

synlab czech s.r.o. , Laboratoř Praha, CUBE, Evropská 178  
Evropská 423/178, Praha 6, Telefon: 800800234, IČ: 49688804

Příjmení: Pokus Pokusník

Zařízení testovacího oddělení

Jméno: Hokus

ID: 1010101010

Diagnóza: J01

Pojišťovna: 050

Odběr: 07.11.2024 12:12

Přijato: 07.11.2024 12:12

Jankovcova 2

17000 Praha 7

IČP: 99000496

Izolace: x

Laboratorní č.: 24.GSV-1836



## Vyšetřovaný materiál

## periferní krev

### Výsledek vyšetření polymorfismů c.-13910C>T a c.-22018G>A v regulační oblasti genu *LCT* spojených s laktázovou perzistencí

#### Výsledek:

c.-13910C>T

**homozygot CC**

c.-22018G>A

**homozygot GG**

#### Závěr:

**Výsledek JE asociován s primární laktázovou intolerancí.**

Polymorfismy 13910T/C a 22018A/G u primární laktázové intolerance jsou stanovovány metodou alelické diskriminace pomocí kitu gb GENETIC LACTO (generi biotech) s certifikací CE IVD.

Přetrvávání aktivity laktázy je spojeno se dvěma polymorfismy v regulační oblasti genu pro laktázu (gen *LCT*): c.-13910C>T (rs4988235) a c.-22018G>A (rs182549). V případě genotypu CC (u rs4988235) resp. GG (u rs182549) dochází k laktázové nonperzistenci a primární laktázové intoleranci. Jedinci s heterozygotní formou (tj. CT resp. GA) mohou mít částečný deficit laktázy a jsou více náchylní k rozvoji intolerance laktózy např. v období stresu nebo po gastrointestinální infekci. V případě genotypu TT (u rs4988235) resp. AA (u rs182549) přetrvává laktázová aktivita i v dospělosti.

Výsledkový list nesmí být bez souhlasu laboratoře reprodukován jinak než jako celek.

Schválil: