

## Intolerancia a la Lactosa Genética

## Susceptibilidad

### Intolerancia a la lactosa

La intolerancia a la lactosa, es una afección de las microvellosidades intestinales debida a que el organismo produce poca o ninguna cantidad de la enzima lactasa.

La ausencia de lactasa deriva en una imposibilidad de metabolización de la lactosa (azúcar de la leche).

De esta forma, cuando la ausencia de lactasa impide al organismo asimilar la lactosa, se produce un cuadro clínico representativo como manifestación a esta incapacidad de responder adecuadamente a su presencia en el conducto digestivo.

Esto se debe a una intolerancia natural del organismo humano a la lactosa, el azúcar de la leche en los mamíferos.

La mala absorción de lactosa se manifiesta por síntomas característicos como dolor y distensión abdominal, flatulencia, diarrea, náuseas, hasta otros muy variados como vómitos, dolor de cabeza, falta de concentración, cansancio severo, dolores musculares y de articulaciones, etc.

La manifestación de la intolerancia a la lactosa aparece habitualmente en adultos, con una prevalencia variable, del orden del 30%, en Europa.

### Tipos de intolerancia a la lactosa.

Hay 2 tipos fundamentales de intolerancia a la lactosa:

- Intolerancia secundaria y/o adquirida  
Se trata de una deficiencia relativa (transitoria) de lactasa en el intestino debida a patologías o situaciones que resultan en una supresión de sus reservas enzimáticas en el tracto digestivo.

Como diferentes causas destacaremos:

1. Infección gastrointestinal.
2. Ingesta de ciertos medicamentos.
3. Enfermedad crónica del Intestino Delgado.

- Intolerancia congénita (permanente) a la lactosa

Es un desorden genético que impide la producción enzimática de la lactasa.

Está presente en el nacimiento y el diagnóstico se realiza en la infancia temprana.

Esta clase de intolerancia viene determinada genéticamente y se encuentra muy ligada a la raza o etnia de la que se proceda.

Por ello, hay una predisposición genética a padecer una deficiencia en la lactasa impidiendo una correcta absorción de la lactosa, pudiendo ser transmitida de generación en generación.

De esta forma, cuando la ausencia de lactasa impide al organismo asimilar la lactosa, se produce un cuadro clínico representativo como manifestación a esta incapacidad de responder adecuadamente a su presencia en el conducto digestivo.



## ¿En qué consiste la prueba?

Determinamos la mutación C--> T-13910 del gen LPH (Lactasa florizin Hidrolasa), implicada en la síntesis de la enzima lactasa.

En función del patrón de herencia diferenciamos:

- Patrón Heterocigoto (C/T)  
Los individuos no manifiestan patología ni síntomas asociados a la intolerancia a la lactosa.
- Patrón Homocigoto (C/C)  
En este caso los individuos que presentan la mutación desarrollan todos los síntomas asociados a hipolactasia e intolerancia a la lactosa.

## Requerimientos

La prueba se realiza con una muestra de 5 ml de sangre EDTA.

Los resultados estarán disponibles en aprox. 2 semanas.

**Código de Prueba: 49025**

## BIBLIOGRAFÍA RELACIONADA

1. Mark Wiser (August 30, 2007). "Intestinal Protozoa". Tulane University. Retrieved on 2008-01-31.
2. Giardiasis at eMedicine Andre Pennardt February 22, 2006.
3. Swagerty DL, Walling AD, Klein RM (2002). "Lactose intolerance". Am Fam Physician 65 (9): 1845–50.
4. Olivier CE, Lorena SLS, Pavan CR, Santos RAPG, Lima RPS, Pinto DG, Silva MD, Zollner RL: Is it just lactose intolerance? Allergy and Asthma Proceedings 2012, 33(5):432-436.
5. National Digestive Diseases Information Clearinghouse (March 2006). "Lactose Intolerance -- How is lactose intolerance diagnosed?". National Institute of Diabetes and Digestive and Kidney Diseases, National Institutes of Health.
6. Hargrove, James L.; Berdanier, Carolyn D. (1993). Nutrition and gene expression. Boca Raton: CRC Press.
7. Enattah, N. et al. Identification of a variant associated with adult-type hypolactasia, 2002. Nature Genetics 30:233-237

