



ANALISI DNA PER VALUTAZIONE  
DELLA PREDISPOSIZIONE GENETICA PER

# INTOLLERANZA AL LATTOSIO

## NOME

Nome Cognome

## CENTRO AUTORIZZATO

Centro Prova

Diagnistica Spire s.r.l.  
Via Fermi, 63/F 42123 Reggio Emilia  
tel: 0522.767130 - fax: 0522.1697377  
[www.diagnosticaspire.it](http://www.diagnosticaspire.it) - [info@diagnosticaspire.it](mailto:info@diagnosticaspire.it)

LABORATORIO CERTIFICATO IN QUALITÀ ISO 9001:2015

In collaborazione con

**AILI**  
Associazione Italiana Latto-Intolleranti APS

ANALISI DNA PER VALUTAZIONE DELLA PREDISPOSIZIONE GENETICA PER  
**INTOLLERANZA AL LATTOSIO**

**NOME**  
Nome Cognome

**DATA**  
gg/mm/aaaa

## I N D I C E

Risultati	pag. 3
Intolleranza al lattosio	pag. 4
Le tre forme dell'intolleranza al lattosio	pag. 5
Sintomi	pag. 6
La frequenza dell'intolleranza al lattosio nel mondo	
Come si può capire se si è intolleranti al lattosio?	pag. 7
In caso di intolleranza al lattosio confermata	pag. 8 - 9
Glossario	
Bibliografia	pag. 10

Il presente referto è stato prodotto in collaborazione con



Associazione Italiana Latto-Intolleranti APS.  
Al termine del referto vengono riportati i contatti dell'Associazione  
per ulteriori approfondimenti e per un eventuale supporto.



ANALISI DNA PER VALUTAZIONE DELLA PREDISPOSIZIONE GENETICA PER  
**INTOLLERANZA AL LATTOSIO**

NOME  
Nome Cognome

DATA  
gg/mm/aaaa

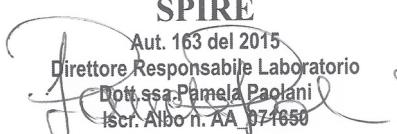
## RISULTATI

Dall'analisi del campione salivare in oggetto è emerso il seguente risultato:

GENE	SNP	GENOTIPO	RISULTATO	DESCRIZIONE
LPH	rs4988235 (C/T-13910)	CC		<p>Il genotipo rilevato comporta una riduzione dell'espressione dell'enzima lattasi, riconducibile ad ipolattasia primaria. Questa condizione determina una predisposizione all'intolleranza al lattosio geneticamente determinata. Per avere conferma della condizione di intolleranza al lattosio, in presenza di sintomi legati al tratto gastrointestinale, occorre contestualmente escludere la presenza di altre patologie tra cui celiachia, sindrome dell'intestino irritabile e morbo di Crohn. Esito del test, anamnesi e valutazione dei sintomi consentiranno al medico o specialista di riferimento di definire il quadro clinico e come intervenire in particolar modo da un punto di vista nutrizionale.</p>

**RESPONSABILE TECNICO DI LABORATORIO**

Laboratorio Analisi  
**SPIRE**  
Aut. 163 del 2015  
Direttore Responsabile Laboratorio  
Dott.ssa Pamela Paolani  
Iscr. Albo n. AA 071650

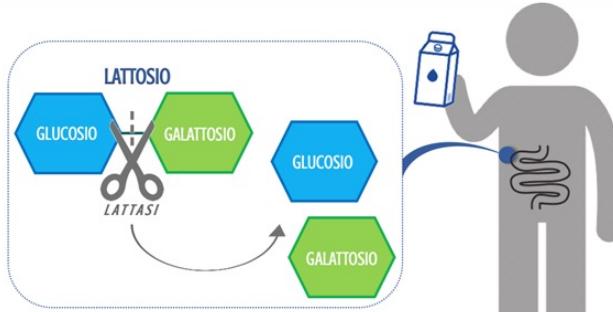


**RESPONSABILE SCIENTIFICO**  
Dr. Flavio Garoia - PhD Genetics Sciences



L'esito del test genetico non rappresenta una diagnosi, ma permette di definire la predisposizione all'intolleranza al lattosio, individuando le condizioni riconducibili ad un deficit enzimatico. La diagnosi può essere confermata solo dal medico che valuterà il risultato inserendolo nel quadro più generale dell'analisi dei sintomi e della storia clinica del paziente.

## INTOLLERANZA AL LATTOSIO



**Il lattosio è il principale zucchero del latte.**

È un disaccaride, cioè la molecola è formata dall'unione di due zuccheri semplici, il glucosio e il galattosio.

Una volta assunto con la dieta, il lattosio viene scisso a livello dell'intestino tenue ad opera di uno specifico enzima, la **lattasi**.

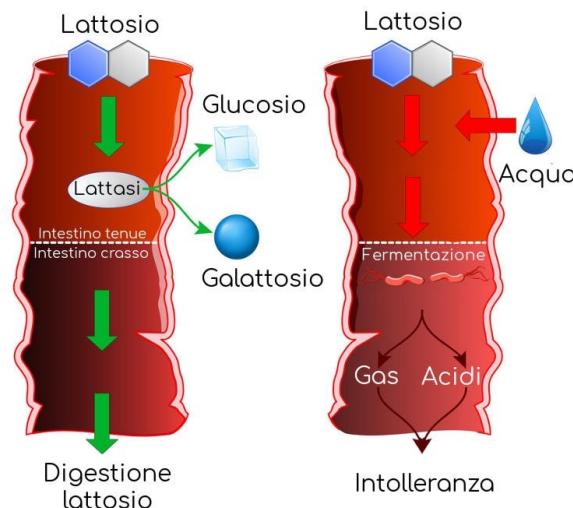
La lattasi normalmente presenta un picco massimo di attività per tutto il periodo dell'allattamento, finché il latte rappresenta il nutrimento esclusivo del bambino. Dopo lo svezzamento decresce in maniera progressiva seguendo una riduzione geneticamente programmata, ma estremamente variabile da individuo a individuo. Occorre tenere presente che **la riduzione fino al 50% dell'attività lattasica è comunque sufficiente a garantire un'efficace digestione del lattosio.**

**La mancanza totale o parziale della lattasi prende il nome di intolleranza al lattosio primaria (di tipo genetico) definita anche ipolattasia.**

In caso di intolleranza, se vengono assunti latte, prodotti lattiero caseari o cibi che contengono lattosio, questo **non viene digerito** e viene trasportato nell'intestino crasso dove si avvia un **processo di fermentazione ad opera della flora intestinale**, con conseguente **richiamo di acqua e produzione di gas** (idrogeno, metano, anidride carbonica) **e acidi grassi a catena corta**.

La comparsa dei sintomi dipende proprio da questo processo: gli acidi grassi a catena corta, che normalmente costituiscono una fisiologica fonte di energia per le cellule del colon, se presenti in concentrazioni eccessive, causano dolore sia per acidificazione del contenuto che per effetto irritativo diretto della mucosa. Ciò porta ad accelerare l'attività motoria del colon, quindi diarrea, per una minor efficienza di assorbimento dell'acqua. L'eccessiva produzione di gas provoca meteorismo, flatulenza e distensione addominale.

L'intolleranza al lattosio non va confusa con le reazioni avverse immunomediate (IgE o IgG mediate). Nel caso dell'intolleranza al lattosio il fattore scatenante è appunto il lattosio, uno zucchero, mentre le reazioni avverse che prevedono l'intervento del sistema immunitario sono stimolate dalla componente proteica dell'alimento.



## LE TRE FORME DELL'INTOLLERANZA AL LATTOSIO

**Esistono  
3 FORME  
di intolleranza  
al lattosio:**

### **FORMA PRIMARIA O GENETICA**

È legata ad una riduzione progressiva della produzione dell'enzima lattasi ed è **geneticamente determinata**.

Si può manifestare anche tardivamente in età adulta e permane per il resto della vita.

### **FORMA SECONDARIA O ACQUISITA**

Può essere causata da patologie o eventi che determinano alterazioni della mucosa con conseguente danno enzimatico:

- patologie acute come infiammazioni o infezioni dell'intestino;
- patologie croniche come, ad esempio, la celiachia, la sindrome dell'intestino irritabile o il morbo di Crohn;
- terapie antibiotiche, chemioterapiche, con radiazioni ionizzanti;
- interventi chirurgici;
- disordini nutrizionali.

**Molto spesso questa forma è transitoria**, cioè si risolve al concludersi della causa che l'ha generata.

### **FORMA CONGENITA**

È una **condizione genetica molto rara** e insorge

precocemente nei primi giorni di vita del neonato. È dovuta ad una totale assenza di lattasi che persiste per tutta la vita.

## SINTOMI

I **sintomi più comuni** coinvolgono il tratto gastrointestinale, come senso di gonfiore, pesantezza di stomaco, dolori e crampi addominali, gorgoglio intestinale, nausea, meteorismo, flatulenza, diarrea o stitichezza (o fasi alterne di queste due condizioni).

Sono riconducibili all'intolleranza al lattosio anche sintomi più generici extraintestinali quali, ad esempio, dolori articolari e muscolari, mal di testa, eruzioni cutanee, riniti o stanchezza.

### Variabilità dei sintomi

E' difficile definire un quadro univoco dal momento che:

- le manifestazioni possono variare come tipologia o entità, in base al **grado di carenza nella produzione della lattasi** e alla sensibilità individuale legata anche alla **costituzione della flora microbica intestinale** (alcuni ceppi microbici, infatti, sono in grado di "digerire" il lattosio producendo enzimi adatti a tale scopo)
- **la sintomatologia dipende anche dal cibo ingerito insieme all'alimento contenente lattosio:** alimenti che portano più facilmente a svuotare lo stomaco, spostando il lattosio più rapidamente nell'intestino, accentuano i sintomi nei soggetti intolleranti, mentre l'associazione con alimenti che riducono la velocità di svuotamento gastrico, come i cibi ricchi di grassi, possono ridurre l'intensità dei sintomi.

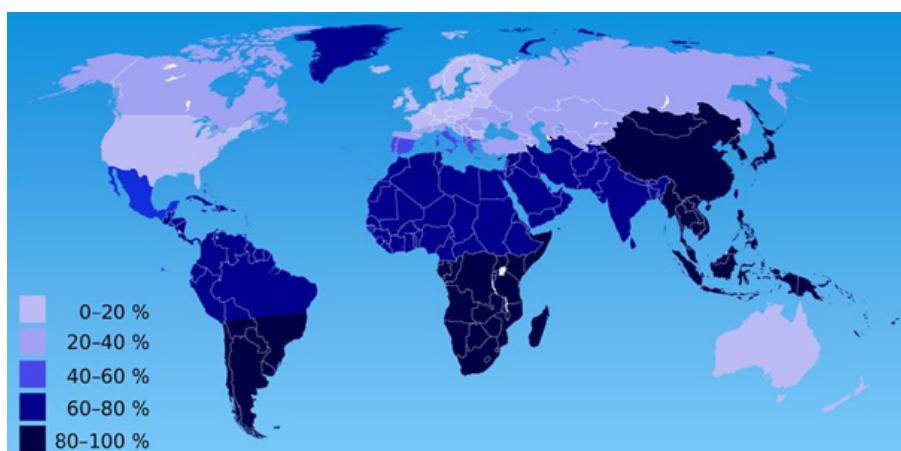
### Conseguenze

Al di là dei sintomi e dell'inevitabile disagio, l'intolleranza al lattosio in età adulta deve essere adeguatamente gestita in quanto può influenzare l'assorbimento del calcio.

Oltre a costituire una fonte energetica, il lattosio aiuta l'organismo ad assorbire alcuni minerali. In caso di intolleranza, può aumentare il rischio di sviluppare patologie quali osteopenia (caratterizzata da una bassa densità di minerali nelle ossa), osteoporosi, carenze nutrizionali (tra cui carenza di vitamina D correlata all'intolleranza al lattosio di tipo genetico) ed eccessiva perdita di peso.

## LA FREQUENZA DELL'INTOLLERANZA AL LATTOSIO NEL MONDO

Si stima che più di metà della popolazione mondiale (circa il 70%) presenti una carenza dell'enzima lattasi, anche se su questo carattere influisce l'etnia di appartenenza. In Cina, Giappone e Sud Africa, ad esempio, l'intolleranza al lattosio varia tra l'80 e il 100% della popolazione. In Europa la situazione passa da un 5% dei paesi nordici, al 30% nelle regioni centrali fino al 70% delle aree meridionali.



In Italia si ritiene che circa il 50% della popolazione sia intollerante con una maggiore incidenza nel sud e nelle isole, anche se non tutti i soggetti manifestano sintomi evidenti.

## COME SI PUÒ CAPIRE SE SI È INTOLLERANTI AL LATTOSIO?

Per valutare l'intolleranza al lattosio esistono **due principali metodiche riconosciute:**  
**il breath test e il test genetico.**



Il **Breath test** normalmente misura l'idrogeno nell'espirato prima e dopo la somministrazione di un quantitativo noto di lattosio. L'idrogeno viene prodotto in seguito alla fermentazione del lattosio, viene assorbito in circolo ed eliminato con l'aria espirata dai polmoni. L'aumento di idrogeno dimostra una reazione negativa: i risultati del breath test servono appunto ad inquadrare la capacità di digestione del lattosio. In molti casi, insieme all'idrogeno, viene rilevato nell'espirato anche il metano ad ulteriore conferma di un'eventuale condizione di malassorbimento.

Il Breath test richiede un'adeguata preparazione prima della sua esecuzione.



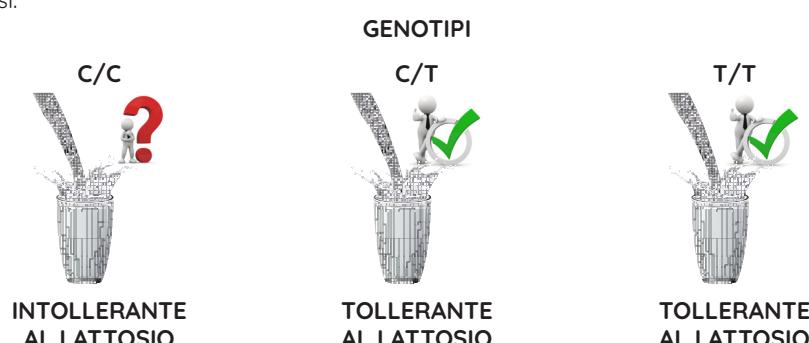
Il **test genetico** per l'intolleranza al lattosio si avvale di un prelievo semplice e non invasivo di mucosa buccale ottenuta col semplice sfregamento di un tampone.

Questo test prende in considerazione il polimorfismo C/T posizionato 13910 basi a monte del gene codificante per la lattasi nella sua regione regolatrice (*lactase-phlorizin hydrolase*, LPH).

Il gene LPH codifica appunto per l'enzima lattasi ed è stato dimostrato che l'omozigosi di un polimorfismo funzionale (rs\_4988235) localizzato in una regione regolativa del gene (-13910 C>T) determina la persistenza o la non persistenza dell'enzima lattasi in età adulta, quindi la tolleranza o l'intolleranza al lattosio.

Se la variazione è presente in entrambe le copie del gene, può portare ad una ridotta/mancata espressione della lattasi: questo porta, negli anni, ad una diminuita capacità di digerire il lattosio. Il genotipo CC è associato a ipolattasia (la lattasi residua è circa il 10% rispetto ai livelli della nascita), mentre il genotipo TT ha persistenza di attività lattasica. La presenza di un genotipo CT, invece, predispone alla presenza di livelli di espressione intermedia. La trasmissione ereditaria di questo polimorfismo è recessiva, cioè solo chi ha entrambe le copie del gene mutate (genotipo CC) è predisposto geneticamente all'intolleranza al lattosio.

Il test genetico, cioè, indica se il paziente è predisposto o meno a sviluppare una riduzione dell'attività dell'enzima lattasi.



C= Citosina / T= Timina

Il test genetico è indicato nei soggetti che presentano sintomatologia e/o familiarità e/o Breath Test positivo.

Questi due test si definiscono **complementari e non alternativi**, in quanto, considerando le possibili forme dell'intolleranza al lattosio, permettono di avere una visione completa.

Il Breath test si può considerare come una fotografia istantanea della condizione intestinale: non discrimina se la condizione di malassorbimento del lattosio sia riconducibile ad un deficit genetico di lattasi o ad un'alterazione temporanea dell'integrità della mucosa intestinale conseguente a stati patologici.

Per capire se la natura dell'intolleranza al lattosio sia primaria (permanente) o secondaria (transitoria) si può prendere in considerazione l'esito del test genetico: questo, infatti, permette di definire la predisposizione all'intolleranza al lattosio, individuando la presenza o meno della variazione nucleotidica associata ad una riduzione, geneticamente programmata, dell'enzima lattasi.

Proprio per questo motivo i due test sono complementari.

## IN CASO DI INTOLLERANZA AL LATTOSIO CONFERMATA



Il primo passo da fare è rivolgersi al proprio medico o specialista di riferimento che valuterà il risultato inserendolo nel quadro più generale dell'analisi dei sintomi e della storia clinica del paziente.

Il medico/specialista potrà valutare la necessità di consigliare

- una **dieta idonea che escluda la presenza di lattosio**

e di affiancare l'utilizzo

- di **integratori di lattasi** e
- di **probiotici** in grado di ristabilire l'equilibrio intestinale.

### Indicazioni utili per seguire una dieta senza lattosio

Una volta definita la causa dell'intolleranza, occorre porre attenzione ai cibi che contengono lattosio: non solo il latte e i cibi che immediatamente riconduciamo ad esso come formaggi, burro e yogurt, ma anche tutti quegli alimenti che contengono latte e/o derivati come ingrediente.

Il lattosio può essere presente nei cibi anche come additivo (ad esempio con funzione di addensante) o come eccipiente in farmaci o integratori.

**È fondamentale quindi leggere attentamente l'etichetta degli alimenti nella sua interezza, fronte e retro, per conoscerne la composizione ed evitare di introdurre nella dieta quote "nascoste" di lattosio.**



Il latte può essere sostituito con tutte le diverse tipologie di **alternative alimentari** ed esistono in commercio diversi **prodotti (latte, formaggi freschi e latticini) delattosati**, cioè "predigeriti" mediante l'aggiunta di enzima lattasi durante il processo produttivo, appositamente realizzati per i latto-intolleranti: in questo caso però deve essere espressamente indicato in etichetta.

Per quanto riguarda i **formaggi stagionati**, la quantità di lattosio iniziale cala drasticamente grazie al naturale processo produttivo e al tempo di stagionatura. Il processo della stagionatura consente ai batteri lattici di fermentare il lattosio trasformandolo in acido lattico.

È di recente pubblicazione (2021) il progetto di ricerca promosso dall'Associazione Italiana Latto-Intolleranti Aps (AILI), in collaborazione con l'Università di Pisa, che ha indagato l'effettiva quantità di lattosio presente in 25 formaggi DOP. Dallo studio risulta che, oltre i ben noti Parmigiano Reggiano e Grana Padano idonei dalla loro prima stagionatura messa in commercio, molti altri formaggi DOP possono essere consumati dagli intolleranti al lattosio tra cui la Fontina, il Pecorino Romano e l'Asiago. **La lista completa dei formaggi naturalmente privi di lattosio è disponibile sul sito dell'Associazione AILI.**

Deve essere tuttavia espressamente indicata in etichetta la dicitura "senza lattosio" o "naturalmente privo di lattosio" e la percentuale residua di lattosio contenuta, se <0,1% o <0,01%. Ad oggi l'unica garanzia per reperire prodotti sicuri "senza lattosio" è affidarsi al **Marchio di Certificazione Lfree®**, promosso dall'Associazione AILI, l'unico in grado di garantirne la qualità e la sicurezza con la soglia più bassa, ovvero <0,001%.

Di seguito alcuni esempi di alimenti che contengono, o possono contenere, lattosio (controllare sempre l'etichetta!) e possibili alternative.

ANALISI DNA PER VALUTAZIONE DELLA PREDISPOSIZIONE GENETICA PER  
**INTOLLERANZA AL LATTOSIO**

**NOME**

Nome Cognome

**DATA**

gg/mm/aaaa

**ESEMPI DI ALIMENTI CHE  
CONTENGONO O  
POSSONO CONTENERE**

- Latte vaccino
- Latte di capra
- Latte di pecora
- Latte di bufala
- Latte d'asina
- Formaggi freschi
- Formaggi spalmabili
- Ricotta
- Mascarpone
- Burro
- Yogurt
- Panna
- Besciamella
- Prodotti di pasticceria (torte, biscotti, brioches, merendine, budini, creme,...)
- Gelato
- Dolciumi (caramelle,...)
- Cioccolato al latte e cioccolato in polvere
- Cereali per la colazione
- Crepes
- Prodotti da forno (pane al latte, focacce, basi per pizza, crackers, fette biscottate,...)
- Purè di patate
- Preparazioni come paste ripiene, gnocchi di patate, soufflès, lasagne,...
- Piatti pronti impanati o infarinati
- Salse o condimenti pronti
- Dadi da cucina
- Alcuni salumi (prosciutto cotto, wurstel, salame,...)
- Caffè solubile.

**ESEMPI DI  
ALTERNATIVE**

- Latte delattosato
- Yogurt delattosato
- Formaggi freschi delattosati
- Latticini delattosati
- Formaggi DOP a pasta dura ed extra-dura tra cui il Parmigiano Reggiano DOP, il Grana Padano DOP, il Pecorino Romano DOP, la Fontina DOP
- Margarina 100% vegetale
- Panna di soia
- Tofu
- Bevande 100% vegetali
- Budini e gelati 100% vegetali
- Cioccolato extra-fondente
- Pane comune
- Bresaola della Valtellina IGP
- Prosciutto crudo DOP
- Mortadella Bologna IGP

ANALISI DNA PER VALUTAZIONE DELLA PREDISPOSIZIONE GENETICA PER  
**INTOLLERANZA AL LATTOSIO**

**NOME**  
Nome Cognome

**DATA**  
gg/mm/aaaa

## GLOSSARIO

- **BASI AZOTATE:** sono gli elementi base del DNA, le “lettere” che ne compongono la catena, ovvero Adenina (A), Citosina (C), Guanina (G) e Timina (T).
- **DNA (acido desossiribonucleico):** è la sostanza (o molecola) presente nel nucleo della cellula che costituisce il patrimonio genetico, formata dalla successione delle 4 basi nucleotidiche. Nel DNA sono contenute le informazioni che consentono alle cellule di svolgere le funzioni vitali.
- **ENZIMA:** proteina capace di catalizzare lo svolgimento di una reazione chimica.
- **GENE:** unità funzionale del DNA che codifica per una proteina.
- **GENOMA:** totalità del materiale genetico di un organismo.
- **GENOTIPO:** corredo genetico di un individuo, cioè l’insieme dei geni (unità funzionali) contenuti nel DNA.
- **POLIMORFISMO:** variante del DNA che consiste nella sostituzione di una o più basi azotate con basi differenti. Per esempio sostituzione di Adenina (A) con Citosina (C).
- **PROTEINA:** composto organico, costituito dall’assemblaggio di unità funzionali chiamate amminoacidi. Le proteine costituiscono le basi del materiale di costruzione delle cellule, hanno anche la funzione di regolare o favorire le reazioni biochimiche nelle cellule, in questo caso si chiamano enzimi. Ogni proteina viene costruita per mezzo delle informazioni contenute nei geni.
- **SNP:** polimorfismo a singolo nucleotide che comporta perciò la sostituzione di una sola base azotata.

## BIBLIOGRAFIA

- Associazione Italiana Latto-Intolleranti, AILI, [www.associazioneaili.it/articoli](http://www.associazioneaili.it/articoli)  
Di Stefano M., Rivista SIMG, 2012, n.5, 40-45.  
Enattah et al., Nature Genet., 2002; 30:233-237.  
Facioni M.S. et al., Foods, 2021, Sep 21;10(9):2236.  
Facioni M.S. et al., J Transl Med, (2020), 18:260.  
Fassio F., Facioni M.S., Guagnini F., Nutrients, 2018, Nov 1;10(11):1599.  
Forsgård R.A., Am J Clin Nutr, 2019;00:1-7.  
Franzè A., Bertelè A., Rivista SIMG, 2010, n.3, 36-40.  
Jarvela IE., Annals of Medicine, 2005; 179-185.  
Mottes et al., Clin Chem Lab Med, 2008;46(7):980-4.



L'Associazione Italiana Latto-Intolleranti APS (AILI) è la prima e unica Associazione a tutela degli intolleranti al lattosio in Italia, nata nel 2013 dall'esperienza personale del suo Presidente, intollerante al lattosio.

Nasce con lo scopo di sensibilizzare e diffondere la conoscenza dell'intolleranza al lattosio. L'obiettivo è raggiungere una tutela per le persone latto-intolleranti al fine di vivere la propria vita in modo sereno e consapevole, senza il bisogno di sentirsi diversi!

VUOI RIMANERE AGGIORNATO  
SULLE NOVITÀ LACTOSE-FREE?

[www.associazioneaili.it](http://www.associazioneaili.it)

[info@associazioneaili.it](mailto:info@associazioneaili.it)

@ AssociazioneAILI

@ aili\_\_lactosefree

+39 329 2854291

Scarica App "Senza Lattosio"

DIVENTA SOCIO AILI

e scopri tutti i vantaggi!

