

ANALISI GENETICA PER L'INTOLLERANZA AL LATTOSIO

PRINCIPIO

Il lattosio è uno zucchero complesso, costituito da glucosio e galattosio, facilmente assorbibili dall'intestino.

L'enzima deputato all'idrolisi del lattosio è la lattasi, la cui mancanza parziale/totale non permette l'assorbimento dello zucchero nel tenue. Pertanto, il lattosio raggiunge il colon dove è fermentato dalla microflora residente, causando i sintomi tipici dell'intolleranza.

I livelli enzimatici risultano, generalmente, massimi nel periodo neonatale ed iniziano a diminuire dopo lo svezzamento. La frequenza di coloro che producono la lattasi anche in età adulta (soggetti 'Lattasi-Persistenti') varia molto tra le diverse popolazioni.

La carenza della lattasi è dovuta alla variazione di un singolo nucleotide (SNP) che consiste nella sostituzione di una timina (T) con una citosina (C), localizzata in posizione -13910 (C/T-13910) della regione regolativa a monte del gene LCT dell'enzima.

Il test genetico valuta la predisposizione di un individuo a sviluppare la malattia che si traduce in diagnosi se accompagnata dai sintomi tipici dell'intolleranza.

PREPARAZIONE

Il corretto prelievo del campione di mucosa orale richiede la pulizia della cavità orale (lavare i denti o sciacquare la bocca) per evitare residui di cibo che potrebbero restare adesi al tampone.

ESECUZIONE

1. Compilare il modulo "Dichiarazione di consenso informato"
2. Prelevare la mucosa orale tramite tampone buccale. Aprire con attenzione la bustina sterile del tampone che servirà in seguito per custodire il campione. Inumidire il tampone posizionandolo sotto la lingua. Sfregare con cura per circa 30 secondi il tampone nell'area tra gengiva e guancia.



3. Lasciare asciugare il tampone all'aria per 20-30 secondi e riportarlo all'interno della bustina. Richiudere la bustina.
4. Richiedere lettera di vettura per la spedizione all'indirizzo: logistica@iamconsultingsrl.it oppure via WhatsApp al numero: **335 1995118**
5. Analisi eseguita presso il laboratorio **Salugene**, spin-off accademico dell'Università Tor Vergata di Roma.
6. Risultati in 1-2 settimane.

INTERPRETAZIONE DEI RISULTATI

Il risultato del test è riportato come profilo genetico del singolo individuo.

- La presenza di almeno una copia dell'allele T (genotipo T/T e C/T), garantisce la produzione di lattasi (tolleranza al lattosio).
- La sola presenza dell'allele C (genotipo C/C) è associato a deficit di lattasi (intolleranza al lattosio).

È utile per ridurre i falsi negativi dell'H₂ Breath Test e per valutare l'eventuale persistenza della malattia. Un risultato negativo non esclude la forma acquisita (secondaria) in caso si manifestino i sintomi.

GENE	SITO ANALIZZATO	GENOTIPO	CARATTERISTICA
LCT	-13910 C/T	C/C	Deficit di lattasi (intolleranza al lattosio)
		C/T T/T	Presenza di lattasi (tolleranza al lattosio)