

Hüpolaktaasia täiskasvanutel – LCT geeni c.-13910C>T variant

Geneetika ja personaalmeditsiini kliinik, laboratoorse geneetika osakond, molekulaardiagnostika labor, tel. 731 9487, 731 9488

www.kliinikum.ee/geneetikakeskus

Täiskasvanu tüüpi hüpolaktaasia on tingitud laktaasi (laktaas-florisiini hüdrolaasi, LPH) aktiivsuse vähenemisest ja pärandub autosoom-retsessiivselt. Peamine piimas esinevsüsivesik 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 mutatsioon

- LCT geeni -13910C>T variandi määramine.

Uuritav materjal, selle võtmine, saatmine ja säilitamine

Elektroonse tellimisvõimaluse puudumisel tuleb kasutada Hüpolaktaasia täiskasvanutel – LCT geeni c.-13910C>T variant (LAMP) tellimislehte.

Katsuti	Veri: K2E/K3E-katsuti (lilla kork)
Analüüsitav kogus	4–10 mL (täiskasvanud) 2–5 mL (lapsed)
Säilivus	Veri +4 °C juures kuni üks nädal. NB! Mitte külmutada!

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

Analüüsimeetod: silmus-vahendatud isothermiline amplifikatsioon (LAMP, *loop-mediated isothermal amplification*)

Vastuse vorm

Genotüüp ja interpretatsioon.

Näidustus

Täiskasvanu tüüpi hüpolaktaasia kahtlus.

Vt ka: Laktoosi taluvuse proov

Muudetud 29.05.2023

Mikk Tooming