

Hüpolaktaasia täiskasvanutel – LCT geeni c.-13910C>T variandi määramine isotermilise amplifikatsiooniga (LAMP)

Geneetikakeskus, molekulaardiagnostika, tel. 731 9488
www.kliinikum.ee/geneetikakeskus

Täiskasvanu tüüpi hüpolaktaasia on tingitud laktaasi (laktaas-florisiini hüdrolaasi, LPH) aktiivsuse vähenemisest ja pärandub autosoom-retsessiivselt. Peamine piimas esinev süsivesik laktoos lõhustatakse sooles ensüümi laktaasi poolt galaktoosiks ja glükoosiks. Osadel inimestel säilib ensüümi kõrge aktiivsus ka täiskasvanueas, kuid osadel aktiivsus langeb peale rinnapiimast võõrutamist. Laktaasi kõrge aktiivsuse säilimine on eriti sage Põhja-Euroopa rahvastel.

Hüpolaktaasia päriliku eelsoodumusega on seostatud LCT geenivarianti -13910C>T. Inimese ühenukleotiidsete polümorfismide kataloogis on vastavaks tähiseks rs4988235. See variant asub tegelikult LCT geenile eelneva MCM6 geeni 13. intronis (HGVS järgi c.1917+326C>T), mis funktsioneerib laktaasi geeni võimendajana (ingl. k *enhancer*). Antud C>T polümorfism osaleb tõenäoliselt laktaasi geeni avaldumise regulatsioonis, mõjutades transkriptsioonifaktor AP-2 seostumiskohta. Seejuures C alleel on evolutsiooniliselt vanem ja T alleel noorem.

Hüpolaktaasia eelsoodumust seostatakse C alleeli homosügootsusega, mille sagedus Eesti rahvastikus on uuringute andmetel ca 25% (24,8% Lember, M. 2006; 28,3% Esko, T. 2007). Euroopas on C alleeli suhtes homosügootseid isikuid HapMap andmetel keskmiselt 8,8%, aga esinemissagedus varieerub piirkonniti suurel määral.

Uuritav muutus

- LCT geeni -13910C>T variandi määramine.

Uuritav materjal, selle võtmine, saatmine ja säilitamine

Analüüsi tellimisel tuleb kasutada Hüpolaktaasia saatelehte.

Katsuti	K2E/K3E-katsuti (lilla kork)
Analüüsitav kogus	4mL (täiskasvanud) 1-2 mL (lapsed)
Säilivus	Veri +4 °C juures kuni üks nädal. NB! Mitte külmutada!

Teiste uuringumaterjalide osas konsulteerida geneetikakeskuse arstidega.

Analüüsi tegemise aeg: tööpäeviti, analüüsi valmimisaeg 1 nädal alates laborisse saabumise kuupäevast.

Analüüsimeetod: silmus-vahendatud isotermiline amplifikatsioon (LAMP tehnoloogia) (*inglise k. LAMP, loop-mediated isothermal amplification*) ja fragmentide kõrg-lahutusega sulatamine (*inglise k. HRM, high-resolution melting analysis*)

Vastuse vorm

Genotüüp koos selgitusega.

Näidustus

Täiskasvanu tüüpi hüpolaktaasia kahtlus.

Haigekassa kood: 66610

Vt ka: Laktoosi taluvuse proov

NB! Analüüs teostatakse otse verest ja DNA eraldamist ning säilitamist ei toimu

