



ANALISI DNA PER VALUTAZIONE ALLA
PREDISPOSIZIONE GENETICA PER

INTOLLERANZA AL LATTOSIO

NOME

Nome Cognome

CENTRO AUTORIZZATO

Centro Prova



LABORATORIO CERTIFICATO
IN QUALITÀ ISO 9001:2008

Diagnostica Spire s.r.l.

Via Fermi, 63/F 42123 Reggio Emilia

tel: 0522.767130 - fax: 0522.1697377

www.diagnosticaspire.it - info@diagnosticaspire.it

I N D I C E

Risultati	pag. 3
Intolleranza al lattosio	pag. 4
Sintomi	
Genetica	pag. 5
Come si può capire se si è intolleranti al lattosio	
Alimentazione di un intollerante al lattosio	pag. 6
Glossario	pag. 7
Bibliografia	

RISULTATI

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

GENE	VARIANTE	RISULTATO	COMMENTO
LPH	rs_4988235	CC	INTOLLERANZA RILEVATA

Il test ha rilevato la presenza di 2 varianti C (Citosina) nel polimorfismo LPH_ rs4988235, questo genotipo è correlato con un deficit di produzione della lattasi a livello intestinale che comporta l'insorgenza dell'intolleranza geneticamente determinata al lattosio.

RESPONSABILE TECNICO DI LABORATORIO

Laboratorio Analisi

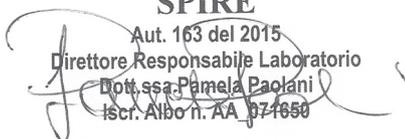
SPIRE

Aut. 163 del 2015

Direttore Responsabile Laboratorio

Dot. ssa Pamela Paolani

Iscri. Albo n. AA_071650



RESPONSABILE SCIENTIFICO
Dr. Flavio Garoia - PhD Genetics Sciences

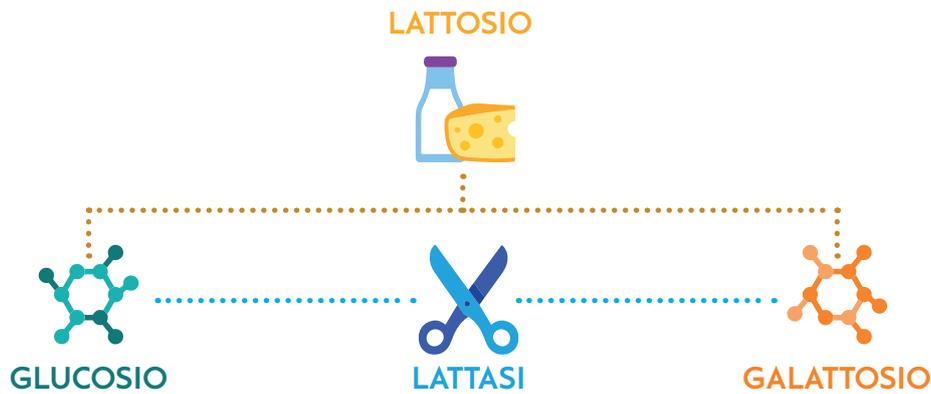


INTOLLERANZA AL LATTOSIO

Con l'espressione "intolleranza al lattosio" si definisce l'insieme dei sintomi che si scatenano dopo aver assunto qualsiasi alimento contenente lattosio.

L'intolleranza si manifesta quando manca parzialmente o totalmente la lattasi, cioè l'enzima in grado di digerire il lattosio, principale zucchero del latte.

Il lattosio è un disaccaride, formato dall'unione di due zuccheri semplici, il glucosio e il galattosio e, una volta assunto con la dieta, viene scisso a livello dell'intestino tenue ad opera della lattasi presente sulle cellule della mucosa.



In caso di intolleranza, se vengono assunti latte o derivati o cibi che contengono lattosio, questo non viene digerito ma è 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 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 con una riduzione progressiva geneticamente programmata ma estremamente variabile da individuo a individuo. L'intolleranza al lattosio in età adulta può influenzare l'assorbimento del calcio, la densità ossea e il rischio di fratture nelle donne in post-menopausa.

SINTOMI

I sintomi tipici dell'intolleranza al lattosio si possono ricondurre a dolori addominali, pesantezza di stomaco, meteorismo, nausea, diarrea, flatulenza o gorgoglio intestinale. Altri sintomi possono essere mal di testa, stanchezza o eruzioni cutanee. E' difficile definire un quadro univoco dal momento che le manifestazioni possono variare, come tipologia o entità, in base alla sensibilità individuale a seconda del grado di carenza di produzione di lattasi.

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.

GENETICA

Se si esclude una forma secondaria transitoria, indotta da patologie acute o croniche o da trattamenti o farmaci che possono indurre un'alterazione della permeabilità intestinale, la quasi totalità dei casi di intolleranza al lattosio è riconducibile a una variazione del DNA, un polimorfismo C/T nella posizione -13910 a monte del gene della lattasi, nella sua regione regolatrice. Il gene LPH (lactase phlorizin hydrolase), codifica per l'enzima lattasi. È stato dimostrato che l'omozigosi di un polimorfismo funzionale (rs_4988235) localizzato in una regione regolativa del gene LPH (-13910 C>T) determina la tolleranza/intolleranza al lattosio. Se la variazione è presente in entrambe le copie del gene, può portare a una ridotta/mancanza espressione della lattasi: questo porta, negli anni, ad una diminuita capacità di digerire il lattosio. La trasmissione ereditaria di questo polimorfismo è recessiva, cioè solo chi ha entrambe le copie del gene mutate (genotipo CC) è intollerante.

COME SI PUÒ CAPIRE SE SI È INTOLLERANTI AL LATTOSIO

La diagnosi di intolleranza è primo passo che occorre fare per valutare se vi è la reale necessità di escludere totalmente o parzialmente dalla dieta alimenti che contengono lattosio. Le due analisi impiegate in tal senso sono il Breath test all'idrogeno e il test genetico.

Il Breath test misura l'idrogeno nell'espriato 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 al lattosio di varia entità: lieve, moderata e grave. Il Breath test richiede un'adeguata preparazione prima della sua esecuzione e 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.

Il test genetico permette di definire la predisposizione all'intolleranza al lattosio, individuando le condizioni riconducibili ad un deficit enzimatico. Si tratta di un test semplice e non invasivo che richiede un prelievo salivare con tampone buccale.

ALIMENTAZIONE DI UN INTOLLERANTE AL LATTOSIO

Una volta definita la causa dell'intolleranza, occorre porre attenzione ai cibi che contengono lattosio: non solo al latte e ai cibi che immediatamente riconduciamo ad esso come formaggi, burro e yogurt, ma anche a tutti quegli alimenti che contengono latte come ingrediente. Il lattosio può essere presente nei cibi come additivo (ad esempio con funzione di addensante) o come eccipiente in farmaci o integratori. E' sempre molto importante leggere l'etichetta per conoscere la composizione.

Esistono varie alternative per chi risulta intollerante al lattosio. Il latte può essere sostituito con tutte le diverse tipologie di bevande vegetali ed esistono in commercio diversi prodotti (latte, formaggi e latticini) che vengono espressamente lavorati per risultare delattosati, cioè privati del lattosio: in questo caso però deve essere espressamente indicato in etichetta.

Per quanto riguarda i formaggi stagionati, la quantità di lattosio iniziale cala fino ad essere assente in base alla durata della stagionatura: questo processo consente ai batteri lattici di fermentare il lattosio trasformandolo in acido lattico. Di seguito alcuni esempi di alimenti da controllare ed alternative:

ALIMENTI CHE CONTENGONO (O POSSONO CONTENERE) LATTOSIO

- Latte
- Burro
- Formaggi freschi
- Formaggi spalmabili
- Panna
- Besciamella
- Yogurt
- 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, crackers, fette biscottate,...)
- Purè di patate
- Preparazioni come paste ripiene, gnocchi di patate, soufflés, lasagne,...
- Piatti pronti impanati o infarinati
- Dadi da cucina
- Alcuni salumi (prosciutto cotto, mortadella,...)
- Salse o condimenti pronti
- Caffè solubile

ALTERNATIVE

- Yogurt delattosato
- Prodotti lattiero-caseari delattosati
- Formaggi a pasta dura ed extra-dura stagionati come il Parmigiano Reggiano 36 mesi
- Latti o bevande vegetali
- Panna di soia
- Tofu
- Budini e gelati di soia
- Cioccolato extra-fondente

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 informazione contenuta nei geni.
- **SNP:** polimorfismo a singolo nucleotide che comporta perciò la sostituzione di una sola base azotata.

BIBLIOGRAFIA

Enattah et al. Nature Genet 2002; 30:233-237.

Jarvela IE. Annals of Medicine 2005; 179-185.

Mottes et al. Clin Chem Lab Med. 2008;46(7):980-4.