

Klinické souvislosti

Geneticky podmíněná laktózová intolerance je poruchou metabolismu laktózy způsobenou poklesem produkce enzymu laktázy. Za normálních okolností produkují buňky tenkého střeva laktázu, která rozkládá laktózu na jednodušší cukry glukózu a galaktózu. Ty jsou pak vstřebávány stěnou tenkého střeva, dostávají se do krevního oběhu a slouží jako zdroj energie. V případě laktózové intolerance dochází k hromadění nestrávené laktózy ve střevě a jejímu rozkladu přítomnými bakteriemi. Následkem degradace laktózy vznikají gastrointestinální symptomy, mezi které patří průjemy, břišní nevolnost, žaludeční křeče nebo plynatost. Laktózová intolerance je v Evropě spojována se dvěma mutacemi v regulační oblasti genu LCT, který odpovídá za hladinu enzymu laktázy. Jedná

se o mutaci na pozici -13910 a -22018. V případě přítomnosti alely LCT -13910C a LCT -22018G je mnohonásobně nižší aktivita laktázového genu, což vede k laktázové non-perzistenci. Haplotyp LCT -13910T a -22018A je naopak spojován s laktázovou perzistencí.

Princip detekce

Kit slouží k detekci mutací LCT (C13910T) a LCT (G22018A) v genu pro laktázu v lidské genomové DNA. Kit je založen na **real-time PCR s využitím fluorescenčně značených sond (alelická diskriminace)**.

Produktové varianty










Katalogové číslo	Produkt	Počet reakcí
3219-025	gb GENETIC LACTO	25
3219-050	gb GENETIC LACTO	50

1 balení obsahuje reagentie pro 25 nebo 50 PCR reakcí o objemu 20 µl.

Parametry produktu

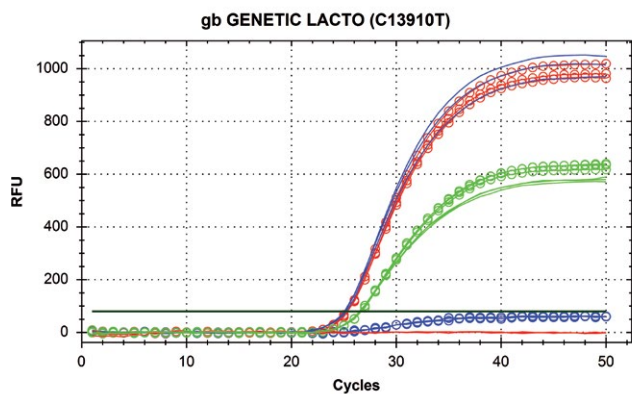
- kit je určen pro klinickou *in vitro* diagnostiku
- certifikován CE IVD
- ready-to-use assay
- pracovní rozsah kitu je 10-100 ng/µl
- detekce probíhá ve fluorescenčních kanálech FAM a HEX
- součástí jsou pozitivní kontroly pro každý z genotypů a negativní kontrola
- shodný amplifikační profil s produkty řady gb GENETIC, gb HEMO, gb PHARM

Obsah diagnostické soupravy

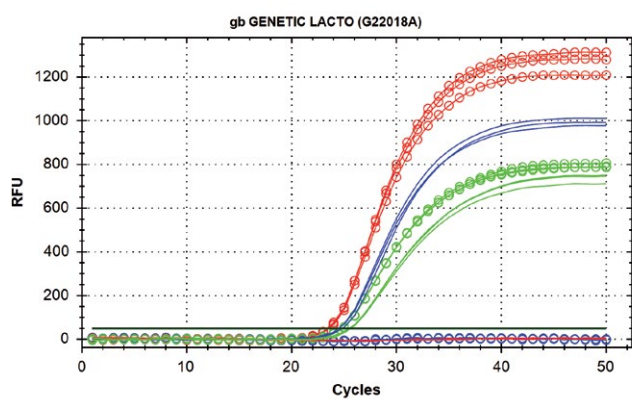
* Komponenta	Konc.	Účel
 Assay qPCR LCT (C13910T)	1,25×	Detekční assay
 Standard WT LCT (C13910T)	10 ⁴ kopii/µl	Pozitivní kontrola
 Standard MUT LCT (C13910T)	10 ⁴ kopii/µl	Pozitivní kontrola
 Standard HET LCT (C13910T)	10 ⁴ kopii/µl	Pozitivní kontrola
 Assay qPCR LCT (G22018A)	1,25×	Detekční assay
 Standard WT LCT (G22018A)	10 ⁴ kopii/µl	Pozitivní kontrola
 Standard MUT LCT (G22018A)	10 ⁴ kopii/µl	Pozitivní kontrola
 Standard HET LCT (G22018A)	10 ⁴ kopii/µl	Pozitivní kontrola
 Deionized Water		Negativní kontrola

*barva víčka na zkumavce





Graf č. 1 – Detekce LACTO (C13910T) standardů na přístroji CFX96; *modrá křivka – wild type; červená křivka – mutant; zelená křivka – heterozygot; hladká křivka – kanál FAM; křivka s kolečky – kanál HEX*



Graf č. 2 – Detekce LACTO (G22018A) standardů na přístroji CFX96; *modrá křivka – wild type; červená křivka – mutant; zelená křivka – heterozygot; hladká křivka – kanál FAM; křivka s kolečky – kanál HEX*

Validováno pro přístroje

- Rotor-Gene 3000/6000/Q (Corbett Research, Qiagen)
- iCycler iQ5/CFX96/CFX96 Touch (Bio-Rad)
- ABI 7300/7500/7500 Fast (Applied Biosystems)
- SmartCycler (Cepheid)
- MIC (Bio Molecular Systems)
- Light Cycler 480/Cobas z480 (Roche Diagnostics)
- QuantStudio 5 (Applied Biosystems)

