

29914

ANÁLISE DO POLIMORFISMO -22018G/A DO GENE LACTASE-FLORIZINA HIDROLASE EM PACIENTES DISPÉPTICOS

Camila Schultz Grott, Andre Castagna Wortmann, Luiz Edmundo Mazzoleni, Carlos Fernando de Magalhaes

Francisconi, Guilherme Becker Sander, Tobias Cancian Milbradt, Laura Renata de Bona, Vagner Ricardo Lunge, Themis Reverbel da Silveira, Daniel Simon

A intolerância à lactose é caracterizada pela incapacidade de metabolização da lactose devido à diminuição da atividade da enzima lactase-florizina hidrolase (LPH). A persistência da enzima lactase tem sido associada a diversos polimorfismos da região promotora do gene LCT (que codifica a enzima lactase). O polimorfismo -22018G/A foi associado à atividade de transcrição do promotor do gene da lactase, tendo o alelo A maior expressão de RNAm, caracterizando um fenótipo de persistência da lactase. Evidências sugerem uma sobreposição do quadro clínico da intolerância à lactose com alguns transtornos funcionais do aparelho digestivo, tais como a dispepsia funcional. A dispepsia funcional é definida como dor ou desconforto localizado na parte superior do abdômen, sem explicação estrutural ou bioquímica para os sintomas, que incluem dor epigástrica, plenitude pós-prandial, saciedade precoce e sensação de distensão abdominal. O objetivo do trabalho foi analisar a associação entre o polimorfismo -22018G/A do gene LCT e a dispepsia funcional. Foram incluídos no estudo de pacientes dispépticos funcionais. Para avaliação dos sintomas dispépticos referentes à intensidade, duração ou quantidade de vezes que o paciente referia ter sentido distensão abdominal, foi utilizado um questionário estruturado, validado previamente (PADYQ). A soma dos itens referentes à distensão abdominal pode variar de 0 a 12. Amostras de sangue dos pacientes foram coletadas para extração de DNA, sendo este amplificado através da reação em cadeia da polimerase (PCR). Os produtos amplificados (224 pb) foram clivados com enzima HhaI e foram visualizados por meio de eletroforese em gel de poliacrilamida corado em nitrato de prata. Os pacientes com genótipo AA apresentam um fragmento de 224pb, os heterozigotos GA apresentam três fragmentos (224, 116, e 108pb) e os homozigotos GG dois fragmentos (116 e 108pb). O projeto foi aprovado no Comitê de Ética em Pesquisa do Hospital de Clínicas de Porto Alegre (GPPG 10-0473). Foi estudada uma amostra de 197 indivíduos dispépticos funcionais, com média de idade de $47,7 \pm 11,9$ anos, sendo 163 (82%) mulheres. Dentre os indivíduos estudados, 16 (8%) apresentaram o genótipo AA, 99 (50%) apresentaram o genótipo GA e 82 (41%) apresentaram o genótipo GG. As frequências genotípicas do polimorfismo estão em equilíbrio de Hardy-Weinberg. A frequência do alelo G foi de 66,8%. Os sintomas de distensão abdominal foram avaliados em 125 pacientes. Os pacientes homozigotos GG (n=49) apresentaram um índice de $8,6 \pm 2,7$ enquanto os portadores do alelo A apresentaram um índice de $8,9 \pm 2,8$, sendo que estas diferenças não foram estatisticamente significativas ($p=0,62$). As frequências alélicas encontradas estão de acordo com as de estudos anteriores em populações brasileiras. Os resultados parciais sugerem que os genótipos do polimorfismo - 22.018G/A do gene LCT não estão associados com a apresentação de sintomas de distensão do abdômen superior em pacientes dispépticos funcionais. A continuidade do estudo prevê a comparação dos pacientes dispépticos com um grupo controle, sem dispepsia. Apoio Financeiro: FAPERGS