

MCM6 C1 3910T a G22018A

- Gen *MCM6* (Minichromosome Maintenance Complex Component 6) patří do rodiny speciálních genů zodpovědných za přepis jiných genů a stabilizaci minichromozomů. Leží vedle genu kódujícího enzym laktázu (*LAC* gen).
- Gen *MCM6* je zodpovědný za toleranci nebo intoleranci laktózy.
- Gen *MCM6* úzce souvisí s genem *LAC* vytvářejícím enzym laktázu, která umí rozštěpit a strávit laktózu. *MCM6* je vypínačem pro laktázový gen.
- Pokud jsou v *MCM6* mutace, laktázový gen se nevypne a dokáže štěpit laktózu i v dospělosti, způsobí TOLERANCI LAKTÓZY.
- Intolerancí laktózy trpí až 70 % celosvětové populace. V české populaci trpí laktózovou intolerancí každý pátý (20%).

GEN *MCM6* KONTROLUJE ŠTĚPENÍ LAKTÓZY V TENKÉM STŘEVĚ.

PROČ JE NESTRÁVENÁ LAKTÓZA BEZ UŽITKU?

Laktóza je mléčný cukr, je to těžce stravitelný disacharid (ze dvou cukrů). Nerozštěpená laktóza nemá pro organismus žádný užitek. Přirozeně se laktóza vyskytuje pouze v savčím mléce. Pokud nedojde k rozštěpení laktózy na jednoduché sacharidy glukózu a galaktózu nemůže organismus čerpat energii z glukózy ani využít galaktózu pro výstavbu glykolipidů a glykoproteinů důležitých pro buněčné membrány.

Nestrávená laktóza putuje do tlustého střeva, kde jsou bakterie mléčného kvašení. Tyto bakterie štěpí laktózu za vzniku vedlejších produktů jako je laktát, mastné kyseliny, CO₂ a vodík (nepříjemná osmóza). Výsledkem je nadýmání a plynatost, dále mohou vznikat toxické metabolické bakteriální produkty.

EXISTUJÍ GENETICKÉ ZMĚNY V GENU MCM6, CO ZPŮSOBUJÍ?

Běžné formy genu MCM6 (bez mutace) jsou příčinou 95 až 100% inaktivace enzymu laktázy. To vede k laktózové intoleranci.

Mezi nejvíce prozkoumané změny=mutace v genu MCM6 patří C13910T a G22018A. Dvě mutace v C13910T – genotyp 13910TT udržuje aktivitu enzymu laktázy zejména v dospělosti, druhá variantní mutace 22018A je méně prostudovaná, ale stejně jako u 13910 TT udržuje aktivitu laktázy v dospělosti.

Jedinci bez mutace 13910CC/22018GG mají nedetekovatelnou aktivitu laktázy a proto trpí vrozenou intolerancí laktózy.

Jedinci s jednou mutací – heterozygoti 13910CT/22018GA trpí částečnou intolerancí/tolerancí laktózy a mají omezenou aktivitu laktázy. Projevy jsou individuální, pohybují se od tolerance k intoleranci.

Kojenci a děti do cca 5-ti let by měli přirozeně tolerovat laktózu i v případě genotypu 13910CC/22018GG zodpovědného za úplnou intoleranci laktózy.

1. GENOTYP CC/GG JE ZODPOVĚDNÝ ZA INTOLERANCI LAKTÓZY.

2. GENOTYP TT/AA JE ZODPOVĚDNÝ ZA TOLERANCI LAKTÓZY.

3. GENOTYP CT/GA JE ZODPOVĚDNÝ ZA ČÁSTEČNOU TOLERANCI/INTOLERANCI LAKTÓZY.

JAK MŮŽEME ODHALIT INTOLERANCI LAKTÓZY?

Intoleranci laktózy můžeme odhalit jednoduše genetickým nebo dechovým testem. Další možností je biopsie střeva (invazivní, náročné vyšetření v nemocnici). Genetický test je poměrně nenáročný, provádí se z odběru krve nebo stěru slin. Dechový test je časově náročnější (několik hodin) a obnáší vypití nápoje s laktózou. Výsledky obou testů jsou shodné.

JAKÉ SYMPTOMY VIDÍME U LAKTÓZOVÉ INTOLERANCE?

Jedná se o nevolnost, bolesti břicha spojené se zácpami nebo průjmy, nadýmáním a plynatostí. Vznik toxických bakteriální produktů může vést dále k bolestem hlavy, bolestem svalů, celkové ošablosti a tachykardii (zvýšená tepová frekvence).

JAKÉ JSOU TESTY DOSTUPNÉ PRO TESTOVÁNÍ GENU *MCM6*?

- Genotypování (genetické vyšetření).
- Dechový vodíkový test, expoziční test, test kyselosti stolice.
- Biopsie sliznice tenkého střeva.

Pokud chcete vědět více o Laktózové intoleranci, navštivte:

- https://www.internetdna.cz/galerie/tinymce/Lakt%C3%B3za%20-%20ot%C3%A1zky%20a%20odpov%C4%9Bdi_VL%20pro%20klienty.pdf
- https://dspace.jcu.cz/bitstream/handle/123456789/33760/Bakalarska_prace_-_Weberova.pdf?sequence=1
- https://wstag.jcu.cz/StagPortletsJSR168/PagesDispatcherServlet?pp_destElement=%23ssSouboryStudentuDivId_11241&pp_locale=cs&pp_reqType=render&pp_portlet=souboryStudentuPagesPortlet&pp_page=souboryStudentuDownloadPage&pp_nameSpace=G230136&soubidno=172637
- https://wstag.jcu.cz/StagPortletsJSR168/PagesDispatcherServlet?pp_destElement=%23ssSouboryStudentuDivId_11255&pp_locale=cs&pp_reqType=render&pp_portlet=souboryStudentuPagesPortlet&pp_page=souboryStudentuDownloadPage&pp_nameSpace=G230136&soubidno=223501
- https://wstag.jcu.cz/StagPortletsJSR168/PagesDispatcherServlet?pp_destElement=%23ssSouboryStudentuDivId_11289&pp_locale=cs&pp_reqType=render&pp_portlet=souboryStudentuPagesPortlet&pp_page=souboryStudentuDownloadPage&pp_nameSpace=G230136&soubidno=172854
- https://wstag.jcu.cz/StagPortletsJSR168/PagesDispatcherServlet?pp_destElement=%23ssSouboryStudentuDivId_11323&pp_locale=cs&pp_reqType=render&pp_portlet=souboryStudentuPagesPortlet&pp_page=souboryStudentuDownloadPage&pp_nameSpace=G230136&soubidno=211762