

# INTOLERÂNCIA À LACTOSE



A lactose é um açúcar presente no leite e seus derivados, e sua absorção requer a clivagem pela enzima lactase na mucosa intestinal. Na maioria dos indivíduos, essa enzima encontra-se em quantidade suficiente no organismo durante o período de amamentação, declinando na fase adulta. Uma minoria de indivíduos é beneficiada com níveis elevados de lactase na vida adulta (lactase persistência).

A diminuição da produção da lactase é conhecida como hipolactasia e pode manifestar-se sob três formas: congênita, primária e secundária. A forma congênita é uma desordem autossômica recessiva, rara, decorrente de alterações no gene *Lct* que codifica a enzima lactase, resultando em uma atividade diminuída da lactase ou mesmo em sua inativação e/ou ausência no organismo. Está associada à diarreia infantil após a primeira exposição ao leite materno.

A hipolactasia primária do adulto (também conhecida como não persistência da lactase ou má absorção primária da lactose) é uma desordem autossômica recessiva resultante do declínio fisiológico da atividade da enzima lactase. É a causa mais comum de deficiência da enzima lactase no mundo, e os sintomas de desordens abdominais são diarreia, flatulência, distensão e dor abdominal. A forma secundária manifesta-se em uma minoria de indivíduos e resulta de patologias distintas, tais como a doença celíaca, gastroenterites e doença de Crohn, podendo levar à deficiência transitente da lactase e o surgimento dos sintomas citados anteriormente.



Os polimorfismos C/T13910 e G/A22018 apresentam forte correlação com a persistência ou não da lactase em várias populações. Essas variações genéticas podem ser identificadas por meio de métodos moleculares avançados de análise do DNA, caracterizando a intolerância ao consumo de lactose.

O exame conhecido como Teste Genético de Intolerância à Lactose pesquisa, por meio do sequenciamento de nucleotídeos, a presença das variações genéticas que determinam a atividade da enzima lactase, responsável pela digestão desse açúcar.

Quando comparado a outros testes para diagnóstico da intolerância à lactose, a análise molecular possui elevadas sensibilidade e especificidade ao prever com alta probabilidade se um indivíduo é intolerante à lactose ou não. Além disso, o teste não necessita de jejum, não causa desconforto de uma sobrecarga de lactose, e conseqüentemente não provoca sintomas durante e após o exame, e pode ser realizado com uma única coleta de sangue periférico do paciente.

## Diagnóstico laboratorial

Disponibilizamos o Teste Genético de Intolerância à Lactose, pela metodologia de sequenciamento de nucleotídeos.

### NOME DO EXAME

TESTE GENÉTICO DE INTOLERÂNCIA A LACTOSE

## Referências

1. Bulhões, A.C. et al. Braz J Med Biol Res, 40(11), 2007.
2. Mattar, R. et al. Clinical Biochemistry, (41) 628-630, 2008.
3. Khabarova, Y. et al. World J Gastroenterol, 15(15): 1849-1853, 2009.

**Rua:** Ceará, 171 • Poços de Caldas - MG  
**Fone:** (35) 3712-6021  
**E-mail:** ibelab@hotmail.com

