

**eP2414**

**Análise do polimorfismo RS4988235 em indivíduos com suspeita de hipolactasia primária tipo adulto realizada no laboratório experimental de hepatologia e gastroenterologia do HCPA**

Fernanda dos Santos Pereira, Raquel Ayres, Ana Carolina Henzel Raymundo, Mário Reis Álvares-da-Silva, Thêmis Reverbel da Silveira - HCPA

Introdução: A lactose é um açúcar, que é hidrolisado em glucose e galactose por ação da enzima lactase-phlorizin hydrolase (LPH) nas vilosidades intestinais. A Hipolactasia Primária tipo adulto é caracterizada pela queda da expressão do gene da LPH durante a infância e adolescência. Sintomas mais frequentemente associados à hipolactasia são ventre distendido, diarreia e cólicas abdominais, após a ingestão de alimentos contendo leite ou seus derivados. O polimorfismo rs4988235 está associado à Hipolactasia Primária tipo adulto e, nesta região genômica, dois alelos podem ser encontrados: alelo C, relacionado a não persistência da LPH e o alelo T, relacionado à persistência da LPH. Objetivo: Analisar as frequências alélica e genotípica do polimorfismo rs4988235 em indivíduos com suspeita de Hipolactasia Primária tipo adulto. Métodos: Foram coletados 3mL de sangue periférico em tubo EDTA e o DNA foi extraído com uso do kit de extração Wizard DNA Purification, conforme instruções do fabricante. O DNA foi amplificado pela técnica de PCR convencional, com a utilização de primers específicos. Os amplicons obtidos foram submetidos à clivagem com a enzima de restrição BsmFI e, posteriormente, à eletroforese em gel de agarose 2% corado com sybr safe, juntamente com amostras controle. Resultados: Das 1000 amostras registradas, 300 foram analisadas até o momento, sendo 45,3% com o genótipo CT, 43,7% com o genótipo CC e 11% com o genótipo TT. A frequência do alelo C foi de 66,33% e do alelo T foi de 33,67%. Conclusão: Nossos resultados preliminares mostram que apenas 11% das amostras analisadas apresentaram genótipo TT, o qual está associado à persistência total e, portanto, tolerância à lactose. Palavras-chaves: hipolactasia primária tipo adulto, intolerância à lactose, polimorfismo