

Provtagningsanvisning Laktosintolerans (ärfblig) PCR - Instruktion - Hälso- och sjukvård Region Gävleborg

Titel: Provtagningsanvisning Laktosintolerans (ärfblig) PCR	Dokumentkategori: Instruktion	Omfattning: Hälso- och sjukvård Region Gävleborg
Dokumentägare: Vårdenhetschef KML	Dokumentansvarig: Kvalitetssamordnare KML	Beslutsinstans: Vårdenhetschef KML
Diarienummer: Ej tillämpligt.		Datum för översyn: Se giltigt t.o.m.

Laktosintolerans PCR, ärfblig

Remiss	Beställning via Cosmic eller LabPortalen. Sökväg: Klinisk kemi → Mage, tarm → DNA(B) – LCT-gen 13910 C>T. Alt. hittas via sökfunktionen. Reservrutin: Pappersremiss (Remiss 1, Laboratoriemedicin Region Gävleborg)
Provtagning	5 mL EDTA-rör, lila propp  Kan även tas kapillärt, lila propp
Förvaring/transport	Centrifugera ej Hållbar i kyl i 1 vecka
Analyserande laboratorium	Enheten för Klinisk mikrobiologi i Gävle
Referensintervall	Ej tillämpligt
Svarstid	Helgfri måndag–fredag Analyseras 1 gång/vecka
Ackrediterad	Ja
Efterbeställning	Kan inte efterbeställas.
Patientinformation	Ej tillämpligt
Biobanksprov	Nej
Kommentarer/övrig upplysning	Ej tillämplig
Medicinsk bakgrund/indikation	För att utesluta primär laktosintolerans hos vuxna och barn (>12år) med europeiskt ursprung. Laktosintolerans (laktasbrist eller hypolaktasi) innebär oförmåga att tåla mjölksocker som manifesteras kliniskt med bukbesvär efter intag av mat innehållande laktos. Laktos är en disackarid som finns framförallt i mjölkprodukter. Laktos spjälkas till monosackariderna glukos och galaktos med hjälp av enzymet laktas (laktas-florizinhydrolas), som finns i slemhinnan i övre delen av tunntarmen. Vid avsaknad av laktas

Medicinsk bakgrund/indikation	ansamlas laktos i tarmen och tjänstgör som näring åt vissa bakterier, vilka då växer till och ger bl.a. mjölksyra och gasbildning. Symtom som ökad tarmmotorik, ökad gasavgång, diarré, magsmärtor och uppkördhet kan uppkomma. I Skandinavien saknar cirka 3–4 % av den vuxna befolkningen laktas, men i Sydeuropa och Asien saknar de flesta vuxna enzymet i vuxen ålder. Genotypning för adult hypolaktasi är inget diagnostiskt test utan ett kompletterande test. Genotypningen visar om man bär på ärftliga faktorer associerade med primär laktosintolerans. En polymorfi belägen 13910 baser (C/T-13910) före den kodande delen av genen har visats ha betydelse för kvarvarande laktasaktivitet i tarmmukosan i vuxen ålder. Primär adult laktosintolerans med låg halt av laktas har visats vara kopplat till genotypen C/C-13910, medan personer med genotypen C/T eller T/T som regel har normal förmåga att spjälka laktos i vuxen ålder. (C/T-13910)-polymorfin ger mycket god förmåga att bedöma laktasaktivitet hos vuxna med europeiskt ursprung. Hos vissa befolkningsgrupper i Afrika, framförallt Östafrika finns andra genvariationer som förklarar att dessa individer kan spjälka laktos i vuxen ålder. Genotyperna LCT-13907, -13913 och -13915 finns tillgängliga på kemlab Uppsala Akademiska sjukhus. Sekundär laktasbrist kan uppkomma i samband med generell tarmepitel skada, exempelvis vid celiaki, colon irritabel, inflammatorisk tarmsjukdom. Laktosintolerans skall särskiljas från komjölksallergi som är en immunologisk reaktion mot proteiner i komjölken.
----------------------------------	---

Kommunikation och implementering

Dokumentet finns publicerat på samlad sida för provtagningsanvisningar på Samverkanswebben ([Provtagningsanvisningar - Region Gävleborg](#)).

Medverkande och granskare

Provtagningsanvisning framtagen och granskad av metodansvarig samt granskad av medicinskt ansvarig.

Instruktion

Dokumentnamn: Provtagningsanvisning Laktosintolerans (ärfelig) PCR - Instruktion - Hälso- och sjukvård Region Gävleborg

4(4)

Dokument ID: 09-909518

Giltigt t.o.m.: 2027-08-03

Revisionsnr: 1

Senaste revideringar

Datum	Revisionsnr	Ändring
2025-12-08	1	Nytt dokument anpassat utifrån uppdaterad dokumentstyrning. Ersätter dok. 09-190892. Uppdaterat journalsystem till Cosmic och lagt till sökväg i Cosmic.