



Laktózová intolerance

Laktózová intolerance (OMIM 223100) je nejčastější forma disacharidázové deficiencie a jedná se o neschopnost trávit laktózu, která je hlavním cukrem obsaženým v mléce.

Laktózová intolerance je v podstatě normální fyziologický stav, jehož příčinou je snížená aktivita enzymu laktázy – phlorizin hydrolázy. Snížení aktivity enzymu je u člověka geneticky determinováno navzdory pokračujícímu příjmu laktózy v potravě.

Tento stav může být klinicky prezentován různorodými intestinálními příznaky jako je nadýmání, sytost, břišní koliky nebo průjem po přijetí potravy obsahující laktózu. Odhaduje se, že 7-20% bělošské populace trpí intolerancí laktózy. Intolerance se projevuje v jakémkoli věku a muži i ženy jsou postiženi stejně.

Enzym laktáza – phlorizin hydroláza je kódován genem LCT, který je lokalizován na chromosomu 2q21. Laktáza – phlorizin hydroláza má dvě enzymatické aktivity – laktázovou – hydrolyzuje mléčný cukr laktózu na glukózu a galaktózu – a phlorizin hydrolázovou.

Expresí genu LCT je regulována a tato regulace zahrnuje transkripční a posttranskripční kontrolu. Transkripční regulace se ukazuje jako nejdůležitější faktor, který ovlivňuje hladinu enzymu laktázy – phlorizin hydrolázy. Se sníženou aktivitou enzymu jsou asociovány jednonukleotidové polymorfismy C/T -13910 a G/A -22018, které jsou ve vzdálenosti 14 a 22 kb před genem LCT a které snižují transkripci genu LCT a tímto tak ovlivňují a vlastně snižují hladinu enzymu. S tímto jevem se pojí dva stavy laktázy:

- laktázová perzistence – normální aktivita laktázy
- laktázová non – persistence (intolerance laktózy) – snížená aktivita laktázy.

Další často užívané termíny spojené s fenotypem snížené aktivity laktázy: Hypolaktázie, adultní hypolaktázie, alaktázie, laktózová malabsorpce, laktózová maldigesce, intolerance mléka.

Materiál pro vyšetření:

- 5 ml venózní krve odebrané do EDTA (krev s heparinem nelze použít!), označené minimálně dvěma identifikačními symboly: Jménem a datem narození (nebo rodným číslem pacienta)
- případně zamražené střešní biopsie
- vyizolovaná DNA rozpuštěná ve vodě nebo TE pufru, řádně označená 2 identifikačními symboly – jménem a rodným číslem pacienta
- příložená žádanka specifikující druh požadovaného vyšetření a obsahující nezbytné údaje o pacientovi a informovaný souhlas pacienta s požadovaným vyšetřením



Detekce 2 sekvenčních variant asociovaných se sníženou aktivitou laktázy

V naší laboratoři provádíme detekci 2 sekvenčních variant asociovaných se sníženou aktivitou laktázy: C/T -13910 a G/A -22018 lokalizovaných v intronech 9 a 13 MCM6 genu pomocí multiplex polymerázové řetězové reakce (PCR) s následnou reverzní hybridizací – kit Sugar Intolerance StripAssayTM (ViennaLab).

Transport vzorků do laboratoře:

Zajištěn svozem CGB laboratoře a.s. [Více info zde...](#)

Délka trvání vyšetření a způsob vydání závěrečné zprávy:

- požadované vyšetření a vydání závěrečné zprávy je realizováno do 7-10 pracovních dnů po převzetí vzorku
- v případě vzorku s označením STATIM je vyšetření a vydání závěrečné zprávy provedeno do 2-3 pracovních dnů po převzetí vzorku
- závěrečné zprávy o výsledku jsou z laboratoře zasílány písemně pouze zadavateli vyšetření – lékaři, oprávněnému indikovat vyšetření