

Estudo da Variabilidade Genética Associada à Persistência à Lactase em Portugal e em Diversas Populações Africanas

Sara Pires
Licínio Manco
Augusto Abade

A lactose é o principal componente calórico e o único açúcar presente no leite de todos os mamíferos (com exceção do Género Pinnepedia). A intolerância à lactose aumenta rapidamente na maioria dos humanos com a idade devido ao decréscimo dos níveis da enzima lactase, e manifesta-se por uma dor e distensão no estômago, flatulência e diarreia induzida pela lactose. A persistência à lactase nas populações humanas está moderadamente bem relacionada com o hábito cultural de ingestão de leite fresco, sendo mais elevadas em populações pastorícias. Diversos polimorfismos têm vindo a ser associados à persistência da lactase nas populações humanas. Por exemplo, o polimorfismo C/T-13910 localizado a cerca de 14 kb a montante do gene LCT que codifica a enzima lactase, foi associado em ~ 86% a 98% à persistência da lactase em diversas populações europeias. Pelo contrário, em África, as frequências deste alelo são baixas, tendo sido identificados outros polimorfismos associados à persistência da lactase nomeadamente G/C-14010, T/G-13915 e C/G-13907. Com este trabalho, pretende-se dar um contributo para esclarecer o perfil genético que pode estar associado à intolerância à lactose nos grupos populacionais em estudo, nomeadamente em Portugal onde não são conhecidos trabalhos neste âmbito.

Palavras-Chave: Património Genético; Intolerância à Lactose; Leite; Genética de Populações.