

29748

ANÁLISE DE POLIMORFISMOS DO GENE LACTASE-FLORIZINA HIDROLASE ASSOCIADOS COM HIPOLACTASIA DO TIPO ADULTO EM DISPÉPTICOS FUNCIONAIS

Débora Dreher Nabinger, André Castagna Wortmann, Luiz Edmundo Mazzoleni, Carlos Fernando Franscesconi, Guilherme Becker Sander, Tobias Cancian Milbradt, Laura Renata de Bona, Vagner Ricardo Lunge, Themis Reverbel da Silveira, Daniel Simon

INTRODUÇÃO: A dispepsia funcional e a intolerância à lactose são duas condições com elevada prevalência em nosso meio. A principal causa de intolerância à lactose é a hipolactasia primária do tipo adulto, caracterizada pela redução da atividade da enzima lactase a partir dos primeiros anos de vida, sendo determinada geneticamente. Dois polimorfismos, -13910C/T e -22018G/A, localizados upstream ao locus LCT foram associados à persistência da lactase em populações de origem europeia. Outros três polimorfismos foram associados à persistência da lactase em indivíduos de origem africana. De acordo com o genótipo destes polimorfismos os indivíduos são classificados com genótipo de persistência da lactase ou genótipo de nãopersistência. É descrito na literatura que a dispepsia funcional e a intolerância à lactose podem apresentar-se clinicamente de forma semelhante. Isso pode ser comprovado devido à sobreposição entre os sintomas dispépticos e manifestações clínicas da intolerância à lactose, particularmente distensão abdominal. **OBJETIVO:** O presente estudo visa analisar a associação entre quatro polimorfismos (-13907C/G, -13910C/T, -13915T/G e -14010G/C) da região promotora do gene LCT e sintomas dispépticos em pacientes do sul do Brasil. **METODOLOGIA:** Fazem parte deste estudo 197 pacientes dispépticos funcionais (critérios do consenso ROMA III), participantes de um ensaio clínico sobre a evolução dos sintomas dispépticos no Hospital de Clínicas de Porto Alegre. O projeto foi aprovado e registrado no GPPG sob número 10-0473. Os sintomas foram avaliados através de um questionário estruturado, validado previamente, denominado Questionário Porto Alegre de Sintomas Dispépticos (PADYQ). O DNA foi extraído a partir de amostras de sangue por método não enzimático, seguido de amplificação pela reação em cadeia da polimerase. Os fragmentos amplificados foram sequenciados para determinação dos genótipos. **RESULTADOS:** Com relação ao polimorfismo -13910C/T, 88 pacientes apresentaram genótipo CC (44,7%), 89 o genótipo CT (45,2%) e 20 genótipo TT (10,1%). As frequências alélicas observadas foram 67,3% para o alelo C e 32,7% para o alelo T e são similares às descritas em outros estudos em populações brasileiras. As frequências alélicas e genotípicas estão de acordo com o equilíbrio de Hardy-Weinberg. Não foi observada variação com relação aos polimorfismos -13907C/G (alelo C observado) e -14010G/C (alelo G observado). Para o polimorfismo -13915T/G foi observado apenas um indivíduo com genótipo heterozigoto, os demais apresentaram homozigose para o alelo T. Dentre os sintomas avaliados, a sensação de distensão abdominal superior pode estar relacionada à intolerância à lactose. Neste sentido foi feita a comparação dos pacientes com genótipo de persistência da lactase (portadores do alelo -13910T) e pacientes com genótipo de não-persistência (genótipo -13910CC). A média do escore do sintoma distensão do abdômen superior medido pelo questionário PADYQ para os indivíduos com genótipo CC (n=88) foi de $9,0 \pm 2,3$ e para os genótipos CT + TT (n=109) de $8,6 \pm 3,0$ ($p=0,25$). Os outros polimorfismos não apresentaram relação com a pontuação do PADYQ. **CONCLUSÃO:** A hipótese do presente estudo era de que o polimorfismo -13910C/T tivesse associação com os sintomas de distensão abdominal superior relatado pelos pacientes dispépticos. Os resultados preliminares não indicaram a existência de tal associação.