



Общество с ограниченной ответственностью "БИОН"  
Лицензия № ЛО41-01162-50/00370168 от 06 июня 2019 г.  
127106, Москва, Гостиничный проезд, дом 4А, стр. 1  
Тел./факс: +7 (495) 141-94-00, e-mail: info@bionlab.ru  
<https://bionlab.ru>

# Аналитическое заключение врача-генетика

L200R Заключение. Непереносимость лактозы.

**ЛПУ:** (9779) LAB4U (МСК)  
**Отделение:**  
**Пациент:** Иванова И.И.  
**Пол:** Женский  
**Дата рождения:** 15/06/1996 г.р.  
**Номер заказа:** 977933333301  
**Номер образца:** 977933333301

**Выдано:** врач-генетик Иванов. И.И.  
**Дата выдачи:** 04/04/2024 г.

## Общая информация о генетическом тестировании.

Исследование генотипа проводится один раз, в течение жизни генотип человека не изменяется. Обнаруженные генетические особенности организма, обозначенные как факторы риска, не означают наличия или отсутствия заболевания. Оценка значимости генетических особенностей организма находится в исключительной компетенции лечащего врача и может быть произведена только на основании комплексной оценки состояния организма и образа жизни.

## Результаты пациента

Полиморфизм	Генотип	Требует внимания	Комментарий
MCM6: -13910 C>T (minichromosome maintenance complex component 6, rs 182549)	<b>C/T</b>		Вариабельный уровень лактазной активности  Лактозная непереносимость встречается редко

## Итоговая таблица по результатам генетического тестирования

Пакет исследований	Оценка риска		
	Популяционный	Повышенный	Высокий
Наследственная лактозная непереносимость взрослого типа		✓	

### Заключение по результатам тестирования:

Риск развития лактозной непереносимости (лактазной недостаточности) **взрослого типа** повышен незначительно. Данный генотип связан с сохранением у **взрослых** высокой лактазной активности и способностью усваивать молоко на протяжении жизни, а в случае развития лактазной недостаточности она имеет вторичный характер - в результате кишечных инфекций, а также других заболеваний желудочно-кишечного тракта и не связана с исследуемым генотипом.

### Рекомендованные дополнительные исследования:

- ✓ Тест толерантности к молоку; элиминационная диета (диета без лактозы в течение двух недель)
- ✓ Исследование кала на углеводы, молочную кислоту, pH
- ✓ Биохимический анализ микрофлоры кишечника
- ✓ Проба Бенедикта, тест всасывания D-ксилозы.
- ✓ Водородный дыхательный тест (определение концентрации водорода в выдыхаемом воздухе до и после нагрузки лактозой)

## Справочная информация

Лактазная недостаточность (ЛН) - нарушение образования фермента лактазы клетками тонкой кишки (энтероцитами).

Различают два вида лактазной недостаточности – первичная (генетически детерминированная) и вторичная, при которой снижение активности лактазы связано с повреждением энтероцитов на фоне воздействия какого-либо внешнего фактора, наиболее часто - инфекционного.

Мы рассмотрим генетически обусловленную первичную лактазную недостаточность. Первичная лактазная недостаточность так же различается по механизму воздействия на фермент лактазу. Если повреждается сам ген лактазы (*LCT*) – развивается **врожденная лактазная недостаточность**. Это редкое заболевание, передающееся по аутосомно-рецессивному типу, встречается с частотой 1: 60 000. Такие люди с самого рождения не способны расщеплять лактозу.

Другая форма генетически обусловленной лактазной недостаточности называется **лактазной недостаточностью взрослого типа** или наследственная лактозная непереносимость взрослого типа. После прекращения вскармливания материнским молоком, снижается активность гена лактазы (*LCT*), то есть происходит постепенное уменьшение количества лактазы в кишечнике и способность усваивать молоко с возрастом утрачивается. Окончательный лактазный фенотип формируется в широких возрастных пределах: от 5-6 лет у японцев до 20-21 года у финнов. Это генетически запрограммированный процесс и не является патологией. Но выяснилось, что есть определенный процент людей, у которых сохраняется активность гена лактазы (*LCT*) на протяжении жизни.

### Полиморфизм -13910 C>T

Исследования показали, что на небольшом расстоянии от гена гена лактазы (*LCT*) на длинном плече второй хромосомы (2q21) находится область, регулирующая работу гена лактазы (*LCT*). Это область гена MCM6 является энхансером промотора гена лактазы (*LCT*). В положении -13910 в норме определяется цитозин (C). Вариант полиморфизма C связан со снижением синтеза лактазы **во взрослом состоянии**, что является нормой. Высокая вероятность того, что у взрослых пациентов с вариантом -13910 C/C при употреблении цельного молока или других продуктов, содержащих лактозу, будет наблюдаться нарушение пищеварения: вздутие кишечника, тошнота, расстройства стула, неспецифические абдоминальные симптомы. Распространенность гиполактазии в различных европейских популяциях соответствует частоте встречаемости генотипа -13910 C/C.

При наличии варианта -13910 CT или -13910 TT высока вероятность того, что они будут связаны с сохранением **у взрослых** высокой лактазной активности и способностью усваивать молоко на протяжении жизни.