

ANALISI GENETICA PER 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 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.

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.

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.

Eeguire il prelievo quando in bocca non siano stati introdotti da almeno 30 minuti alimenti e sostanze quali caffè, tè, farmaci in sciroppi o effervescenti, collutori, fumo di sigaretta, ecc.

ESECUZIONE

1. Compilare il modulo "Dichiarazione di consenso informato".
2. Estrarre dalla prima provetta con tappo giallo il primo tampone.
3. Appoggiare delicatamente il tampone sulla parete interna della guancia destra.
4. Strofinare in maniera energica il tampone sulla superficie interna della guancia, ruotandolo di 360°, 3 volte in senso orario e 3 volte in senso antiorario, così da favorire il prelievo di materiale biologico sulla mucosa della guancia destra. Evitare il contatto con altre parti della cavità orale (lingua, palato, denti) per non prelevare eccessiva saliva.
5. Agitare leggermente il tampone per circa 30 secondi prima di riporlo nella provetta facendo molta attenzione a non toccare nessuna superficie e mantenendosi a debita distanza da persone presenti nelle vicinanze.
6. Estrarre dalla seconda provetta il secondo tampone e ripetere l'operazione di cui al punto 3-4-5 sulla parete interna della guancia sinistra.
7. Richiedere il ritiro dei campioni all'indirizzo mail: logistica@iamconsultingsrl.it o via WhatsApp al numero: 335 1995118
8. Risultati in 1-2 settimane.



INTERPRETAZIONE DEI RISULTATI

- La presenza di una copia dell'allele T (genotipo T/T), garantisce la produzione di lattasi (tolleranza al lattosio).
- L'intolleranza al lattosio viene solitamente riportata solo per gli omozigoti (C/C). Tuttavia, sembra probabile che anche gli eterozigoti possano a volte manifestare sintomi di intolleranza al lattosio, a seconda dell'età e della quantità di lattosio assunto (J Pediatr Gastroenterol Nutr. 2015 Feb;60(2):182-91).
- La sola presenza dell'allele C (genotipo C/C) è associato a deficit di lattasi (intolleranza al lattosio).

Gene	Polimorfismo
LCT Lattasi	-13910C>T <small>rs4988235</small> <small>NM_005915.4:c.1917+326C>T</small>