschwerden im Bereich des Magendarmtraktes, wie Übelkeit, Durchfall, Darmkrämpfen, Appetitlosigkeit und Blähungen. Aus diesem Grund vermeiden Patienten, 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 eines Patienten die für die verringerte Laktaseaktivität im Darm verantwortlichen Veränderungen (=Mutationen) enthält.

Wie wird die Krankheit behandelt?

Als Therapie wird eine milchzuckerfreie Diät durchgeführt. Gleichzeitig muss sichergestellt werden, dass durch die Vermeidung von Milch und Milchprodukten, die die Hauptquelle für Kalzium darstellen, der Patient trotzdem eine ausreichende Menge an Kalzium zu sich nimmt, 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).

weiter auf nächster Seite →



Laktoseintoleranz Genuntersuchung / Patienten-Information 2

Wie wird die Krankheit vererbt?

Das Erbgut jedes Menschen setzt sich zu gleichen Teilen aus mütterlicher und väterlicher Erbsubstanz zusammen. Das Erbgut hat somit bei jedem Merkmal (Gen) einen mütterlichen und einen väterlichen Anteil. Diese Anteile können gesund oder defekt sein. Defekte Genanteile sind für das Auftreten genetisch bedingter Erkrankungen verantwortlich. Der Erbgang kann rezessiv oder dominant sein.

Beim rezessiven Erbgang kommt die Erkrankung zum Ausbruch, wenn von beiden Elternteilen ein defektes Gen übertragen wurde. Beim dominanten Erbgang genügt die Übertragung eines defekten Gens, damit die Erkrankung auftritt.

Die erbliche Milchzuckerunverträglichkeit wird rezessiv übertragen. Erbt das Kind von beiden Eltern das entsprechende defekte Gen, dann erkrankt es. Wird nur ein verändertes Gen vererbt, vom Vater oder von der Mutter, erkrankt es nicht, ist selbst aber Überträger für dieses veränderte Gen.

Varianten des rezessiven Erbganges

