

Gentest versus Atemtest in der Diagnose von Laktasedefizienz und der Stellenwert von Langzeit-Symptomaufzeichnung

Projekt: 358

D. Pohl¹, M. Fried¹, M. Hersberger², Z. Behlis¹, B. Stutz¹, O. Goetze¹, A.v. Eckardstein¹, R. Tutuian¹

¹Klinik für Gastroenterologie und Hepatologie, ²Institut für klinische Chemie, UniversitätsSpital Zürich, Schweiz

Einleitung: Laktasedefizienz ist die häufigste Ursache von Laktoseintoleranz, einem häufigen Leiden, das regelmässig zu Bauchschmerzen, Blähungen und Durchfall führt. Der gebräuchlichste Test in der Evaluation einer vermuteten Laktasedefizienz ist der H₂-Atemtest, der auf der Quantifizierung von Wasserstoff (H₂) im Exhalat nach oraler Einnahme einer definierten Menge Laktose, sowie der Aufzeichnung typischer Symptome, basiert. In den vergangenen Jahren ist der genetische Polymorphismus C/T₁₃₉₁₀ mit dem Merkmal einer Laktasedefizienz respektive Persistenz assoziiert worden. Zudem ist kritisiert worden, dass nicht nur intestinale, sondern auch extraintestinale Symptome in die Diagnose einer Laktoseintoleranz berücksichtigt werden müssten und dass Symptome nicht lang genug nach Einnahme von Laktose gemessen würden. Daten, die diese Thesen untermauern, gibt es bislang kaum.

Ziel der Studie: Das Ziel der vorliegenden Studie war die Überprüfung der Übereinstimmung zwischen dem Gentest C/T₁₃₉₁₀ und Laktose H₂-Atemtest und der diagnostische Wert intestinaler und extraintestinaler extendierter Symptomerfassung.

Methodik: Patienten (insgesamt 194 eingeschlossen, 139 weiblich; Durchschnittsalter 38, Spanne 11-79 Jahre) mit klinischem Verdacht auf Laktoseintoleranz wurden einem 3-4 stündigen Atemtest nach oraler Einnahme von 50g Laktose unterzogen und im Serum der genetische Polymorphismus CT₁₃₉₁₀ bestimmt. Während des H₂-Atemtest wurden fünf typische (Bauchschmerzen, Borborygmen, Durchfall, Blähungsgefühl und Übelkeit) sowie vier extraintestinale Symptome (Kopfschmerzen, Müdigkeit, Schwindel und Muskel/Gelenkschmerz) in 15-minütlichen Abständen während des Atemtests und in 4-stündlichen Abständen bis zu 48 Stunden nach Laktoseeinnahme auf einer 9-Punkte Likert-Skala eingetragen. Der H₂-Atemtest wurde nach einem Anstieg von H₂>20 ppm oberhalb der nüchternen Basismessung in mindestens 2 aufeinanderfolgender Messungen als positiv im Sinne einer Laktasedefizienz bewertet. In der serologischen genetischen Analyse wurde der Polymorphismus CC₁₃₉₁₀ als indikativ für eine Laktasedefizienz interpretiert.

Ergebnisse: In der Betrachtung des H₂-Atemtest als Goldstandard hatte Genotyp CC₁₃₉₁₀ eine Sensitivität von 97% und Spezifität von 95% bei einem Kappa von 0.9. Der positive und negative Vorhersagewert wurde als 90% respektive 98 % berechnet. In der Symptomanalyse ergaben sich signifikante Unterschiede (p<0.05) für 4/5 intestinalen Symptomen zwischen 2 und 4 Stunden nach Laktoseeinnahme. Extraintestinale Symptome erbrachten zu keinem Zeitpunkt konsistent unterschiedliche Resultate.

Konklusion: Der Gentest zeigte eine exzellente Übereinstimmung mit dem Atemtest und könnte diesen in der Diagnostik einer Laktasedefizienz ersetzen. Verlängerte Symptomerfassung und Berücksichtigung extraintestinaler Symptome zeigen keinen diagnostischen Vorteil in der Evaluation einer Laktasedefizienz.