

Laktoseintolerans – mælk og molekylærbiologi

Specialeansvarlig overlæge Jüri Johannes Rumessen

Laktoseintolerans defineres som abdominalt ubehag (diaré, mavesmerter og luftgener), der er opstået på grund af indtagelse af laktose (mælkesukker). Ubehaget svinder efter hel eller delvis elimination af laktose fra kosten. Laktoseintolerans kan debutere i alle aldre uden kønsforskelle, og tilstanden kan mistænkes ved funktionelle abdominalsymptomer eller ved anden tyndtarmssygdom. Men på grund af den høje næringsværdi bør mælkeprodukter ikke fjernes fra kosten uden tungtvejende årsager [1].

I dette nummer af Ugeskrift for Læger præsenteres vi for såkaldt laktase (LCT)-genotypning til undersøgelse af genpolymorfien LCT-13910C > T, hvor genotypen C/C-13910 (autosomal, homozygot recessiv form) har vist sig at være stærkt associeret til det fysiologiske fald i aktiviteten af børsteseumsenzymet laktase fra barndommen til voksenlivet (primær erhvervet laktasemangel). Laktase hydrolyserer laktose (der i sig selv er uabsorberbart) til glukose og galaktose, der optages ved specifikke transportmekanismer. Sekundær laktasemangel ses som komplikation til anden tyndtarmssygdom (f.eks. cøliaki).

Der findes allerede flere metoder til undersøgelse af laktasemangel, laktosemalabsorption og laktoseintolerans. Laktaseaktivitetsbestemmelse på tyndtarmsbiopsier er besværligt, invasivt og ikke egnet til rutinebrug. Oftest anvendes indirekte metoder, der dog også er resursekrævende og kan være ubehagelige. Ved en laktosebelastning indgives 25-50 g laktose per os (en liter mælk indeholder ca. 50 g laktose). En manglende eller lav stigning i kapillærblodglukose over tre timer tyder på laktosemalabsorption. Metoden kan give fortolkningsproblemer pga. forsinket ventrikeltømning og ved diabetes mellitus. Med hydrogen (H₂)-pusteprover måles koncentrationen af molekylær brint (H₂) i udåndingsluften i 3-4 timer efter peroral indgift af 25-50 g laktose. En koncentrationstigning er udtryk for fermentation af malabsorberet laktose. Pusteprover kan være vildledende ved bakteriel overvækst i tyndtarmen, eller hvis patienten ikke danner målelig H₂ i mave-tarm-kanalen (hvilket ses hos ca. 5%). Symptomregistrering kan ved begge undersøgelser give et fingerpeg om tilstedeværelsen af laktoseintolerans.

LCT-genotypning har vist sig at stemme godt overens med laktaseaktivitet i tyndtarmsbiopsier (guldstandard) [2], og der synes i de fleste undersøgelser også at være god overensstemmelse mellem resultatet af LCT-genotypning og de ovennævnte, indirekte tests [3]. Der er visse begrænsninger i brugen og fortolkningen af selve LCT-genotypningen, og sekundær laktasemangel, malabsorption og intolerans fanges selvsagt ikke.

Laktose udgør ca. 5% af indholdet i mælk og anvendes som tilsætningsstof i visse forarbejdede fødevarer. Primær erhvervet laktasemangel og laktosemalabsorption ses hos næsten alle voksne individer visse steder i Asien, Sydamerika og Afrika, men kun hos ca. 5% i Nordvesteuropa. I Europa stiger hyppigheden herfra mod syd, øst og nord til 30-80%. Relativt hyppigt optræder der imidlertid individer med laktoseintolerans trods tilsyneladende normal absorption, og omvendt personer der ikke får symptomer efter indtagelse af laktose trods påviselig specifik malabsorption [4]. De fleste med laktosemalabsorption (også de sekundære former) vil kunne tåle mælkeprodukter i moderate og individuelle mængder, især når de indtages med anden føde [5]. Individuel gastrointestinal følsomhed, laktosedosis og -koncentration, måltidets karakter, tarmmotilitet og fermentationsmønstre i colon spiller en rolle. LCT-genotypning vil givet kunne give os et mere nuanceret billede af disse forhold.

LCT-genotypning synes at give valide oplysninger om den genetiske laktasestatus og kan således pålideligt udelukke eller bekræfte genetisk betinget laktasemangel hos voksne. Men det må understreges, at der ikke frit kan ekstrapoleres fra laktasestatus til laktoseintolerans endsige mælkeintolerans. Alt tyder dog på, at vi nu har en enkel, pålidelig og patientvenlig teknologi til rådighed. Den bør i vid udstrækning erstatte, men også supplere de kendte indirekte metoder – ikke mindst til videnskabelige formål.

Korrespondance: Jüri Johannes Rumessen, Medicinsk Afdeling F, Gentofte Hospital, DK-2900 Hellerup. E-mail: juru@geh.regionh.dk

Interessekonflikter: Ingen

Litteratur

1. Matlik L, Savaiano D, McCabe G et al. Perceived milk intolerance is related to bone mineral content in 10- to 13-year old female adolescents. *Pediatrics* 2007;120:e669-e677.
2. Rasinpera H, Savilahti E, Enattah NS et al. A genetic test which can be used to diagnose adult-type hypolactasia in children. *Gut* 2004;53:1571-6.
3. Szilagyi A, Malolepszy P, Hamard E et al. Comparison of a real-time polymerase chain reaction assay for lactase genetic polymorphism with standard indirect tests for lactose maldigestion. *Clin Gastroenterol Hepatol* 2007;5:192-6.
4. Johnson AO, Semanya JG, Buchowski MS et al. Correlation of lactose maldigestion, lactose intolerance and milk intolerance. *Am J Clin Nutr* 1993;57:399-401.
5. Suarez FL, Savaiano D, Arbisi P et al. Tolerance to the daily ingestion of two cups of milk by individuals claiming lactose intolerance. *Am J Clin Nutr* 1997;65:1502-6.