

# TESTE GENÉTICO DE INTOLERÂNCIA À LACTOSE

A intolerância à lactose ocorre quando há a diminuição da capacidade ou a incapacidade do organismo humano em digerir a lactose - um açúcar (dissacarídeo) encontrado no leite de mamíferos e derivados - devido a diminuição ou ausência da enzima lactase. A lactase, produzida pelas células da mucosa do intestino delgado, tem a função de hidrolisar a lactose em galactose e glicose, uma vez que as moléculas de lactose intactas não são absorvidas pelas células intestinais e resultam principalmente em sintomas gastrointestinais.

A hipolactasia (diminuição da atividade da enzima lactase) pode ser **primária** (de dois tipos: ILC - intolerância à lactose congênita ou HPTA - hipolactasia primária do tipo adulto) ou **secundária** (situação transitória e reversível em decorrência de acometimento da mucosa do intestino delgado como em casos de doença celíaca, gastroenterite, giardíase, etc.). A ILC é uma condição grave e rara de ausência ou defeito na enzima. Já na HPTA, principal causa de intolerância à lactose, não há defeito na enzima, mas com o passar dos anos o organismo diminui a sua expressão. Essa situação ocorre principalmente com indivíduos que deixaram de consumir leite regularmente. Trata-se de uma condição determinada geneticamente, que acomete cerca de 75% da população mundial. Sabe-se hoje que a atividade da lactase na fase adulta está associada a polimorfismos de nucleotídeo único (SNPs), localizados próximo ao gene LCT (gene da lactase humana). Desse modo, a persistência ou não da atividade da lactase na vida adulta é determinada geneticamente. O estado “**lactase persistente**” é determinado por padrão de transmissão autossômico dominante, enquanto que a “**não persistência**” tem herança autossômica recessiva. Assim, os indivíduos homo ou heterozigotos para o alelo dominante são tolerantes à lactose, enquanto os homozigotos para o alelo recessivo são intolerantes.

## TESTES DIAGNÓSTICOS

**Teste de tolerância à lactose:** é o teste convencional mais comumente utilizado. Consiste em dosagens da glicemia em jejum e após a ingestão de lactose (4 ou 5 coletas de sangue). Havendo deficiência de lactase não ocorre aumento da glicemia após a sobrecarga de lactose, pois esta não é cindida em glicose e galactose. Esse teste costuma causar desconforto ao paciente intolerante, reproduzindo os sintomas usuais como náuseas, vômito, cólicas e diarreia.

**Biópsia intestinal:** exame raramente realizado por ser um teste invasivo.

**Teste genético de intolerância à lactose:** este exame **não produz desconforto** ou sintomas causados pela sobrecarga de lactose e é não invasivo, além de apresentar alta sensibilidade diagnóstica. O teste avalia a presença do polimorfismo C/T (-13910) no gene MCM6 que está associado com a persistência/não persistência da lactase pela regulação do promotor do gene LCT. Este teste foi desenvolvido para diagnóstico de HPTA. Não serve para avaliar a intolerância à lactose congênita em lactentes, que é mediada por mecanismos moleculares diferentes da HPTA.

### Interpretação do teste genético de intolerância à lactose:

Genótipo C/C: Lactase não persistência (Intolerância à lactose)

Genótipos C/T e T/T: Lactase persistência (Tolerância à lactose)

OBS: O Genótipo C/T apresenta maior suscetibilidade a desenvolver intolerância à lactose em situações de estresse.

## COLETA PARA TESTE GENÉTICO NO ALFA

**Amostra:** Coleta única de sangue total. Não é necessário jejum.

**Metodologia:** PCR (Reação em Cadeia da Polimerase) e RFLP (polimorfismo no comprimento do fragmento de restrição).

**Prazo:** máximo de 25 dias.

**OBS:** Esse teste não tem cobertura pelos planos de saúde, consulte nosso valor particular.

Informativo científico elaborado pelo Alfa Laboratório. Fontes: WORTMANN, A.C. et al. Análise molecular da hipolactasia primária do tipo adulto: uma nova visão do diagnóstico de um problema antigo e frequente. Revista da AMRIGS, Porto Alegre, n. 57, v.4, p. 335-343, 2013. Instituto Hermes Pardini. Laboratório Álvaro. MATTAR, R. et al. Single nucleotide polymorphism C/T-13910, located upstream of the lactase gene, associated with adult-type hypolactasia: validation for clinical practice. Clinical biochemistry, v. 41, n. 7, p. 628-630, 2008.