



INTOLERÂNCIA À LACTOSE EM ADULTOS TESTE MOLECULAR GENÉTICO PARA O DIAGNÓSTICO

A lactase é a enzima da mucosa intestinal responsável pela digestão da lactose nos seus constituintes absorvíveis: glicose e galactose. Sabe-se que sua produção persiste durante a vida adulta em algumas pessoas e em outras não. A variante genética 13910C*T (rs4988235) no promotor do gene da lactase, é responsável por essa característica. Essa variante faz com que o gene permaneça ativo após o desmame. Assim, os portadores dessa variação são tolerantes à lactose devido à persistência da produção da enzima que a degrada.

Os indivíduos que não produzem a enzima lactase após o desmame são intolerantes à lactose e apresentam sintomas, principalmente intestinais, quando ingerem leite ou outros produtos que contenham lactose. A investigação dessa condição normalmente inclui uma ou mais provas funcionais, como teste oral de intolerância à lactose ou teste de hidrogênio na respiração. Um dos inconvenientes da realização desses exames é que os pacientes intolerantes à lactose podem apresentar sintomatologia importante durante os testes. O teste molecular genético para intolerância à lactose apresenta uma alta correlação com as provas funcionais. Ou seja, os adultos portadores do genótipo CC, associado à não persistência

na produção de lactase, tendem a apresentar provas funcionais alteradas. Ao realizar uma metanálise dos estudos disponíveis que compararam o teste genético a uma prova funcional, chegou-se à conclusão de que o teste molecular genético tem 79% de sensibilidade e 83% de especificidade. Na figura 1, podem ser observados os estudos incluídos na metanálise e os respectivos valores de sensibilidade e especificidade. Assim, conclui-se que esse teste pode prever com alta probabilidade se um indivíduo é intolerante à lactose ou não. Dessa forma, o novo teste é considerado uma ferramenta importante na triagem da condição, e alguns protocolos sugerem que o teste genético seja realizado antes da prova funcional, podendo esta ser dispensada diante de um paciente com sintomas de intolerância e um genótipo CC. O teste genético para intolerância à lactose está disponível no Sabin Medicina Diagnóstica. Trata-se de um exame desenvolvido e implantado pelo setor de Biologia Molecular.

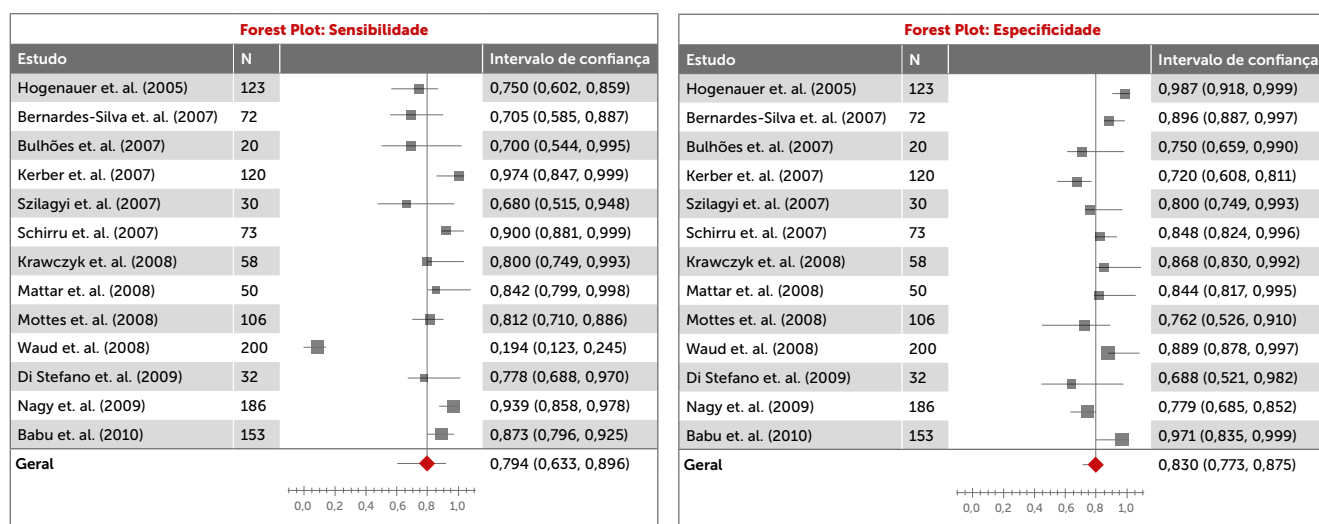


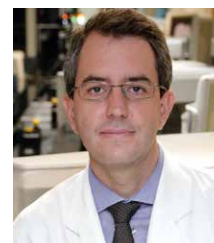
Figura 1. Metanálise envolvendo 13 estudos que compararam a genotipagem da mutação C/T-13901 no promotor do gene da lactase com provas funcionais para intolerância à lactose.

Não jogue este impresso em via pública. Seja responsável com o meio ambiente.

R.T.: Dra. Sandra Soares Costa, CRF 402 - DF • José Gastão da Cunha Neto, CRM-DF 11924

Dr. Rafael Jácomo

- Diretor Técnico do Sabin
- Graduado em Medicina pela Faculdade de Medicina da Universidade de Brasília – UnB
- Doutor em Ciências pela Faculdade de Medicina de Ribeirão Preto – USP
- Hematologista e Patologista Clínico



www.sabin.com.br
61 3329-8000

