

Intolerância à Lactose por teste genético

Saiba mais sobre o teste capaz
de identificar alterações genéticas
que causam esta doença.



DLE[®]

Genética Humana
e Doenças Raras

A lactose é o principal açúcar encontrado no leite, a maior fonte de nutrição nos primeiros meses de vida. Na maioria dos recém-nascidos a atividade da enzima que degrada a lactose (lactase) é máxima durante o período perinatal, no entanto, a partir de dois anos e meio de idade, dois grupos distintos de indivíduos surgem: o grupo “lactase não persistente” que perde gradativamente a capacidade de digerir a lactose e o grupo “lactase persistente”, que é capaz de digerir a lactose na idade adulta.

A redução na atividade da lactase pode levar à condição de hipolactasia. É importante a distinção entre a deficiência congênita de lactase, doença genética que afeta os bebês desde o nascimento, a hipolactasia primária, observada em todas as fases da vida, e as causas secundárias de má digestão de lactose, como doença celíaca, enterites, Doença de Crohn, entre outras.

A deficiência congênita de lactase está relacionada a alterações no gene que codifica a enzima lactase (*LCT*), resultando na ausência de enzima funcional no organismo. Esta é uma condição extremamente grave que pode levar ao óbito se não diagnosticada rapidamente.

Uma boa alternativa para reposição enzimática nos pacientes intolerantes à lactose (açúcar natural do leite) é a utilização de cápsulas ou tabletes de enzimas sintéticas na hora das refeições.





Em lactentes portadores de intolerância congênita à lactose, a substituição parcial do leite materno, o acompanhamento nutricional rigoroso e a introdução de fórmulas balanceadas isentas de lactose se fazem necessárias

A hipolactasia primária está relacionada ao “desligamento” da enzima lactase pelo gene *MCM6* após os primeiros anos de vida. Isto tem relação com a evolução da humanidade, porque antes de domesticar animais os seres humanos deixavam de consumir leite após a amamentação, tornando-se desnecessária a persistência da enzima lactase após o período de lactente. A queda de atividade da lactase é gradual e associada à interação com outros genes e hábitos alimentares. Portanto é difícil estimar a idade em que a atividade se tornará insuficiente e os sintomas da intolerância à lactose irão surgir. Nas últimas décadas foram descritos polimorfismos (alterações genéticas presentes em mais de 1% da população) em *MCM6*, capazes de impedir a ação deste gene e, assim, a lactase permanece “ligada” no indivíduo adulto (lactase persistente).

Estudos recentes reportam que devido a alta miscigenação da população brasileira, o diagnóstico de hipolactasia primária no Brasil baseado apenas na análise do polimorfismo *LCT* -13910 C>T não é suficiente para a conclusão diagnóstica. Portanto, com o objetivo de realizar uma investigação mais abrangente, o DLE é o primeiro laboratório a oferecer em um único teste a análise de mais três polimorfismos no gene *MCM6*: *LCT* -13907C>G, *LCT* -13915T>G e *LCT* -14010G>C, e a pesquisa da mutação c.4170 T>A (Y390X) no gene *LCT*, a mutação mais comum em casos de intolerância congênita à lactose. Este teste reduz a chance de resultados falso-negativos que podem ocorrer em análises de um único polimorfismo.

**Consulte seu médico para
informações complementares.**

Principais Vantagens do teste **Intolerância à lactose por teste genético** do Laboratório DLE:

- ✓ Não é necessário jejum antes do teste;
- ✓ Não é necessária a ingestão de lactose que pode causar desconforto e sintomas da intolerância à lactose como nos testes tradicionais;
- ✓ Pode ser realizado em raspado de mucosa oral (swab) com o **DLE Collect™ Dried Swab**, dispensando a necessidade de múltiplas coletas de sangue;
- ✓ Dispensa a longa permanência no local de coleta;
- ✓ Teste mais abrangente (maior número de polimorfismos analisados).

CERTIFICAÇÕES / ACREDITAÇÕES DO LABORATÓRIO.



Texto elaborado pela Assessoria Científica do **DLE**. Proibida a reprodução total ou parcial deste folheto. Direitos de imagem e texto reservados mediante registro.

Canal do Cliente 4020-8080

Seg. a Sex. das 08h às 18h | Ao custo de uma ligação local.

DLE.com.br | (11) 5907-8181 | (21) 3299-3000