

Ф.И.О.: **ОБРАЗЕЦ ДЛЯ САЙТА**
 Дата рождения: 22.01.1990 (34 г.) Пол: М
 Регистрация биоматериала: 26.05.2024
 Биоматериал: Кровь с ЭДТА;
 Взятие биоматериала: 26.05.2024 08:00

Заявка №: 3303051002
 Заказчик: "Полное наименование юридического лица"
 Исполнитель: **ООО "ДНК**ОМ"
 Фаза: (НЕ УКАЗАНА) (при 28-дн цикле)



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 С/С	Генотип-13907 G/С и генотип -13907 G/G - активность фермента сохранена
Выявление полиморфизма -13910 С>Т	Генотип -13910 С/Т	Генотип -13910 С/Т и генотип -13910 Т/Т - активность фермента сохранена
Выявление полиморфизма -13915 А>С	Генотип -13915 А/А	Генотип -13915 А/С и генотип -13915 С/С - активность фермента сохранена
Выявление полиморфизма -14010 G>С	Генотип -14010 G/G	Генотип -14010 G/С и генотип -14010 С/С - активность фермента сохранена
Генетическое заключение	У пациента обнаружен генотип, который не характерен для лактазной недостаточности	У пациента обнаружен генотип, который не характерен для лактазной недостаточности

Заключение:

Комментарии к пробе: У пациента обнаружен генотип, при котором сохраняется функция лактазы. У пациента исключена первичная лактазная недостаточность.

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. Появление в 13 интроне гена МСМ6 хотя бы одного из генотипов в гетеро- или гомозиготном состоянии, ассоциированных с сохранением активности лактазы, ведет к сохранению синтеза лактазы в кишечнике, отсутствию симптомов, а также исключает наличие первичной лактазной недостаточности.

Дата выполнения исследования: **31.05.2024 18:58**

Исследование выполнил: **Кольченко О. Л**

