

## CONSENSO ALL'ANALISI MOLECOLARE, PER LA PREDISPOSIZIONE GENETICA ALL'INTOLLERANZA AL LATTOSIO

Gentilissimo/a Signore/a,  
in questa informativa troverà alcune informazioni sull'analisi genetica della variante 13910C/T del gene MCM6 associata a predisposizione all'intolleranza al lattosio in età adulta.

### Aspetti generali

L'intolleranza al lattosio è l'incapacità di digerire lo zucchero del latte ed è la più comune intolleranza enzimatica, infatti ne soffre circa il 70% della popolazione mondiale.

Prima di essere utilizzato dall'organismo il lattosio deve essere scisso in due zuccheri semplici il glucosio e galattosio. Per effettuare questa operazione è necessario l'enzima lattasi; un deficit di questo enzima fa sì che il lattosio non idrolizzato non potendo essere digerito raggiunga il colon esercitando un effetto osmotico che provoca richiamo d'acqua e di elettroliti nel lume intestinale, fermentazione batterica dello zucchero con formazione di acido lattico e acidi grassi a catena corta. L'intolleranza al lattosio si manifesta, quindi, con nausea, gonfiore, flatulenza, crampi addominali e diarrea. La sintomatologia è dose-dipendente cioè maggiore è la quantità di lattosio ingerita, più evidenti sono i sintomi. Nell'uomo i livelli di lattasi sono molto elevati alla nascita ma diminuiscono dopo lo svezzamento. Dai due anni di età, si assiste ad una graduale riduzione dei trascritti di mRNA della lattasi, associata ad una riduzione dell'attività enzimatica.

### Test genetico

Recentemente è stato identificato sul cromosoma 2 (2q21) il gene della lattasi, nel quale è stato identificato un polimorfismo genetico, responsabili della persistenza enzimatica, nelle posizioni -13910 del gene. La variante C-13910 (Citosina in posizione -13910 del gene della Lattasi) è associata con la non-persistenza della lattasi mentre, la variante T-13910 è associata alla persistenza della lattasi.

Questa variante perciò costituisce un vantaggio selettivo grazie al quale chi la possiede mantiene attivo il gene della lattasi riuscendo ad assimilare il lattosio anche in età adulta. Numerosi studi hanno confermato come l'analisi di questo polimorfismo costituisca un valido strumento di diagnosi per intolleranza da lattosio. La variante genotipica CC associata ad una minore trascrizione del gene è correlata con il fenotipo di intolleranza al lattosio. Dal momento che il declino dell'attività della lattasi si sviluppa, nelle popolazioni europee, fra i 5 e i 12 anni, il test genetico effettuato nei bambini deve essere interpretato con attenzione. In questo caso l'analisi della variante -13910 T>C, deve essere considerata come un test di esclusione, utile cioè per escludere il coinvolgimento della componente genetica nell'insorgenza di eventuali disturbi conseguenti all'ingestione di alimenti contenenti lattosio. I genotipi CT (soggetti eterozigoti) e TT (omozigoti) correlano generalmente con un fenotipo di persistenza della lattasi, ad esclusione dei casi in cui vi può essere un'intolleranza secondaria al lattosio, associata ad altre patologie (celiachia, morbo di Crohn, colite,...) o assunzione di particolari sostanze (abuso di alcool, alcuni farmaci, ...).

## CONSENSO ALL'ANALISI MOLECOLARE, PER LA PREDISPOSIZIONE GENETICA ALL'INTOLLERANZA AL LATTOSIO

### **Limiti del test**

Gli studi sul DNA non sono esenti da possibilità di errore diagnostico. Tali errori possono derivare da limiti di sensibilità delle metodiche applicate, tracce di contaminazione nelle reazioni di amplificazione (PCR), rare varianti genetiche che possono interferire con l'analisi.

### **Tempi di risposta**

Il risultato dell'analisi è disponibile dopo 10 giorni dall'arrivo del campione in laboratorio, tuttavia problemi tecnici legati alle procedure di laboratorio possono ritardare l'analisi e la risposta di qualche giorno.

### **Tipologia di prelievo**

L'analisi molecolare viene eseguita su DNA estratto da cellule della mucosa orale prelevate mediante tampone cotonato a secco.

### **Conservazione del materiale biologico**

Il materiale biologico residuo viene smaltito secondo la normativa vigente una volta conclusa l'analisi.

## CONSENSO ALL'ANALISI MOLECOLARE, PER LA PREDISPOSIZIONE GENETICA ALL'INTOLLERANZA AL LATTOSIO

Letta e compresa l'informativa, di cui mi è stata consegnata copia,

Il/la sottoscritto/a \_\_\_\_\_ nato/a il \_\_\_\_/\_\_\_\_/\_\_\_\_

a \_\_\_\_\_ (Prov \_\_\_\_ ) residente a \_\_\_\_\_ (Prov \_\_\_\_ )

via \_\_\_\_\_ n° \_\_\_\_ CAP \_\_\_\_\_ tel \_\_\_\_\_

**A nome proprio**

**In qualità di:**  genitore  coniuge  tutore **in caso di minore o di persona non in grado di esprimere il proprio consenso, compilare anche la parte sottostante** *(nel caso di un minore, il consenso deve essere manifestato da chi esercita legalmente la potestà ovvero nel caso di un soggetto incapace di agire da chi esercita la curatela o la tutela)*

Nome e Cognome \_\_\_\_\_ nato/a il \_\_\_\_/\_\_\_\_/\_\_\_\_

a \_\_\_\_\_ (Prov \_\_\_\_ ) residente a \_\_\_\_\_ (Prov \_\_\_\_ )

via \_\_\_\_\_ n° \_\_\_\_ CAP \_\_\_\_\_ tel \_\_\_\_\_

richiede che venga eseguita/o

l'analisi del gene della lattasi

E dichiara di essere consapevole dei limiti diagnostici legati alla tecnica

Data: \_\_\_\_/\_\_\_\_/\_\_\_\_

Firma del/la paziente/genitore/tutore \_\_\_\_\_

Nome di chi ha raccolto il consenso \_\_\_\_\_

Firma di chi ha raccolto il consenso \_\_\_\_\_

## CONSENSO ALL'ANALISI MOLECOLARE, PER LA PREDISPOSIZIONE GENETICA ALL'INTOLLERANZA AL LATTOSIO

Inoltre,

1)  ACCONSENTE  NON ACCONSENTE

A che i risultati delle analisi sui campioni biologici siano comunicati a:

Cognome e Nome \_\_\_\_\_

Cognome e Nome \_\_\_\_\_

2)  ACCONSENTE  NON ACCONSENTE

A che i suoi campioni biologici siano conservati e trattati per finalità di ricerca medico-scientifica **e/o per attività volte al miglioramento della qualità dei risultati delle analisi di laboratorio**

3)  ACCONSENTE  NON ACCONSENTE

A che i suoi dati anonimizzati ed i relativi risultati genetici siano condivisi con altri centri in attività di collaborazione.

4)  ACCONSENTE  NON ACCONSENTE

Ad essere informato in merito ad eventuali nuovi risultati o possibilità diagnostiche derivanti dai suddetti studi o ricerche.

5)  ACCONSENTE  NON ACCONSENTE

Ad essere informato in merito a eventuali risultati inattesi rispetto a quelli per le quali erano state effettuate le analisi richieste

Data: \_\_\_\_/\_\_\_\_/\_\_\_\_

Firma del/la paziente/genitore/tutore \_\_\_\_\_

Nome di chi ha raccolto il consenso \_\_\_\_\_

Firma di chi ha raccolto il consenso \_\_\_\_\_

**REVOCO** il consenso sopra espresso al punto [1], al punto [2], al punto [3], al punto [4], al punto [5]

Data: \_\_\_\_/\_\_\_\_/\_\_\_\_

Firma del/la paziente/genitore/tutore \_\_\_\_\_

Firma di chi ha raccolto la revoca \_\_\_\_\_