

MALABSORCIÓN DE LACTOSA, ESTUDIO GENÉTICO-MOLECULAR

Actualizado en Enero de 2023 por BQ Abraham Urzúa y TM Patricia Arroyo,
Revisado por TM Ligia Valdivia y Aprobado por Dra. Marcela Lagos

Código del Examen : 2123

Nombres del Examen : Estudio genético molecular de malabsorción de Lactosa
Estudio genético molecular del déficit de lactasa

Laboratorio	Días de Procesamiento	Plazo de Entrega de Resultados
Laboratorio CMSJ Biología Molecular	Lunes a viernes	10 días hábiles

Se requiere envío de copia de la orden médica, ésta debe especificar que el estudio a realizar es el genético.

Preparación del Paciente : No requiere preparación

Muestra Requerida : ■ Sangre total
Recolectar un tubo tapa lila con EDTA, volumen mínimo: 3 mL de sangre

Muestra Opcional: consultar al laboratorio (fono: 223548515)

Muestra	T° Ambiente (20 - 25 °C)	Refrigerada (2 - 8 °C)	Congelada (-20°C)
Sangre Total con EDTA	3 días	1 mes	No aplica

Condiciones de Envío al Laboratorio : *Dentro de Santiago y en el día
Sangre Total con EDTA: Ambiente SI/ Refrigerada SI/ Congelada NO
*Desde fuera de Santiago
Sangre Total con EDTA: Ambiente SI/ Refrigerada SÍ/ Congelada NO
*Sólo si el tiempo de traslado cumple con la estabilidad de la muestra.

Método Utilizado¹ : Secuenciación del fragmento que incluye la región con el polimorfismo de base única (SNP) C/T-13910 (rs4988235), ubicado en el intrón 13 del gen MCM6 13910 pb río arriba del gen LCT (que codifica para lactasa).

Intervalos de Referencia : No aplica

Valor Crítico : No aplica

Parámetros de Desempeño^{1,2} : La presencia del polimorfismo C/T-13910 en su forma homocigota tiene una sensibilidad clínica de 91.4 % y especificidad clínica de 96 %.

Información Clínica^{1,2,4,5} : El estudio genético-molecular de la malabsorción de lactosa se emplea como apoyo en el diagnóstico de deficiencia primaria de lactasa del adulto (también denominada malabsorción de la lactosa). Se ha demostrado en caucásicos que hay una variante en el gen MCM6 que implica un cambio de C por T (C/T - 13910), el cual genera un aumento en la síntesis de lactasa, enzima que hidroliza la lactosa en el intestino. Por lo tanto, los individuos con genotipo C/T y T/T presentan persistencia de actividad de lactasa, por el contrario los individuos homocigotos para la variante C (genotipo C/C) no presentan

persistencia de lactasa y son probablemente intolerantes a la lactosa.

Nota: La variante C/T-13910 es válida para uso clínico sólo en poblaciones donde sea frecuente y se haya demostrado estrecha correlación genotipo/fenotipo (por ejemplo en población chilena). En poblaciones donde la variante C/T-13910 es poco frecuente, no se utiliza para predecir persistencia de lactasa, en estos casos otras variantes deben ser analizadas. Este examen permite identificar también las variantes C/G-13907 (rs41525747) y T/G-13915 (rs41380347) asociadas a persistencia de lactasa en población africana y árabe.

Indicaciones:

Frente a sospecha de intolerancia a la lactosa

Interpretación de Resultados:

Genotipo homocigoto C/C -13910:

- Se asocia con baja actividad de lactasa (malabsorción de lactosa, no persistencia de lactasa, intolerancia a la lactosa) y es compatible con una deficiencia primaria de lactasa.

Genotipos heterocigoto C/T -13910 y homocigoto T/T -13910:

- Se asocian a persistencia de lactasa (tolerancia a la lactosa), no compatibles con una deficiencia primaria de lactasa.

Factores Interferentes:

Sangre tomada con Heparina inhibe la PCR

Referencias

1. Büning C, Genschel J, Jurga J, Fiedler T, Voderholzer W, Fiedler EM, Worm M, Weltrich R, Lochs H, Schmidt H, Ockenga J. (2005) Introducing genetic testing for adult-type hypolactasia. *Digestion* 71: 245-250.
2. Enattah NS, Sahi T, Savilahti E, Terwilliger JD, Peltonen L, Järvelä I. (2002) Identification of a variant associated with adult-type hypolactasia. *Nature Genetics* 30: 233-237.
3. Richardson A, Narendran N, Guymer R, Vu H, Baird P. (2006) Blood storage at 4°C - factors involved in DNA yield and quality. *Journal of laboratory and clinical medicine* 147: 290-294.
4. Antonio Rollán, et al. (2012). Diagnóstico de intolerancia a la lactosa en adultos: rendimiento comparativo de la clínica, test de hidrógeno espirado y test genético. *Rev Med Chile*; 140: 1101-1108.
5. Priehodová E., et al. (2014). Lactase persistence variants in Arabia and in the African Arabs. *Hum Biol.* 2014 Winter;86(1):7-18.