

ФИО

Пол: **Жен**
Возраст: **36 лет**
ИНЗ: 999999999
Дата взятия образца: 01.04.2021 12:50
Дата поступления образца: 03.04.2021 03:13
Врач: 05.04.2021 12:47
Дата печати результата: 23.04.2021 19:44

Исследование	Результат	Комментарий
Лактазная недостаточность, МСМ6 (-13910 С>)	С/С	Обнаружен вариант полиморфизма, предрасполагающий к непереносимости лактозы и остеопорозу, в гомозиготной форме.

Внимание! В электронном экземпляре бланка название исследования содержит ссылку на страницу сайта <http://www.invitro.ru> с описанием исследования.

Результаты исследований не являются диагнозом, необходима консультация специалиста.

М.П. / Подпись врача

ЗАКЛЮЧЕНИЕ

Пациентка Ф.И.О. обследована в Независимой лаборатории «ИНВИТРО» на наличие полиморфизмов в гене лактазы МСМ6. Тест №7691:

Лактазная недостаточность.

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 - т.н. аллель «дикого типа» гена ассоциирован со снижением синтеза мРНК. У носителей аллельного варианта с.-13910С активность фермента снижается от 2 до 20% по сравнению с аллельным вариантом с.-13910Т, носители которого хорошо усваивают лактозу. Фермент, как правило, присутствует у детей в раннем возрасте, а в возрасте от 3-10 лет выработка его постепенно снижается, поэтому лактазная недостаточность взрослых считается вариантом нормы.

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. Также носители варианта «С» полиморфизма с.-13910С>Т чаще подвержены риску остеопороза, т.к. лактазная недостаточность является одной из причин нарушения метаболизма кальция.

Результат: При исследовании образцов ДНК в гене лактазы МСМ6 **обнаружен** полиморфизм с.-13910С>Т.

Гомозиготный генотип – С/С.

Выявленный полиморфизм ассоциирован с предрасположенностью к развитию лактазной недостаточности.

ИНЗ 999999999

! Необходимо понимать, что выявленные в ходе молекулярно-генетического обследования полиморфизмы лишь увеличивают риск возникновения тех или иных состояний. Вероятность их развития зависит не только от генетических факторов, но и от факторов внешней среды, в частности, образа жизни, пищевого рациона, наличия фоновых заболеваний и прочее. Выявленные низкофункциональные аллели генов не являются подтверждением какого – либо диагноза.

Учитывая результаты проведенного обследования, рекомендуется:

1. Консультация терапевта, гастроэнтеролога.
2. При необходимости получения дополнительной информации рекомендуется очная консультация врача - генетика.

Врач-генетик

/ФИО/