

# Diagnosi dell'intolleranza al lattosio

Vademecum professionale  
per specialisti della nutrizione

Guida  
pratica ai  
**test diagnostici**,  
alla loro  
interpretazione  
e alla **diagnosi  
differenziale**  
nell'intolleranza al lattosio





*Editore*

**Clorofilla srl - editoria scientifica**

*Direzione e redazione*

Clorofilla srl - editoria scientifica  
Via Podgora 12A, 20122 Milano  
Tel 02 39523784 - [www.clorofillaweb.it](http://www.clorofillaweb.it)  
Iscrizione al ROC n. 25358

**Copyright © 2026**

Questa pubblicazione è protetta da copyright. Tutti i diritti sono riservati. Sono vietate la riproduzione e l'archiviazione in qualsiasi forma e qualsiasi mezzo elettronico, compresa la fotocopiatura, senza autorizzazione scritta dell'Editore.

*Nota dell'Editore*

La realizzazione di questa pubblicazione è stata effettuata con la massima accuratezza.

Ciò nonostante, l'Editore non è responsabile per errori, omissioni e/o inesattezze e per qualunque conseguenza derivata dalle informazioni ivi contenute.

Per qualsiasi immagine riprodotta e per cui non sia ottenuta autorizzazione alla riproduzione, l'Editore è disponibile al riconoscimento dei diritti di copyright in capo agli aventi diritto.

**Pubblicazione fuori commercio riservata agli operatori sanitari.**

# Indice dei contenuti

Prefazione di <i>Maria Sole Facioni, Presidente ALLI</i>	4
Introduzione	5
1. Intolleranza al lattosio, malassorbimento e sintomi	6
2. Perché evitare i falsi esami	6
3. H <sub>2</sub> Breath Test al lattosio	7
4. <sup>13</sup> C Breath Test al lattosio	8
5. <sup>13</sup> C Breath Test e H <sub>2</sub> Breath Test a confronto	8
6. Breath Test o test genetico?	9
7. Il test genetico: utilità e limiti	10
8. Il risultato del Breath Test: come leggerlo	11
9. Diagnosi differenziale con l'allergia alle proteine del latte	11
10. Implicazioni pratiche per il professionista della nutrizione	12
Conclusioni	13
Bibliografia	13

## Prefazione



L'intolleranza al lattosio rappresenta oggi una delle condizioni più diffuse e, paradossalmente, anche una delle più esposte all'autodiagnosi e alla diffusione di "falsi miti", che rischiano di compromettere l'equilibrio nutrizionale del paziente. In un panorama informativo spesso frammentato e fuorviante, **il ruolo dei professionisti della nutrizione diventa cruciale**: non soltanto come prescrittori di regimi alimentari, ma come veri e propri educatori, capaci di distinguere tra evidenza clinica e suggestione commerciale.

Questo ebook si propone di offrire una bussola aggiornata e rigorosa su un aspetto centrale della pratica clinica: **l'iter diagnostico** dell'intolleranza al lattosio. Oggi, infatti, affrontare questa condizione richiede una visione che superi il concetto di semplice deficit enzimatico: è necessario saper interpretare una sintomatologia spesso eterogenea, riconoscere le possibili diagnosi differenziali e orientare il paziente verso metodiche di indagine validate.

In questo percorso, anche il **microbiota intestinale** rappresenta un elemento di crescente interesse, poiché dialoga con la dieta, con la funzione digestiva e con la comparsa di sintomi gastrointestinali, contribuendo a rendere ancora più importante un approccio clinico accurato e personalizzato.

Un passaggio fondamentale di questo lavoro riguarda proprio la netta distinzione tra medicina basata sull'evidenza e proliferazione dei cosiddetti falsi test per le intolleranze alimentari. In un contesto sempre più influenzato da logiche commerciali, il professionista si trova spesso a dover "de-costruire" diagnosi errate formulate sulla base di **esami privi di riproducibilità e di fondamento scientifico**. Metodiche non riconosciute dalla comunità scientifica non solo generano confusione nel paziente, ma inducono anche restrizioni dietetiche ingiustificate, con possibili ripercussioni sullo stato nutrizionale complessivo e sull'equilibrio del microbiota intestinale.

Il compito del professionista è dunque duplice: da un lato padroneggiare gli strumenti diagnostici appropriati, dall'altro accompagnare il paziente in un percorso di consapevolezza, aiutandolo a riconoscere e a evitare soluzioni pseudoscientifiche. Solo attraverso questo rigore è possibile trasformare il sospetto clinico in un percorso di cura, gestione e benessere realmente sicuro.

**Dott.ssa Maria Sole Facioni, PhD**  
*Presidente ALLI*



## Introduzione

La diagnosi dell'intolleranza al lattosio rappresenta ancora oggi un tema di rilievo nella pratica nutrizionale.

Alla frequenza dei sintomi gastrointestinali riferiti dai pazienti si associa, infatti, una persistente confusione tra maldigestione del lattosio, malassorbimento, intolleranza clinicamente rilevante e allergia alle proteine del latte.

È utile chiarire fin dall'inizio che questi termini **non sono sinonimi**.

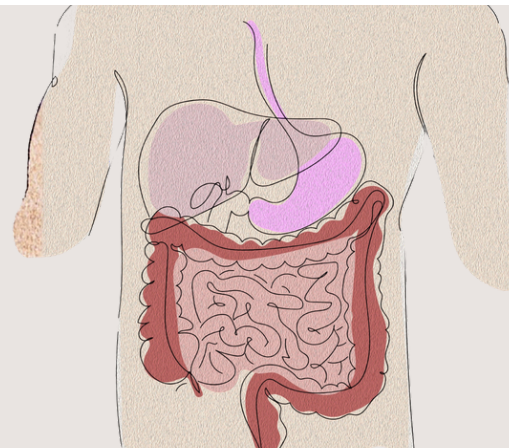
La **maldigestione** del lattosio è la conseguenza della ridotta attività dell'enzima lattasi;

il **malassorbimento** descrive il mancato assorbimento del lattosio a livello intestinale;

l'**intolleranza al lattosio** è la condizione clinica in cui il malassorbimento si associa alla comparsa di sintomi;

l'**allergia alle proteine del latte**, invece, è una condizione immunologica distinta, che richiede un inquadramento differente.

Quando il lattosio non viene adeguatamente digerito e assorbito, raggiunge il colon, dove entra in contatto con il **microbiota intestinale** e va incontro a **processi fermentativi** che contribuiscono alla produzione di gas e alla comparsa dei sintomi.



Anche per questo motivo, il corretto inquadramento diagnostico non riguarda solo il sospetto di intolleranza in sé, ma aiuta a comprendere meglio la **relazione tra digestione del lattosio, attività fermentativa intestinale e manifestazioni cliniche**.

In questo contesto il rischio più comune è duplice: da un lato il ricorso a test non validati o non appropriati; dall'altro l'avvio di restrizioni dietetiche non necessarie, talvolta protratte nel tempo, che possono complicare il percorso clinico e nutrizionale.

Questo vademecum propone una sintesi ragionata dei principali test utilizzati per l'inquadramento dell'intolleranza al lattosio, con l'obiettivo di chiarire il razionale, i limiti interpretativi e gli aspetti chiave utili nella pratica professionale.

### TAKE HOME MESSAGE

Maldigestione, malassorbimento, intolleranza al lattosio e allergia alle proteine del latte identificano **condizioni diverse e non sovrapponibili**, che richiedono una corretta distinzione fin dall'inquadramento iniziale.



## 1. Intolleranza al lattosio, malassorbimento e sintomi: tre livelli da non sovrapporre

**Nel percorso diagnostico è fondamentale distinguere tre piani che nella pratica vengono spesso confusi: la ridotta attività della lattasi, il malassorbimento del lattosio e la comparsa di sintomi dopo ingestione di lattosio.**

Il dato biologico e il dato clinico non coincidono automaticamente. Il malassorbimento può essere documentato strumentalmente, ma **la diagnosi di intolleranza implica anche la correlazione con i sintomi e con il contesto clinico del paziente.**

Per il professionista della nutrizione questa distinzione è essenziale, perché consente di evitare sia eccessi diagnostici sia semplificazioni che portano a esclusioni alimentari non adeguatamente giustificate.

### TAKE HOME MESSAGE

Malassorbimento del lattosio e intolleranza al lattosio non sono sinonimi: il primo è un dato funzionale, la seconda è un quadro clinico.



## 2. Test per intolleranza al lattosio: perché è essenziale evitare i falsi esami

Nella pratica clinica è essenziale evitare i cosiddetti 'falsi esami' per intolleranze alimentari. **Non tutti i test proposti hanno infatti una base scientifica adeguata.** Il ricorso a metodiche non validate può generare diagnosi improprie, spese inutili e restrizioni dietetiche non necessarie, oltre a ritardare il corretto inquadramento clinico del paziente.

Dal punto di vista operativo, il principio è semplice: l'iter diagnostico dell'intolleranza al lattosio deve poggiare su test



riconosciuti e coerenti con la domanda clinica. In questo quadro, anche la letteratura internazionale e i position paper richiamano con forza la necessità di non utilizzare test non validati come strumenti diagnostici.

### TAKE HOME MESSAGE

Nella pratica clinica il primo passo diagnostico corretto non è 'fare un test qualsiasi', ma scegliere un test scientificamente validato e pertinente.

### 3. L'H<sub>2</sub> Breath Test al lattosio: il riferimento nella pratica clinica

L'H<sub>2</sub>-Breath Test al lattosio è il test di riferimento per la diagnosi del malassorbimento del lattosio nella pratica clinica corrente.

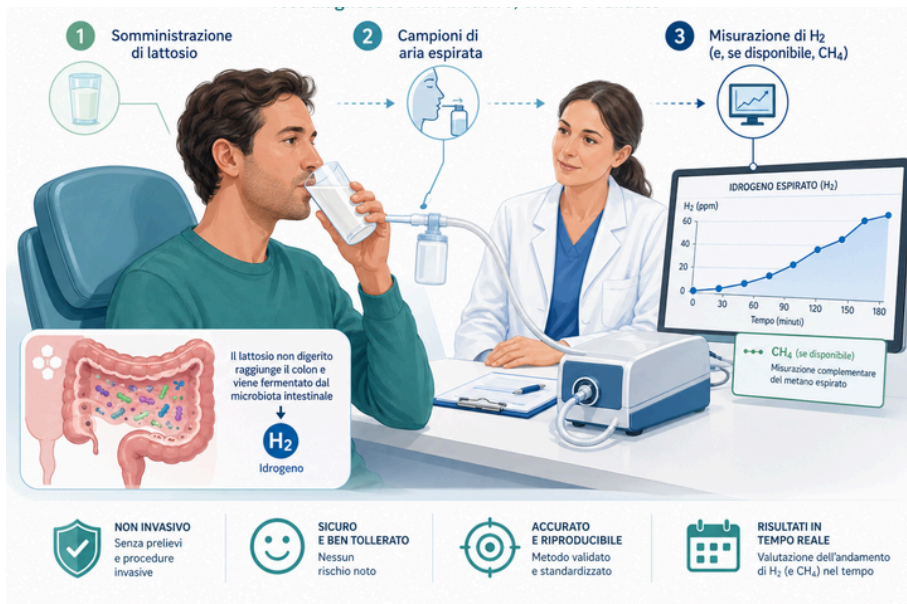
Si tratta di un esame non invasivo che misura l'idrogeno nell'aria espirata dopo somministrazione di lattosio.

L'aumento dell'idrogeno riflette la fermentazione del lattosio non digerito a livello intestinale.

Proprio per questo il test consente di documentare in modo oggettivo un fenomeno funzionale che altrimenti resterebbe affidato al solo sospetto clinico.

In alcuni contesti, il Breath Test può essere integrato con la rilevazione del metano (CH<sub>4</sub>) nell'esperto.

Questo aspetto è particolarmente rilevante perché, nei soggetti con flora metanogena, parte dell'idrogeno prodotto dalla fermentazione intestinale può essere convertito in metano, con il rischio di ridurre l'incremento di H<sub>2</sub> rilevabile.



La misurazione combinata di H<sub>2</sub> e CH<sub>4</sub> può quindi contribuire a una lettura più completa del test e a ridurre il rischio di falsi negativi.

Il valore dell'H<sub>2</sub> Breath Test è particolarmente rilevante perché permette di distinguere il sintomo riferito dal dato misurabile. Tuttavia, anche quando l'esame è correttamente eseguito, la sua interpretazione non dovrebbe essere separata dalla

sintomatologia riferita e dalla qualità del setting di esecuzione.

#### TAKE HOME MESSAGE

L'H<sub>2</sub> Breath Test rappresenta il principale strumento validato per documentare il malassorbimento del lattosio; quando disponibile, la rilevazione del CH<sub>4</sub> può migliorare l'interpretazione nei soggetti con flora metanogena.



## 4. Il $^{13}\text{C}$ Breath Test al lattosio: rationale e campo di interesse

Il  $^{13}\text{C}$  Breath Test al lattosio si fonda su un principio diverso rispetto all' $\text{H}_2$  Breath Test: misura infatti il  $^{13}\text{CO}_2$  nell'aria espirata, direttamente correlato alla digestione del lattosio marcato.

Non valuta quindi la fermentazione del lattosio non digerito nello stesso modo dell' $\text{H}_2$  Breath test, ma **esplora il destino metabolico del substrato marcato**. Questa differenza fisiopatologica deve essere chiaramente compresa dal professionista che interpreta il risultato.

Nel contesto del presente vademecum, il  $^{13}\text{C}$  test va considerato come metodica con un rationale specifico e con un potenziale valore di **approfondimento**, non come una semplice variante equivalente del Breath Test convenzionale.



### TAKE HOME MESSAGE

Il  $^{13}\text{C}$  Breath Test studia la digestione del lattosio con una logica diversa rispetto all' $\text{H}_2$  Breath Test: i due esami non misurano esattamente lo stesso fenomeno.

## 5. $^{13}\text{C}$ Breath Test e $\text{H}_2$ Breath Test a confronto

Il confronto tra  $^{13}\text{C}$  Breath Test e  $\text{H}_2$  Breath Test non dovrebbe essere ridotto alla ricerca di un test 'migliore' in assoluto.

**Le due metodiche rispondono a domande parzialmente diverse e non sempre producono risultati perfettamente comparabili.**

- Il Breath Test convenzionale fotografa la fermentazione del lattosio non digerito.

- Il  $^{13}\text{C}$  test esplora invece la **digestione** e il **metabolismo** del lattosio marcato.

Questa differenza concettuale spiega perché i due test **non siano automaticamente intercambiabili**.

Per la pratica professionale è utile pensare ai due esami come **strumenti con indicazioni e razionali distinti**, da selezionare in base all'informazione clinica che si desidera ottenere.

### TAKE HOME MESSAGE

$\text{H}_2\text{-CH}_4$  Breath Test e  $^{13}\text{C}$  Breath Test non sono intercambiabili in modo automatico: la scelta del test deve riflettere la domanda clinica.



## 6. Breath Test o test genetico? Due strumenti, due domande diverse

Il confronto tra Breath Test e test genetico è uno dei nodi più utili da chiarire.

I due strumenti non si escludono, ma **non rispondono alla stessa domanda clinica**.

- Il Breath Test fornisce un'informazione funzionale perché **documenta che ciò che accade al lattosio dopo l'ingestione**, cioè se viene adeguatamente digerito o se va in contro a malassorbimento con successiva fermentazione.

- Il test genetico, invece, non misura il comportamento del lattosio nel momento in cui il test viene eseguito, ma consente di valutare la **predisposizione genetica alla ipolattasia primaria**.

Nella popolazione caucasica, questo approfondimento è correlato in particolare allo studio del **polimorfismo -13910C/T** associato alla persistenza o non persistenza della lattasi.

Ne consegue che i due esami devono essere considerati **complementari e non alternativi**.

Il Breath test misura il comportamento del lattosio sul piano attuale e funzionale, mentre il test genetico contribuisce a definire il quadro di predisposizione biologica sottostante.

### TAKE HOME MESSAGE

Il Breath Test valuta in modo funzionale che cosa accade al lattosio dopo l'ingestione; il test genetico esplora la predisposizione alla ipolattasia primaria. I due esami non sono alternativi, ma complementari.

L'H<sub>2</sub> Breath Test (con eventuale CH<sub>4</sub>) è il principale esame per diagnosticare il malassorbimento del lattosio nella pratica clinica.

≠ Il test genetico aiuta a definire la predisposizione alla ipolattasia primaria, ma non sostituisce il dato clinico-funzionale.



## 7. Il test genetico: utilità, limiti e corretta interpretazione

**Il test genetico per intolleranza al lattosio è utile per identificare la predisposizione genetica alla riduzione della lattasi.**

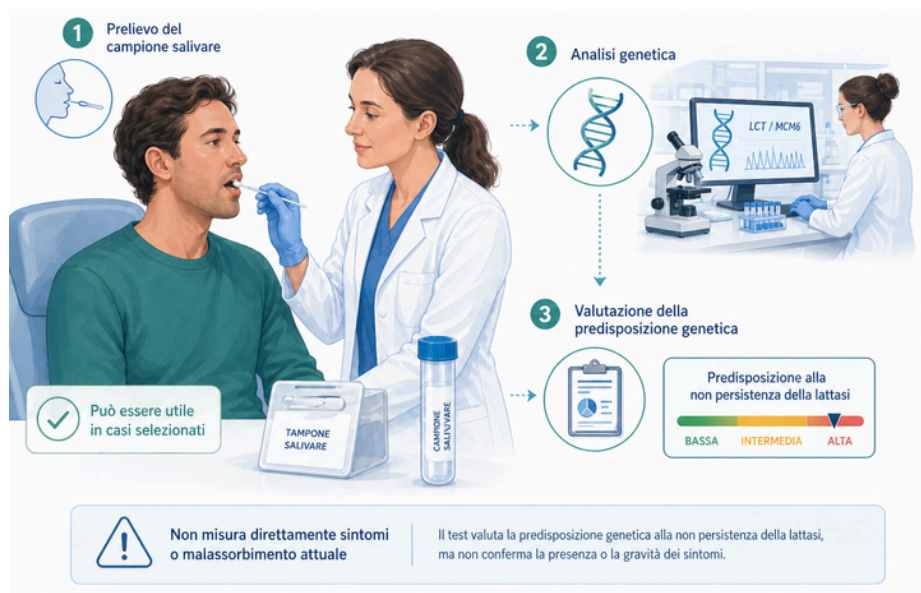
Può quindi contribuire all'inquadramento del paziente, soprattutto quando inserito in un percorso diagnostico ragionato. Il suo impiego può risultare particolarmente utile anche **nei soggetti con familiarità per intolleranza al lattosio**, poiché consente di chiarire se esiste un terreno genetico compatibile con la ipolattasia primaria.

Un ulteriore elemento di interesse è la possibilità di **distinguere**, sul piano interpretativo, **una condizione di predisposizione genetica e potenzialmente permanente da quadri in cui la ridotta tolleranza al lattosio può essere secondaria o transitoria**, come accade in presenza di altre condizioni che alterano la mucosa intestinale.

In questo senso, il test genetico non sostituisce il dato clinico, ma può contribuire a meglio definirne la natura.

Al tempo stesso, il suo risultato va interpretato con cautela: la presenza di una predisposizione **non equivale automaticamente alla diagnosi clinica di intolleranza** e non fornisce, da sola, informazioni sufficienti sull'esperienza sintomatica del paziente.

Per il professionista della nutrizione è quindi fondamentale



non sovrastimare il test genetico, ma utilizzarlo come tassello di un quadro più ampio che comprenda anamnesi, sintomi e dati funzionali.

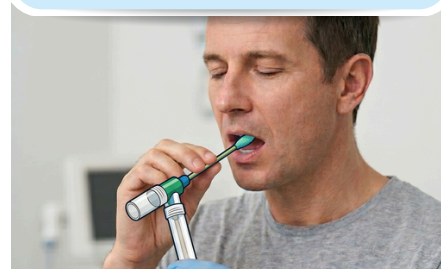
La scelta di ricorrere al test genetico può essere considerata fin dalle prime fasi del percorso in casi selezionati, ma la sua appropriatezza dipende sempre **dalla storia clinica** e dalla **valutazione specialistica**.

In presenza di sintomi compatibili, familiarità positiva o dubbio tra forma primaria e forma secondaria, il test può offrire un contributo utile all'inquadramento.

Resta tuttavia essenziale **escludere altre possibili cause dei sintomi**, tra cui condizioni come celiachia, allergie alimentari o altre patologie gastrointestinali, per evitare interpretazioni improprie del dato genetico.

### TAKE HOME MESSAGE

Il test genetico aiuta a definire la predisposizione alla ipolattasia primaria e può orientare tra forme geneticamente determinate e quadri secondari, ma non sostituisce la valutazione clinica e funzionale. La sua **utilità dipende dal contesto clinico**: familiarità, sintomi compatibili e corretta esclusione di altre cause orientano il suo impiego appropriato.



## 8. Il risultato del Breath Test: cosa ci dice davvero

La lettura del referto del Breath Test non dovrebbe limitarsi a una distinzione schematica tra 'positivo' e 'negativo'.

Il significato del test dipende dall'andamento dei valori, dalla presenza o meno di sintomi durante l'esame e dal contesto generale del paziente.

Il dato laboratoristico acquista valore clinico solo quando viene correlato con l'anamnesi e con il sospetto diagnostico. Questa **lettura integrata** è particolarmente importante quando il professionista deve poi tradurre il risultato in indicazioni dietetiche appropriate e sostenibili.

In quest'ottica, il Breath Test non andrebbe mai interpretato come un dato isolato, ma come una componente di un **ragionamento clinico complessivo**.

### TAKE HOME MESSAGE

Il valore del Breath Test non sta solo nel dato numerico, ma nella sua interpretazione integrata con sintomi, anamnesi e contesto clinico.

## 9. Diagnosi differenziale: intolleranza al lattosio e allergia alle proteine del latte

In un vademecum rivolto a specialisti della nutrizione è essenziale inserire un passaggio dedicato alla diagnosi differenziale. Intolleranza al lattosio e allergia alle proteine del latte sono **condizioni diverse per meccanismo, manifestazioni cliniche e strumenti diagnostici**.

- L'intolleranza al lattosio è legata alla **digestione** dello zucchero del latte.

- L'allergia alle proteine del latte coinvolge invece il **sistema immunitario**.

Questa distinzione deve essere chiara sin dall'inquadramento iniziale, perché un errore in questa fase compromette tutto il successivo percorso nutrizionale e diagnostico.

Anche su questo punto la letteratura mette in guardia dall'uso di test non validati o impropri. Per il professionista il primo obiettivo è quindi **definire correttamente il problema clinico prima di tradurlo in una strategia nutrizionale**.

Quando il sospetto clinico orienta verso un'allergia alle proteine del latte, il percorso di verifica non

coincide con quello dell'intolleranza al lattosio.

L'inquadramento parte dalla valutazione clinica e anamnestica e può essere integrato, in ambiente specialistico, da prick test e dalla ricerca di IgE specifiche.

**Questi strumenti possono supportare il sospetto diagnostico, ma non dovrebbero essere interpretati in modo isolato né sostituiti da metodiche prive di validazione scientifica.**

**TAKE HOME MESSAGE**

Intolleranza al lattosio e allergia alle proteine del latte sono condizioni distinte, con **meccanismi e percorsi diagnostici diversi**: in caso di sospetta allergia, il riferimento è l'inquadramento allergologico e non i test utilizzati per l'intolleranza al lattosio.



## 10. Implicazioni pratiche per il professionista della nutrizione

Per il nutrizionista, il dietista o lo specialista che si occupa di nutrizione clinica, l'obiettivo non è soltanto riconoscere un sospetto di intolleranza al lattosio, ma **saper orientare il paziente verso il test corretto, interpretare il significato del referto e tradurre la diagnosi in una gestione alimentare proporzionata.**

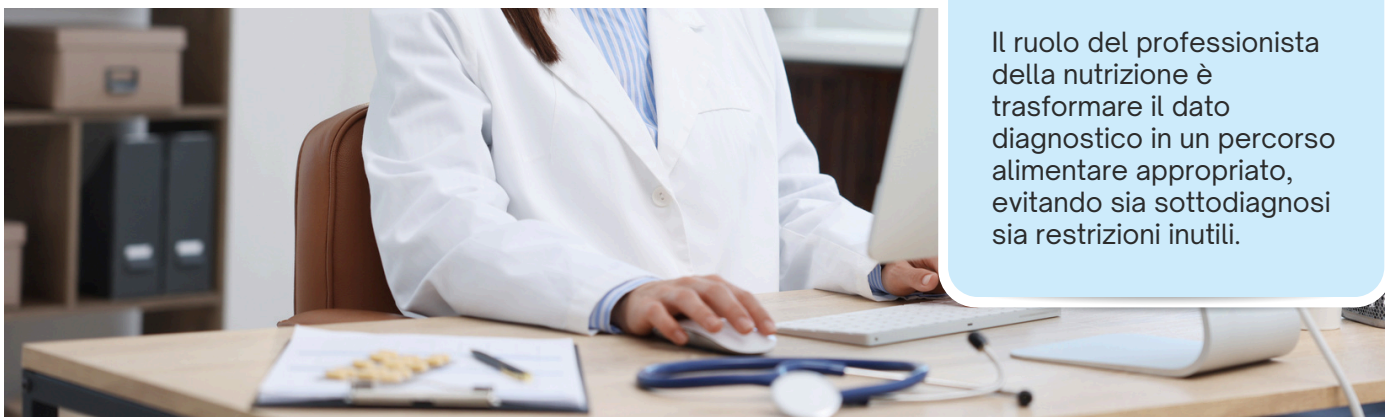
Il professionista ha un ruolo centrale nel prevenire sia la sottodiagnosi sia l'adozione di restrizioni dietetiche non necessarie.

Questo implica saper distinguere il valore dei test validati da quello di metodiche non supportate da adeguate evidenze.

In termini pratici, il percorso ideale si fonda su tre passaggi: selezione del test appropriato, lettura critica del risultato e costruzione di una strategia nutrizionale realmente coerente con il quadro clinico.

**TAKE HOME MESSAGE**

Il ruolo del professionista della nutrizione è trasformare il dato diagnostico in un percorso alimentare appropriato, evitando sia sottodiagnosi sia restrizioni inutili.



## Conclusioni

Il corretto inquadramento dell'intolleranza al lattosio richiede una visione metodologicamente rigorosa ma clinicamente applicabile. **Nella diagnosi contano il test giusto, il quesito giusto e la corretta interpretazione del risultato.**

L'H<sub>2</sub> Breath Test, eventualmente integrato con la misurazione del CH<sub>4</sub>, resta il riferimento principale nella pratica per documentare il malassorbimento del lattosio. Il <sup>13</sup>C Breath Test rappresenta una metodica di approfondimento con un diverso razionale fisiopatologico, orientata alla valutazione della digestione del lattosio marcato. Il test genetico, infine, contribuisce a definire la predisposizione alla ipolattasia primaria e può essere utile anche nel distinguere forme geneticamente determinate da

quadri secondari, ma non sostituisce il dato clinico-funzionale.

In parallelo, **la diagnosi differenziale con l'allergia alle proteine del latte rimane imprescindibile per evitare errori di impostazione nutrizionale e diagnostica.**

**In una prospettiva nutrizionale più ampia, il corretto inquadramento dell'intolleranza al lattosio consente inoltre di comprendere meglio il rapporto tra digestione del lattosio, fermentazione intestinale e microbiota, evitando semplificazioni e restrizioni dietetiche non necessarie.**

### TAKE HOME MESSAGE

Una buona diagnosi dell'intolleranza al lattosio integra test validati, interpretazione clinica e diagnosi differenziale, aiutando a leggere correttamente anche il rapporto tra lattosio non digerito, fermentazione intestinale e microbiota.



## Bibliografia

- Patriarca G, Schiavino D, Pecora V, et al. Food allergy and food intolerance: diagnosis and treatment. *Intern Emerg Med* 2009;4:11-24.
- Stapel SO, Asero R, Ballmer-Weber BK, et al. Position paper: testing for IgG4 against foods is not recommended as a diagnostic tool: EAACI Task Force Report. *Allergy* 2008;63:793-796.
- Società Italiana di Diabetologia (SID), Associazione Italiana di Dietetica e Nutrizione Clinica (ADI), Associazione Medici Diabetologi (AMD), Associazione Nazionale Dietisti (ANDID), Società Italiana di Nutrizione Umana (SINU), Società Italiana di Nutrizione Pediatrica (SINUPE) e Società Italiana di Obesità (SIO). Position Statement su 'Allergie, intolleranze alimentari e terapia nutrizionale dell'obesità e delle malattie metaboliche' - Dicembre 2016.
- Teuber S, Porch-Curren C. Unproved diagnostic and therapeutic approaches to food allergy and intolerance. *Curr Opin Allergy Clin Immunol* 2003;3:217-21.
- Swart GR, van den Berg JW. 13C Breath test in gastroenterological practice. *Scand J Gastroenterol* 1998;33 Suppl 225:13-18.
- Vonk RJ, Lin Y, Koetse HA, Huang C, Zeng G, Elzinga H, Antoine J, Stellaard F. Lactose (mal) digestion evaluated by the 13C-lactose digestion test. *Eur J Clin Investigation* 2000;30:140-146.
- Vonk RJ, Priebe MG, Koetse HA, Stellaard F, Lenoir Wijnkoop I, Antoine JM, Zhong Y, Huang CY. Lactose intolerance: analysis of underlying factors. *Eur J Clin Invest* 2003;33(1):70-75.
- Houben E, De Preter V, Billen J, Van Ranst M, Verbeke K. Additional Value of CH<sub>4</sub> Measurement in a Combined 13C/H<sub>2</sub> Lactose Malabsorption Breath Test: A Retrospective Analysis. *Nutrients* 2015;7:7469-7485.
- H<sub>2</sub> Breath Testing Rome Consensus Conference, 2009.
- Di Stefano M, Veneto G, Malservisi S, Cecchetti L, Minguzzi L, Strocchi A, Corazza GR. Hydrogen breath test in the diagnosis of lactose malabsorption: Accuracy of new versus conventional criteria. *J Lab Clin Med* 2004;144:313-318.
- Metz G, Jenkins DJ, Peters TJ, Newman A, Blendis LM. Breath hydrogen as a diagnostic method for hypolactasia. *Lancet* 1975;1(7917):1155-1157.
- Usai-Satta P. Methodology and indications of H<sub>2</sub>-breath testing in gastrointestinal diseases: the Rome Consensus Conference. *Aliment Pharmacol Ther* 2009;31:166-166.



Published by

