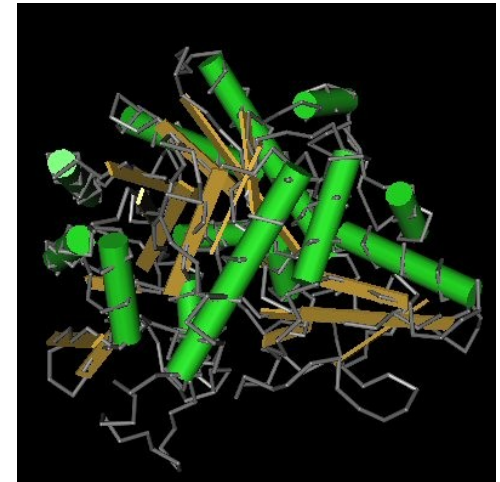


Úloha č. 7

SEKVENACE ČÁSTI GENU PRO
LAKTÁZU: URČENÍ
LAKTÓZOVÉ INTOLERANCE

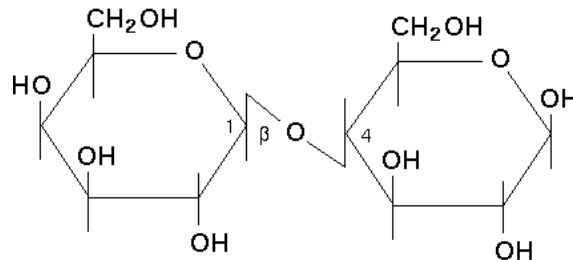
LAKTÁZA

- enzym z rodiny β -galaktosidáz
- tvořena v enterocytech tenkého střeva
- klíčový enzym při trávení mléka
hydrolyzuje disacharid **laktózu** na jednoduché stravitelné cukry



LAKTÓZA

- laktóza (mléčný cukr):
β-D-galaktóza a β-D-glukóza spojené glykosidickou vazbou



- v mateřském mléce savců, kde představuje 2-8 % rozpuštěných látek

AKTIVITA LAKTÁZY

- objevuje se od 8. týdne intrauterinního života u vyvíjejícího se plodu a postupně narůstá až do období porodu
- nejvyšší aktivity dosahuje po narození
- s věkem se aktivita postupně snižuje

LAKTÓZOVÁ INTOLERANCE

- onemocnění spojené s nedostatečnou produkcí laktázy
- příčiny:
 - genetické vlohy
 - sekundární příčiny
- zdravotní obtíže:
 - průjem, křeče a bolesti břicha

TESTY

- vodíkový dechový test
- určení pH stolice
- měření glykémie
- endoskopické vyšetření

DOMÁCÍ TEST

„Vypijte dvě dvoudecilitrové sklenice mléka na lačný žaludek a pozorujte symptomy v zažívacím traktu, které se objeví v následujících 4 hodinách. Zopakujte test druhý den s několika gramy sýra (který neobsahuje mnoho laktózy). Jestliže se nepříjemné trávicí symptomy vyskytnou po mléce a nikoliv po sýru, trpíte pravděpodobně intolerancí laktózy. Jestliže se symptomy objeví jak po mléce, tak po sýru, můžete být alergičtí na mléčné výrobky.“

LÉČBA

- vyloučení (případně omezení) mléčných výrobků z jídelníčku
- přijímání laktázy ve formě léků

CÍL TOHOTO CVIČENÍ

- sekvenace DNA a stanovení přítomnosti jednobodového polymorfismu C13910T nacházejícím se v regulační oblasti genu pro laktázu, u kterého byla nalezena asociace s geneticky podmíněnou formou laktózové intolerance
- genotypizace tohoto polymorfismu umožňuje odlišit diagnózu laktózové intolerance způsobenou v důsledku genetických předpokladů od případů vyvolaných sekundárními vlivy

POSTUP

- amplifikace cílových úseků pomocí PCR
- agarózová elektroforéza (1 proužek cca 120 bp)
- přečištění pomocí ExoSAP
- sekvenační reakce
- přečištění po sekvenační reakci
- sekvenace a vyhodnocení sekvencí