



Test genetico

INTOLLERANZA AL LATTOSIO



MICROGENOMICS
Advanced Genomic Solutions



COSA E' L'INTOLLERANZA AL LATTOSIO

L'intolleranza al lattosio si manifesta quando viene a mancare parzialmente o totalmente la lattasi, un enzima presente nell'intestino tenue.

La funzione della lattasi consiste nello scindere il lattosio, il principale zucchero del latte, nei suoi due zuccheri semplici: galattosio e glucosio. Il primo è essenziale per la formazione delle strutture nervose nel bambino, il secondo rappresenta il substrato energetico primario dell'organismo.

In caso di carenza o mancanza totale di questo enzima, il lattosio non viene digerito e rimane nell'intestino crasso dove viene fermentato dalla flora batterica intestinale con conseguente produzione di gas, acqua e acidi.

I principali sintomi di chi è affetto da intolleranza al lattosio sono: diarrea, nausea, gonfiore e dolore addominale, flatulenza, meteorismo, digestione lenta, stanchezza e sfoghi cutanei. Questi sintomi insorgono da 30 minuti a 2 ore dopo l'ingestione di alimenti che contengono lattosio, ma possono essere differenti da soggetto a soggetto, poiché la loro gravità dipende dal grado di carenza di produzione della lattasi di ciascun individuo.

Il lattosio è presente in diversi tipi di latte (mucca, asina e capra), oltre che al latte materno, e in tutti i prodotti derivanti dalla lavorazione del latte, quindi formaggio, burro, panna. Ciò che non tutti sanno è che esso viene spesso aggiunto ai cibi preparati e diffusi in commercio, anche i più insospettabili, quali carni, caramelle e surgelati.

“ Più della metà della popolazione mondiale è intollerante al lattosio e circa il 50% della popolazione italiana ne è affetta. ”

L'INTOLLERANZA AL LATTOSIO E' SCRITTA NEI GENI

Nel 90% dei casi l'intolleranza al lattosio è riconducibile, nella popolazione caucasica, a una variazione del DNA: un polimorfismo C/T nella posizione -13910, nella regione regolatrice del gene per la lattasi. Se tale polimorfismo è presente in omozigosi, ossia in entrambe le copie del gene, può portare a una ridotta espressione di questo enzima nei microvilli dell'intestino tenue, e quindi ad una carenza di lattasi. Questa ridotta espressione fa sì che con il passare degli anni il lattosio sia digerito sempre meno.

Il test genetico per l'intolleranza al lattosio permette quindi di distinguere tra chi ha entrambe le copie sane del gene (T/T), chi ne ha solo una sana (T/C) e chi le ha entrambe mutate (C/C). Gli omozigoti TT producono alti livelli di lattasi e quindi sono in grado di digerire tranquillamente il lattosio; la variante C in omozigosi (genotipo C/C) si associa ad una minore produzione di lattasi da cui ne consegue una maggiore difficoltà nel digerire il lattosio.

La frequenza degli omozigoti CC nella popolazione Nord-Europea è di circa il 15-20% mentre è di circa il 50% in alcune popolazioni Mediterranee (italiani, greci, spagnoli etc.).

Il test genetico indica quindi se il soggetto è predisposto o meno a sviluppare un deficit dell'enzima lattasi (ipolattasia) nel corso della vita. Esso è finalizzato all'identificazione della variante -13910C>T nel gene della lattasi e deve essere considerato un test di esclusione, utile cioè ad escludere il coinvolgimento della componente genetica nell'insorgenza di eventuali disturbi conseguenti all'ingestione di alimenti contenenti lattosio.

QUANDO E' CONSIGLIATO ESEGUIRE IL TEST

Il test genetico è consigliato in caso di:

- Breath test (analisi del respiro) positivo; in tal caso il test genetico può essere utile a chiarire se si tratta di una condizione definitiva (perché "scritta" nel DNA e che quindi non cambia nel corso della vita) oppure se si tratta di una ipolattasia secondaria e quindi temporanea;
- Sintomatologia sospetta (disturbi gastrointestinali come diarrea, nausea, gonfiore e dolore addominale, flatulenza, meteorismo, digestione lenta);
- Familiarità per intolleranza al lattosio;
- Positività ad altri test di intolleranza ai latticini.

Il test è consigliato anche come forma di prevenzione nei nuovi nati, in alternativa al più complesso Breath test.

IL TEST GENETICO DEL LABORATORIO MICROGENOMICS

L'analisi genetica effettuata dal Laboratorio Microgenomics è molto accurata, rapida, non invasiva, indolore e facile da eseguire. Per la sua esecuzione non è necessario ingerire lattosio (pratica prevista per l'esecuzione del Breath test) e, al contrario dei convenzionali test funzionali, non è necessario il digiuno.

Utilizzando il kit fornito dal nostro Laboratorio potrete prelevare il campione di saliva in modo semplice e veloce, sfregando il tampone di cotone all'interno della bocca.

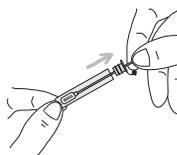
In 10 giorni lavorativi il Laboratorio Microgenomics vi fornirà i risultati dell'analisi che identificheranno la presenza o l'assenza della variante -13910C>T nel gene MCM6.

KIT di PRELIEVO



1

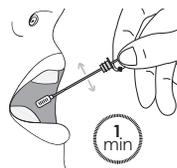
Aprire la confezione ed estrarre il kit di prelievo.



2

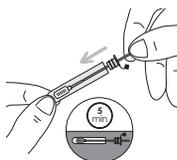
Estrarre il tampone dal tubetto insieme al tappo.

Fare attenzione a non toccare con le mani il tampone bianco.



3

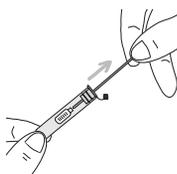
Inserire il tampone in bocca e sfregarlo con decisione contro la parete interna della guancia per almeno 1 minuto. Eseguire la stessa operazione con il secondo tampone sulla guancia opposta.



4

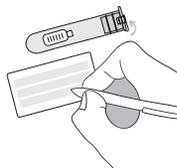
Inserire il tampone nel tubetto e, senza chiuderlo, lasciarlo asciugare per 5 minuti su una superficie piana.

Non appoggiare mai il tampone bianco su altre superfici.



5

Spingere il tappo all'interno del tubetto e, tenendo quest'ultimo ben saldo, tirare verso l'esterno il bastoncino per staccare il tampone bianco finale.



6

Sigillare il tubetto spingendo infine il piccolo cappuccio del tappo.

Apporre sopra il tubetto l'etichetta con nome, cognome e data di nascita.



7

Compilare e firmare il consenso per l'esecuzione del test genetico in ogni sua parte.



Via Fratelli Cuzio, 42
C/O Polo Tecnologico di Pavia
27100 Pavia (PV) - Italy

ORARI DEL LABORATORIO
dal Lunedì al Venerdì
dalle 9:00 alle 13:00
e dalle 14:00 alle 18:00

Tel. 03821753184
Fax 03821753185
info@microgenomics.it
www.microgenomics.it

Il laboratorio di analisi genetiche Microgenomics è accreditato
al Servizio Sanitario della Regione Lombardia e certificato
ISO 9001:2008 e SIGUCert - Società Italiana di Genetica Umana.