

INTOLLERANZA PRIMARIA AL LATTOSIO (T-13910C)

PATOGENOSI

I pazienti che soffrono di intolleranza primaria al lattosio sviluppano sintomi enteropatici generici (distensione addominale, meteorismo, coliche, diarrea, nausea e vomito) dopo l'assunzione di latte e latticini, nonché di tutti i prodotti contenenti lattosio, presente anche in alcuni medicinali. Alla base di questa sintomatologia c'è la mancanza dell'enzima lattasi nei microvilli intestinali che comporta la mancata idrolisi del lattosio in glucosio e galattosio e una conseguente sindrome da malassorbimento. L'intolleranza secondaria al lattosio è la conseguenza del danneggiamento della mucosa intestinale a seguito di malattie come celiachia, Morbo di Whipple, Morbo di Crohn, o trattamenti come la chemioterapia.

È stato recentemente scoperto che la funzionalità dell'enzima lattasi è compromessa da una mutazione puntiforme nella posizione -13910 che si trova nella regione regolatrice del gene corrispondente. Gli studi dimostrano che la mutazione -13910 T -> C è trasmessa in forma autosomale recessiva per cui i soggetti omozigoti per la mutazione (genotipo -13910 CC) manifestano il fenotipo. Studi eseguiti su pazienti italiani, finnici, tedeschi e coreani con una mancanza di lattasi dimostrata biochimicamente hanno evidenziato una correlazione completa con la variante genetica -1390CC.

La diagnosi dell'intolleranza al lattosio veniva effettuata finora con test invasivi e poco affidabili. L'identificazione del polimorfismo responsabile dell'intolleranza primaria al lattosio mette a disposizione del paziente un esame rapido, non invasivo e con una specificità del 100%.

L'importanza di una diagnosi precisa è chiara se si considera il fatto che la terapia per l'intolleranza al lattosio consiste nel cambiamento delle abitudini alimentari del paziente. Inoltre la rapidità del test è molto importante per poter confermare, o escludere, l'intolleranza al lattosio quale causa della sintomatologia enteropatica piuttosto comune.

EPIDEMIOLOGIA

La frequenza dell'intolleranza al lattosio è molto diversificata a dipendenza della popolazione studiata. In Europa aumenta da nord a sud con una frequenza del 15-20% nell'Europa centrale e circa del 70% nel sud dell'Europa. Negli africani e negli asiatici si arriva a punte quasi del 100%.

TEST

Messa in evidenza della mutazione T-13910C sul gene LPH tramite PCR e ibridazione del prodotto amplificato.

PRELIEVO

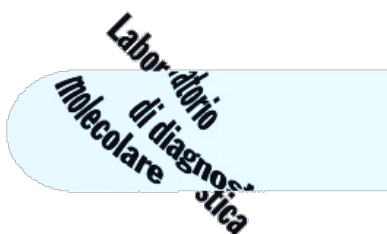
Sangue EDTA e striscio boccale.

ESECUZIONE

Giornaliera.

COSTO

Secondo tariffario federale delle analisi (2215.08) TP 105.



Ulteriori informazioni o referenze bibliografiche possono essere richieste al laboratorio.