



Prezentare de caz

Deficitul de dizaharidaze

Introducere

- Deficitul de dizaharidaze este o patologie clinica relativ frecventa, adeseori nerecunoscuta care genereaza suferinta digestiva cronica.
- Dizaharidazele din intestin sunt: lactaza, maltaza, sucraza și trehalaza, iar substratul asupra cărora ele acționează este constituit din: lactoză, maltoză, sucroză și trehaloză.
- Deficitul de dizaharidaze poate fi congenital sau dobândit.

Prezentarea cazului

- AN, 26 de ani, mediul urban se prezinta in ambulatorul de gastroenterologie acuzand scaune diareice, apoase, intermitente, explozive.
- AHC – mama: HTA esentiala gradul II
- APP – nesemnificative
- Consum de alcool si tutun – neaga.

Tablou clinic

- Sindrom diareic cronic, intermitent, exploziv, asociat cu balonare, flatulenta, disconfort abdominal.
- Afirmativ, cel mai adesea simptomele apar dupa consumul de lapte sau al derivatelor de lapte.

Examen obiectiv

- Abdomen moale, mobil cu respiratia, nedureros spontan si la palpare, tranzit intestinal prezent.

Tablou biologic – modificari patologice

- Fara modificari biologice

Explorari paraclinice

- Proba alimentară la lapte – **pozitiva** (simptomele au aparut la aproximativ 30 de min de la ingestia de lapte)
 - Se cere bolnavului sa ingere 250-300 de ml de lapte pe stomacul gol, fara alte alimente si sa urmareasca efectul timp de 2-3 ore.
- Test respirator – **pozitiv**
 - Se efectueaza prin marcarea lactozei cu ^{14}C , cu determinarea CO_2 marcat în aerul expirat, sau doar lactoză, cu determinarea H_2 în aerul expirat (o creștere a H_2 expirat > 20 ppm la 3-6 ore de la ingestie sugerează un deficit de lactază).
- Alte teste utile
 - Testul de toleranță la lactoză (TTL)
 - Determinarea lactazei în biopsia duodenala sau jejunala

Diagnostic pozitiv

- Intoleranta la lactoza

Diagnostic diferencial

- Alergia la lapte, intoleranta osmotica la lapte, sindromul de colon iritabil.

Evolutie

- Evolutia este favorabila, odata ce diagnosticul este pus cu certitudine si pacientul respecta restrictiile alimentare.
- In unele cazuri nediagnosticate, boala poate evolua cu complicatii, diaree si uneori malabsorbtie.

Complicatii

- Complicatiile sunt rare, insa in unele cazuri nediagnosticate cu istoric prelungit pot evolua spre sindroame de malabsorbtie.

Prognostic

- Prognosticul este favorabil in majoritatea cazurilor diagnosticate.

Tratament

- Regim alimentar: reducerea sau scoaterea completă a laptelui și produselor lactate din alimentație.
- Medicamentos: preparate ce contin lactaza – Laluk.

Particularitatea cazului

Discutii

- Deficitul de lactaza este adeseori nediagnosticat, iar acesti pacienti rareori se prezinta la medic.
- Majoritatea pacientilor cu deficit de lactaza isi automanageriaza boala, excluzand din alimentatie produsele din lapte care le produc simptomele.
- Particularitatea acestui caz este faptul ca pacienta a putut fi diagnosticata cu deficit de lactaza prin doua teste diagnostice diferite, majoritatea pacientilor nu efectueaza teste specifice de diagnostic in aceasta patologie.