



Лабораторная служба Хеликс
Контакт-центр: 8 (812) 309 12 21, 8 800 700 03 03
Информация в интернете: www.helix.ru

Лицензия: ЛО-66-01-005901 от 05.04.19 г.

Код в реестре внешнего контроля качества:
EQAS: 8659; RIQAS: 272731; ФСВОК: 5871



Система менеджмента сертифицирована
по ISO 9001:2015 (SGS)

ЗАКАЗ №:

ЗАКАЗЧИК:

Место взятия биоматериала:

ПАЦИЕНТ:

Договор:

Фамилия:

Имя:

Отчество:

Пол: Женский

Возраст: 32 года

Образец №:

Вид материала: Венозная кровь

Регистрация:

Валидация (врач):

Название/показатель	Результат	Референсные значения *
Выявление мутации MCM6 (-13910) C>T в гене LCT		

Метод и оборудование: Полимеразная цепная реакция в режиме реального времени

Генотип	СТ
---------	----

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

Интерпретацию полученных результатов проводит врач в совокупности с данными анамнеза, клиническими данными и результатами других диагностических исследований.

Отчет создан:

Заведующая лабораторией: _____



И.И. Скибо/

ИНТЕРПРЕТАЦИЯ РЕЗУЛЬТАТОВ КОМПЛЕКСНОГО ГЕНЕТИЧЕСКОГО АНАЛИЗА

42-018 Лактозная непереносимость (взрослые и дети старше 3 лет)

Возраст: 32 года

Заказ:

Дата заказа:

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. Функциональная активность фермента лактазы вариабельна. Развитие клинических симптомов не характерно.

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 рекомендуется оценивать в комплексе с анамнезом, клиническими, лабораторными и, при необходимости, другими генетическими данными. Проконсультируйтесь со специалистом.

Заведующая лабораторией: _____



И.И. Скибо

СПРАВОЧНАЯ ИНФОРМАЦИЯ. КОМПЛЕКСНЫЙ ГЕНЕТИЧЕСКИЙ АНАЛИЗ

42-018 Лактозная непереносимость (взрослые и дети старше 3 лет)

ЛАКТОЗНАЯ НЕПЕРЕНOSИМОСТЬ

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	C(-13910)T	rs4988235	CC	Низкая активность лактазы. Непереносимость лактозы.	
Регулирует экспрессию гена лактазы LCT <i>Lactase</i> OMIM ID: *603202			CT	Вариабельная активность лактазы. Как правило, устойчивость к лактозе.	
TT			Высокая активность лактазы. Устойчивость к лактозе.		

 – Клинически значимый генотип