

Helsingin ja Uudenmaan sairaanhoitopiiri
HYKS-Laboratoriodiagnostiikka
Molekyyligenetiikan laboratorio

6.8.2002

B-LAKTOOSIMALABSORPTIOON LIITTYVÄ GEENIMUUTOS, DNA-TUTKIMUS OTETAAN KÄYTTÖÖN 1.9.2002

Primaari laktoosimalabsorptio (aikuistyyppinen primaari hypolaktasia), joka yleisemmin tunnetaan laktoosi-intoleranssin nimellä, on ihmisen yleisin entsyymipuutos, joka johtuu normaaliin kehitykseen liittyvästä laktaasi-entsyymin (LPH) aktiivisuuden alenemisestä iän mukana.

Laktoosimalabsorptiota esiintyy n. 18%:lla eli joka kuudennella suomalaisella. Laktoosimalabsorptioon liittyvä geenimuutos, yhden emäksen (sytosiini=C) muuttuminen tymidiiniksi (T), C>T₋₁₃₉₁₀, sijaitsee noin 14 kiloemäksen päässä LPH-geenistä kromosomissa 2. Tutkimuksessa analysoidaan tämä genotyyppi, joka on laktoosimalabsorptiossa C/C₋₁₃₉₁₀. Laktaasia sietävillä esiintyy genotyyppi C/T₋₁₃₉₁₀ tai T/T₋₁₃₉₁₀. Geenitesti ei anna luotettavaa kuvaa lapsen laktaasientsyymin tilasta. Laktoosimalabsorptiota saattaa esiintyä myös sekundaarisena, esimerkiksi keliakiasta tai pitkäaikaisesta suolistoinfektioista johtuen.

Lyhenne	B-Lakt-D (KL nro 8887)
Tiedustelut	HYKS-Laboratoriodiagnostiikka, Molekyyligenetiikan laboratorio, puh. (09) 471 74339 tai (09) 471 75905
Indikaatiot	Etiologialtaan epäselvät vatsavaivat
Hinta	25 euroa
Näyte	Perifeerinen veri/7ml EDTA putki
Menetelmä	Monistetun DNA:n minisekvenointi
Tekotiheys	Kerran viikossa
Tulokset	14 vrk sarjan aloittamisesta
Tulkinta	Vatsavaivojen (turvotus, kurina, ilmavaivat, ripuli, kipu) selvittäminen Tutkimuksesta annetaan kirjallinen lausunto: C/C eli laktoosimalabsorptio C/T eli laktaasia sietävä T/T eli laktaasia sietävä

Irma Järvelä
LKT, dosentti, erikoislääkäri
HYKS-Laboratoriodiagnostiikka
Molekyyligenetiikan laboratorio
puh. (09) 471 75905 tai 050 544 7030