

9. O que o teste de intolerância à lactose genético analisa?

Por meio de métodos moleculares avançados de análise do DNA, o teste de intolerância à lactose genético analisa variações presentes no gene da lactase (LCT) e em sua região promotora (MCM6), 22018 G>A e 13910 C>T, respectivamente, responsáveis pela persistência da atividade da lactase. A análise isolada do gene MCM6 é mais indicada para adolescentes e adultos e a análise no gene LCT para recém-natos com quadro gastrointestinal grave. Já a análise combinada do gene LCT juntamente com o gene MCM6 é indicada para os lactentes, crianças e adultos para um diagnóstico diferencial de problemas gastrointestinais persistentes.

Variações na região promotora (13910 C>T) estão associadas à persistência da lactase em Europeus, enquanto as variações 13907 C>G, 13915 T>G e 14010 G>C estão mais associadas com a resistência na população da África.

Sabemos que no Brasil há uma intensa miscigenação, que se iniciou durante a nossa colonização e como podemos observar no quadro abaixo (Quadro 1) a população brasileira tem uma maior contribuição genética da população europeia.

QUADRO 1. PORCENTAGEM DA CONTRIBUIÇÃO DE CADA ORIGEM PARA A POPULAÇÃO BRASILEIRA

Cidade ou estado	Africana	Europeia	Ameríndia
Manaus, Amazonas	16,3%	45,9%	37,8%
Belém, Pará	16,8%	53,7%	29,5%
Pernambuco	27,9%	56,8%	15,3%
Alagoas	26,6%	54,7%	18,7%
Goiás	13,3%	82,7%	3,0%
Minas Gerais	28,9%	59,2%	11,9%
Espírito Santo	13,4%	74,1%	12,5%
Rio de Janeiro	31,1%	55,2%	13,7%
São Paulo	18,2%	69,9%	10,6%
Paraná	17,5%	71,0%	11,5%
Santa Catarina	11,4%	79,7%	8,9%
Rio Grande do Sul	14,0%	72,9%	13,0%

10. Quais as vantagens do teste de intolerância à lactose genético?

O teste é realizado com uma única coleta de sangue periférico em tubo EDTA ou com swab oral (swab rayon), coletado a partir de esfregaço da mucosa oral. Não necessita de jejum e nenhum tipo de preparo, ou seja, não é necessária a ingestão da lactose. Não causa desconfortos e consequentemente não provoca sintomas durante e após a coleta. Adicionalmente, o teste genético para intolerância à lactose pode ser solicitado a qualquer momento caso o paciente esteja realizando outros testes para intolerância como, por exemplo, sacarose, xilose e maltose e pode ser realizado por pessoas diabéticas.

11. A partir de qual idade pode ser solicitado o teste de intolerância à lactose?

A intolerância primária à lactose é uma condição de natureza genética e ocorre em pessoas com predisposição à desordem. Os efeitos genéticos geralmente são observados a partir dos 3 anos de idade, devido à redução contínua da produção da enzima ao longo da vida do indivíduo. Deste modo, o teste genético para intolerância à lactose apresenta maior aplicabilidade a partir dos 3 anos de idade, porém não há restrições de idade ou outros fatores, pois além de ser um teste não invasivo, sempre deve se considerar a clínica do paciente para sua realização.

Referências:

1. Ponte, P.R.L. et al. Clinics 71(2) 82-89, 2016.
2. Bulhões, A.C. et al. Braz J Med Biol Res, 40(11), 2007.
3. Mattar, R. et al. Clinical Biochemistry, (41) 628-630, 2008.
4. Khabarova, Y. et al. World J Gastroenterol, 15(15): 1849-1853, 2009.
5. Intolerância à lactose. Pediatria para famílias. Sociedade Brasileira de Pediatria. São Paulo, 29 de out de 2019. Disponível em: <https://www.sbp.com.br/especiais/pediatria-para-familias/noticias/nid/intolerancia-a-lactose/>
6. <http://www.plosone.org/article/info%3Adoi%2F10.1371%2Fjournal.pone.0017063>
7. «Profile of the Brazilian blood donor». Consultado em 23 de maio de 2012. Arquivado do original em 2 de maio de 2012
8. <http://onlinelibrary.wiley.com/doi/10.1002/ajhb.22714/abstract>
9. <http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/20129458> Allele frequencies of 15 STRs in a representative sample of the Brazilian population. de Assis Poaires L, de Sá Osorio P, Spanhol FA, Coltre SC, Rodenbusch R, Gusmão L, Largura A, Sandrini F, da Silva CM.



Saiba mais

- dbmolecular.com.br
- assessoria.molecular@dbdiagnosticos.com.br
- 0800 643 0376

PERGUNTAS FREQUENTES

Intolerância à Lactose Genético

Código DB: LACTG



O que você deve saber sobre o exame

1. O que é Lactose e Lactase?

A **lactose** é o açúcar presente no leite e seus derivados, sendo a principal fonte de nutrição nos primeiros meses de vida. Já a **lactase** é a enzima responsável pela degradação da lactose. Essa enzima possui ação máxima na maioria dos recém-nascidos, porém com o avanço da idade, alguns indivíduos podem ter redução dessa atividade enzimática, tornando-se incapazes de digerir a lactose na idade adulta.

2. Qual a diferença entre intolerância à lactose e alergia da proteína do leite?

A alergia à proteína do leite de vaca, também conhecida como APLV, ocorre no primeiro ano de vida em aproximadamente 5% dos bebês e caracteriza-se pela dificuldade de ingerir as proteínas presentes no leite e derivados, podendo causar uma reação alérgica, uma vez que ativa o sistema imunológico do indivíduo. Já a intolerância à lactose caracteriza-se pela dificuldade em digerir o açúcar do leite e derivados, normalmente se manifesta na idade adulta e não ativa o sistema imunológico do indivíduo, além dos sintomas estarem relacionados apenas ao sistema gastrointestinal.

3. Como se dá a intolerância à lactose?

A redução ou ausência da atividade da enzima lactase pode levar à condição chamada de **hipolactasia**, podendo se manifestar de três formas distintas no indivíduo: Congênita, primária e secundária.

4. Quais são as condições da forma congênita de intolerância à lactose?

A presença da forma congênita é rara, usualmente aparente na primeira semana de vida e é decorrente de uma **desordem autossômica recessiva**, resultando em ausência de atividade da lactase no organismo. Nesses casos, o consumo de qualquer quantidade de lactose, além de ser intolerável pelo organismo é, perigoso, pois causa diarreia que pode evoluir a uma desidratação severa. O diagnóstico se dá por meio do sequenciamento completo do gene da lactase (LCT), além da investigação clínica do paciente.

5. Quais são as condições da intolerância à lactose primária?

A intolerância primária é geneticamente modulada e é resultante do declínio fisiológico da atividade enzimática da lactase. Essa redução de atividade é gradual e associada à interação entre genes e hábitos alimentares. Geralmente os sintomas clínicos não são evidentes até a puberdade ou início da fase adulta. Tanto o teste genético, como o teste das provas funcionais (curva, por exemplo) têm como objetivo verificar essa forma de intolerância. Atualmente, o **teste genético para intolerância à lactose (Código DB: LACTG)** tem se mostrado uma ótima ferramenta para auxiliar na rotina clínica, além de apresentar inúmeras vantagens para o paciente.

6. Quais são as condições da intolerância à lactose secundária?

A intolerância à lactose secundária manifesta-se em decorrência de **anormalidade na fisiologia do trato gastrointestinal**, onde ele deixa de produzir adequadamente a lactase por causa de alguma doença, cirurgia ou injúria, como por exemplo a doença celíaca, doença de Crohn, enterite, entre outras. Este tipo de intolerância tende a ser transitório e o tratamento da condição causadora pode resolver o problema. É necessária uma investigação abrangente para identificar o que está causando danos às microvilosidades intestinais.

7. Como diferenciar a intolerância à lactose primária da secundária?

Pacientes com a forma primária de intolerância à lactose precisam modificar sua dieta para ter pouca ou nenhuma lactose, ou ainda administrar lactase antes das refeições que contenham este tipo de açúcar. Já para pacientes com a forma secundária, essa restrição alimentar é necessária até que o epitélio intestinal se regenere, após identificar a causa do problema e fazer o tratamento da doença subjacente. Como os testes das provas funcionais revelam o status atual do paciente, em casos de suspeita de intolerância à lactose primária, o teste genético é a melhor ferramenta disponível para confirmar a clínica do paciente apresentando grande importância na conduta médica.

8. Como se dá o diagnóstico para intolerância à lactose?

A intolerância à lactose é difícil de diagnosticar apenas com base nos sintomas, uma vez que os desconfortos gerados são muito semelhantes a outros tipos de problemas gastrointestinais. A investigação dessa condição normalmente inclui uma ou mais provas funcionais, como teste oral de intolerância à lactose ou teste do hidrogênio expirado. Nesses testes o paciente ingere uma determinada quantidade de lactose e o aumento na glicemia ou de hidrogênio expirado é acompanhado durante algumas horas. Um inconveniente é que os pacientes intolerantes à lactose podem apresentar os sintomas até mesmo durante os testes e há uma taxa de erro de cerca de 20% devido à variação individual de metabolização do açúcar. O teste genético para intolerância à lactose possui uma alta correlação com as provas funcionais e é considerado uma importante ferramenta no diagnóstico diferencial da condição, apresentando elevada sensibilidade e especificidade ao predizer com alta probabilidade se um indivíduo é ou não intolerante à lactose.

