

**ЗАКАЗ №:**

**ЗАКАЗЧИК:**



**Место взятия биоматериала:**

**Договор:**

**ПАЦИЕНТ:**

**Фамилия:**

**Имя:**

**Отчество:**

**Пол:**

**Возраст:**

**Образец №:**

**Вид материала:** Буккальный (щечный) эпителий

**Регистрация:**

**Валидация (врач):**

Название/показатель

Результат

Референсные значения \*

**Выявление мутации MCM6 (-13910) C>T в гене LCT**

Метод: Полимеразная цепная реакция в режиме реального времени.

**ГЕНОТИП**

**СТ**

\* - Референсные значения приводятся с учетом возраста, пола, фазы менструального цикла, срока беременности.

**Отчет создан:**

Заведующая лабораторией: Скибо /И.И. Скибо/

## ИНТЕРПРЕТАЦИЯ РЕЗУЛЬТАТОВ КОМПЛЕКСНОГО ГЕНЕТИЧЕСКОГО АНАЛИЗА

42-018 Лактозная непереносимость у взрослых

ФИО

Заказ:

Дата заказа:

Возраст:

Ген	Полиморфизм	Ваш генотип	Риск	Носительство
MCM6	C(-13910)T	СТ	✓	➔

- ✓ – Генотип не ассоциирован с риском развития клинических проявлений.
- ① – Генотип может быть ассоциирован с риском развития клинических проявлений.
- ➔ – Аллель, ассоциированный с риском развития клинических проявлений, может быть передан детям.

### ИНТЕРПРЕТАЦИЯ ГЕНОТИПА:

Выявлен генотип, частично предотвращающий лактозную непереносимость. Развитие клинических симптомов не характерно. Функциональная активность фермента лактазы вариабельна. При данном генотипе существует повышенная вероятность вторичной гиполактазии, например, при возникновении воспалительных процессов в кишечнике.

### КОММЕНТАРИИ И РЕКОМЕНДАЦИИ:

Допускается употребление молока и неферментированных молочных продуктов в пределах физиологических норм, при условии отсутствия клинических симптомов. Если самые малые количества лактозы вызывают появление признаков расстройства желудочно-кишечного тракта, рекомендуется консультация врача-специалиста для проведения полного комплексного обследования и подбора варианта рационального питания.

Результат генетического исследования не является диагнозом, носит информативный характер и должен интерпретироваться врачом-специалистом в комплексе с анамнезом, клиническими, лабораторными и, при необходимости, другими генетическими данными.

Заключение подготовлено врачом-генетиком:  
М. А. Безбородовой



Заведующая лабораторией  
И.И. Скибо

## СПРАВОЧНАЯ ИНФОРМАЦИЯ. КОМПЛЕКСНЫЙ ГЕНЕТИЧЕСКИЙ АНАЛИЗ

42-018 Лактозная непереносимость у взрослых



### **i** ЛАКТОЗНАЯ НЕПЕРЕНОСИМОСТЬ

Дефицит лактазы или лактазная недостаточность (мальабсорбция лактозы, гиполактазия) – нарушение расщепления лактозы вследствие недостаточности лактазы слизистой оболочки тонкой кишки, сопровождающееся клинической симптоматикой. Лактоза (молочный сахар) содержится только в молоке млекопитающих и человека. Она способствует всасыванию в кишечнике кальция и других минеральных веществ, а также размножению благоприятных для организма кисломолочных бактерий. Кроме молочных продуктов лактоза применяется при изготовлении многих продуктов питания. Фармацевтическая промышленность также использует лактозу в качестве вспомогательного вещества.

Действие лактазы необходимо для усвоения лактозы. Способность организма расщеплять лактозу зависит от количества фермента лактазы и его активности. Начиная с 3-х летнего возраста, способность усваивать молочный сахар снижается. Это называется первичной или возрастной лактазной недостаточностью. Она обусловлена наследственной нехваткой энзима—лактазы. Употребление цельного молока и других продуктов, содержащих лактозу, приводит к расстройствам пищеварения. Основные симптомы — вздутие живота, боли, диарея. Индивидуальные проявления симптомов лактазной недостаточности различны и степень их выраженности может зависеть от состояния микрофлоры кишечника, особенностей диеты, психологических факторов.

Профилактика заключается в предупреждении симптомов гиполактазии путём соблюдения диеты с низким содержанием лактозы или полным её отсутствием. Поэтому, при обнаружении симптомов расстройства пищеварения после употребления неферментированных молочных продуктов, целесообразно проведение генетического теста на активность лактазы, чтобы избежать попыток бессмысленного лечения и выбрать соответствующую диету. Также тест имеет прогностическое значение в плане развития лактозной непереносимости у детей с целью предотвращения неожиданных расстройств кишечника.

Первичную лактазную недостаточность следует отличать от вторичной (приобретенной), которая возникает при повреждении слизистой оболочки тонкой кишки на фоне какого-либо острого или хронического заболевания. Такое повреждение возможно при инфекционном (кишечная инфекция), иммунном (непереносимость белка коровьего молока), воспалительном процессах в кишечнике, атрофических изменениях (при целиакии, после длительного периода полного парентерального питания и др.). Исследование не связано с редким генетическим нарушением – врожденной недостаточностью лактазы, симптомы которой появляются сразу после рождения и связаны с началом кормления ребенка молоком.

### ГЕНЕТИЧЕСКИЙ МАРКЕР

ГЕН	Генетический маркер		Возможные генотипы	
MCM6 <i>Minichromosome maintenance complex component 6</i> OMIM ID: *601806  Регулирует экспрессию гена лактазы LCT <i>Lactase</i> OMIM ID: *603202	C(-13910)T	rs4988235	CC	Низкая активность лактазы. Непереносимость лактозы. 
			CT	Вариабельная активность лактазы. Как правило, устойчивость к лактозе.
			TT	Высокая активность лактазы. Устойчивость к лактозе.

 – Клинически значимый генотип