

# ГЕНЕТИЧЕСКАЯ ДИАГНОСТИКА ГИПОЛАКТАЗИИ

Памятка врачу



# Генетическая диагностика гиполактазии

## Зачем?

**Непереносимость лактозы** или **гиполактазия** это нарушение обмена веществ, причиной которого является нехватка фермента лактазы, расщепляющего молочный сахар - лактозу. Лактаза расщепляет лактозу на глюкозу и галактозу, которые всасываются через стенку кишечника в кровь. При гиполактазии расщепление лактозы и всасывание нарушено, что в свою очередь может вызвать дискомфорт в животе (боли, вздутие, спазмы, диарею и т.д.).

## Кому?

Генетическая диагностика гиполактазии показана при подозрении на непереносимость лактозы у людей с дискомфортом в животе после употребления молочных продуктов. Гиполактазия может быть **первичной** или **вторичной**.

**Первичная гиполактазия** это унаследованное генетическое состояние, которое наблюдается у 20-30% населения Эстонии. У таких людей в возрасте между 5 и 20 годами начинает снижаться активность лактазы и возникает относительная или абсолютная лактазная недостаточность. Обычно активность лактазы сохраняется на 50-70%, и в тоже время не у всех людей с гиполактазией возникают симптомы непереносимости молочных продуктов.

**Вторичная гиполактазия** вызвана временными повреждениями тонкого кишечника, или возникает в результате гастроинтестинальных заболеваний, таких как целиакия, болезнь Крона, синдром раздражённого кишечника и т.д. Причину вторичной гиполактазии данный тест не определяет. Фактическую способность усвоения лактозы можно оценить с помощью пробы на переносимость лактозы (P-Lac-TT).

## Как?

При помощи генетического исследования в LCT гене, регулирующем синтез лактазы, обнаруживается полиморфизм rs4988235, известный как -13910C>T. Ответ исследования содержит генотип и его точную интерпретацию. **Генотип С/С связан с первичной гиполактазией**, а генотипы Т/С и Т/Т с ней не связаны.

Название анализа:	Гиполактазия у взрослых – с.-13910C>T вариант LCT гена
Показания:	Подозрение на первичную гиполактазию
Исследуемый материал:	Мазок со слизистой полости рта или кровь (пробирка с добавлением EDTA)
Хранение материала:	При температуре 2-8° C до 3 дней
Срок получения ответа:	3 рабочих дня
Метод анализа:	ПЦР, гибридизационный анализ ДНК
Код больничной кассы:	66608