

ФИО

Пол: Жен
Возраст: 33 года
ИНЗ: 999999999
Дата взятия образца: 06.10.2024 11:19
Дата поступления образца: 08.10.2024 11:06
Врач: 10.10.2024 09:46
Дата печати результата: 22.11.2024

Исследование	Результат	Комментарий
Лактазная недостаточность, МСМ6 (-13910 C>T)	С/Т	Обнаружен вариант полиморфизма в гетерозиготной форме.
Исполнитель Иванов И.И., врач-лабораторный генетик		

Внимание! В электронном экземпляре бланка название исследования содержит ссылку на страницу сайта с описанием исследования. www.invitro.ru

Результаты исследований не являются диагнозом, необходима консультация специалиста.

М.П. / Подпись врача

ИНЗ 999999999

ОПИСАНИЕ

Пациент обследован в Независимой лаборатории «ИНВИТРО» на наличие полиморфизмов в гене лактазы МСМ6. Тест №7691:

Лактазная недостаточность (Adult lactase deficiency OMIM #223100).

Проанализирован ген:

- LCT (с.-13910С>Т) – ген кодирует аминокислотную последовательность лактазы – фермента, который вырабатывается в тонком кишечнике и участвует в расщеплении молочного сахара – лактозы до глюкозы и галактозы.

Регуляторная область гена лактазы LCT представлена участком гена МСМ6. Аллельный вариант полиморфизма с.-13910С ассоциирован со снижением активности фермента (генотип С/С) по сравнению с аллельным вариантом с.-13910Т, носители которого хорошо усваивают лактозу (генотипы С/Т и Т/Т). Несмотря на это фермент присутствует у детей в раннем возрасте, поэтому исследование с.-13910СТ–генотипа малоинформативно у данной группы. С возрастом выработка фермента при СС – генотипе постепенно снижается и может привести к развитию лактазной недостаточности взрослых. В разных популяциях этот возраст варьирует.

Прием цельного молока на фоне сниженной активности фермента может способствовать развитию ряда диспепсических симптомов (газообразования, спастических болей в животе, диареи), возникающих вследствие неусвоения лактозы. При ограничении в рационе цельного молока и других продуктов, содержащих лактозу, пищеварение нормализуется.

Результат: При исследовании образцов ДНК в гене лактазы МСМ6 обнаружен полиморфизм с.-13910С>Т в гетерозиготной форме – С/Т. Для выявленного генотипа описан достаточный уровень активности фермента.

При необходимости получения дополнительной информации, рекомендуется:

1. Консультация терапевта/гастроэнтеролога.
2. Консультация врача - генетика.

к.м.н. врач-генетик