

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 C/C связан с первичной гиполактазией**, а генотипы T/C и T/T 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 |