

il vantaggio di conoscersi

# TEST GENETICI INTOLLERANZE ALIMENTARI



## PREDISPOSIZIONI GENETICHE AD INTOLLERANZE ALIMENTARI

I test genetici per le intolleranze alimentari permettono di **identificare se l'individuo è predisposto geneticamente allo sviluppo della celiachia o dell'intolleranza al lattosio o al fruttosio.** Tali condizioni genetiche possono essere associate a disturbi gastrointestinali di diversa natura e gravità.

#### PREDISPOSIZIONE ALLA CELIACHIA

La celiachia è una patologia autoimmune cronica, che si manifesta in soggetti geneticamente predisposti in seguito all'assunzione di glutine. In Italia la celiachia interessa 1 persona su 100 e la sua insorgenza dipende da due elementi:

**1. FATTORE AMBIENTALE** (il glutine nella dieta)

**2. FATTORE GENETICO** (la presenza di varianti genetiche di suscettibilità)



Il glutine, fattore ambientale responsabile della malattia, è la componente proteica della farina di frumento, orzo, segale e avena. L'assunzione di glutine può attivare una reazione immunitaria, nei soggetti predisposti, che provoca l'infiammazione della mucosa intestinale alterando l'assorbimento dei nutrienti presenti negli alimenti.

Questo disturbo ha una forte componente **ereditaria**. Più del 90% delle persone con celiachia è portatore del **fattore genetico di suscettibilità**, rappresentato dalle combinazioni di varianti (aplotipi) **DQ2** e **DQ8 del gene HLA**. A seconda dell'aplotipo osservato è stato definito un gradiente di rischio di sviluppare la patologia<sup>1</sup>. L' assenza di entrambi gli aplotipi rende improbabile lo sviluppo della celiachia.

Il test genetico per la predisposizione alla celiachia di **Genartis** permette di identificare la presenza delle varianti **HLA DQ2/DQ8** associate alla malattia.

#### INTOLLERANZA AL LATTOSIO

L'intolleranza ereditaria al lattosio è l'incapacità di digerire lo zucchero presente nel latte. Questo zucchero è il lattosio, un disaccaride che viene scomposto dall'enzima **lattasi** nell'intestino in due zuccheri semplici: il glucosio e il galattosio. Si stima che in **Italia** circa il **50**% **della popolazione** sia intollerante al lattosio, anche se non tutti i pazienti manifestano sintomi.

Il test genetico di **Genartis** che rileva l'intolleranza ereditaria al lattosio analizza **il gene che codifica per la lattasi (LTC),** in particolare la presenza nella sua sequenza delle varianti genetiche **13910C>T e 22018G>A**<sup>2</sup>. Queste rappresentano la causa di insorgenza del disturbo nel **90% dei casi** intestinale.

L'intolleranza genetica si manifesta quando l'individuo porta queste varianti in **entrambe le copie del gene** (condizione di omozigosi). I portatori eterozigoti delle varianti (ossia solo nel gene materno o in quello paterno) presentano livelli subottimali di lattasi, con manifestazione dei sintomi solo in situazioni di stress oppure in associazione ad un'infezione.



#### INTOLLERANZA AL FRUTTOSIO



L'intolleranza ereditaria al fruttosio, o fruttosemia, è una patologia genetica rara che impedisce il corretto metabolismo di **fruttosio**, **saccarosio e sorbitolo**. Tale disturbo è causato da un deficit di attività dell'enzima **aldolasi B**, codificato dal **gene ALDOB**<sup>3</sup>. La fruttosemia si manifesta generalmente nella prima infanzia, al momento dello svezzamento. In questa fase la sua diagnosi è molto importante per evitare conseguenze gravi, come ritardo della crescita, epatomegalia, insufficienza epatica e renale. Talvolta, la diagnosi avviene anche in età adulta, quando la persona riporta sintomi di "**allergia alimentare**" a qualcosa di non ben definito. La continua ingestione inconsapevole di fruttosio in un individuo intollerante è infatti causa di problemi epatici, renali ed intestinali gravi.

Il test genetico di **Genartis** per rilevare l'intolleranza al fruttosio, permette di identificare la presenza di tre mutazioni puntiformi (A149P, A174D, N334K) e di una delezione (Del4E4) nel gene ALDOB.

Circa l'85% dei pazienti con fruttosemia in Europa presenta una di gueste mutazioni.



### Perché è importante eseguire i test?

I test per rilevare le intolleranze genetiche consentono di identificare varianti del DNA che possono influenzare la capacità dell'individuo di metabolizzare ed utilizzare le sostanze ingerite con la dieta, condizionandone la salute.

#### A chi sono dedicati?

I test di Genartis sono raccomandati ai soggetti che:

- presentano disturbi intestinali quali gonfiore, meteorismo, dolori addominali, diarrea o cefalea, con causa sconosciuta.
- soffrono di disturbi generali come mal di testa, variazioni di peso corporeo, stanchezza o manifestazioni cutanee (ad esempio acne).
- sono asintomatici ma hanno familiarità per intolleranza al lattosio, al fruttosio o per la celiachia.
- vogliono escludere o confermare queste patologie in caso di risultati dubbi derivanti da altre indagini diagnostiche.

### Perché scegliere i test di Genartis?

**Pratici e indolori:** possono essere eseguiti direttamente nel laboratorio di Genartis con un semplice prelievo di saliva.

**Accurati:** forniscono risultati equivalenti a quelli ottenuti tramite prelievo venoso.

**Affidabili:** sono autorizzati a livello europeo come dispositivi medico diagnostici CE-IVD.

#### Referenze

- 1. **HLA-DQ and risk gradient for celiac disease** Francesca Megiorni, Barbara Mora, Margherita Bonamico, Maria Barbato, Raffaella Nenna, Giulia Maiella, Patrizia Lulli, Maria Cristina Mazzilli DOI: 10.1016/j.humimm.2008.10.018
- 2. Lactose Maldigestion, Malabsorption, and Intolerance: A Comprehensive Review with a Focus on Current Management and Future. Fassio, Maria-Sole Facioni, Fabio Guagnini. DOI: 10.3390/nu10111599
- 3. Aldolase B mutations in Italian families affected by hereditary fructose intolerance G Sebastio, R de Franchis, P Strisciuglio, G Andria, C Dionisi Vici, G Sabetta, R Gatti, N C Cross, T M Cox DOI: 10.1136/jmg.28.4.241

