

1. Testa nosaukums

LAKTOZES INTOLERANCES DNS TESTS

2. Angļu val. - *Lactose Intolerance DNA test*

3. Īss raksturojums

Laktozes intolerances jeb nepanesamība ir nespēja sagremot piena sastāvā esošo disaharīdu – laktozi. Laktozi šķeļ ferments laktāze. Cilvēks piedzimst ar normālu laktāzes aktivitāti, kas samazinās dzīves laikā, līdz pilnīgi pazūd. Ja fermenta aktivitāte ir nepietiekama, laktoze netiek šķelta un to fermentē zarnu trakta komensālā mikroflora. Fermentācijas procesā izveidotie metabolīti (gāzes) izraisa vairākus simptomus – uzpūšas vēders, pastiprināti veidojas gāzes un rodas caureja.

Ir svarīgi zināt pacienta genotipu, lai varētu noteikt citas ar piena nepanesamību saistītas veselības problēmas, piemēram, alerģijas, lai gan cilvēkam ir laktozes panesamība.

Laktozes intolerances tests nosaka divus gēna variantus *MCM6* gēnā, kas satur *LCT* (laktāzes) gēna aktivitātes kontrolējošās sekvenču – *LCT* -13910C>T un -22018G>A. Biežāk sastopamie gēnu varianti (alēles) ir 13910 C un 22018 G (*wild type*), kas nosaka laktozes nepanesamību. Ar laktozes nepanesamību ir saistīts genotips -13910 C/C un -22018 G/G – homozigots *wild type*. Laktozes panesamība raksturīga genotipiem -13910 C/T un -2 2018G/A (heterozigota), un -13910 T/T un -22018 A/A (homozigota). Alēle -13910 C ir saistīta ar alēli -22018 G un -13910 T ir saistīta ar alēli -22018 A, bet ir aprakstīti izņēmumi Somijas un Āzijas populācijās – genotips -13910 C/C un -22018 G/A, kas ir saistīts ar laktozes nepanesamību.

Laktozes nepanesamības DNS tests ir ieteicams pacientiem, kuri uzturā lieto pienu un piena produktus. Ja ir zināms pacienta genotips, ir iespējams mainīt ēšanas paradumus pēc laktozes intolerances simptomu parādīšanās. Pozitīvs rezultāts nenozīmē, ka simptomātika parādīsies uzreiz, jo laktāzes aktivitāte ar intoleranto genotipu samazinās dzīves laikā.

Tests nosaka nepanesamību piena cukuram laktozei, bet ne citiem piena komponentiem.

- Enattah N.S.Sahi T.Savilahti E.Terwilliger J.D.Peltonen L.Järvelä I. 2002. Identification of a variant associated with adult-type hypolactasia. – *Nat Genet*, 30 (2): 233-237.
- Mattar R., de Campos Mazo D.F., Carrilho F. J. 2012. Lactose intolerance: diagnosis, genetic, and clinical factors. – *Clin Exp Gastroenterol*, 5:113 – 121.

4. Metode

Augstas izšķirtspējas kušanas līkņu analīze (HRM – *High Resolution Melting*), mini-sekvenēšana.

5. Stobriņa marķējums, asiņu uzglabāšanas laiks, izmeklējamais materiāls

- Marķējums - violets stobriņš ar EDTA (antikoagulants).
- Materiāla uzglabāšanas laiks:
 - istabas temperatūrā (15-25 °C) - 24 stundas;
 - ledusskapī (2-8 °C) - 2 dienas.

6. Referentās vērtības

13910C/C un -22018G/G genotips nosaka laktozes nepanesamību

13910C/T un -22018G/A genotips nenosaka laktozes nepanesamību

13910T/T un -22018A/A genotips nenosaka laktozes nepanesamību

Retos gadījumos

13910C/C un -22018G/A nosaka laktozes nepanesamību