

Наименование услуги	Лактазная недостаточность. Молекулярно-генетическая диагностика нарушения метаболизма лактозы
Код услуги	A 27.05.219
Краткая информация о заболевании	<p>Лактазная недостаточность – непереносимость лактозы, обусловленная дефектом фермента лактазы, что сопровождается нарушением гидролиза и транспорта лактозы в слизистую оболочку тонкой кишки. Выделяют первичную (врожденную) лактазную недостаточность – наследственное аутосомно-рецессивное заболевание, при котором в тонком кишечнике нет лактазы или снижена ее активность и вторичную – возникновение которой может быть связано с другими заболеваниями и состояниями (кишечные инфекции, интоксикация организма, резекция тонкой кишки и др.).</p> <p>Активность фермента лактазы связана с полиморфизмом с.-13910С>Т в гене МСМ6 (один из важных регуляторов гена LCT, кодирующего фермент лактазу, который расщепляет дисахариды (лактозу)). У индивидов с генотипами С/С и С/Т выявляется снижение экспрессии гена МСМ6, и снижение ферментативной активности лактазы, что приводит к нарушению процессов расщепления и усвоения лактозы (при употреблении цельного молока нарушается пищеварение, наблюдаются боли в животе, диарея, метеоризм).</p>
ОМIM	223100
Перечень исследуемых генов, мутаций	Осуществляется идентификация полиморфизма с.-13910С>Т в гене <i>МСМ6</i> с помощью технологии полимеразной цепной реакции с анализом кривых плавления
Информация о методе. Требование к материалу	Для выполнения анализа используется кровь, взятая из локтевой вены в пробирку с ЭДТА в количестве 4 мл. Кровь берется независимо от приема пищи.
Срок выполнения	15 рабочих дней