



NUTRINEXT

NUTRIZIONE SU MISURA

Il benessere passa dalla tua tavola



Test Genetico per l'intolleranza al Fruttosio.

GENE	VARIANTI	RSnumber	Nucleotide	Variazione	Interpretazione
ALDOB	del4E4	rs387906225			Del gene: intolleranza al fruttosio
	A150P	rs1800546	G	C	Presenza allele C= intolleranza al fruttosio
	A175D	rs76917243	C	A	Presenza allele A= intolleranza al fruttosio
	N335K	rs78340951	C	G	Presenza allele G= intolleranza al fruttosio

Esiste una patologia che impedisce di mangiare frutta, verdura e in generale alimenti contenenti fruttosio: si chiama Hereditary Fructose Intolerance (HFI), letteralmente intolleranza ereditaria al fruttosio. La malattia è causata dalla mutazione di un gene chiamato **AldoB**, che sintetizza un enzima fondamentale per poter utilizzare il fruttosio a fini energetici nella cellula epatica: l'aldolasi B. L'unico trattamento della malattia consiste nel seguire una dieta strettamente priva di questo zucchero, in modo da minimizzarne la presenza nell'organismo. Pur avendo trattamenti simili, non va confusa con il malassorbimento del fruttosio: quest'ultimo infatti è un problema spesso transitorio — causato dall'incapacità dell'intestino di assorbire lo zucchero che viene fermentato dai batteri — ed è una delle cause della cosiddetta sindrome dell'intestino irritabile molto comune. L'incidenza dell'HFI nella popolazione è stimata tra una persona su 20 000 e una persona su 30 000 all'anno nel mondo. Dopo l'ingestione di fruttosio, possono presentarsi sintomi come gonfiore, nausea, vomito, diarrea, dolori addominali e ipoglicemia. Normalmente si manifesta durante l'infanzia, quando il bambino mangia frutti o dolci, e può mostrare anche segni di minore crescita. Un consumo costante di fruttosio porta a danni epatici e renali: possono svilupparsi ittero, epatomegalia o anche cirrosi, fino ad arrivare a convulsioni, coma e morte per disfunzioni di fegato e reni.

Del gene(del4E4)= intolleranza al fruttosio.

Presenza allele C (A150P)= intolleranza al fruttosio.

Presenza allele A(A175D)= intolleranza al fruttosio.

Presenza allele G(N335K)= intolleranza al fruttosio.



DESCRIZIONE TECNICA DELL'ANALISI

I test molecolari Nutrinext vengono condotti effettuando l'analisi dei polimorfismi sopra descritti. Per la genotipizzazione dei citati polimorfismi si opera inizialmente una reazione enzimatica di amplificazione del DNA, conosciuta come Polymerase Chain Reaction (PCR), che consente di amplificare in vitro una specifica regione della molecola, copiandola in varie fasi successive, fino ad ottenerne milioni di copie. Successivamente, attraverso un processo tecnologico avanzato di sequenziamento del DNA, che impiega tecniche di Next Generation Sequencing (NGS) utilizzando sequenziatori ILLUMINA, si sequenziano le regioni geniche comprendenti i polimorfismi investigati. Le sequenze geniche ottenute vengono poi analizzate attraverso un'avanzata analisi bioinformatica, per verificare la presenza di eventuali varianti nei geni in esame.