

Ф.И.О.: ПРИМЕР РЕЗУЛЬТАТА
 Дата рождения: 02.05.1987 (36 л.) Пол: М
 Регистрация биоматериала: 12.09.2023
 Биоматериал: Кровь с ЭДТА;

Заявка №: 3302540549
 Заказчик: "Полное наименование
 юридического лица"
 Исполнитель: ООО "ДНК"ОМ"



Расширенная диагностика лактазной недостаточности МСМ6 (-13910 С>Т, -13907 G>С, -13915 А>С, -14010 G>С)

Показатель	Результат	Референсные значения
Выявление полиморфизма -13907 G>С	Генотип -13907 G/G	Генотип-13907 G/C и генотип -13907 C/C - активность фермента сохранена
Выявление полиморфизма -13910 С>Т	Генотип -13910 C/C	Генотип -13910 C/T и генотип -13910 T/T - активность фермента сохранена
Выявление полиморфизма -13915 А>С	Генотип -13915 A/A	Генотип -13915 A/C и генотип -13915 C/C - активность фермента сохранена
Выявление полиморфизма -14010 G>С	Генотип -14010 G/G	Генотип -14010 G/C и генотип -14010 C/C - активность фермента сохранена
Генетическое заключение	У пациента обнаружен генотип, характерный для лактазной недостаточности	У пациента обнаружен генотип, который не характерен для лактазной недостаточности

Комментарии к пробе: У пациента обнаружен генотип, характерный для первичной лактазной недостаточности. Первичная лактазная недостаточность представляет собой генетически ассоциированное состояние, связанное со снижением активности фермента лактазы, которая в норме участвует в усвоении лактозы путем ее расщепления в тонком кишечнике. Лактаза кодируется геном LCT. Уровень экспрессии данного фермента регулируется последовательностью нуклеотидов в 13 интроне гена МСМ6. При первичной лактазной недостаточности активность фермента сохранена в детском возрасте, однако с взрослением наблюдается постепенное снижение его активности и снижение усвояемости лактозы, что проявляется в виде диареи, вздутия живота, газообразования после приема молочных продуктов. Наличие в 13 интроне гена МСМ6 генотипов 13910 С/Т и Т/Т, -13907 G/С и С/С, -13915 А/С и С/С, -14010 G/С и С/С ведет к сохранению синтеза лактазы в кишечнике и отсутствию симптомов. Выявление генотипов 13910 С/С, - 13907 G/G, -13915 А/А, -14010 G/G подтверждают у пациента диагноз первичной лактазной недостаточности.

Дата выполнения исследования:

Исследование выполнил: