

Laboratórna diagnostika genetickej predispozície na laktózovú intoleranciu

Diagnostická súprava na detekciu polymorfizmu v géne MCM6 pomocou real-time PCR



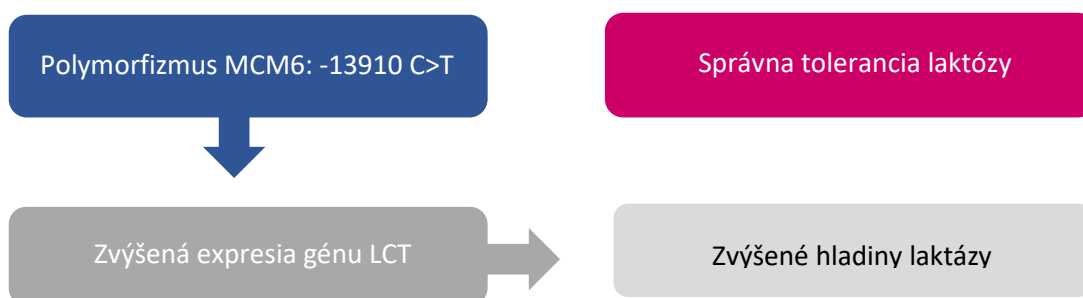
Laktóza (mliečny cukor) je sacharid zo skupiny disacharidov, ktorý sa nachádza v mlieku cicavcov. Podporuje vstrebávanie vápnika a iných minerálov v črevách, ako aj reprodukciu normálnej črevnej flóry.

Laktáza je enzým, ktorý podporuje vstrebávanie laktózy v gastrointestinálnom trakte (GIT). Tento enzým dosiahne maximálnu aktivitu v čase narodenia dieťaťa, po 2-2,5 roku života, aktivita laktázy u nositeľov normálneho genotypu (C/C) postupne klesá. Toto sa nazýva primárna alebo vekom podmienená laktózová intolerancia v dôsledku dedičného deficitu laktázy.



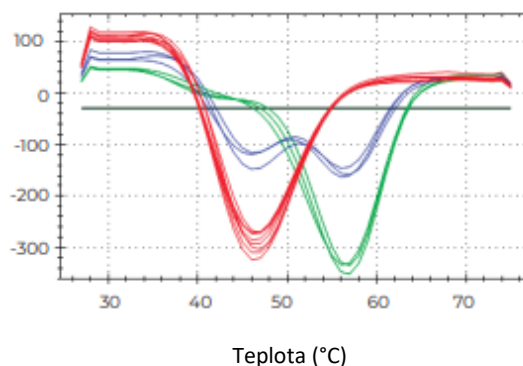
Nedostatok laktázy (laktózová intolerancia) je narušenie rozkladu laktózy, sprevádzané poruchami trávenia. Často tento stav vedie k rozvoju nedostatku vápnika, čo zvyšuje riziko osteoporózy. Laktózová intolerancia je vo všeobecnosti populačnou normou a vyskytuje sa u ¼ dospelaj svetovej populácie. V rade populácií sa v dôsledku dlhodobého používania mliečnych výrobkov ako dôležitej súčasti stravy rozšírili genetické mutácie, ktoré umožňujú nevypnúť expresiu laktázy počas celého života. Najčastejšou mutáciou je jednonukleotidový polymorfizmus (SNP) génu **MCM6: -13910 C>T**, ktorý je spojený so zmenou aktivity laktázy a skúma sa s cieľom identifikovať genetickú predispozíciu k deficitu laktázy.

Klinický význam detekcie SNP MSM6: -13910 C/T



Diagnostická súprava RealBest-Genetika MCM6 (kat. č. 3804)

- Stanovenie SNP -13910 C/T v géne *MCM6*
- Princíp detekcie SNP je založený na amplifikácii vybraného úseku ľudskej DNA a následnej detekcii kriviek topenia hybridných komplexov PCR produktov a špecifických sond s fluorescenčnou značkou
- Diagnostická súprava je učená na 48 vzoriek, vrátane kontrolných a na použitie s Real-Time prístrojmi CFX96 (BioRad, USA), Gentier 96E/R (Xí'an TianLong, Science and Technology Co., Ltd., Čína).



Indikácie pre molekulárno-genetické testovanie

- Pri príznakoch intolerancie laktózy (porucha trávenia po konzumácii mlieka a mliečnych výrobkov) za účelom výberu diéty
- V diferenciálnej diagnostike intolerancie laktózy a iných ochorení tráviaceho traktu
- Hodnotenie rizika rozvoja osteoporózy, najmä u žien v menopauze
- Posúdenie pravdepodobnosti intolerancie laktózy u malých detí (na prevenciu porúch čriev)

Vlastnosti a výhody diagnostickej súpravy

- Hotová reakčná zmes PCR: lyofilizovaná, zjednodušenie postupu PCR analýzy a zaručuje vysokú stabilitu kvality testov
- Testovacie vzorky: plná krv alebo bukálny epitel
- Vysoká stabilita súpravy: skladovanie všetkých zložiek súpravy pri teplote 2–8 °C po dobu 12 mesiacov; preprava do 26 °C nie viac ako 10 dní

Interpretácia výsledkov analýzy

Genotyp	Možné prejavy SNP	Doplnkové rizikové faktory
C/C	Zvyšuje riziko intolerancie laktózy a osteoporózy	1. Nedostatok vápnika v potravinách
C/T	Súvisí s premenlivými hladinami aktivity laktózy a zvyšuje riziko sekundárnej laktózovej intolerancie	2. Postmenopauza (ženy) 3. Vek 4. Črevné infekcie, celiakia, Crohnova choroba
T/T	Zvyšuje pravdepodobnosť správnej tolerancie laktózy	-

Diagnostické centrum DNK, s.r.o.

Brestová 14, 821 02 Bratislava

+421 911 299 324, +421 911 211 404

dnk@pharma.sk, diagnostika@pharma.sk

www.pcr.sk