

## INFORMATIVA PER L'ESECUZIONE DEL TEST GENETICO DEI POLIMORFISMI DEL GENE LCT PER LA PREDISPOSIZIONE ALL'INTOLLERANZA AL LATTOSIO

(in accordo all'art.13 del D.lgs n.196 del 30 giugno 2003 e successive modifiche)

### COSA E' L'INTOLLERANZA AL LATTOSIO

L'intolleranza al lattosio si manifesta quando viene a mancare 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 da 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 commerciali, anche i più insospettabili, quali carni, caramelle e surgelati.

### IL TEST GENETICO

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 (LCT). Il test genetico indica quindi se il soggetto è predisposto o meno a sviluppare un deficit dell'enzima lattasi (meglio definita ipolattasia) nel corso della vita. Se l'allele C è presente in omozigosi, ossia in entrambe le copie del gene, allora si ha una carenza di lattasi nei microvilli dell'intestino tenue. Negli individui eterozigoti T/C e negli omozigoti T/T l'attività della lattasi è invece sufficiente a garantire la digestione del 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 finalizzato all'identificazione della variante -13910C>T nel gene della lattasi 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. La specificità e la sensibilità del test genetico sono superiori al 99%.

Il referto verrà inviato alla mail indicata dal paziente o preferibilmente al Medico (es. Nutrizionista) che ha richiesto l'analisi.

I tempi di refertazione dell'analisi sono di circa 10 giorni lavorativi.

Il test genetico verrà eseguito presso il Laboratorio Microgenomics S.r.l. sito in Via Fratelli Cuzio, 42 C/O Polo Tecnologico di Pavia – 27100 Pavia (PV) – Italia.

Ad avvenuta esecuzione del test, i campioni biologici verranno conservati presso il laboratorio Microgenomics srl per il periodo strettamente necessario all'eventuale verifica dei risultati. I risultati delle indagini verranno conservati presso il laboratorio in conformità alle vigenti normative in materia di conservazione dei documenti diagnostici (circolare del Ministero della Sanità n. 61/1986 che impone la conservazione della citata documentazione per 20 anni). Previo consenso, i dati genetici potranno essere comunicati a terzi soggetti solo per scopi di ricerca scientifica o statistica.

Il responsabile del trattamento dei dati personali è l'eventuale Specialista che ha raccolto il consenso. A quest'ultimo potranno essere richieste informazioni relative all'analisi.

Di seguito viene fornito il modello di consenso. Si prega di compilarlo interamente in tutti i suoi campi. I dati forniti saranno utilizzati per la fattura del test genetico.

### ATTENZIONE

La copia originale del consenso deve pervenire al laboratorio Microgenomics S.r.l. di Pavia. Si consiglia di fare copie del consenso che potrà essere conservata direttamente dal soggetto che si sottopone al test e dal Medico Specialista che lo ha in cura. Nel caso in cui il soggetto che si sottopone al test intenda revocare il consenso, dovrà recarsi, con copia dello stesso, presso il laboratorio.

## CONSENSO INFORMATO PER L'ESECUZIONE DEL TEST GENETICO DEI POLIMORFISMI DEL GENE LCT PER LA PREDISPOSIZIONE ALL'INTOLLERANZA AL LATTOSIO

Pertanto, dopo aver letto e compreso l'informativa sull'esecuzione dell'indagine genetica, il/la sottoscritto/a

Nome \_\_\_\_\_ Cognome \_\_\_\_\_  
 Nato/a a \_\_\_\_\_ Prov \_\_\_\_\_ il \_\_\_\_\_ / \_\_\_\_\_ / \_\_\_\_\_  
 Residente in Via/Piazza \_\_\_\_\_ N \_\_\_\_\_ Città \_\_\_\_\_ Prov \_\_\_\_\_ CAP \_\_\_\_\_  
 CF \_\_\_\_\_ Sei socio ALI? *Se si indicare il n° di tessera* \_\_\_\_\_  
 Recapiti: Tel. \_\_\_\_\_ Email \_\_\_\_\_

### DICHIARA

di aver ricevuto informazioni sul test genetico, di aver compreso e valutato tutti gli aspetti citati nell'informativa e infine di aver compreso l'utilità e le finalità dell'analisi genetica

### E ACCONSENTE

al prelievo di saliva/tampone buccale per l'analisi dei Polimorfismi del gene LCT (intolleranza al lattosio).

### DICHIARA inoltre di:

- Volere  NON volere essere informato circa i risultati dell'analisi  
 Volere  NON volere che i dati ottenuti possano essere eventualmente utilizzati, nel rispetto della normativa vigente in materia di protezione dei dati personali, per scopi di ricerca statistica e/o studi epidemiologici.  
 autorizzare  NON autorizzare ai sensi dell'art.13 del D.lgs n.196 del 30 giugno 2003 al trattamento dei propri dati personali e sensibili, per le finalità e con le modalità descritte nell'informativa (tale consenso sarà considerato valido per ogni ulteriore accesso sino ad eventuale revoca o rettifica da parte dell'interessato)

Autorizza, inoltre, a fornire notizie relative allo stato di salute o ad inviare il referto a:

Familiare \_\_\_\_\_ nome e cognome \_\_\_\_\_ Email a cui inviare il referto: \_\_\_\_\_  
 Medico \_\_\_\_\_ nome e cognome \_\_\_\_\_ Email a cui inviare il referto: \_\_\_\_\_

Il/La sottoscritto/a dichiara che quanto sopra corrisponde a verità e si impegna a comunicare tempestivamente ogni eventuale cambiamento di opinione in merito.

Luogo e data \_\_\_\_\_, \_\_\_\_\_ / \_\_\_\_\_ / \_\_\_\_\_ Firma del paziente \_\_\_\_\_

### Dati Specialista referente: (opzionale)

Nome \_\_\_\_\_ Cognome \_\_\_\_\_  
 Ente/Struttura di provenienza \_\_\_\_\_  
 Tel. \_\_\_\_\_ Fax. \_\_\_\_\_ Mail \_\_\_\_\_

Firma e timbro dello specialista che ha raccolto il consenso \_\_\_\_\_

timbro

### REVOCA DEL CONSENSO

Il/La sottoscritto/a \_\_\_\_\_ In data \_\_\_\_\_ / \_\_\_\_\_ / \_\_\_\_\_  
**REVOCA il consenso sopra riportato** Firma del paziente \_\_\_\_\_

## CONSENSO INFORMATO PER L'ESECUZIONE DEL TEST GENETICO DEI POLIMORFISMI DEL GENE LCT PER LA PREDISPOSIZIONE ALL'INTOLLERANZA AL LATTOSIO

(minori e persone con tutori legali)

Pertanto, dopo aver letto e compreso l'informativa sull'esecuzione dell'indagine genetica, il/la sottoscritto/a **genitore/tutore legale**:

Nome \_\_\_\_\_ Cognome \_\_\_\_\_  
Nato/a a \_\_\_\_\_ Prov \_\_\_\_\_ il \_\_\_\_\_ / \_\_\_\_\_ / \_\_\_\_\_  
Residente in Via/Piazza \_\_\_\_\_ N \_\_\_\_\_ Città \_\_\_\_\_ Prov \_\_\_\_\_ CAP \_\_\_\_\_  
CF \_\_\_\_\_ **Sei socio ALI?** *Se sì indicare il n° di tessera* \_\_\_\_\_  
Recapiti: Tel. \_\_\_\_\_ Mail \_\_\_\_\_  
In qualità di \_\_\_\_\_ e quindi esercente la potestà su \_\_\_\_\_

### DICHIARA

di aver ricevuto informazioni sul test genetico, di aver compreso e valutato tutti gli aspetti citati nell'informativa e infine di aver compreso l'utilità e le finalità dell'analisi genetica

### E ACCONSENTE

al prelievo di saliva/tampone buccale a cui sta sottoponendo il figlio, la figli o la persona di cui è tutore legale per l'analisi dei Polimorfismi del gene LCT (intolleranza al lattosio).

### DICHIARA inoltre di:

- Volere  NON volere essere informato circa i risultati dell'analisi  
 Volere  NON volere che i dati ottenuti possano essere eventualmente utilizzati, nel rispetto della normativa vigente in materia di protezione dei dati personali, per scopi di ricerca statistica e/o studi epidemiologici.  
 autorizzare  NON autorizzare ai sensi dell'art.13 del D.lgs n.196 del 30 giugno 2003 al trattamento dei propri dati personali e sensibili, per le finalità e con le modalità descritte nell'informativa (tale consenso sarà considerato valido per ogni ulteriore accesso sino ad eventuale revoca o rettifica da parte dell'interessato)

Autorizza, inoltre, a fornire notizie relative allo stato di salute o ad inviare il referto a:

- Familiare \_\_\_\_\_ *nome e cognome* Email a cui inviare il referto: \_\_\_\_\_  
 Medico \_\_\_\_\_ *nome e cognome* Email a cui inviare il referto: \_\_\_\_\_

Il/La sottoscritto/a dichiara che quanto sopra corrisponde a verità e si impegna a comunicare tempestivamente ogni eventuale cambiamento di opinione in merito.

Luogo e data \_\_\_\_\_, \_\_\_\_\_ / \_\_\_\_\_ / \_\_\_\_\_ Firma del genitore/tutore \_\_\_\_\_

### Dati Specialista referente: (opzionale)

Nome \_\_\_\_\_ Cognome \_\_\_\_\_  
Ente/Struttura di provenienza \_\_\_\_\_  
Tel. \_\_\_\_\_ Fax. \_\_\_\_\_ Mail \_\_\_\_\_

Firma e timbro dello specialista che ha raccolto il consenso \_\_\_\_\_ **timbro**

### REVOCA DEL CONSENSO

Il/La sottoscritto/a \_\_\_\_\_ In data \_\_\_\_\_ / \_\_\_\_\_ / \_\_\_\_\_  
**REVOCA il consenso sopra riportato** Firma del genitore/tutore/paziente \_\_\_\_\_