

Vážená pani doktorka / vážený pán doktor,

dovoľujeme si Vám týmto oznámiť uvedenie nového vyšetrenia spoločnosti KLINICKÁ BIOCHÉMIA s.r.o. :

## **Laktózová intolerancia (OMIM 223100)**

### **Genetické vyšetrenie primárnej laktózovej intolerancie (laktázovej nonperzistencie):**

V európskej populácii je laktózová intolerancia primárne spojená s 2 polymorfizmami C/T-13910 a G/A-22018, ktoré sú zodpovedné za reguláciu transkripcie génu pre laktázu *LCT* a nachádzajú sa v regulačnej oblasti vo vzdialenosti 14 a 22kb pred týmto génom. Podľa statusu týchto polymorfizmov dochádza k zníženiu transkripcie génu *LCT* a tým k ovplyvneniu hladiny aktívneho enzýmu. **Za primárnu laktózovú intoleranciu je zodpovedný genotyp 13910C alebo 22018G v homozygotnom stave.** U dospelých homozygotov s genotypom CC a GG (s intoleranciou) je laktáza v črevnom epiteli prakticky nezistiteľná.

Senzitivita a špecificita testovania je viac ako 90% - má najvyššiu klinickú validitu z dostupných neinvazívnych testov.

### **Príčiny laktázovej deficiencie:**

- Primárna laktázová deficiencia (laktázová nonperzistencia, primárna adultná hypolaktázia) – najčastejší typ, tvorba laktázy sa znižuje s vekom, je zapríčinená geneticky podmieneným znižovaním produkcie enzýmu laktázy v bunkách výstelky tenkého čreva. Výskyt laktózovej intolerancie (nonperzistencie) sa vyznačuje výraznými etnickými rozdielmi. Deficit laktázy sa rozvíja väčšinou po odstavení od kojenia do 5 rokov života, u obyvateľov severnej Európy sa môže posunúť až do veku 18-20 rokov. Prvé klinické príznaky sa v našej oblasti často objavujú až v priebehu dospievania alebo v dospelosti.
- Sekundárna laktázová deficiencia - vzniká v dôsledku poškodenia sliznice tenkého čreva, hlavne infekčnými alebo inými gastrointestinálnymi ochoreniami (napr. celiakia, Crohnova choroba, giardióza, syndróm bakteriálneho prerastania), príp. užívaním niektorých liekov. Intolerancia zvyčajne ustupuje po zaliečení alebo odznení ochorenia.
- Vývinová laktázová deficiencia – môže sa vyskytnúť u predčasne narodených detí, zvyčajne trvá len krátky čas po narodení.
- Kongenitálna laktázová deficiencia – extrémne zriedkavé postihnutie so začiatkom prejavov ihneď po narodení, spôsobené mutáciou v *LCT* géne pre laktázu, autozomálne recesívna dedičnosť.

### **Výskyt**

V našej populácii sa v súčasnej dobe predpokladá, že primárnou laktázovou deficienciou je postihnutý **každý šiesty jedinec (cca 15%)**.

### **Význam a výhody genetického vyšetrenia:**

- vhodný ako **prvotný test pri podozrení na primárnu laktózovú intoleranciu** u dospelých (v prípade homozygotného rizikového genotypu C-13910C alebo G-22018G je možné priamo vylúčiť z potravy laktózu, nie je nevyhnutné absolvovať záťažové testy)
- **negatívna predikcia** primárnej laktázovej intolerancie je 98% vo všetkých vekových kategóriách
- ukazuje sa ako test s **najvyššou klinickou validitou** z dostupných neinvazívnych testov
- vyšetrenie je možné urobiť **v každom veku a bez ohľadu na aktuálny stav organizmu (nezávislé od komorbidít)**, predstavuje ľahkú a nestresujúcu alternatívu testovania pre pacientov
- **diferenciálna diagnostika** – odlišenie primárneho typu deficitu laktázy od sekundárneho typu
- vhodný aj na **konfirmáciu** v prípade už zistených patologických výsledkov laktózového tolerančného testu alebo pozitívneho H<sub>2</sub> dychového testu (výsledky testov LTT a HBT môžu byť ovplyvnené aj inými faktormi)
- u menších detí podľa veku predstavuje prediktívne vyšetrenie

### Forma výsledku

- Genotyp C/C, G/G: laktózová nonperzistencia / detekovaná genetická predispozícia na primárnu laktózovú deficienciu - **intolerancia**
- Genotyp T/C, G/A: veľmi zriedkavý výskyt primárnej laktózovej deficiencie, pričom je často kompenzovaná; klinické príznaky sú zvyčajne mierne - **tolerancia**
- Genotyp T/T, A/A: laktózová perzistencia – nevyskytuje sa geneticky podmienená primárna laktózová intolerancia - **tolerancia**

### Indikácia

- klinické príznaky – gastrointestinálne problémy po konzumácii potravín s obsahom laktózy
- diferenciálna diagnostika – odlíšenie primárneho typu deficitu laktázy od sekundárneho typu
- konfirmácia v prípade patologických výsledkov laktózového tolerančného testu alebo pozitívneho H<sub>2</sub> dychového testu
- malnutrícia, neprospievanie
- pozitívna rodinná anamnéza
- osteoporóza v mladšom veku, znížené BMD u postmenopauzálnych žien

Toto vyšetrenie môžu indikovať lekári so špecializáciou:

- gastroenterológia (048), pediatrika gastroenterológia, hepatológia a výživa (154), klinická imunológia, detská klinická imunológia a alergológia (040), pediatrika imunológia a alergológia (140), všeobecný lekár len s odporúčením od gastroenterológa alebo imunológa

### Odber biologického materiálu

Na vyšetrenie sa odoberá 2-5 ml periférnej krvi do sterilnej skúmavky s K<sub>3</sub>EDTA (ako na krvný obraz). Bezprostredne po odobratí sa obsah skúmavky šetrne premieša a do transportu sa uchováva pri teplote 2-8°C. Odber nie je nutné vykonať nalačno.

**Dostupnosť vyšetrenia:** Vyšetrenie sa vykonáva v Medicínskom laboratóriu Žilina.

**Výsledok vyšetrenia:** do 2 týždňov

### Literatúra:

Misselwitz, B. Lactose Intolerance: New Insights due to Blinded Testing? Digestion 2014; 90, 72-73.

Mattar R. et al. Lactose intolerance: diagnosis, genetic, and clinical factors. Clinical and Experimental Gastroenterology 2012; 5, 113-121.

Lactose Intolerance. NIH Publication No. 14-7994 NIDDK, May 2014

<http://www.omim.org/entry/223100>

Marton A et al. Meta-analysis: the diagnostic accuracy of lactose breath hydrogen or lactose tolerance tests for predicting the North European lactase polymorphism C/T-13910. Aliment Pharmacol Ther 2012; 35, 429-40.

Fojtík P. a kol. Laktózová intolerancia. Practicus 2013; 5, 7-12.

Babu J. et al. Frequency of lactose malabsorption among healthy southern and northern Indian populations by genetic analysis and lactase hydrogen breath and tolerance tests. Am J Clin Nutr 2010; 91, 140-146.

V prípade akýchkoľvek otázok, prosím, **kontaktujte** RNDr. Janu Čamajovú, PhD., [camajova@klinickabiochemia.sk](mailto:camajova@klinickabiochemia.sk)  
call centrum 0800 820 010 alebo MUDr. Juraja Vavriku, [vavrik@klinickabiochemia.sk](mailto:vavrik@klinickabiochemia.sk).