

**Název vyšetření:** Laktózová intolerance – stanovení mutací -  
13910C/T a -22018G/A v genu LCT

**Popis:**

Jako laktózovou intoleranci označujeme částečnou nebo úplnou neschopnost trávicího traktu zpracovávat laktózu. Jedná se o enzymatickou poruchu (absence enzymu laktáza), kterou nelze zaměňovat s alergií na kravské mléko, tedy autoimunitním onemocněním, kdy se v organismu tvoří specifické protilátky vůči mléčné bílkovině kasein. Příznaky u obou těchto onemocnění jsou však velmi podobné. Enzym laktáza – phlorizin hydroláza je kódována genem LCT, který je lokalizován na druhém chromozomu, v oblasti 2q21. Kontrolní mechanismy exprese genu jsou asociovány s jednonukleotidovými záměnami – polymorfismy (-13910 C/T, -22018 G/A).

Složený mléčný cukr laktóza je pro lidský organismus vstřebatelný až po enzymatické hydrolýze na jednotlivé složky, tedy glukózu a galaktózu. Nerozštěpený a nevstřebaý cukr je ve střevě nadbytečný, dostává se do dalších částí zažívacího traktu, kde dochází k jeho kvašení.

V současné době se předpokládá, že je postižen přibližně každý šestý jedinec v populaci. U jižních národů a černé rasy je četnost postižení mnohonásobně vyšší. Absence laktázy v organismu může mít různé příčiny. Primární příčinou je geneticky podmíněné snižování produkce tohoto enzymu. Nazývá se adultní, tedy dospělý typ laktózové intolerance. Syntéza enzymu přirozeně klesá zhruba od dvou let věku. Vzácný je vrozený deficit laktázy, který se projeví ihned po narození. Sekundární příčinou vzniku intolerance k laktóze je poškození sliznic střeva jinými vlivy, především infekčními průjmovými onemocněními, užíváním některých léků (antibiotik), a také některými chronickými onemocněními střeva, jako je Crohnova nemoc nebo celiakie.

**Jednotky:** -

**Referenční hodnoty:**

Určení genotypů v lokusech -13910 C/T a -22018 G/A:

- genotypy C/C a G/G = laktózová intolerance - hypolaktázie
- genotypy C/T nebo T/T a G/A nebo A/A = tolerance laktózy

**Odběr:**

- Nesrážlivá periferní krev, zkumavka s protisrážlivou látkou K<sub>3</sub>EDTA nebo citrátem sodným
- Krev nesmí být odebrána do heparinu!
- Pro molekulárně genetické vyšetření stačí jedna malá zkumavka krve (2 ml).
- Odběr není třeba provádět na lačno!
- Odebraný biologický materiál je třeba skladovat při 4–8 °C, pokud není bezprostředně po odběru zaslán do laboratoře. Za těchto podmínek je možné uchovávat biologický materiál 7 dnů.
- Pokud se předpokládá delší uskladnění biologického materiálu před odesláním do laboratoře, je vhodné odebraný biologický materiál zamrazit.

**Biologický materiál:** nesrážlivá periferní krev

**Provádí se:** 1x týdně

**Doba odezvy: 7 pracovních dnů**