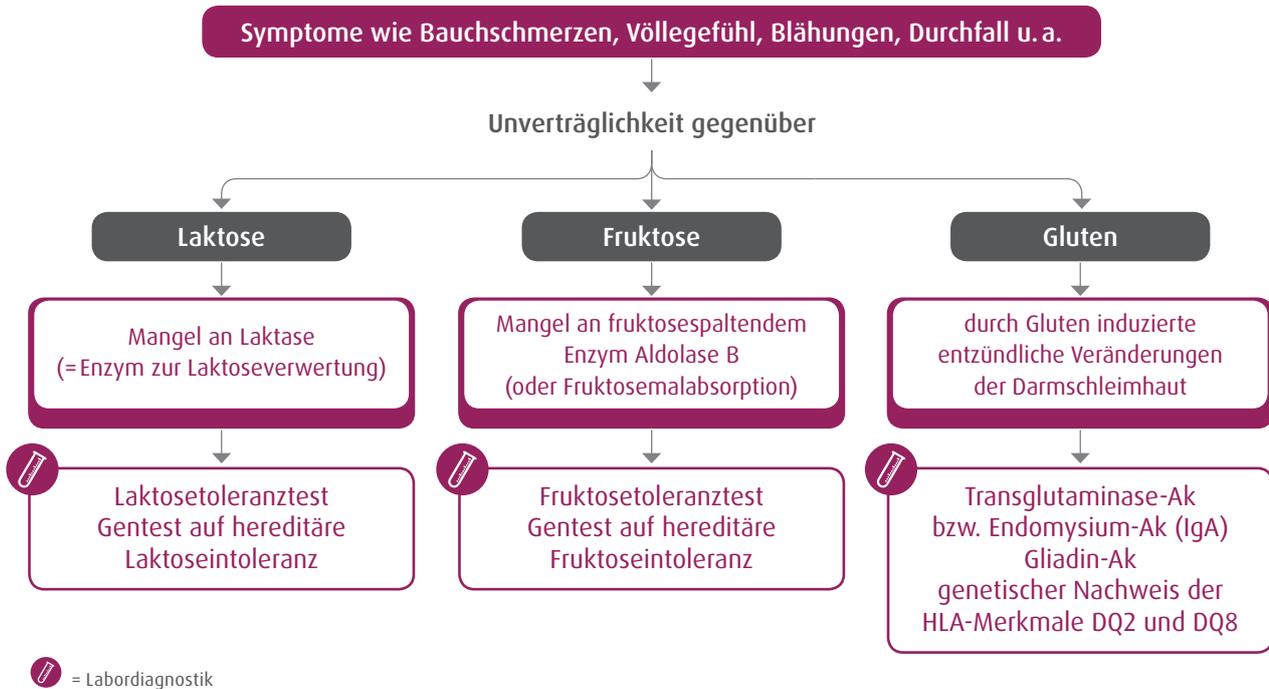


# Nutrigenetik – Laktose, Fruktose und Gluten

## Der Einfluss der Gene auf die Ernährung



### Was ist Nutrigenetik?

Die Nutrigenetik ist eine Wissenschaft, die die Beziehung zwischen Ernährung und Genetik untersucht. Alle Aspekte der Ernährung, die der Aufrechterhaltung der physiologischen Abläufe und Körperfunktionen dient, weisen eine genetische Grundlage auf. So ist beispielsweise das Vorhandensein und die Funktion von Verdauungsenzymen im Gastrointestinaltrakt des menschlichen Körpers über die Erbsubstanz festgelegt.

### Laktose-Intoleranz (adulte Form)

#### Klinischer Hintergrund

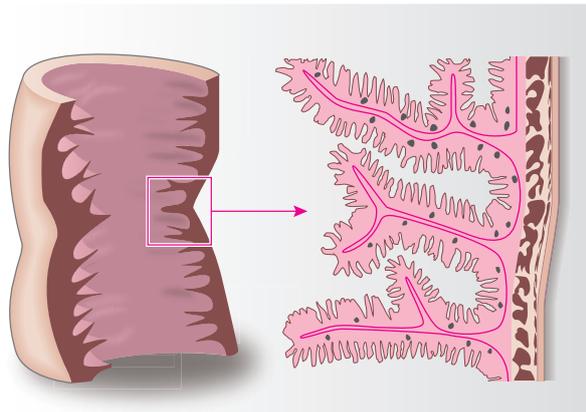
Laktose-Intoleranz oder Laktasemangelsyndrom im Erwachsenenalter sind Begriffe für eine relativ häufige Form der Milchzucker-Unverträglichkeit, denen in den meisten Fällen kein gesundheitlicher Defekt im eigentlichen Sinne zugrunde liegt: Bei Säugetieren einschließlich des größten Teils der menschlichen Bevölkerung erlischt mit Beendigung des Kindesalters die Fähigkeit zum Abbau des Milchzuckers Laktose in Galaktose und Glukose aufgrund der sich verminderten Expression des Enzyms Laktase (Laktase-Phlorizin-Hydrolase; LPH) im Dünndarmepithel,

man spricht von einer Laktase-Non-Persistenz (lactase non-persistence). Die Folge ist eine allmählich versiegender Laktose-Verdauungskapazität.

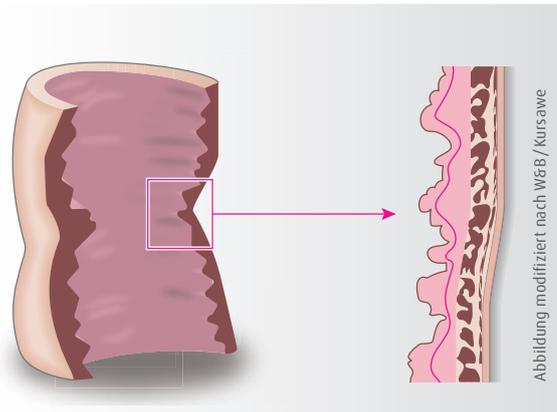
#### Epidemiologie

Die Persistenz der Laktase bis in das Erwachsenenalter findet sich zu einem hohen Prozentsatz bei den Bevölkerungsgruppen Nordwesteuropas (einschließlich der Nordeuropäer in den USA), insbesondere Schwedens, Dänemarks und Finnlands mit einer allmählichen prozentualen Abnahme der Enzymexpression in Richtung Südeuropa. Die meisten Bevölkerungsgruppen anderer Regionen der Erde weisen jedoch keine Persistenz der Laktase auf, eine Ausnahme bilden die in ihrer Ernährung von Milch abhängigen ursprünglichen Nomadenstämme auf allen Erdteilen. Man nimmt daher heute an, dass sich die Laktase-Persistenz vor etwa 10.000 Jahren in Bevölkerungsgruppen entwickelt hat, deren Überleben von der Tierhaltung abhängig war und Milch zu einem wichtigen Nahrungsbestandteil auch der Erwachsenen wurde. In Deutschland weisen ca. 75 % aller Menschen eine Laktase-Persistenz auf, ca. 25 % sind jedoch Laktase-„non-persistent“ und vertragen Milchprodukte nur bedingt.





Gesunde Darmzotten



Darmzotten bei Zöliakie

Abbildung modifiziert nach W&B / Kursawe

beschrieben<sup>(2)</sup>. Bis zu 25 % der Patienten zeigen Hautauffälligkeiten (blasenbildende Hauterkrankungen) im Sinne einer Dermatitis herpetiformis (Morbus Duhring).

### Genetischer Hintergrund

Die Zöliakie ist keine genetisch bedingte Erkrankung im klassischen Sinne, die einem der bekannten Erbgänge folgt. Es wurde bislang keine Mutation in einem Gen gefunden, bei deren Vorhandensein die Erkrankung zwangsläufig ausbricht. Die Erkrankung ist stattdessen heterogen und stark mit den HLA-Klasse-II-Merkmalen DQ2 (HLA-DQA1\*05:01-DQB1\*02:01 (cis) bzw. DQA1\*05:05 02:01 DQB1\*03:01 02:02 (trans)) und DQ8 (HLA-DQA1\*03:01-DQB1\*03:02) assoziiert. Bei mehr als 95 % der Zöliakie-Patienten ist das Heterodimer DQ2 nachweisbar, die meisten der übrigen Patienten tragen das Heterodimer DQ8 oder die Hälfte des DQ2-Heterodimers. Bei Patienten, die weder HLA-DQ2 noch HLA-DQ8 tragen, ist das Vorliegen einer Zöliakie unwahrscheinlich. Da jedoch 30–40 % der Normalbevölkerung ebenfalls Träger dieser HLA-Merkmale sind, ist der positive Vorhersagewert der Untersuchung nur sehr gering<sup>(3)</sup>.

Ein positives Ergebnis der HLA-DQ2-/DQ8-Bestimmung bedeutet daher nicht, dass der Patient tatsächlich eine Zöliakie entwickelt. Eine Diagnose Zöliakie kann bei entsprechender Klinik nur durch die Bestimmung der Transglutaminase-IgA-Antikörper und Endomysium-IgA-Antikörper unter glutenhaltiger Kost gestellt werden. Sinnvoll ist eine gleichzeitige Bestimmung des Gesamt-IgA-Spiegels, da bei einem IgA-Mangel die Titer nicht bewertbar wären. Bei Erwachsenen ist die leitliniengetreue Diagnostik durch eine Dünndarmbiopsie zu sichern.

### Indikation

- ▶ Verdacht auf Glutenunverträglichkeit

### Ursache

- ▶ durch Gluten induzierte entzündliche Veränderungen der Darmschleimhaut

### Symptome

- ▶ Bauchschmerzen
- ▶ Völlegefühl
- ▶ Blähungen
- ▶ Durchfall
- ▶ Obstipation
- ▶ Anämie
- ▶ Ödeme
- ▶ u. v. m.

### Hinweise zur Analytik

Probenmaterial	2ml EDTA-Vollblut*, geschlossen
Probentransport	Standardtransport
Akkreditierung	Die Untersuchungen sind nach DIN EN ISO 15189 akkreditiert.

\*Schriftliche Einwilligung zur humangenetischen Untersuchung gemäß Gendiagnostikgesetz erforderlich

**Ihre Ansprechpartner:**  
**Dr. med. Dagmar Huhle**  
 FÄ f. Humangenetik,  
 FÄ f. Kinder- und Jugendmedizin  
 E-Mail: d.huhle@labor-leipzig.de  
 Telefon: +49 341 99398491

**Dr. med. Jana Schuster**  
 FÄ für Laboratoriumsmedizin  
 E-Mail: j.schuster@labor-leipzig.de  
 Telefon: +49 341 6565734

Autor: M. Sc. Jana Meyer, Limbach Gruppe

### Literaturangaben:

- (1) Enattah et al. 2002, *Nature Genetics* 30:233-237
- (2) Felber et al., *S2k-Leitlinie Zöliakie; AWMF-Reg.-Nr. 021/021*
- (3) Husby et al., 2012, *JPGN* 54:136-160