



# CALDERÓN

CENTRO DIAGNÓSTICO

C/ Colón, 37 12001 CASTELLÓN Tel 964 22 02 16 Fax 964 23 14 97  
[j.calderon@laboratoriocalderon.com](mailto:j.calderon@laboratoriocalderon.com)

CENTRO PERIFÉRICO DE TOMA DE MUESTRAS:  
El Plá, 32 -1 12200 Onda (Castellón) Tfno. 964 771 025  
[www.laboratoriocalderon.com](http://www.laboratoriocalderon.com)

Nº de petición: **434304** Fecha de recepción: **30/12/2015**

## GENÉTICA

### **BIOLOGÍA MOLECULAR**

#### **ANÁLISIS GENÉTICO MOLECULAR DE LA INTOLERANCIA A LA LACTOSA**

En la mayoría de los humanos, la capacidad de digerir la lactosa, el principal carbohidrato presente en la leche, disminuye rápidamente tras el período de lactancia (intolerancia a la lactosa primaria). Esto se debe a una reducción de la enzima lactasa-florizina hidrolasa (LPH) que es la responsable de la hidrólisis de la lactosa a glucosa y galactosa, azúcares que son fácilmente absorbidos por el intestino. Sin embargo, algunos individuos, generalmente descendientes de poblaciones que han practicado tradicionalmente la ganadería, mantienen la habilidad para digerir la lactosa cuando son adultos.

La frecuencia de persistencia de la actividad lactasa es elevada en las poblaciones del norte de Europa (>90% en suecos y daneses), va disminuyendo conforme descendemos hacia el sur de Europa y el Oriente Medio (aproximadamente 50% en Francia, España y ciertas poblaciones árabes) y es muy baja en poblaciones asiáticas y africanas no dedicadas al pastoreo (aproximadamente 1% en China, 5-20% en África del Este).

La intolerancia a la lactosa se muestra con síntomas diversos, desde los más típicos (dolor y distensión abdominal, flatulencia, diarrea) hasta otros muy variados como náuseas, vómitos, dolor de cabeza, falta de concentración, cansancio severo, dolores musculares y de articulaciones, etc.

La persistencia de la actividad lactasa en adultos se ha asociado a dos polimorfismos del gen MCM6: C/T 13910 (intron 9) y G/A 22018 (intron 13).

#### **MÉTODO:**

Extracción de ADN, amplificación por PCR (Reacción en Cadena de la Polimerasa) de dos fragmentos del gen MCM6 (intrones 9 y 13) y posterior hibridación/revelado.

#### **RESULTADO:**

13910 C/C

22018 G/G

ACTIVIDAD LACTASA DEFICIENTE (INTOLERANCIA A LA LACTOSA).

#### **OBSERVACIONES:**

13910 T/T. Asociado a persistencia de actividad lactasa.

13910 C/T. Asociado a persistencia de actividad lactasa.

13910 C/C. Asociado a no persistencia de actividad lactasa (intolerancia a la lactosa).

22018 A/A. Asociado a persistencia de actividad lactasa.

22018 G/A. Principalmente asociado a persistencia de actividad lactasa.

22018 G/G. Asociado a no persistencia de actividad lactasa (intolerancia a la lactosa).

Castellón, 18 de marzo de 2016

**Dr. D. Jesús Calderón**