



TEST GENÉTICO INTOLERANCIA A GLUTEN, FRUCTOSA Y LACTOSA

La solución en tus manos

GENES ESTUDIADOS

El test de intolerancias alimentarias analiza todos los marcadores de riesgo asociados a la intolerancia primaria a la lactosa (hipolactasia), intolerancia hereditaria a la fructosa (fructosemia) e intolerancia permanente al gluten (enfermedad celiaca) en un mismo análisis:

- Intolerancia Primaria a la Lactosa (Hipolactasia):

MCM6: C/T-13910, G/A-22018, C/T-14010, T/G-13915 y C/G-13907

- Intolerancia hereditaria a la fructosa (Fructosemia):

ALDOB: R60STOP, Δ4E4, A150P, A175D, L256P, N334K, A337V

- Intolerancia Permanente al Gluten (Enfermedad Celiaca):

HLA-DQA1: *02, *03, *05

HLA-DQB1: *02, *03:02, *03:01

TECNOLOGÍA APLICADA

La metodología utilizada para el estudio del ADN es la amplificación alelo específica de las diferentes variantes analizadas y su detección mediante análisis de fragmentos realizado mediante secuenciador automático capilar.

El método de análisis de fragmentos, permite detectar polimorfismos poblacionales en cualquier tipo de marcadores genéticos moleculares. Ello se consigue mediante el marcado fluorescente de las secuencias de ADN de interés y su posterior amplificación por PCR. Seguidamente los productos de la reacción de PCR se cargan en un secuenciador capilar y los amplicones resultantes se separan en función de su tamaño a través de electroforesis. La puesta a punto de la metodología se realizó por comparación de los resultados con los obtenidos por secuenciación masiva o de nueva generación (NGS).

Este método permite amplificar y caracterizar cada una de las regiones de análisis para la identificación de los genotipos analizados con una precisión del 99.99 %.

PUBLICACIONES CIENTÍFICAS Y COLABORACIONES

1. Sollid LM and Thorsby E. HLA susceptibility genes in celiac disease: genetic mapping and role in pathogenesis. *Gastroenterology* 1993, 105:910-2.
2. Rellos P et al. Expression, purification, and characterization of natural mutants of human aldolase B. Role of quaternary structure in catalysis. *J. Biol Chem.* 2000; 275: 1145-51.
3. Enattah NS et al. Identification of a variant associated with adult-type hypolactasia. *Nat Genet* 2002, 30: 233-7.
4. Choi YK, Johlin FC Jr, Summers RW, Jackson M, Rao SS. Fructose intolerance: an under-recognized problem. *Am J Gastroenterol.* 2003; 98:1348-53.

5. Karell K et al. European Genetics Cluster on Celiac Disease. HLA types in celiac disease patients not carrying the DQA1*05-DQB1*02 (DQ2) heterodimer: results from the European Genetics Cluster on Celiac Disease. *Hum Immunol.* 2003; 64:469-77.
6. Swallow DM. Genetics of lactase persistence and lactose intolerance. *Annu Rev Genet.* 2003; 37:197-219.
7. Koning F et al. Pathomechanisms in celiac disease. *Best Pract Res Clin Gastroenterol.* 2005; 19:373-87.
8. Santer R ET AL. The spectrum of aldolase B (ALDOB) mutations and the prevalence of hereditary fructose intolerance in Central Europe. *Hum Mutat.* 2005; 25:594.
9. Green PH, Cellier C. Celiac disease. *N Engl J Med.* 2007; 357:1731-43.
10. Tishkoff SA et al. Convergent adaptation of human lactase persistence in Africa and Europe. *Nat Genet.* 2007; 39:31-40.
11. Pietzak MM et al. Stratifying risk for celiac disease in a large at-risk United States population by using HLA alleles. *Clin Gastroenterol Hepatol.* 2009; 7:966-71.
12. Coffee EM et al. Increased prevalence of mutant null alleles that cause hereditary fructose intolerance in the American population. *J Inherit Metab Dis.* 2010; 33:33-42.
13. Mattar R et al. Lactose intolerance: diagnosis, genetic, and clinical factors. *Clin Exp Gastroenterol.* 2012; 5:113-21.
14. Liu E et al TEDDY Study Group. Risk of pediatric celiac disease according to HLA haplotype and country. *N Engl J Med.* 2014; 371:42-9.
15. Deng Y et al. Lactose Intolerance in Adults: Biological Mechanism and Dietary Management. *Nutrients.* 2015; 7:8020-35.