

## Intolerância à lactose: deficiência congênita da lactase (CLD)

### Autor(res)

Elsa Helena Walter De Santana  
Nathalia Thalitha Bernardes Dos Santos  
Karla Eliza De Araujo

### Categoria do Trabalho

1

### Instituição

UNOPAR / ANHANGUERA - PIZA

### Resumo

A intolerância à lactose congênita é uma condição rara e extremamente grave, herdada geneticamente, sendo autossômica recessiva, que consiste na ausência total da lactase desde o nascimento. A CLD ocorre pela mutação do gene da lactase (LCT), localizado no cromossomo 2q21, que é responsável por codificar a lactase floizina hidrolase. Essa mutação leva ao surgimento de códons de parada prematuros, que resultam em proteínas truncadas, mutação de sentido trocado na região codificadora da LPH e duplicação de éxons, além de substituições de um único aminoácido, que podem interferir na função da enzima. Essa doença manifesta os sintomas quando os recém-nascidos entram em contato com a lactose através da amamentação ou formulações. Afeta o trato gastrointestinal, levando a uma diarreia aquosa, que pode evoluir para desidratação, acidose, perda de peso e até mesmo a morte. A menos que esta condição seja reconhecida e tratada rapidamente, pode ser fatal devido à desidratação e perdas de eletrólitos. Atualmente, não há uma cura para a intolerância à lactose congênita, mas existem diversas estratégias nutricionais que podem ajudar a minimizar os sintomas e garantir uma dieta saudável e equilibrada. Por ser uma condição grave, é necessário que seja identificada de forma rápida, para que os recém-nascidos não evoluam de forma negativa devido a ingestão da lactose, e possam implementar uma dieta correta que auxilie no seu crescimento e desenvolvimento.