

CONS_GEN20 - ALLEGATO INFORMATIVO RELATIVO AI TEST DI GENETICA MEDICA

INTRODUZIONE AI TEST GENETICI	2
Qual è lo scopo e la metodica dell'esame di laboratorio cui verrò sottoposto?.....	2
Limitazioni e rischi dei test genetici.....	2
FIBROSI CISTICA	3-4
EMOCROMATOSI EREDITARIA.....	4
FATTORI DELLA COAGULAZIONE COINVOLTI IN PATOLOGIE CARDIOVASCOLARI	4
PREDISPOSIZIONE GENETICA A MALATTIA CELIACA	5
PREDISPOSIZIONE A INTOLLERANZA GENETICA AL LATTOSIO	6

INTRODUZIONE AI TEST GENETICI

Qual è lo scopo e la metodica dell'esame di laboratorio cui verrò sottoposto?

Il nostro materiale genetico (DNA) è costituito da circa 20.000 geni (regioni del nostro DNA che contengono le istruzioni per la produzione delle proteine), che sono impacchettati all'interno delle nostre cellule in strutture chiamate cromosomi. Le cellule del nostro corpo contengono normalmente 46 cromosomi, raggruppati in 23 coppie. Ognuna di queste coppie è ereditata per metà dalla mamma e per metà dal papà. Le prime 22 coppie di cromosomi (chiamati autosomi) sono omologhe nell'uomo e nella donna. La 23^{ma} coppia è quella dei cromosomi sessuali che determina il sesso: due cromosomi X nella donna (XX) e un cromosoma X e un cromosoma Y nell'uomo (XY). Una malattia genetica può insorgere se uno o più dei nostri geni non funziona correttamente nelle nostre cellule. È importante identificare un'alterazione genetica, generalmente chiamata variante patogenetica (e/o mutazione), alla base di una determinata patologia, sia per chiarire i rischi di ricorrenza nella famiglia sia per aumentare le conoscenze relative alle malattie genetiche. Un'alterazione genetica può insorgere per la prima volta in una persona (insorgenza de novo), oppure può essere ereditata da uno o da entrambi i genitori.

Con il termine sindromi genetiche si intendono quelle malattie la cui causa dipende da un'alterazione del nostro patrimonio genetico.

Normalmente le malattie genetiche possono essere ereditate:

- in forma autosomica recessiva, quando entrambe le copie del DNA (sia quella ereditata dal padre, che quella ereditata dalla madre) devono essere alterate perché si manifesti la malattia;
- in forma autosomica dominante, quando è sufficiente che ci sia una sola copia del DNA alterata perché si manifesti la malattia (la copia di origine paterna o materna oppure quando la variazione avviene in forma de novo)
- trasmissione X-linked, quando la variazione è presente sul cromosoma X e pertanto le femmine non manifestano malattia, ma ne sono portatrici, mentre i maschi che ereditano l'X alterato manifestano malattia

Il test genetico può aiutare a confermare o meno un sospetto clinico di malattia o sindrome genetica, come pure può aiutare ad individuare soggetti portatori sani di malattie genetiche, che rischiano di trasmettere la malattia ai propri figli.

Il test genetico viene effettuato sul DNA estratto dal campione biologico come sangue periferico o cellule epiteliali raccolte mediante tampone buccale o cellule fetali (amniociti o villi coriali). Le metodiche applicate variano a seconda del tipo di alterazione del DNA che è necessario studiare (sequenziamento del DNA, analisi della presenza o assenza di singola variazione del DNA, analisi di espansione di regione di DNA o analisi di una delezione del DNA) e hanno lo scopo di individuare la maggior parte delle cause genetiche che possono portare alla malattia genetica oggetto dell'indagine.

Limitazioni e rischi dei test genetici

- In generale l'analisi genetica è un'indagine di sviluppo recente, continuamente sottoposta a revisione e perfezionamento. È raro ma possibile che per problemi tecnici il test debba essere ripetuto o fornisca un risultato non conclusivo.
- I test genetici analizzano solo specifiche varianti genetiche correlate a determinati quadri patologici. Pertanto, un risultato negativo non esclude la possibilità di una condizione genetica causata da varianti non incluse nel test o ancora sconosciute.
- Alcune alterazioni genetiche possono essere identificate, ma il loro impatto clinico può essere ignoto o ambiguo. Questi risultati potrebbero richiedere tempo o studi aggiuntivi per essere interpretati.
- Durante l'esecuzione del test genetico, potrebbero emergere informazioni non direttamente collegate al motivo per cui l'esame è stato richiesto. Si tratta di risultati inattesi che possono riguardare predisposizioni a malattie genetiche non ricercate o altre condizioni di salute. Tali risultati possono avere implicazioni mediche, psicologiche o familiari e non sempre esistono terapie o misure preventive specifiche. Nel corso della consulenza genetica, sarà possibile discutere se si desidera essere informati o meno di tali scoperte.
- Il risultato dell'analisi genetica può condurre a considerare l'eventualità di diagnosi prenatale.
- Il risultato dell'analisi genetica può condurre a consigliare l'analisi genetica su consanguinei e partner. È importante che il risultato dell'analisi genetica venga valutato in sede di consulenza genetica.

Data la variabilità che esiste fra una malattia genetica e l'altra, riportiamo di seguito una breve informativa delle principali malattie genetiche così che possa avere tutte le informazioni relative alla malattia per la quale intende sottoporsi ad indagine.

FIBROSI CISTICA

La Fibrosi Cistica (OMIM #602421) è causata da alterazioni del gene CFTR ed è trasmessa in forma autosomica recessiva, pertanto, in un malato di fibrosi cistica, entrambe le copie del gene (paterna e materna) sono difettose.

La fibrosi cistica è una malattia ereditaria, cronica, evolutiva con incidenza nel 2022 di 1/6232 (https://registroitalianofibrosicistica.it/wp-content/uploads/2024/07/rifc_report2021-2022.pdf). È caratterizzata dalla produzione di un muco denso che tende ad ostruire i bronchi ed i dotti del pancreas. La malattia si manifesta per lo più entro i primi anni di vita danneggiando l'apparato respiratorio (con presenza di tosse persistente e bronchiti ricorrenti) e disturbando la digestione. Il decorso e la prognosi della fibrosi cistica sono notevolmente migliorati negli ultimi decenni, nonostante ciò, allo stato attuale la guarigione non è possibile e la durata media della vita è ridotta rispetto a quella della popolazione generale. Esistono anche patologie correlate a CFTR (CFTR-RD) che non soddisfano i criteri diagnostici della fibrosi cistica e sono caratterizzate da un quadro clinico più lieve (assenza/atresia congenita bilaterale dei vasi deferenti (CBAVD), pancreatite idiopatica e bronchiectasie disseminate). Un individuo su 30 (1/30) della popolazione è portatore sano di fibrosi cistica e possiede una copia del gene difettosa ed una copia normale, tali soggetti non manifestano la malattia ma possono trasmettere la copia difettosa del gene alla prole (50% di probabilità di trasmettere l'allele malattia).

Una coppia costituita da due portatori sani avrà ad ogni gravidanza un rischio del 25% di generare figli malati (se vengono trasmesse entrambe le copie alterate del gene CFTR). Le varianti patogenetiche sono numerosissime (più di 2.000) associate a fenotipi diversi, molte di esse sono rare, molte altre ancora sconosciute. In accordo con i database CFTR2 e CFTR-France, le varianti nel gene CFTR possono essere classificate in i) varianti causative, ii) varianti dalle conseguenze cliniche variabili e iii) varianti non causative.

Il test indaga il DNA ottenuto dalle cellule del sangue attraverso un normale prelievo.

L'esame per fibrosi cistica può riguardare:

- una indagine di I livello in cui vengono ricercate solo le varianti patogenetiche più frequenti nel gene CFTR, che rappresentano l'88,4% delle varianti patogenetiche presenti nella popolazione italiana. L'analisi si basa su una PCR multiplex e successiva elettroforesi capillare su sequenziatore automatico. Con questo approccio è possibile individuare 84 varianti patogenetiche nel gene CFTR:

F508del	R334W	2184delA	R1066H	T338I	S912X	CFTR dele22-23
G542X	3120+1G>A	R117C	R352Q	D579G	2184insA	CFTR dele22-23-24
G551D	2183AA>G	R347H	G1244E	I1234V	991del5	CFTRdele2 (c.54-1161_c.164+1603del2875)
N1303K	I507del	R1158X	D110H	1898+3A>G	852del22	CFTRdele14b-17b
3849+10kb C>T	R347P	2143delT	G178R	W1282X	D110E	c.1584+18672 A>G
621+1G>T	3659delC	S549N	711+3A>G	L1065P	I502T	1706del17
R553X	L206W	R117H	S1251N	Q552X	1898+5G>T	S549R(A>C)
2789+5G>A	A455E	S945L	4016insT	G1349D	F508C	CFTRdele17a-17b-18
1717-1G>A	1898+1G>A	1078delT	4382delA	1259insA	541delC	Allele 5T (TG9-13) -7T-9T
D1152H	R1066C	S549R (T>G)	3272-26A>G	M1V	H139R	CFTR dele2ins182
G85E	1677delTA	E585X	711+5G>A	1717-8G>A	E193K	CFTR dele1
R1162X	711+1G>T	L1077P	3199del6	4015delA	1782delA	CFTR dele2-3

Il test permette inoltre di caratterizzare il tratto poli-T del gene CFTR: una piccola sequenza ripetuta (può essere 5T, 7T o 9T) che in combinazione con il tratto poli-TG (da TG9 a TG13) influisce sul normale funzionamento del gene. In particolare, la presenza dell'assetto 5T nel gene CFTR, associato a ripetizioni TG12 o TG13, può ridurre l'efficienza del gene e, se combinata con un'altra mutazione CFTR, aumentare il rischio di forme più lievi ma clinicamente rilevanti (ad esempio infertilità maschile, pancreatite o bronchiectasie). La sola presenza del 5T, senza altre mutazioni, raramente causa sintomi. Il genotipo (TG)mTn viene riportato nel referto solo se

è presente l'allele 5T. Tutte le varianti identificate sono descritte secondo la nomenclatura del database CFTR2 (<http://cftr2.org>).

- una indagine di II livello che sfruttando il sequenziamento di nuova generazione (NGS) consente di sequenziare le regioni codificanti e le regioni di giunzione esone-introne del gene CFTR; inoltre, il test consente la caratterizzazione del numero di ripetizioni del tratto poli-T e TG nell'introne 9, e l'identificazione di varianti introniche profonde negli introni 7, 11, 12 e 22, e, nella regione del promotore. Questo approccio consente di identificare il 95% delle varianti causative di Fibrosi Cistica. Alcune varianti possono essere classificate come di significato incerto (VUS) e non avere immediata interpretazione clinica. Eventuali VUS identificate sono rivalutate annualmente dal laboratorio in relazione all'aggiornamento dei dati disponibili in letteratura e eventuali modifiche nella classificazione sono comunicate allo specialista che ha richiesto il test. Questo test non permette di evidenziare variazioni del numero di copie (CNV) che coinvolgono l'intero gene e/o interi esoni.
- la ricerca mirata di una variante patogenetica precedentemente individuata in un familiare affetto o portatore di Fibrosi Cistica

Dall'analisi genetica si possono ottenere tre tipi di risultati:

- L'analisi individua nel DNA del soggetto la presenza di due varianti causative nel gene della Fibrosi Cistica. Questo risultato è compatibile con la diagnosi di Fibrosi Cistica; tuttavia, poiché con questo test non è possibile sapere se le due varianti si trovino in CIS (sulla stessa copia del gene) o in TRANS (su entrambe le copie del gene), è necessario valutare il dato all'interno del quadro clinico e ove possibile estendere l'analisi ai familiari per definire il genotipo conclusivo.
- L'analisi individua nel DNA del soggetto la presenza di una variante causativa del gene della Fibrosi Cistica. Questo risultato significa che il soggetto è un portatore sano di Fibrosi Cistica
- L'analisi non individua nel DNA del soggetto la presenza di varianti del gene della Fibrosi Cistica. Questo risultato significa che il soggetto ha una probabilità diminuita, rispetto a prima dell'analisi, di essere un portatore. Tuttavia, l'assenza di varianti non esclude in assoluto la probabilità di essere un portatore, in quanto non è possibile escludere la presenza di tutte le numerosissime varianti del gene della fibrosi cistica.

EMOCROMATOSI EREDITARIA

L'emocromatosi ereditaria è una malattia genetica caratterizzata da sovraccarico di ferro. Ne esistono diverse forme. La forma classica, che è la più frequente, si manifesta in età adulta; all'inizio è in genere asintomatica, ma con gli anni può dare origine a una serie di sintomi di gravità crescente come stanchezza, dolori articolari, impotenza maschile, cirrosi epatica, scompenso cardiaco, diabete. Questa forma di emocromatosi è causata nel 90% dei casi dalla presenza delle seguenti variazioni nel gene HFE: C282Y e H63D. La metodica impiegata è la Real Time PCR che permette di rilevare la presenza delle varianti patogenetiche C282Y e H63D nel gene HFE. Dall'analisi genetica si possono avere tre tipi di risultati:

- L'analisi individua nel DNA del soggetto la presenza delle due varianti patogenetiche C282Y e H63D del gene HFE. Questo risultato significa che il soggetto è probabilmente affetto da emocromatosi ereditaria ma la diagnosi definitiva viene rimandata a valutazione specialistica.
- L'analisi individua nel DNA del soggetto la presenza di una delle due varianti patogenetiche (C282Y o H63D) del gene HFE. Questo risultato significa che il soggetto è un portatore di emocromatosi ereditaria.
- L'analisi non individua nel DNA del soggetto la presenza delle 2 varianti del gene HFE. Questo risultato significa che il soggetto ha una probabilità diminuita, rispetto alla condizione pre-test, di essere un portatore. Tuttavia, l'assenza delle varianti patogenetiche indagate dal presente test (C282Y e H63D) non esclude in assoluto la probabilità di essere un portatore, in quanto non è possibile escludere al 100% la presenza di altre varianti patogenetiche del gene HFE, non indagate dal presente test, o in altri geni che possono causare emocromatosi.

FATTORI DELLA COAGULAZIONE COINVOLTI IN PATOLOGIE CARDIOVASCOLARI

Le patologie cardiovascolari sono la causa più comune di morbilità e mortalità nel mondo occidentale. Alla base di queste malattie vi sono disordini del flusso e della pressione artero-venosi. Sebbene le cause principali siano correlate a fattori di rischio (età, sesso, diabete, obesità, ipercolesterolemia, ipertensione, fumo, scarsa attività fisica) in alcuni casi la patologia è riconducibile ad una predisposizione genetica dell'individuo allo sviluppo della patologia. Di seguito elenchiamo i principali geni associati a patologie cardiovascolari che possono essere oggetto di analisi:

La protrombina o fattore II (OMIM *176930) della coagulazione svolge un ruolo fondamentale nella cascata coagulativa in quanto la sua attivazione in trombina porta alla trasformazione del fibrinogeno in fibrina e quindi alla formazione del coagulo. La presenza della variante G20210A è associata ad elevati livelli di protrombina funzionale nel plasma e conseguente aumentato rischio di trombosi, specie di tipo venosa.

Soggetti che risultano portatori della variante hanno un rischio aumentato di sviluppare trombosi venosa ictus ischemico, infarto miocardico e trombosi delle vene cerebrali. Il rischio aumenta nel caso di donne che assumono contraccettivi orali. Il fattore V (OMIM *612309) attivato è un cofattore essenziale per l'attivazione della protrombina a trombina. Il suo effetto pro-coagulante è normalmente inibito dalla Proteina C attivata che taglia il fattore V alla posizione 506. La variante G1691A, detta di Leiden, danneggia proprio il sito 506, e impedisce il taglio da parte della Proteina C attivata. Ne consegue una maggiore attività pro-coagulante del fattore V attivato che predispone alla trombosi. I soggetti portatori della variante hanno un rischio superiore di sviluppare una trombosi venosa che aumenta in presenza di altre condizioni predisponenti quali la gravidanza, l'assunzione di contraccettivi orali, gli interventi chirurgici. Nel fattore V sono note altre varianti (H1299R e Y1702C) che incrementano il rischio di trombosi sebbene in modo meno grave rispetto alla mutazione di Leiden.

La Metilene-Tetraidrofolato-Reduttasi (MTHFR, OMIM *236250) è un enzima coinvolto nella trasformazione del 5,10-metilentetraidrofolato in 5-metiltetraidrofolato che serve per la rimetilazione della omocisteina a metionina tramite l'intervento della vitamina B12.

Nel gene MTHFR sono presenti due varianti, la C677T e la A1298C, che portano ad una riduzione dell'attività enzimatica dell'enzima e possono associarsi ad elevati livelli nel sangue di omocisteina. Queste varianti sono piuttosto comuni nella popolazione italiana ed europea.

Livelli aumentati di omocisteina nel sangue sono oggi considerati fattore di rischio per malattia vascolare, (trombosi arteriosa), inoltre si associano a livelli bassi di acido folico nel plasma ed è pertanto un fattore di rischio per i difetti del tubo neurale nelle donne in gravidanza.

PREDISPOSIZIONE GENETICA A MALATTIA CELIACA

La malattia celiaca è una delle patologie autoimmuni più comuni nei paesi occidentali ed è una condizione clinica che persiste lungo tutto l'arco della vita. La malattia celiaca è un'inflammatione cronica dell'intestino tenue determinata dall'ingestione di glutine in soggetti geneticamente predisposti. La celiachia è conseguenza di una alterata risposta al glutine in soggetti con determinate varianti geniche. Tra queste, le più importanti sono rappresentate da particolari alleli HLA. La loro tipizzazione può discriminare soggetti geneticamente suscettibili o non-suscettibili alla malattia molto prima della eventuale comparsa di segni sierologici o clinici. Oggi il glutine è uno dei più diffusi ed abbondanti componenti della dieta ed è presente in numerosi cereali, fra cui avena, frumento, farro e altri. La celiachia è curabile nella quasi totalità dei casi adottando un'alimentazione priva di glutine.

La malattia celiaca è associata nel 90% dei casi alla presenza di antigeni HLA DQ2 e nei restanti casi ad HLA DQ8. Il test genetico offre la possibilità di conoscere la presenza o meno di HLA DQ2 e/o DQ8 e stabilire quindi la predisposizione a sviluppare o meno la malattia celiaca.

Questo test genetico valuta la predisposizione alla celiachia analizzando specifici alleli HLA (Human Leukocyte Antigen). La presenza di certi alleli HLA spiega almeno il 40% dell'ereditabilità della malattia.

Il test identifica gli alleli HLA DQ2 (DQ2.2 e DQ2.5), DQ8, DR3, DR4, DR7, DR11 e DR12. In particolare, il test genotipizza i seguenti alleli: HLA DQA1*02, DQA1*03, DQA1*05, DQB1*02, DQB1*0302, DRB1*03, DRB1*04, DRB1*07, DRB1*11, DRB1*12.

Il test viene eseguito tramite Real-Time PCR su DNA estratto da campioni biologici come sangue EDTA o tampone buccale. L'identificazione degli aplotipi HLA permette di valutare la maggiore o minore predisposizione di un individuo a sviluppare intolleranza al glutine.

In particolare, è possibile definire diverse classi di rischio:

- DQ2.5 (DQA1*05 e DQB1*02): Rischio massimo. La presenza di questi alleli determina un rischio maggiore di sviluppare la celiachia.
- DQ2.2 (DQA1*02 e DQB1*02): Rischio intermedio. La presenza di questi alleli determina un rischio inferiore rispetto al DQ2.5.
- DQ8 (DQA1*03 e DQB1*0302): Rischio intermedio. Spesso presente in soggetti celiaci negativi per HLA-DQ2.
- Assenza di DQ2 e DQ8: Rischio molto basso. Rende lo sviluppo della malattia piuttosto improbabile. Oltre alla presenza degli aplotipi DQ2.2, DQ2.5 e DQ8, il test può fornire informazioni sullo stato di eterozigosi, omozigosi o sulla presenza della sola catena beta (β) dell'aplotipo DQ2.
- Eterozigote: Significa che un individuo ha ereditato due versioni diverse (alleli) di un gene specifico (in questo caso, i geni HLA-DQA1 e HLA-DQB1), uno da ciascun genitore. Ad esempio, un individuo potrebbe avere un allele DQA1*05 da un genitore e un allele DQA1*03 dall'altro.
- Omozigote: Significa che un individuo ha ereditato due copie identiche (alleli) di un gene specifico, una da ciascun genitore. Ad esempio, un individuo potrebbe avere due alleli DQB1*02 (DQB1*02/DQB1*02). La presenza dell'allele DQB1*02 in omozigosi è specificatamente indicata dal test e può aumentare il rischio di celiachia.

- Sola catena beta (β): In alcuni casi, il test può rilevare la presenza della sola catena beta (DQB1*02) dell'aplotipo DQ2. Questo può indicare una forma incompleta dell'aplotipo DQ2. La presenza della sola catena beta può comportare un rischio inferiore rispetto alla presenza completa degli aplotipi DQ2.2 o DQ2.5, ma è comunque importante discuterne con il medico.

Vi sono delle implicazioni cliniche in relazione allo stato di omozigosi/eterozigosi e/o alla presenza della sola catena beta. L'omozigosi per DQB1*02 può aumentare il rischio di sviluppare la celiachia rispetto all'eterozigosi. La presenza della sola catena beta (β) determina un rischio associato inferiore rispetto alla presenza completa degli aplotipi DQ2.2 o DQ2.5, ma richiede comunque una valutazione medica. Ad esempio, se il risultato del test indica "DQB1*02 in omozigosi", significa che l'individuo ha ereditato due copie dell'allele DQB1*02, il che potrebbe aumentare il rischio di celiachia.

La presenza di una combinazione HLA predisponente aumenta il rischio di celiachia, ma non significa necessariamente che la malattia si svilupperà. L'assenza di questi aplotipi rende lo sviluppo della malattia meno probabile, ma non lo esclude completamente.

L'identificazione degli aplotipi DR (DR3, DR4, DR7, DR11 e DR12) non modifica il rischio di malattia, ma può aiutare nella validazione dei risultati a causa della stretta associazione tra DR e DQ. Il test genetico valuta solo la predisposizione genetica e non diagnostica la celiachia. La diagnosi richiede ulteriori valutazioni cliniche e test specifici.

Si raccomanda di discutere i risultati del test con il proprio medico curante o con uno specialista per una corretta interpretazione e per definire il percorso diagnostico e terapeutico più appropriato.

PREDISPOSIZIONE A INTOLLERANZA GENETICA AL LATTOSIO

L'intolleranza alimentare è un'ipersensibilità verso un alimento che si manifesta lentamente e con sintomatologia di difficile interpretazione. Alcune intolleranze alimentari possono essere determinate da fattori genetici e sono causate dall'assenza dell'enzima necessario per la metabolizzazione dell'alimento. La più comune tra queste è quella al lattosio, diffusa in Asia e frequente nelle aree mediterranee dell'Europa. Il lattosio è lo zucchero contenuto nel latte che, per essere utilizzato dall'organismo, dev'essere scomposto in glucosio e galattosio da parte dell'enzima lattasi. Nel caso in cui non vengano prodotte quantità sufficienti di lattasi, una parte del lattosio può non essere digerito e transitare lungo il tratto gastroenterico dove verrà metabolizzato dalla flora intestinale generando gas e metaboliti tossici. La sintomatologia è dose-dipendente: maggiore è la quantità di lattosio ingerita e più manifesti saranno i sintomi.

L'intolleranza al lattosio è riconducibile per circa il 90% dei casi nella popolazione caucasica alla presenza di una specifica variazione genetica-13910C>T nella regione regolatrice del promotore del gene della lattasi. La presenza del nucleotide C su entrambe le copie del gene porta ad una ridotta espressione della lattasi nei microvilli dell'intestino tenue. Questa ridotta espressione fa sì che con l'avanzare dell'età (dai 7 fino ai 30 anni e oltre) il lattosio venga digerito sempre meno portando a manifestazioni cliniche come coliche, crampi, meteorismo e diarrea. L'analisi viene eseguita mediante Real-Time PCR la ricerca del polimorfismo - 13910C>T (rs4988235) nella regione di regolazione a monte del gene umano della lattasi (LCT) associato all'ipolattasia dell'adulto.

Dall'analisi genetica si possono avere tre tipi di risultati:

- Genotipo omozigote C/C: lei risulta predisposto geneticamente all'intolleranza al lattosio. Tale intolleranza può essere già presente oppure si presenterà in modo sempre maggiore a partire dai 5-7 anni. Sotto consiglio del medico potrà ridurre o sostituire o eliminare gli alimenti con il lattosio, non sempre è infatti necessario eliminare i prodotti che lo contengono, a volte è possibile individuare la quantità di lattosio che può essere tollerata senza scatenare sintomi.
- Genotipo eterozigote C/T: tale genotipo non è associato ad una predisposizione ad intolleranza al lattosio. La riduzione del 50% nel livello di attività della lattasi è normalmente sufficiente a garantire la digestione del lattosio.
- Genotipo omozigote T/T: lei non presenterà la predisposizione genetica a intolleranza al lattosio mediata da questa variante. Tuttavia, non si può escludere che sia presente intolleranza al lattosio mediata da altri fattori.

Bambini al di sotto dei 7 anni predisposti geneticamente all'intolleranza al lattosio non devono sospendere l'assunzione di latte in funzione di questo esame se non sotto stretto controllo medico, perché l'organismo in età pediatrica può digerire il lattosio nonostante la predisposizione genetica. L'attività enzimatica andrà riducendosi con la crescita del bambino.

Questo test genetico analizza solo una specifica variante genetica. Altri fattori possono contribuire all'intolleranza al lattosio. Il test indica una predisposizione genetica, non una diagnosi definitiva di intolleranza al lattosio.

È fondamentale discutere i risultati del test con il tuo medico per una corretta interpretazione e per valutare se sono necessari ulteriori accertamenti o modifiche alla tua dieta.