

324

AVALIAÇÃO DA MUTAÇÃO G/A-22018 NO GENE DA LACTASE-FLORIZINA HIDROLASE EM INDIVÍDUOS COM INTOLERÂNCIA À LACTOSE: RESULTADOS PRELIMINARES.*Rafael Bueno Mazzuca, Andréa Cristina da Silva Bulhões, Fernanda dos Santos Oliveira, Ursula da Silveira Matte, Helena Ayako Sueno Goldani, Themis Reverbel da Silveira (orient.) (UFRGS).*

Introdução: A hidrólise da lactose é feita por uma betagalactosidase, conhecida como lactase, que após várias etapas de glicosilação e clivagem é transportada para a membrana microvilosa do intestino na sua forma madura: lactase-florizina hidrolase (LPH). A atividade da lactase é determinada por um gene localizado no cromossomo 2. Recentemente, o mecanismo molecular responsável pela persistência desta enzima na vida adulta foi identificado. Trata-se de duas mutações na região promotora do gene: C_àT-13910 e G_àA-22018. A persistência na vida adulta tem herança autossômica dominante. Os métodos convencionais de avaliação de má absorção e intolerância à lactose disponíveis, como o teste de hidrogênio expirado são eficazes, porém podem causar desconforto para os pacientes tais como: vômitos, distensão abdominal, cólicas e diarreia grave. O teste direto da presença das mutações T-13910 e A-22018 no gene da LPH, desde que validado, poderia substituir os métodos convencionais. **Objetivo:** comparar o teste de Hidrogênio expirado com a presença da mutação G_àA-22018. **Materiais e Métodos:** Um grupo de 20 indivíduos adultos foi submetido ao teste de Hidrogênio expirado e amostras de sangue foram coletadas para análise molecular. A detecção das mutações foi feita por PCR seguido por digestão com enzimas de restrição. **Resultados:** De um grupo inicial de 19 pacientes, 9 foram homozigotos GG, 5 heterozigoto e 4 homozigotos AA. Destes, 9 tiveram resultado positivo no teste de Hidrogênio expirado, sendo considerados má absorvedores de lactose. **Conclusão:** A mutação G_àA-22018 esteve presente em 90% dos pacientes com teste do hidrogênio expirado sugestivo de má absorção de lactose. Estes resultados devem, ainda, ser relacionados com a presença da outra mutação (em análise) para determinar a sensibilidade e especificidade do método molecular.