

Intolleranza al lattosio in età adulta

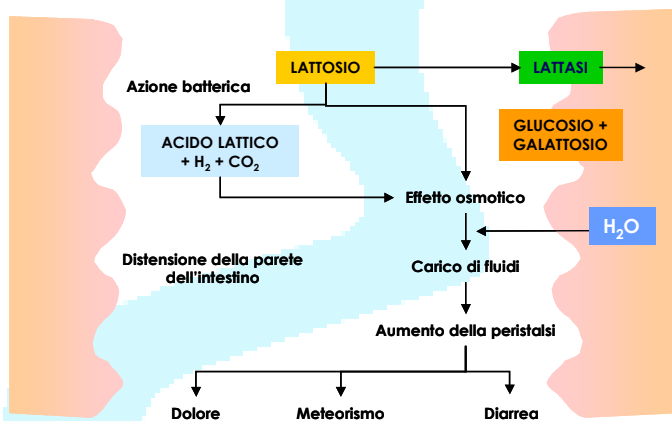
Polimorfismo C/T nel gene MCM6

L'intolleranza al lattosio è l'incapacità di digerire lo zucchero del latte ed è causata da un deficit di lattasi, enzima responsabile della scissione del lattosio in due zuccheri semplici: galattosio e glucosio. Il lattosio non idrolizzato raggiunge il colon esercitando un effetto osmotico che provoca richiamo d'acqua e di elettroliti nel lume intestinale, fermentazione batterica dello zucchero e formazione di acido lattico e acidi grassi a catena corta. L'intolleranza al lattosio si manifesta con nausea, gonfiore, crampi addominali e diarrea.

Il 55% della popolazione mondiale è intollerante al lattosio, tuttavia esiste una grande variabilità geografica con un gradiente di frequenza del deficit nord-sud che varia dal 3% nelle popolazioni nord europee al 80% nelle popolazioni africane, sino al 100% in popolazioni asiatiche e nord americane.

Alla nascita i livelli di lattasi sono molto elevati ma diminuiscono dopo lo svezzamento. Dai due anni di età, si assiste ad una graduale diminuzione dei trascritti di mRNA della lattasi, associata ad una riduzione dell'attività enzimatica. Questo fenomeno suggerisce che l'introduzione di una dieta variegata inneschi un meccanismo di feedback positivo tra l'assunzione di latte e il controllo genico della lattasi.

Recentemente è stata individuato il polimorfismo C/T nel gene MCM6 (2q21-22), associato alla forma di intolleranza al lattosio ad insorgenza in età adulta detta anche "lattasi non persistenza".



La variante C in omozigosi, associata ad una minor trascrizione del gene, è correlata con il fenotipo di intolleranza al lattosio.

L'impiego del **test genetico per la rilevazione del polimorfismo C13910T** è utile per la diagnosi differenziale di intolleranza al lattosio congenita primitiva a esordio ritardato in presenza di una sintomatologia comune ad altre condizioni di deficit di lattasi dovuto a danno della mucosa intestinale (deficit secondario) in seguito a gastroenteriti, alcolismo cronico, celiachia, disordini nutrizionali, terapie farmacologiche o interventi chirurgici.

INDICAZIONI TEST Post-natale in soggetti con sospetta intolleranza al lattosio, in soggetti con storia familiare di intolleranza al lattosio

METODO ANALITICO Sequenziamento

CAMPIONE RICHIESTO Sangue, tampone orale

Bibliografia

Enattah NS, Sahi T, Savilahti E, Terwilliger JD, Peltonen L, Jarvela I. Identification of a variant associated with adult-type hypolactasia. *Nat Genet.* 2002;30(2):233-7.

Rasinpera H, Savilahti E, Enattah NS, Kuokkanen M, Totterman N, Lindahl H, Jarvela I, Kolho KL. A genetic test which can be used to diagnose adult-type hypolactasia in children *Gut.* 2004;53(11):1571-6.

Kuokkanen M, Enattah NS, Oksanen A, Savilahti E, Orpana A, Jarvela I. Transcriptional regulation of the lactase-phlorizin hydrolase gene by polymorphisms associated with adult-type hypolactasia. *Gut.* 2003 May;52(5):647-52