

**RAPPORTO DI PROVA**  
Genotipizzazione con Real Time PCR

Rapporto di prova N. \_\_\_\_\_  
Richiedente: \_\_\_\_\_  
Nome e Cognome \_\_\_\_\_  
Data di nascita \_\_\_\_\_  
Data prelievo \_\_\_\_\_  
Data ricevimento campioni \_\_\_\_\_  
Data analisi \_\_\_\_\_  
Codice analisi CODE#5

### INTOLLERANZA AL LATTOSIO

Si valuta una variante genica, GTS011, indice della capacità dell'organismo di digerire il lattosio presente nel latte e nei suoi derivati. La variante sfavorevole è C ed implica una bassa attività dell'enzima Beta-D-Galattosidasi (o lattasi), che può determinare un'intolleranza genetica al lattosio di grado più o meno grave.

Gentras ID	Gene	Genotipo		Variante	Suscettibilità
GTS011	Beta-D- Galattos.	T	T	FAVOREVOLE	NON INTOLLERANTE
-	-	-	-	-	-

### INTOLLERANZA AL LATTOSIO

Se la variante allelica sfavorevole è presente nel risultato finale il soggetto presenta una intolleranza genetica al lattosio che può avere manifestazioni di diversa entità tra individui diversi. L'indicazione di intolleranza è basata su evidenze scientifiche che associano la variante allelica sfavorevole rilevata dall'analisi con la causa genetica primaria di intolleranza al lattosio.

Tale indicazione è una misura deterministica, ma poiché non tiene conto dello stile di vita del soggetto ma solo del suo corredo genetico può manifestarsi in modo diverso in individui diversi.

Il Direttore Sanitario

## RACCOMANDAZIONI

Gli individui intolleranti al lattosio dovrebbero:

- introdurre cambiamenti nella dieta per ridurre al minimo i sintomi clinici. A seconda della gravità dell'intolleranza al lattosio, la dieta può variare nella misura in cui i latticini vengono eliminati dalla dieta.
- prendere in considerazione la possibilità di farsi consigliare da un operatore sanitario o da un nutrizionista per ricevere una consulenza su una dieta specifica (dieta povera di lattosio).
- sottoporsi a controlli medici periodici da parte di un operatore sanitario. La consultazione con un dietista/nutrizionista è raccomandata, poiché le restrizioni dietetiche possono causare carenza di vitamine (vitamine A, B12 e D) e minerali (calcio, magnesio e zinco), che possono aumentare il rischio di sviluppare diverse condizioni come l'osteopenia, osteoporosi, malnutrizione e perdita di peso.

## DESCRIZIONE DELL'INTOLLERANZA AL LATTOSIO

L'intolleranza al lattosio è un disturbo metabolico diffuso, causato dall'incapacità di digerire il lattosio a causa di una carenza dell'enzima lattasi (o  $\beta$ -D-galattosidasi). L'attività della lattasi è elevata durante l'infanzia, quando il latte è la fonte principale di nutrizione e diminuisce dopo la fase di svezzamento nella maggior parte dei mammiferi. Circa il 75% della popolazione mondiale, dopo l'infanzia, perde la capacità di digerire il lattosio. La prevalenza dell'intolleranza al lattosio di tipo adulto varia a seconda dell'etnia, da meno del 5% nell'Europa nordoccidentale a quasi il 100% in alcuni paesi asiatici.

I sintomi clinici dell'intolleranza al lattosio iniziano solitamente da 30 minuti a 2 ore dopo aver mangiato o bevuto alimenti che contengono lattosio, come i latticini. L'insorgenza dei sintomi è direttamente correlata alla quantità di lattosio ingerito. La gravità dei sintomi varia a seconda della quantità di lattosio che ciascun individuo può tollerare. È importante, ad esempio, distinguere l'intolleranza al lattosio da altre condizioni più gravi, quali sindrome dell'intestino irritabile, che presentano sintomi molto simili.

<b>SINTOMI COMUNI DI INTOLLERANZA AL LATTOSIO E CONDIZIONI CON SINTOMI SIMILI</b>	
<b>Sintomi tipici dell'INTOLLERANZA AL LATTOSIO dopo aver consumato cibi o bevande con lattosio</b>	<b>Patologie con sintomi simili</b>
Gonfiore addominale	Celiachia
Dolori addominali	Allergia alle proteine del latte vaccino
Diarrea	Morbo di Crohn
Flatulenza	Sindrome del colon irritabile
Mancata crescita	Colite ulcerosa
Nausea	
Steatorrea (eccesso di grasso nelle feci)	
Crampi allo stomaco	
Vomito	

## TRATTAMENTO

Il trattamento per l'intolleranza al lattosio prevede una dieta povera di lattosio. L'entità dei cambiamenti nella dieta dipende da quanto lattosio una persona può consumare senza presentare sintomi. Inoltre, un individuo intollerante al lattosio, può utilizzare la lattasi disponibile in commercio (LactAid, Lactase, DairyEase ecc.), che riduce, digerendolo, il lattosio in glucosio e galattosio.