

Hüpolaktaasia geneetiline diagnostika

Arsti meelespea



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 ühe-nukleotiidset 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, hübriidsatsioonanalüüs (Luminex xMAP®)
HK kood:	66608