

Paciente: **LIANE CABRINO 21100009002 .**

Idade:

Sexo:

Refêrencia.: **21100009002**

Finalizado: 07/09/2018

Petição: **30932818** 27/08/2018

Nº. História:

Edição: 11/09/2018

INTOLERÂNCIA À LACTOSE ESTUDO GENÉTICO, SANGUE

Método: Reação em cadeia da polimerase.

Método: reação em cadeia da polimerase (polymerase chain reaction - PCR), seguida pela hibridação para a pesquisa da variante genética C/T-13910 do gene MCM6 associado com intolerância à lactose. Pela tecnologia de DNA-STRIP, diferentes variantes alélicas são identificadas.

Resultado: Genótipo C/C

Nota: o genótipo C/C em polimorfismo C/T-13910 no gene MCM6 associado com uma atividade reduzida da enzima lactase, e, por conseguinte, a intolerância em consumir lactose. Apesar de apresentarem o genótipo associado com a predisposição à intolerância à lactose, crianças apresentam expressão normal da lactase nos primeiros meses de vida, com subsequente redução ao longo dos anos.

INFORME VALIDADO POR

Dr. David Gómez Herranz, Responsable de Genética y Biología Molecular

Dra. Renata Deguthi



Dr. Xavier Susanna

