

ARSTI MEELESPEA

# Hüpolaktaasia geneetiline diagnostika



# Hüpolaktaasia geneetiline diagnostika

## MIKS?

**Laktoositalumatus** on ainevahetuslik häire, mille põhjuseks on piimasuhkrut (laktoosi) lagundava ensüümi laktaasi puudulikkus ehk **hüpolaktaasia**. Laktaasi abil lagundatakse laktoos soolestikus glükoosiks ja galaktoosiks, mis imenduvad läbi sooleseina vereringesse. Hüpolaktaasia korral on laktoosi lõhustamine ja imendumine häiritud ning see võib põhjustada kõhuvaevusi (kõhuvalu, -puhitust, -krampe, -lahtisust jne).

## KELLELE?

Hüpolaktaasia geneetiline diagnostika on oluline kõhuvaevustega inimestel, kel võib oletada laktoosi talumatust. Hüpolaktaasia võib olla **primaarne** või **sekundaarne**.

**Primaarne hüpolaktaasia** on geneetiliselt päritav seisund, mida esineb umbes 20-30%-l Eesti elanikkonnast. Neil inimestel hakkab 5. ja 20. eluaasta vahel laktaasi aktiivsus vähenema, tekib suhteline või absoluutne laktaasi puudulikkus. Enamasti säilib laktaasi aktiivsusest 50-70%, samas ei pruugi mitte kõigil hüpolaktaasiaga isikutel laktoosi kliinilist talumatust tekkida.

**Sekundaarne hüpolaktaasia** on tingitud peensoole ajutistest kahjustustest või gastrointestinaalsetest haigustest nagu tsöliaakia, Crohn'i tõbi, ärritatud soole sündroom jne. Sekundaarset hüpolaktaasiat antud geneetiline test ei tuvasta.

Organismi tegelikku laktoosi omastamise võimet saab täpsemalt hinnata **laktoosi taluvuse proovi** abil (P-Lac-TT).

## KUIDAS?

Hüpolaktaasia geneetilise analüüsiga tuvastatakse laktaasi sünteesi reguleerivas LCT geenis ühenukleotiidset asendust (rs4988235, tuntud ka kui -13910C>T). Analüüsivastus sisaldab genotüüpi ning selle täpsemat tõlgendust - **genotüüp C/C on seotud primaarse hüpolaktaasiaga** ja genotüübid T/C ja T/T pole seotud primaarse hüpolaktaasiaga.

### **Analüüs:**

Hüpolaktaasia täiskasvanutel - LCT geeni c.-13910C>T variant

### **Näidustus:**

Kahtlus primaarsele hüpolaktaasiale

### **Uuritav materjal:**

Suulimaskesta kaabe või EDTA veri

### **Materjali säilitamine:**

Temperatuuril 2-8°C kuni 3 päeva

### **Vastuse saamise aeg:**

3 tööpäeva

### **Analüüsimeetod:**

PCR, hübriidisatsioonanalüüs

### **Analüüsi hind:**

66608



**QUATTROMED HTI KLIENDITUGI**

Tel: 17123

E-post: [klienditugi@quattromed.ee](mailto:klienditugi@quattromed.ee)

[www.quattromed.ee](http://www.quattromed.ee)