



# DNA PREVENZIONE TOTAL

NOME

Nome Cognome

CENTRO AUTORIZZATO

Diagnostica Spire Srl

**Diagnostica Spire s.r.l.**

Via Fermi, 63/F 42123 Reggio Emilia

tel: 0522.767130 - fax: 0522.1697377

[www.diagnosticaspire.it](http://www.diagnosticaspire.it) - [info@diagnosticaspire.it](mailto:info@diagnosticaspire.it)

LABORATORIO CERTIFICATO IN QUALITÀ ISO 9001:2015

## INDICE

Introduzione	pag. 3
Come leggere i risultati	pag. 4
Metodologia	pag. 5
Disclaimer	pag. 5
Risultati	pag. 6
Glossario	pag. 29

## DNA E PREVENZIONE

Al giorno d'oggi il ruolo della medicina è profondamente cambiato, costituisce, infatti, un obiettivo chiave la prevenzione delle malattie per il raggiungimento, ma soprattutto per il mantenimento di un completo stato di benessere. In questo ambito, l'interesse per la componente genetica ed il ruolo del DNA nell'influenzare le predisposizioni individuali assume sempre più importanza.

Il DNA è la molecola depositaria di tutte le informazioni che modellano e fanno funzionare il nostro organismo. Per genoma s'intende l'insieme del patrimonio genetico che caratterizza ogni organismo vivente.

Nel DNA, e quindi nel genoma, sono contenute tutte le informazioni che permettono al nostro organismo di vivere, pensare, muoversi e agire.

La struttura del DNA e l'informazione in essa contenuta non si possono modificare, anche se i recenti progressi della biologia molecolare fanno prevedere che anche questo in un futuro prossimo potrà cambiare, ma si può condizionare. L'informazione contenuta nel DNA, infatti, viene influenzata e modificata dall'ambiente esterno e dallo stile di vita.

Le grandi scoperte inerenti al genoma umano hanno permesso di comprendere meglio le interazioni geni-ambiente ed il loro effetto sul funzionamento dell'organismo. Dagli studi scientifici è emerso chiaramente che, nonostante tutti gli individui siano uguali per il 99,9% del loro patrimonio genetico, quello 0,1% di differenze fa sì che ogni individuo risponda in maniera unica agli stimoli ambientali, intesi come suscettibilità alle malattie o risposta all'alimentazione. Le differenze genetiche tra individui possono determinare modificazioni nella struttura dei geni e delle proteine da loro codificate, che si riflette in una modifica della loro attività.

DNA sano e stile di vita scadente, così come DNA fragile e stile di vita ottimale minano l'aspettativa e la qualità della vita, ma oggi la scienza permette di conoscersi, consente di leggere l'informazione contenuta nel DNA di ciascuno e comprendere ciò che ci può far bene e quello che al contrario ci può danneggiare sulla base delle caratteristiche individuali.

## IL TEST DEL DNA

L'analisi del DNA alla ricerca delle differenze individuali che modificano il metabolismo è lo strumento più all'avanguardia che la scienza mette a disposizione della prevenzione. Conoscere le variazioni genetiche ed il loro effetto sul metabolismo può quindi essere fondamentale per individuare le predisposizioni individuali, attuare interventi preventivi personalizzati e mantenere uno stato di benessere sfruttando al meglio i vantaggi e tenendo sotto controllo i punti deboli.

## EREDITARIETÀ DEI GENI

Il patrimonio genetico di ogni singolo individuo rappresenta una combinazione unica, frutto dell'unione del patrimonio genetico dei genitori. Ogni essere vivente trasmette alla progenie, proprio grazie al patrimonio genetico cioè al proprio DNA, le informazioni relative ai caratteri morfologici e fisiologici. Esattamente come si è ricevuto dai genitori un corredo genetico che ha gettato le basi per definire chi siamo, allo stesso modo ognuno può trasmettere il proprio ai figli.

La trasmissione del patrimonio genetico è un argomento complesso, non tutti i caratteri si ereditano allo stesso modo e le combinazioni possibili sono numerose. La trasmissione dei caratteri ereditari è inoltre frutto di una combinazione influenzata dall'ambiente in cui si vive e dallo stile di vita. Conoscere il proprio patrimonio genetico può comunque essere utile per conoscere le caratteristiche che potrebbero essere trasmesse ai propri figli.

## COME LEGGERE I RISULTATI

Ogni area analizzata contiene una tabella "Risultati" che fornisce le seguenti informazioni:

- Gene
- SNP analizzato
- Referenza bibliografica principale
- Genotipo rilevato
- Effetto della variante sulla tua salute.

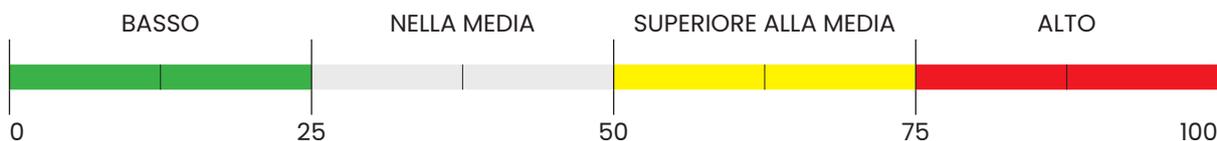
L'effetto che le varianti rilevate hanno sul tuo metabolismo, e quindi l'influenza sulla tua salute, vengono indicate in questo modo:

- **Variante comune:** indica che le varianti individuate nell'analisi non aumentano il rischio associato ad alcune patologie.
- **Fattore di rischio moderato:** indica che le varianti individuate nell'analisi alterano in modo leggermente sfavorevole il rischio associato ad alcuni disturbi o patologie.
- **Fattore di rischio alto:** indica che le varianti individuate nell'analisi alterano in modo particolarmente sfavorevole il rischio di sviluppare alcuni disturbi o patologie associate.

Nella sezione "Rischio genetico rilevato" viene calcolato il tuo rischio genetico, utilizzando il modello del PRS - Polygenic Risk Score riferito alle frequenze alleliche della popolazione di riferimento (etnia caucasica).

Sulla base dell'elaborazione statistica sono possibili quattro livelli di rischio, sulla base del quale può essere impostato un percorso personalizzato di prevenzione:

- **Fascia verde** - Il rischio rilevato è significativamente al di sotto della media della popolazione, quindi risulta essere un fattore protettivo nei confronti della patologia.
- **Fascia bianca** - Il rischio rilevato è nella media della popolazione.
- **Fascia gialla** - Il rischio rilevato è statisticamente superiore alla media (oltre la prima deviazione standard), valutare un percorso di prevenzione adeguato.
- **Fascia rossa** - Il rischio rilevato è statisticamente molto superiore alla media (oltre due deviazioni standard), quindi richiede l'attuazione di un percorso deciso di prevenzione.



Nella sezione "Cosa puoi fare tu" potrai trovare informazioni riguardanti alimenti, integrazione nutrizionale, stili di vita e trattamenti consigliati al fine di ridurre il rischio genetico.

## METODOLOGIA

L'analisi prevede la genotipizzazione effettuata su BeadChip custom Chrysalus, utilizzando la tecnologia Infinium microarray Illumina.

L'interpretazione scientifica fornita sull'attività di marcatori genomici selezionati, chiamati SNPs ("Single Nucleotide Polymorphism"), è stata sviluppata sulla base di pubblicazioni scientifiche internazionali disponibili su richiesta.

## DISCLAIMER

I risultati illustrati, come pure le considerazioni e le spiegazioni contenute nelle pagine successive di questo fascicolo, non devono essere considerati come una diagnosi medica.

È importante tenere presente che l'informazione genetica è solo una parte dell'informazione totale necessaria ad avere una completa visione dello stato di salute di una persona.

Essere portatori di una variante a rischio per una determinata patologia o alterazione metabolica, non significa che questa condizione necessariamente si sviluppi, così come la mancata presenza di varianti a rischio non elimina la possibilità di sviluppare la condizione stessa.

I dati qui riportati rappresentano quindi uno strumento a disposizione del medico curante per integrare i dati anamnestici, formulare una corretta valutazione dello stato fisiologico del paziente e suggerire un adeguato trattamento personalizzato.

## TABELLA RIASSUNTIVA DEL RISCHIO GENETICO

IPERTENSIONE	BASSO ↓
PARKINSON	BASSO ↓
RISCHIO CARDIOVASCOLARE	BASSO ↓
TROMBOFILIA	BASSO ↓
ALZHEIMER	NELLA MEDIA —
DEGENERAZIONE MACULARE	NELLA MEDIA —
DERMATITE ATOPICA	NELLA MEDIA —
COLON IRRITABILE	SUPERIORE ALLA MEDIA ↑
DIABETE TIPO II	SUPERIORE ALLA MEDIA ↑
OBESITÀ	SUPERIORE ALLA MEDIA ↑
OSTEOPOROSI	SUPERIORE ALLA MEDIA ↑
PSORIASI	SUPERIORE ALLA MEDIA ↑
SINDROME METABOLICA	ALTO ↑

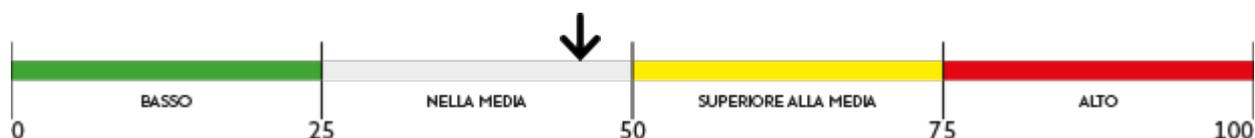
## ALZHEIMER

La malattia di Alzheimer, la forma più comune di demenza negli anziani, è una malattia neurodegenerativa caratterizzata da una lenta ma progressiva perdita della funzione cognitiva. Comparsa di placche amiloidi extracellulari (accumulo di peptide amiloide), ammassi intracellulari neurofibrillari e perdita di neuroni e sinapsi che causano atrofia cerebrale sono le principali caratteristiche patologiche del morbo di Alzheimer.

L'esordio della malattia è di solito dopo i 70 anni, anche se la prevalenza aumenta esponenzialmente con l'età dopo i 65 anni e supera il 25% di probabilità nelle persone di età superiore ai 90 anni. La malattia di Alzheimer costituisce almeno il 50% di tutte le forme di demenza e si ritiene che i nuovi casi nel nostro paese siano circa 150.000 all'anno. La malattia di Alzheimer inizia in maniera silente, i primi sintomi sono solitamente lievi disturbi della memoria, spesso associati a sintomi di tipo depressivo e ansioso.

Il processo patologico vero e proprio inizia, quindi, molti anni prima della manifestazione dei primi sintomi clinici che appaiono quando sono esaurite le capacità di riserva cerebrale e rappresentano uno stadio già avanzato della patologia. La malattia di Alzheimer è nella stragrande maggioranza dei casi (95% circa) sporadica, cioè non ereditaria. In una piccola percentuale, meno del 5%, è invece ereditaria. La causa della forma sporadica, la più comune, è una complessa interazione di fattori ambientali e genetici.

## RISCHIO GENETICO RILEVATO : NELLA MEDIA



## RISULTATI DETTAGLIATI DELL'ANALISI

GENE	SNP	REFERENZA	RISULTATO	INTERPRETAZIONE
ABCA2	rs908832	PMID 15649702	AG	●
APP	rs63750847	PMID: 22801501	CC	●
BDNF	rs6265	PMID 17293537	CT	●
CLU	rs11136000	PMID 20554627	CC	●
CR1	rs3818361	PMID 20554627	GG	●
HMGCR	rs3761740	PMID: 20450896	CC	●
OLR1	rs1050283	PMID 15860461	AA	●
OTC	rs5963409	PMID 18983895	AG	●
PICALM	rs3851179	PMID: 20554627	CC	●
PSEN	rs3025786	PMID 18957849	TT	●
TM2D3	rs139709573	PMID: 27764101	GG	●
APOE	rs429358/rs7412	PMID: 10325447	e3/e3	●

## COSA PUOI FARE TU

Il test non ha rilevato compromissioni nei geni analizzati che comportino un rischio genetico aumentato di sviluppare il morbo di Alzheimer, occorre tuttavia tenere in considerazione che anche in condizioni di basso rischio non si può escludere la possibilità di sviluppare la condizione.

### RESPONSABILE TECNICO DI LABORATORIO

Laboratorio Analisi  
**DIAGNOSTICA SPIRE srl**  
Via Fermi, 63/F 42123 Reggio Emilia  
Aut. 163 del 2015  
Direttore Responsabile Laboratorio  
Dott.ssa Pamela Paganani  
Iscr. Albo n. ERM/A02972

### RESPONSABILE SCIENTIFICO

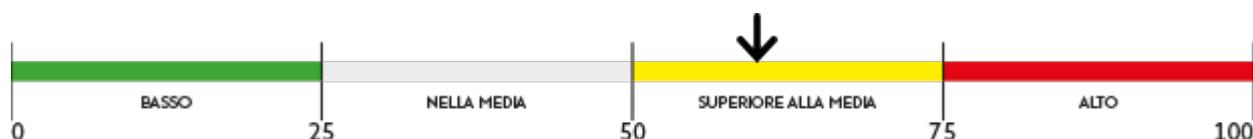
Dr. Flavio Garoia - PhD Genetic Sciences



## COLON IRRITABILE

La sindrome del colon irritabile è un disturbo della funzione gastrointestinale caratterizzato dalla presenza di fastidio o dolore addominale, gonfiore dell'addome, irregolarità del numero di evacuazioni e/o della consistenza delle feci. Si stima che interessi circa il 10-20% della popolazione, colpendo prevalentemente il sesso femminile e soprattutto nella fascia che va dai 20 ai 50 anni. Le cause e i fattori di rischio che predispongono all'insorgenza della sindrome del colon irritabile non sono ancora completamente noti, tuttavia è chiaro che siano implicate svariate cause fra le quali: alterazioni dell'asse cervello/intestino, fattori psico-sociali, dieta squilibrata, alterazioni del microbiota, intolleranze e altre patologie sistemiche. Oltre a queste cause sono state individuate varianti genetiche correlate con un aumento del rischio di sviluppare la sindrome del colon irritabile, la cui individuazione può essere utile per un percorso di prevenzione adeguato.

## RISCHIO GENETICO RILEVATO : SUPERIORE ALLA MEDIA



## RISULTATI DETTAGLIATI DELL'ANALISI

GENE	SNP	REFERENZA	RISULTATO	INTERPRETAZIONE
CNR1	rs806378	PMID 24797007	CT	●
COMT	rs4680	PMID: 18614545	AG	●
CRHR1	rs110402	PMID 24797007	AG	●
CRHR1	rs7209436	PMID: 23306084	CT	●
CRHR1	rs242924	PMID: 22957021	GT	●
FUT2	rs601338	PMID: 30345375	AG	●
GNB3	rs5443	PMID: 21437260	CT	●
IL10	rs1800896	PMID 18587394	CT	●
IL23R	rs11465804	PMID: 25248455	TT	●
IL6	rs1800795	PMID 24797007	CG	●
KDLER2	rs12702514	PMID: 18614545	CT	●
PCDH15	rs10825269	PMID 24797007	TT	●
SPATA5	rs9999118	PMID: 22957021	AA	●
TNF-A	rs1800629	PMID: 30345375	GG	●
TNFSF15	rs4263839	PMID: 21437260	GG	●
TNFSF15	rs6478108	PMID: 31615448	TT	●

## COSA PUOI FARE TU

- Seguire una dieta ricca di fibre, con una varietà di frutta, verdura, cereali integrali e legumi può aiutare a mantenere regolare il transito intestinale e ridurre i sintomi del colon irritabile.
- Limitare cibi irritanti: evitare cibi che possano causare irritazione o aumentare i sintomi, come alimenti piccanti, grassi, fritti, latticini, bevande gassate e caffeina.
- Bere molta acqua: mantenere un adeguato apporto di liquidi può aiutare a prevenire la disidratazione e mantenere le feci morbide, riducendo così il rischio di costipazione.
- Praticare tecniche di gestione dello stress come la meditazione, lo yoga, la respirazione profonda o l'esercizio fisico regolare può aiutare a ridurre i sintomi del colon irritabile legati allo stress.
- Evitare l'abuso di lassativi: l'uso eccessivo di lassativi può aggravare i sintomi del colon irritabile. Utilizzare i lassativi solo sotto consiglio del medico.
- Monitorare le reazioni alimentari: tenere un diario alimentare può aiutare a identificare eventuali cibi o bevande che scatenano i sintomi del colon irritabile e adattare di conseguenza la propria dieta.

### RESPONSABILE TECNICO DI LABORATORIO

Laboratorio Analisi  
**DIAGNOSTICA SPIRE srl**  
Via Fermi, 63/F 42123 Reggio Emilia  
Aut. 163 del 2015  
Direttore Responsabile Laboratorio  
Dott.ssa Pamela Paoletti  
Iscr. Albo n. ERM/A02972

### RESPONSABILE SCIENTIFICO

Dr. Flavio Garoia - PhD Genetic Sciences

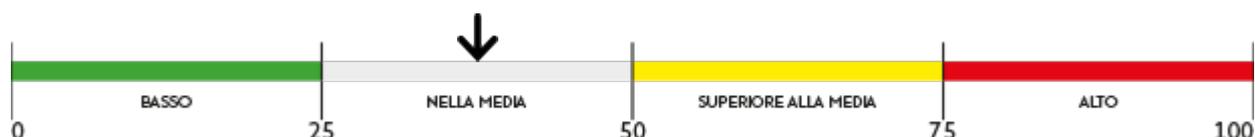


## DEGENERAZIONE MACULARE

La degenerazione maculare è una malattia retinica che provoca una riduzione della funzionalità della zona centrale della retina (la macula) e causa un'importante e irreversibile riduzione della funzionalità visiva a livello del campo visivo centrale. Il fenomeno correlato più comune è il processo d'invecchiamento dell'occhio: la macula, contenente numerosi fotorecettori (vi sono concentrati i coni), si altera sino a perdere le sue caratteristiche. Ciò è dovuto alla morte delle cellule retiniche, che può essere lenta e progressiva oppure più rapida e drammatica.

La degenerazione maculare è attualmente considerata la prima causa di cecità centrale nei Paesi di maggior benessere e la terza in assoluto. Indicativamente il 5% della cecità mondiale è attribuibile all'AMD, una percentuale che sale però al 41% nei Paesi benestanti.

## RISCHIO GENETICO RILEVATO : NELLA MEDIA



## RISULTATI DETTAGLIATI DELL'ANALISI

GENE	SNP	REFERENZA	RISULTATO	INTERPRETAZIONE
ARMS2	rs10490924	PMID 16174643	GG	●
C2	rs547154	PMID 16518403	GG	●
C2	rs9332739	PMID 16518403	GG	●
C3	rs2230199	PMID 19234341	GG	●
CFH	rs1061147	PMID: 15870199	AC	●
HTRA1	rs11200638	PMID 17053109	GG	●

## COSA PUOI FARE TU

Il test non ha rilevato compromissioni nei geni analizzati che comportino un rischio genetico aumentato di sviluppare la degenerazione maculare, occorre tuttavia tenere in considerazione che anche in condizioni di basso rischio non si può escludere la possibilità di sviluppare la condizione.

### RESPONSABILE TECNICO DI LABORATORIO

Laboratorio Analisi  
**DIAGNOSTICA SPIRE srl**  
 Via Fermi, 63/F 42123 Reggio Emilia  
 Aut. 163 del 2015  
 Direttore Responsabile Laboratorio  
 Dott.ssa Pamela Paoletti  
 Iscr. Albo n. ERM/A02972

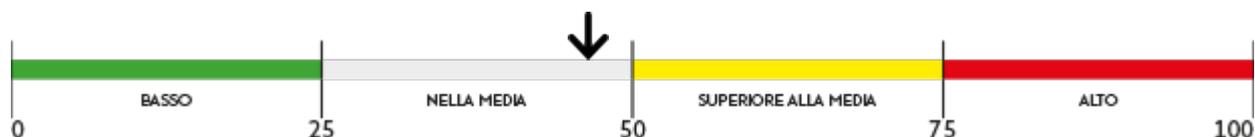
### RESPONSABILE SCIENTIFICO

Dr. Flavio Garoia - PhD Genetic Sciences

## DERMATITE ATOPICA

La dermatite atopica (DA) è un'inflammatione della pelle che si presenta con la formazione improvvisa di cute secca e pruriginosa e di chiazze rosse con vescicole. In alcuni soggetti si associa ad asma o a rinite allergica. Può interessare la fascia infantile o quella dell'adulto. Le sedi colpite sono varie e la DA compare nei soggetti che hanno la pelle secca e iper-reattiva.

### RISCHIO GENETICO RILEVATO : NELLA MEDIA



### RISULTATI DETTAGLIATI DELL'ANALISI

GENE	SNP	REFERENZA	RISULTATO	INTERPRETAZIONE
INTERGENIC	rs895691	PMID 16374479	AC	●
GATA3	rs444762	PMID 18410415	AC	●
TLR4	rs4986790	PMID 22032785	AA	●
TLR4	rs4986791	PMID 22032785	CC	●
IRF2	rs3775572	PMID 22113474	AA	●
IRF2	rs793814	PMID 22113474	AA	●
KIF3A	rs2897442	PMID 23278845	CT	●
FLT4	rs10085109	PMID 23490417	CG	●
MATT	rs6684514	PMID 24084074	AG	●
IL4R	rs1805011	PMID 26426602	AA	●
IL13	rs20541	PMID 26426602	AG	●
IL4	rs2243250	PMID 26426602	CT	●
LELP1	rs7534334	PMID 26608070	CT	●
VSTM1	rs612529	PMID 28219444	AA	●
KIF3A	rs11740584	PMID 32796837	CG	●
KIF3A	rs2299007	PMID 32796837	AG	●
LMP2	rs1351383	PMID 33920176	AC	●
LMP2	rs2071543	PMID 33920176	GT	●
ERAP1	rs26618	PMID 33920176	CT	●
TSLP	rs1898671	PMID 35369618	CC	●

## COSA PUOI FARE TU

Il test non ha rilevato compromissioni nei geni analizzati che comportino un rischio genetico aumentato di sviluppare la dermatite atopica, occorre tuttavia tenere in considerazione che anche in condizioni di basso rischio non si può escludere la possibilità di sviluppare la condizione.

### RESPONSABILE TECNICO DI LABORATORIO

Laboratorio Analisi  
**DIAGNOSTICA SPIRE srl**  
Via Fermi, 63/F 42123 Reggio Emilia  
Aut. 163 del 2015  
Direttore Responsabile Laboratorio  
Dott.ssa Pamela Paganani  
Inscr. Albo n. ERMJ A02972

### RESPONSABILE SCIENTIFICO

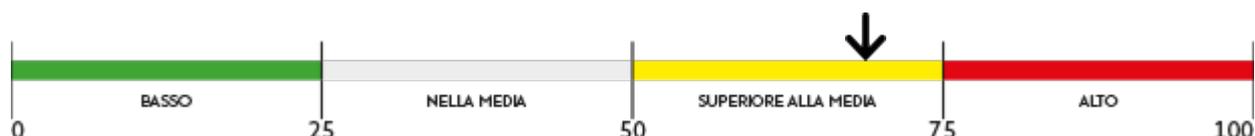
Dr. Flavio Garoia - PhD Genetic Sciences



## DIABETE TIPO II

Il diabete è una malattia che si caratterizza per la presenza di quantità eccessive di glucosio (zucchero) nel sangue. L'eccesso di glucosio, noto con il termine di iperglicemia, può essere causato da un'insufficiente produzione di insulina o da una sua inadeguata azione. L'insulina è l'ormone che regola il livello di glucosio nel sangue. La classificazione ufficiale identifica il diabete di tipo II come un difetto della secrezione insulinica, che può progressivamente peggiorare nel tempo e che si instaura su una condizione preesistente di insulino-resistenza (resistenza periferica all'azione dell'insulina e specificatamente nel fegato, nel muscolo e nel tessuto adiposo).

## RISCHIO GENETICO RILEVATO : SUPERIORE ALLA MEDIA



## RISULTATI DETTAGLIATI DELL'ANALISI

GENE	SNP	REFERENZA	RISULTATO	INTERPRETAZIONE
ADAM30	rs2641348	PMID: 19341491	AA	●
CCDC33	rs2930291	PMID 17554300	AG	●
CDKAL1	rs9465871	PMID 17554300	CT	●
CDKAL1	rs7754840	PMID: 17463248	CC	●
CDKAL1	rs10946398	PMID: 19341491	CC	●
CDKN2A/B	rs10811661	PMID: 17463248	TT	●
FTO	rs8050136	PMID: 17463248	AC	●
FTO	rs9939609	PMID 17554300	AT	●
FTO	rs7193144	PMID 17554300	CT	●
HHEX	rs1111875	PMID: 17463248	TT	●
HHEX	rs7923837	PMID 18231124	AA	●
IGF2BP2	rs4402960	PMID: 17463248	TT	●
INTERGENIC	rs1495377	PMID 17554300	CC	●
INTERGENIC	rs358806	PMID 17554300	CC	●
INTERGENIC	rs7659604	PMID 17554300	CT	●
INTERGENIC	rs9300039	PMID: 17463248	CC	●
KCNJ11	rs5219	PMID: 17463248	CT	●
PDE4B	rs4655595	PMID 17554300	AA	●
PPARG	rs17036314	PMID 18091023	CG	●
PPARG	rs1801282	PMID: 17463248	CC	●
RBMS1	rs6718526	PMID 17554300	CC	●
SLC11A2	rs12304921	PMID 17554300	AA	●
SLC30A8	rs13266634	PMID: 17463248	CC	●
SREBF1	rs11868035	PMID 18192539	AA	●
SREBF1	rs1889018	PMID 18192539	GG	●
SREBF1	rs2297508	PMID 18192539	CC	●
TCF7L2	rs12255372	PMID: 17671651	TT	●
TCF7L2	rs4506565	PMID 17554300	TT	●
TCF7L2	rs7903146	PMID: 17463248	TT	●
TRIB3	rs2295490	PMID 18984671	AA	●
TSPAN8/LGR5	rs7961581	PMID: 19341491	TT	●
ZNF239	rs9326506	PMID 17554300	AC	●

**COSA PUOI FARE TU**

- Limitare l'utilizzo di carboidrati raffinati, in quanto vengono assorbiti molto velocemente dall'organismo provocando un aumento rapido della glicemia (livello di zucchero nel sangue) e sostituirli, quando possibile, con quelli a basso indice e carico glicemico (alimenti integrali, frutta e verdura).
- Consumare i carboidrati esclusivamente dopo una porzione di verdure o dopo il secondo piatto.
- In presenza di glicemia alterata, assumere acido alfa lipoico o altro stabilizzatore glicemico prima dei pasti.
- Monitorare la glicemia verificando il glucosio con esame ematico.

**RESPONSABILE TECNICO DI LABORATORIO**

Laboratorio Analisi  
**DIAGNOSTICA SPIRE srl**  
Via Fermi, 63/F 42123 Reggio Emilia  
Aut. 163 del 2015  
Direttore Responsabile Laboratorio  
Dott.ssa Pamela Paolani  
Iscr. Albo n. ERM/A02972

**RESPONSABILE SCIENTIFICO**

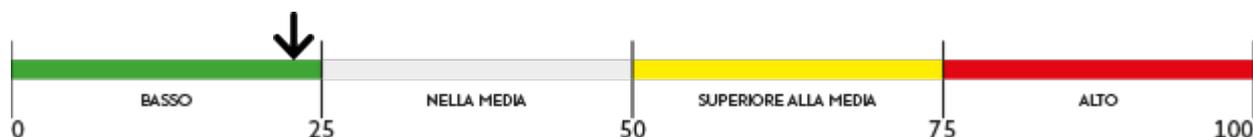
Dr. Flavio Garoia - PhD Genetic Sciences



## IPERTENSIONE

L'ipertensione arteriosa è una condizione caratterizzata dall'elevata pressione del sangue nelle arterie, determinata dalla quantità di sangue che viene pompata dal cuore e dalla resistenza delle arterie al flusso del sangue. L'ipertensione arteriosa non è una malattia, ma un fattore di rischio, ovvero una condizione che aumenta la probabilità che si verifichino altre malattie cardiovascolari (per esempio: angina pectoris, infarto miocardico, ictus cerebrale).

## RISCHIO GENETICO RILEVATO : BASSO



## RISULTATI DETTAGLIATI DELL'ANALISI

GENE	SNP	REFERENZA	RISULTATO	INTERPRETAZIONE
ADD1	rs4961	PMID 9149697	GG	●
AGT	rs5051	PMID: 18689375	CC	●
AGT	rs699	PMID: 1394429	AA	●
AGTR1	rs5186	PMID: 15640279	AA	●
BCAT1	rs7961152	PMID: 17554300	AC	●
INTERGENIC	rs11646213	PMID 19304780	AT	●
INTERGENIC	rs1937506	PMID: 17554300	GG	●
INTERGENIC	rs2820037	PMID: 17554300	AT	●
INTERGENIC	rs6997709	PMID: 17554300	GT	●
KIAA0789	rs3794260	PMID 18003638	GG	●
MYBPC1	rs11110912	PMID: 17554300	CC	●
NEDD4L	rs2288774	PMID: 16788695	TT	●
NEDD4L	rs3865418	PMID: 18293164	TT	●
NEDD4L	rs4149601	PMID: 16788695	AA	●
NR2F2	rs2398162	PMID: 17554300	AA	●
SCNN1G	rs13331086	PMID: 22006290	TT	●
STK39	rs3754777	PMID: 19114657	CT	●
STK39	rs6749447	PMID: 19114657	GT	●

## COSA PUOI FARE TU

Il test non ha rilevato compromissioni nei geni analizzati che comportino un rischio genetico aumentato di sviluppare l'ipertensione, occorre tuttavia tenere in considerazione che anche in condizioni di basso rischio non si può escludere la possibilità di sviluppare la condizione.

### RESPONSABILE TECNICO DI LABORATORIO

Laboratorio Analisi  
**DIAGNOSTICA SPIRE srl**  
Via Fermi, 63/F 42123 Reggio Emilia  
Aut. 163 del 2015  
Direttore Responsabile Laboratorio  
Dott.ssa Pamela Paganani  
Iscr. Albo n. ERM/A02972

### RESPONSABILE SCIENTIFICO

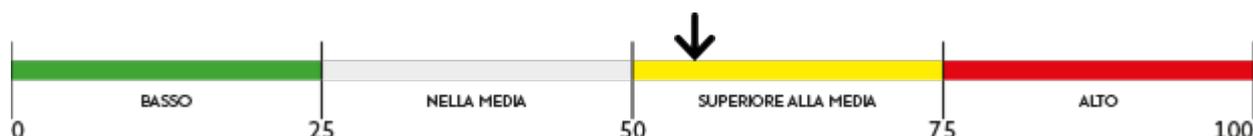
Dr. Flavio Garoia - PhD Genetic Sciences



## OBESITÀ

Il sovrappeso e la sua forma particolarmente grave, l'obesità, rappresentano una patologia cronica con cause multiple, tuttora oggetto di ampie ricerche scientifiche. È una condizione cronica molto diffusa in grado di influire negativamente sullo stato di salute perché aumenta il rischio di sviluppare altre malattie cronic-degenerative, in particolare diabete e patologie cardiovascolari, e peggiora la qualità di vita della persona. Obesità e sovrappeso vengono classificate mediante la valutazione dell'indice di massa corporea (BMI) che mette in relazione peso e altezza. Quando il valore di BMI supera i 40 punti si parla di obesità.

## RISCHIO GENETICO RILEVATO : SUPERIORE ALLA MEDIA



## RISULTATI DETTAGLIATI DELL'ANALISI

GENE	SNP	REFERENZA	RISULTATO	INTERPRETAZIONE
AGBL4	rs657452	PMID: 27351487	AG	●
C20orf133	rs6110577	PMID: 19553259	CT	●
CALCR	rs9641123	PMID: 27351487	CG	●
CCDC171	rs4740619	PMID: 27351487	CC	●
CLIP1	rs11057405	PMID: 27351487	GG	●
DTX2P1	rs2245368	PMID: 27351487	CT	●
EHBP1	rs11688816	PMID: 27351487	AA	●
ELAVL4	rs11583200	PMID: 27351487	CT	●
FBN2	rs374748	PMID: 19553259	AA	●
FHIT	rs2365389	PMID: 27351487	TT	●
FIGN	rs1460676	PMID: 27351487	TT	●
FLJ20309	rs7603514	PMID: 19553259	GG	●
FOXO3	rs9400239	PMID: 27351487	CC	●
FTO	rs8050136	PMID 18159244	AC	●
FTO	rs9939609	PMID: 19553259	AT	●
FTO	rs9941349	PMID: 19553259	CT	●
FTO	rs1121980	PMID 18159244	AG	●
FTO	rs1421085	PMID 17496892	CT	●
GBE1	rs3849570	PMID: 27351487	CC	●
GRID1	rs7899106	PMID: 27351487	AA	●
HHIP	rs11727676	PMID: 27351487	TT	●
HIP1	rs1167827	PMID: 27351487	AG	●
HSD17B12	rs2176598	PMID: 27351487	CC	●
INO80E	rs4787491	PMID: 27351487	GG	●
INTERGENIC	rs10132280	PMID: 27351487	AC	●
INTERGENIC	rs12286929	PMID: 27351487	AG	●
INTERGENIC	rs1441264	PMID: 27351487	AG	●
INTERGENIC	rs1528435	PMID: 27351487	CT	●
INTERGENIC	rs16907751	PMID: 27351487	CC	●
INTERGENIC	rs17094222	PMID: 27351487	CT	●
INTERGENIC	rs17203016	PMID: 27351487	AG	●
INTERGENIC	rs1928295	PMID: 27351487	TT	●
INTERGENIC	rs2033529	PMID: 27351487	AA	●

GENE	SNP	REFERENZA	RISULTATO	INTERPRETAZIONE
INTERGENIC	rs2033732	PMID: 27351487	CC	●
INTERGENIC	rs6477694	PMID: 27351487	TT	●
INTERGENIC	rs7164727	PMID: 27351487	CC	●
INTERGENIC	rs7243357	PMID: 27351487	TT	●
INTERGENIC	rs9374842	PMID: 27351487	CT	●
INTERGENIC	rs9540493	PMID: 27351487	AG	●
ITPR3	rs999943	PMID: 19553259	AA	●
KAT8	rs9925964	PMID: 27351487	AG	●
LINC00907	rs7239883	PMID: 27351487	AG	●
LMX1B	rs10733682	PMID: 27351487	AG	●
LOC102724934	rs12885454	PMID: 27351487	AC	●
LOC107985979	rs7599312	PMID: 27351487	GG	●
LOC107986544	rs13201877	PMID: 27351487	AA	●
LOC400867	rs2836754	PMID: 27351487	CC	●
MC4R	rs17782313	PMID: 19553259	CT	●
MC4R	rs2229616	PMID: 19553259	CC	●
MLN	rs2274459	PMID: 19553259	AG	●
MLN	rs9366829	PMID: 19553259	AG	●
MUC15	rs12295638	PMID: 19553259	TT	●
NAV1	rs2820292	PMID: 27351487	AA	●
NPY	rs16139	PMID: 17357083	TT	●
NT5C2	rs11191560	PMID: 27351487	CT	●
PGPEP1	rs17724992	PMID: 27351487	AA	●
PPARG	rs1801282	PMID: 19553259	CC	●
PRF1	rs10999409	PMID: 19553259	CT	●
PRKN	rs13191362	PMID: 27351487	AA	●
RABEP1	rs1000940	PMID: 27351487	AG	●
RAFTLIN	rs12492816	PMID: 19553259	AA	●
RAFTLIN	rs12635698	PMID: 19553259	TT	●
RARB	rs1435703	PMID: 19553259	GT	●
RARB	rs6804842	PMID: 27351487	AG	●
RASA2	rs16851483	PMID: 27351487	GG	●
RTN4	rs6726292	PMID: 19553259	GG	●
SBK1	rs2650492	PMID: 27351487	AG	●
SCARB2	rs17001654	PMID: 27351487	CG	●
SMG6	rs9914578	PMID: 27351487	CC	●
TCF7L2	rs7903146	PMID: 27351487	TT	●
TRAM1L1	rs10433903	PMID: 19553259	CT	●
ZNF248	rs7474896	PMID: 19553259	CT	●
GNB3	rs5443	PMID: 27114919	CT	●
NPY	rs16147	PMID: 26156739	CT	●
PCSK1	rs6232	PMID: 25784503	TT	●
PCSK9	rs505151	PMID: 26576960	AA	●

## COSA PUOI FARE TU

La prevenzione dell'obesità coinvolge un approccio olistico che comprende cambiamenti nello stile di vita, scelte alimentari, attività fisica e la gestione dello stress.

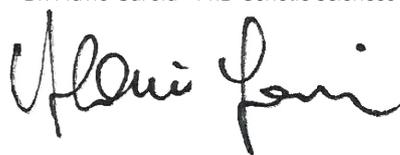
- Seguire una dieta equilibrata che includa una varietà di alimenti nutrienti.
- Ridurre il consumo di cibi ad alto contenuto calorico, ricchi di zuccheri aggiunti e grassi saturi.
- Controllare le porzioni: evitare di mangiare porzioni eccessive e imparare a riconoscere il senso di sazietà.
- Ridurre il consumo di cibi processati e ricchi di calorie vuote.
- Praticare attività fisica regolare, in particolare aerobica (camminata, corsa, bici, nuoto).
- Gestire lo stress: lo stress cronico può influenzare negativamente le abitudini alimentari.
- Assicurarsi di ottenere un sonno sufficiente: la mancanza di sonno può influire sui livelli di ormoni legati all'appetito e alla gestione del peso.
- Limitare il consumo di alcol: le bevande alcoliche sono caloriche e possono influire sulla capacità di prendere decisioni alimentari sane.
- Tenere sotto controllo il peso regolarmente.
- Il coinvolgimento sociale ed il supporto di amici e familiari aiuta a mantenere uno stile di vita sano.
- Acquisire un'educazione nutrizionale, cioè conoscenze sulla nutrizione, sviluppando abilità nella preparazione di pasti sani.

### RESPONSABILE TECNICO DI LABORATORIO

Laboratorio Analisi  
**DIAGNOSTICA SPIRE srl**  
Via Fermi, 63/F 42123 Reggio Emilia  
Aut. 163 del 2015  
Direttore Responsabile Laboratorio  
Dott.ssa Pamela Paolani  
Iscr. Albo n. ERM/A02972

### RESPONSABILE SCIENTIFICO

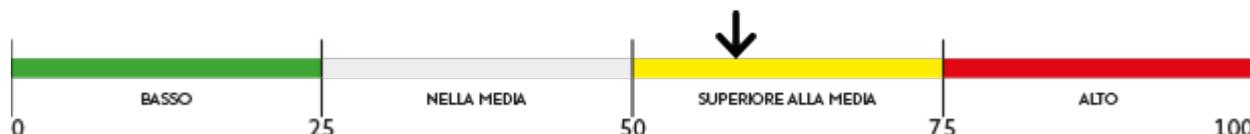
Dr. Flavio Garoia - PhD Genetic Sciences



## OSTEOPOROSI

La salute delle ossa è determinata da numerosi aspetti che interagiscono tra loro per mantenere l'integrità dell'intero sistema scheletrico e prevenire gli infortuni. Nell'ottica di prevenzione dei disturbi dell'apparato osteoarticolare è quindi importante valutare sia gli aspetti legati alla debolezza articolare sia la predisposizione all'osteoporosi, che rappresenta la più frequente malattia metabolica dello scheletro, caratterizzata da una riduzione della massa ossea e da una alterazione della micro-architettura cui consegue un aumento della fragilità e della suscettibilità alle fratture. Negli ultimi anni, oltre alle tradizionali metodiche diagnostiche, è cresciuto l'interesse per la valutazione della componente di variabilità genetica legata alla predisposizione ai disturbi dell'apparato osteoarticolare.

## RISCHIO GENETICO RILEVATO : SUPERIORE ALLA MEDIA



## RISULTATI DETTAGLIATI DELL'ANALISI

GENE	SNP	REFERENZA	RISULTATO	INTERPRETAZIONE
COL1A1	rs1800012	PMID: 8841196	CC	●
COL6A4P1	rs7639618	PMID 26550167	CC	●
COLEC10	rs6993813	PMID: 18445777	CC	●
CTR	rs1801197	PMID 17002564	AA	●
ESR1	rs9340799	PMID: 17903296	AA	●
ESR1	rs2234693	PMID: 17903296	TT	●
ESR2	rs4986938	PMID: 19386104	TT	●
GDF5	rs143383	PMID 21642387	AA	●
LRP5	rs3736228	PMID 18349089	CT	●
SOX6	rs297325	PMID: 19714249	TT	●
SOX6	rs4756846	PMID: 19714249	TT	●
SP7	rs10876432	PMID 19079262	GG	●
TNFRSF11B	rs4355801	PMID: 18455228	AA	●
VDR	rs2228570	PMID: 17903296	AA	●
VDR	rs1544410	PMID: 23134477	CT	●
VDR	rs731236	PMID: 17903296	AG	●

## COSA PUOI FARE TU

- Assicurare un adeguato apporto di calcio, essenziale per la salute delle ossa. Assicurati di consumare abbastanza calcio attraverso alimenti come latticini, verdure a foglia verde, mandorle, semi di sesamo e salmone in scatola con le ossa.
- Aumentare l'assunzione di vitamina D che aiuta il corpo ad assorbire il calcio. Esporsi alla luce solare per brevi periodi può aiutare il corpo a produrre vitamina D e puoi anche trovare questa vitamina in alimenti come pesce grasso, uova e alcuni cibi fortificati.
- Praticare attività fisica regolare.
- Sottoporsi a screening regolare: se sussistono fattori di rischio per l'osteoporosi, come età avanzata, sesso femminile, basso peso corporeo, storia familiare di osteoporosi o uso di corticosteroidi a lungo termine, potresti dover sottoposti a screening regolari per valutare la densità minerale ossea e identificare precocemente eventuali problemi.
- Mantenere un peso corporeo sano: essere sovrappeso o obesi può aumentare il rischio di osteoporosi.
- Mantenere un peso corporeo sano attraverso una dieta equilibrata ed esercizio fisico regolare può contribuire a ridurre il rischio.

- Consultare un medico: se hai preoccupazioni riguardo alla tua salute ossea o se hai fattori di rischio per l'osteoporosi, è importante consultare un medico per una valutazione e consigli personalizzati.

## RESPONSABILE TECNICO DI LABORATORIO

Laboratorio Analisi  
**DIAGNOSTICA SPIRE srl**  
Via Fermi, 63/F 42123 Reggio Emilia  
Aut. 163 del 2015  
Direttore Responsabile Laboratorio  
Dott.ssa Pamela Paoletti  
Iscr. Albo n. ERM/A02972

## RESPONSABILE SCIENTIFICO

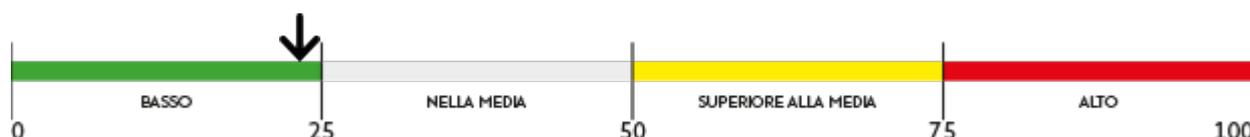
Dr. Flavio Garoia - PhD Genetic Sciences



## PARKINSON

Il morbo di Parkinson è una patologia neurologica caratterizzata principalmente da disturbi del movimento muscolare, mentre le capacità cognitive e la personalità dei pazienti in molti casi e per molto tempo non subiscono alterazioni di rilievo. I sintomi iniziano gradualmente nella maggior parte dei casi attorno ai 55 anni e aumentano lentamente, più raramente possono verificarsi in persone di giovane e media età. La malattia è dovuta ad una degenerazione di particolari cellule nervose (neuroni dopaminergici della sostanza nigra) nel tronco dell'encefalo. Questi neuroni sono connessi con altri centri cerebrali (gangli basali) e producono la dopamina, una molecola che intermedia la comunicazione tra cellule nervose (neurotrasmettitore). Con la neurodegenerazione del morbo di Parkinson viene a mancare la dopamina e si crea uno squilibrio tra i centri nervosi che controllano i movimenti automatici.

### RISCHIO GENETICO RILEVATO : BASSO



### RISULTATI DETTAGLIATI DELL'ANALISI

GENE	SNP	REFERENZA	RISULTATO	INTERPRETAZIONE
SEMA5A	rs7702187	PMID: 16252231	AA	●
USP24	rs287235	PMID: 16917932	CC	●
USP40	rs838552	PMID: 16917932	AA	●
DLG2	rs10501570	PMID: 17052657	TT	●
intergenic	rs1480597	PMID: 17052657	CC	●
BRDG1	rs2242330	PMID: 17052657	AA	●
GAK, DGKQ	rs1564282	PMID: 18985386	CC	●
QSER1, PRRG4	rs10767971	PMID: 19772629	CC	●
ATF6	rs10918270	PMID: 19772629	AG	●
OCA2	rs17565841	PMID: 19772629	GG	●
DSG3	rs1941184	PMID: 19772629	CC	●
AAK1	rs7577851	PMID: 19772629	CC	●
C20orf82	rs1223271	PMID: 19915575	GG	●
BMP4	rs12431733	PMID: 19915575	CC	●
SFXN2, CYP17A1	rs17115100	PMID: 19915575	GT	●
NSF	rs199533	PMID: 19915575	GG	●
SNCA	rs2736990	PMID: 19915575	AG	●
MAPT	rs393152	PMID: 19915575	AA	●
MMRN1	rs6532197	PMID: 19915575	AA	●
ITGA8	rs7077361	PMID: 19915575	TT	●
PARK16, NUCKS1	rs823128	PMID: 19915575	AA	●
SNCA	rs11931074	PMID: 19915576	GG	●
LRRK2	rs1994090	PMID: 19915576	TT	●
BST1	rs4538475	PMID: 19915576	AG	●
SLC45A3	rs947211	PMID: 19915576	GG	●
NR	rs10464059	PMID: 20070850	GG	●
MAPT	rs11012	PMID: 20070850	CC	●
DGKQ	rs11248060	PMID: 20070850	CC	●
TAS1R2	rs12063142	PMID: 20070850	CC	●
DBC1	rs4837628	PMID: 20070850	CC	●
CAST	rs1559085	PMID: 20127884	AA	●

GENE	SNP	REFERENZA	RISULTATO	INTERPRETAZIONE
GAK	rs11248051	PMID: 20711177	CC	●
HLA-DRA	rs3129882	PMID: 20711177	AG	●
SNCA	rs356220	PMID: 20711177	CT	●
NR	rs7617877	PMID: 21044948	AG	●
MAPT	rs8070723	PMID: 21044948	AA	●
BST1	rs4698412	PMID: 21084426	AG	●
MCC1, LAMP3	rs11711441	PMID: 21292315	GG	●
BST1	rs11724635	PMID: 21292315	AC	●
LRRK2	rs1491942	PMID: 21292315	CC	●
STK39	rs2102808	PMID: 21292315	GG	●
MAPT	rs2942168	PMID: 21292315	GG	●
SYT11	rs34372695	PMID: 21292315	CC	●
SNCA	rs356219	PMID: 21292315	AG	●
MCC1, LAMP3	rs10513789	PMID: 21738487	TT	●
MAPT	rs12185268	PMID: 21738487	AA	●
USP25	rs2823357	PMID: 21738487	GG	●
RIT2, SYT4	rs4130047	PMID: 21738487	CT	●
GAK	rs6599389	PMID: 21738487	GG	●
SCARB2	rs6812193	PMID: 21738487	TT	●
SLC41A1	rs823156	PMID: 21738487	AA	●
UNC13B	rs10121009	PMID: 21812969	CT	●
NSF	rs183211	PMID: 21812969	GG	●
WNT3	rs415430	PMID: 21812969	TT	●
SNCA	rs6532194	PMID: 22438815	CC	●
intergenic	rs10519131	PMID: 22451204	AA	●
SLC2A13	rs10877840	PMID: 22451204	TT	●
intergenic	rs11026412	PMID: 22451204	GG	●
POL3S	rs11865038	PMID: 22451204	CT	●
RIT2	rs12456492	PMID: 22451204	AG	●
GBA	rs12726330	PMID: 22451204	GG	●
intergenic	rs1296028	PMID: 22451204	GG	●
SH3GL2	rs1536076	PMID: 22451204	TT	●
WNT3	rs199515	PMID: 22451204	CC	●
CNKSR3	rs2275336	PMID: 22451204	GG	●
LOC642072	rs2395163	PMID: 22451204	CT	●
PRDM15	rs2839398	PMID: 22451204	CG	●
intergenic	rs6430538	PMID: 22451204	TT	●
intergenic	rs9917256	PMID: 22451204	GG	●
C8orf4	rs10958605	PMID: 22658654	AC	●
C4orf26	rs17000647	PMID: 22658654	CC	●
C17orf68	rs3027247	PMID: 22658654	AA	●
CLRN3	rs6482992	PMID: 22658654	CT	●
LMNB1	rs959573	PMID: 22658654	TT	●
MX2	rs78736162	PMID: 25663231	AA	●
LRRK2	rs28903073	PMID: 27182965	GG	●
TPM1	rs117267308	PMID: 27402877	TT	●
LHFPL2	rs344650	PMID: 27402877	AA	●
TRPS1	rs74335301	PMID: 27402877	AA	●

GENE	SNP	REFERENZA	RISULTATO	INTERPRETAZIONE
KLHDC1	rs79503702	PMID: 27402877	GG	●
DAAM1	rs17833740	PMID: 29724592	TT	●
LPPR1	rs73656147	PMID: 30338293	AA	●
LRRK2	rs190807041	PMID: 31660654	AA	●
PARK2	rs9356013	PMID: 31660654	AC	●
POLR2A	rs117248307	PMID: 33958783	CC	●
RP11-705O24.1	rs118004610	PMID: 33958783	AA	●
RP11-705O24.1	rs118029233	PMID: 33958783	CC	●
TMEM108	rs138073281	PMID: 33958783	AA	●
WVOX	rs142789964	PMID: 33958783	CC	●
RYR3	rs148485629	PMID: 33958783	CC	●
IQCJ	rs150468541	PMID: 33958783	AA	●
NKAIN3	rs151059677	PMID: 33958783	GG	●
RIMS2	rs182987047	PMID: 33958783	AA	●
WVOX	rs8050111	PMID: 33958783	AA	●
HASPIN	rs117672332	PMID: 34064523	TT	●
WDR41	rs137887044	PMID: 34064523	CC	●
ASH1L	rs145330152	PMID: 34064523	AA	●

## COSA PUOI FARE TU

Il test non ha rilevato compromissioni nei geni analizzati che comportino un rischio genetico aumentato di sviluppare il morbo di Parkinson, occorre tuttavia tenere in considerazione che anche in condizioni di basso rischio non si può escludere la possibilità di sviluppare la condizione.

### RESPONSABILE TECNICO DI LABORATORIO

Laboratorio Analisi  
**DIAGNOSTICA SPIRE srl**  
 Via Fermi, 63/F 42123 Reggio Emilia  
 Aut. 163 del 2015  
 Direttore Responsabile Laboratorio  
 Dott.ssa Pamela Paganani  
 Iscr. Albo n. ERM/A02972

### RESPONSABILE SCIENTIFICO

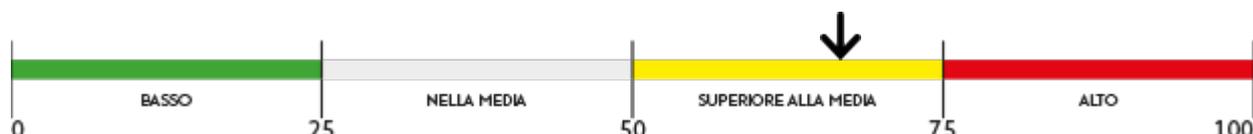
Dr. Flavio Garoia - PhD Genetic Sciences



## PSORIASI

La psoriasi è una malattia infiammatoria della pelle di carattere auto-immune, cronica e recidivante, caratterizzata da chiazze eritematose ricoperte da uno strato squamoso bianco-argenteo, generalmente localizzate a livello dei gomiti, della ginocchia, della regione sacrale e del capillizio. Questa forma di dermatosi non è né infettiva né contagiosa e si manifesta in tutte le fasce d'età colpendo indistintamente uomini e donne.

## RISCHIO GENETICO RILEVATO : SUPERIORE ALLA MEDIA



## RISULTATI DETTAGLIATI DELL'ANALISI

GENE	SNP	REFERENZA	RISULTATO	INTERPRETAZIONE
CDKAL1	rs6908425	PMID: 21559375	CC	●
HLA-C	rs10484554	PMID: 21559375	CC	●
IL12B	rs3213094	PMID: 21559375	CC	●
IL13	rs20541	PMID: 21559375	AG	●
IL23A/STAT2	rs2066808	PMID: 21559375	AA	●
IL23R	rs11209026	PMID: 21559375	GG	●
LCE3C/3D	rs4112788	PMID: 21559375	GG	●
SPATA2	rs495337	PMID 20953189	GG	●
TNFAIP3	rs610604	PMID: 21559375	GG	●
TNIP1/ANXA6	rs17728338	PMID: 21559375	GG	●
ZNF313	rs6125829	PMID: 21559375	GG	●

## COSA PUOI FARE TU

- Porre attenzione alle cause specifiche che possono scatenare o aggravare i sintomi della psoriasi: infezioni, lesioni cutanee, eccessiva esposizione al sole.
- Lo stress può influenzare la psoriasi. Pratiche di gestione dello stress come il rilassamento, la meditazione, lo yoga o l'esercizio fisico possono essere utili.
- Utilizzare creme idratanti per mantenere la pelle ben idratata.
- Attenzione all'utilizzo di alcuni farmaci che possono causare psoriasi, ad esempio i beta-bloccanti o il litio.
- L'esposizione al sole moderata può essere utile per alcuni pazienti con psoriasi, ma l'attenzione è fondamentale per evitare scottature.

### RESPONSABILE TECNICO DI LABORATORIO

Laboratorio Analisi  
**DIAGNOSTICA SPIRE srl**  
 Via Fermi, 63/F 42123 Reggio Emilia  
 Aut. 163 del 2015  
 Direttore Responsabile Laboratorio  
 Dott.ssa Pamela Paolani  
 Iscr. Albo n. ERM/A02972

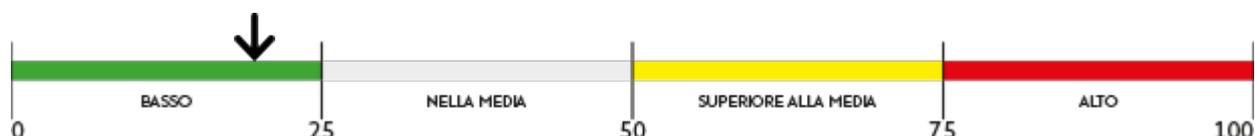
### RESPONSABILE SCIENTIFICO

Dr. Flavio Garoia - PhD Genetic Sciences

## RISCHIO CARDIOVASCOLARE

Ogni anno le malattie cardiovascolari uccidono oltre quattro milioni di persone in Europa e sono causa del 50% circa di tutti i decessi. Come per tutte le patologie complesse (o multifattoriali) il rischio cardiovascolare, cioè la probabilità di sviluppare un problema legato all'apparato cardiocircolatorio (infarto, ictus ecc.), è legato a numerosi fattori sia comportamentali (alimentazione, fumo, stile di vita) che genetici. Uno degli obiettivi principali della genetica applicata all'epidemiologia è l'uso di informazioni derivanti dal DNA per identificare il rischio di sviluppare malattie multifattoriali, come la malattia coronarica. Negli ultimi anni la ricerca ha approfondito lo studio dei fattori genetici che sono correlati al rischio cardiovascolare e numerosi studi hanno dimostrato che l'informazione derivante dall'analisi di questi fattori aumenta la capacità di prevenzione con importanti ricadute sulla salute individuale. Il rischio genetico non è tuttavia da considerare come un indicatore univoco della probabilità di eventi cardiovascolari, in quanto è una componente che agisce in modo sinergico con altri fattori di rischio quali familiarità, obesità, altre patologie che aumentano il rischio (es. Diabete di Tipo II), alimentazione e stile di vita. La valutazione del rischio cardiovascolare deve quindi prevedere l'integrazione di tutti questi fattori. Per una corretta interpretazione del risultato del test si consiglia quindi di rivolgersi al proprio medico o ad uno specialista.

## RISCHIO GENETICO RILEVATO : BASSO



## RISULTATI DETTAGLIATI DELL'ANALISI

GENE	SNP	REFERENZA	RISULTATO	INTERPRETAZIONE
ACE	rs4343	PMID: 17403027	GG	●
ADRB2	rs1042714	PMID: 17531924	GG	●
ADRB3	rs4994	PMID 18351634	AA	●
AGT	rs699	PMID: 11731937	AA	●
APOA5	rs662799	PMID 21130994	AA	●
APOB	rs5742904	PMID: 19131662	CC	●
APOE	rs429358	PMID: 17403027	TT	●
APOE	rs7412	PMID: 17403027	CC	●
BRAP	rs3782886	PMID 24916648	TT	●
CDKN2B-AS1	rs2383207	PMID: 18066490	AG	●
CDKN2B-AS1	rs1333040	PMID 17478679	CT	●
CELSR2	rs646776	PMID: 19198609	TT	●
CETP	rs708272	PMID: 17403027	GG	●
CYBA	rs4673	PMID: 16979000	AA	●
HMGCR	rs3761740	PMID: 23933271	CC	●
INTERGENIC	rs11206510	PMID: 19198609	CT	●
INTERGENIC	rs1746048	PMID: 19198609	CC	●
INTERGENIC	rs3803915	PMID: 24916648	AC	●
ITGB3	rs5918	PMID: 17403027	TT	●
LPL	rs320	PMID: 17403027	TT	●
MIA3	rs17465637	PMID: 19198609	AC	●
MRAS	rs2306374	PMID 21378990	TT	●
MTHFR	rs1801133	PMID: 17403027	GG	●
NOS3	rs1799983	PMID: 17403027	GT	●
NOS3	rs2070744	PMID: 16979000	CT	●
OR13G1	rs1151640	PMID 16175505	TT	●

GENE	SNP	REFERENZA	RISULTATO	INTERPRETAZIONE
PLCL2	rs4618210	PMID: 24916648	AA	●
PON1	rs662	PMID: 17403027	CT	●
SERPINA1	rs1799889	PMID: 17403027	GG	●
SH2B3	rs3184504	PMID 24262325	CC	●
SMAD3	rs17228212	PMID 17634449	CC	●
SREBF2	rs2228314	PMID: 19116028	CG	●
WDR12	rs6725887	PMID: 19198609	TT	●

## COSA PUOI FARE TU

Il test non ha rilevato compromissioni nei geni analizzati che comportino un aumento del rischio cardiovascolare, occorre tuttavia tenere in considerazione che anche in condizioni di basso rischio non si può escludere la possibilità di sviluppare la condizione.

### RESPONSABILE TECNICO DI LABORATORIO

Laboratorio Analisi  
**DIAGNOSTICA SPIRE srl**  
Via Fermi, 63/F 42123 Reggio Emilia  
Aut. 163 del 2015  
Direttore Responsabile Laboratorio  
Dott.ssa Pamela Paganani  
Inscr. Albo n. ERM/A02972

### RESPONSABILE SCIENTIFICO

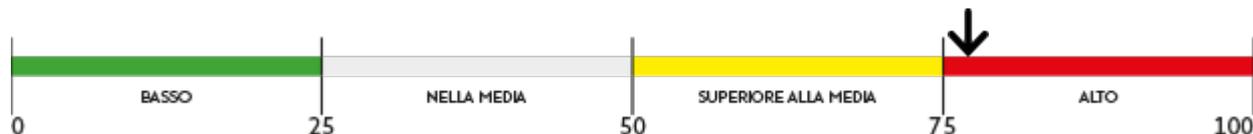
Dr. Flavio Garoia - PhD Genetic Sciences



## SINDROME METABOLICA

La sindrome metabolica è una combinazione pericolosa di alcuni fattori di rischio che, correlati tra loro e in presenza di valori del sangue anche solo leggermente fuori dalla norma, possono dare origine ad una situazione che pone ad alto rischio di patologie cardiovascolari. Le cause sono da ricercare in una combinazione di scorrette abitudini (dieta e scarsa attività fisica) e predisposizione familiare (genetica). Queste cause portano all'accumulo di grasso addominale, che a sua volta ha un ruolo determinante nel favorire la combinazione dei diversi fattori di rischio. Tra questi, la resistenza all'insulina è fondamentale nell'insorgenza non solo di iperglicemia e diabete, ma anche della dislipidemia e dell'ipertensione.

## RISCHIO GENETICO RILEVATO : ALTO



## RISULTATI DETTAGLIATI DELL'ANALISI

GENE	SNP	REFERENZA	RISULTATO	INTERPRETAZIONE
ABCA1	rs1883025	PMID: 22399527	CC	●
APOA1	rs964184	PMID: 22399527	CC	●
APOB	rs673548	PMID: 22399527	GG	●
APOB	rs6728178	PMID: 22399527	GG	●
APOE	rs157582	PMID: 22399527	CC	●
BCL7B	rs13233571	PMID: 24981077	CC	●
CAMK2B	rs1127065	PMID: 22399527	TT	●
CAMK2D	rs6533705	PMID: 22399527	TT	●
CETP	rs247617	PMID: 22399527	CC	●
COBLL1	rs10195252	PMID: 24981077	CT	●
DGKB	rs6947830	PMID: 22399527	AA	●
EDC4	rs8060686	PMID: 22399527	TT	●
EFTB	rs12985380	PMID: 22399527	AG	●
FTO	rs1558902	PMID: 24981077	AT	●
FTO	rs9940128	PMID: 22399527	AG	●
G6PC2	rs560887	PMID: 22399527	CC	●
GALNT2	rs4846922	PMID: 22399527	CT	●
GCK	rs3757840	PMID: 22399527	GG	●
GCKR	rs780094	PMID: 22399527	CC	●
GCKR	rs1260326	PMID: 24981077	CC	●
INTERGENIC	rs12664617	PMID: 22399527	CC	●
INTERGENIC	rs6711016	PMID: 22399527	AC	●
LIPC	rs1532085	PMID: 22399527	AG	●
LPL	rs7841189	PMID: 22399527	CT	●
LPL	rs268	PMID: 22399527	AA	●
MACF1	rs1537817	PMID: 24981077	CC	●
MC4R	rs6567160	PMID: 24981077	CT	●
MICB	rs3099844	PMID: 22399527	CC	●
MLXIPL	rs13226650	PMID: 22399527	AG	●
MLXIPL	rs17145750	PMID: 24981077	CC	●
MTNR1B	rs10830962	PMID: 22399527	CC	●
NR1H3	rs10838681	PMID: 22399527	GG	●

GENE	SNP	REFERENZA	RISULTATO	INTERPRETAZIONE
RNF157	rs8071545	PMID: 22399527	AA	●
SMEK2	rs782590	PMID: 22399527	CT	●
TMX2	rs576859	PMID: 22399527	AC	●
TOMM40	rs2075650	PMID: 24981077	AA	●

## COSA PUOI FARE TU

La prevenzione della sindrome metabolica coinvolge la gestione di questi fattori di rischio attraverso modifiche dello stile di vita.

- Esercizio fisico regolare: l'attività fisica aiuta a controllare il peso, migliorare la sensibilità all'insulina e promuovere la salute cardiovascolare.
- Gestione dello stress: lo stress cronico può influire negativamente sulla salute metabolica.
- Limitare il consumo di alcol e smettere di fumare. Entrambi sono fattori di rischio per la sindrome metabolica.
- Mantenere la pressione arteriosa sotto controllo attraverso una dieta equilibrata, l'esercizio fisico e, se necessario, farmaci prescritti.
- Monitorare regolarmente i livelli di glucosio nel sangue, soprattutto se esiste un rischio di sviluppare diabete.
- Limitare l'assunzione di sale, poiché l'eccesso di sodio può contribuire all'ipertensione.

### RESPONSABILE TECNICO DI LABORATORIO

Laboratorio Analisi  
**DIAGNOSTICA SPIRE srl**  
Via Fermi, 63/F 42123 Reggio Emilia  
Aut. 163 del 2015  
Direttore Responsabile Laboratorio  
Dott.ssa Pamela Paganani  
Inscr. Albo n. ERM/A02972

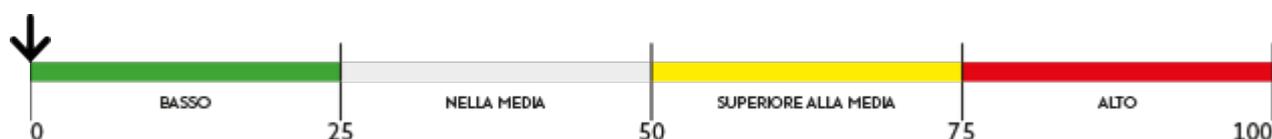
### RESPONSABILE SCIENTIFICO

Dr. Flavio Garoia - PhD Genetic Sciences

## TROMBOFILIA

La trombofilia ereditaria (predisposizione genetica alla trombosi) è una condizione di aumentato rischio trombotico che consegue ad un'eccessiva coagulabilità del sangue. Si ha un evento trombotico, venoso o arterioso, quando il sangue (anche in piccole quantità) si coagula all'interno di un vaso sanguigno, aderisce alla sua parete e lo ostruisce in maniera parziale o completa, impedendo il flusso del sangue. La trombofilia è causata nella maggior parte dei casi da difetti o alterazioni di uno o più fattori della coagulazione del sangue. Il rischio determinato dalla presenza di varianti genetiche sfavorevoli aumenta considerevolmente in presenza di altri fattori di rischio. Nelle donne in particolare, l'utilizzo di contraccettivi orali o di terapia ormonale sostitutiva aumenta il rischio di incorrere in eventi trombotici in maniera considerevole (fino ad oltre 100 volte il rischio medio della popolazione). Anche la gravidanza rappresenta un fattore di rischio aggiuntivo per le trombosi; in questo caso la presenza di fattori genetici sfavorevoli aumenta anche il rischio di aborti spontanei e difetti placentari. Queste manifestazioni sembrano essere legate a eventi trombotici a carico delle arterie spirali uterine con conseguente riduzione della perfusione placentare.

## RISCHIO GENETICO RILEVATO : BASSO



## RISULTATI DETTAGLIATI DELL'ANALISI

GENE	SNP	REFERENZA	RISULTATO	INTERPRETAZIONE
F2	rs1799963	PMID 23900608	GG	●
F5	rs6025	PMID 23900609	CC	●

## COSA PUOI FARE TU

Il test non ha rilevato compromissioni nei geni analizzati che comportino un rischio genetico aumentato di trombofilia, occorre tuttavia tenere in considerazione che anche in condizioni di basso rischio non si può escludere la possibilità di sviluppare la condizione.

### RESPONSABILE TECNICO DI LABORATORIO

Laboratorio Analisi  
**DIAGNOSTICA SPIRE srl**  
 Via Fermi, 63/F 42123 Reggio Emilia  
 Aut. 163 del 2015  
 Direttore Responsabile Laboratorio  
 Dott.ssa Pamela Paolani  
 Iscr. Albo n. ERM/A02972

### RESPONSABILE SCIENTIFICO

Dr. Flavio Garoia - PhD Genetic Sciences

## GLOSSARIO

**BASI AZOTATE:** sono gli elementi base del DNA, le "lettere" che ne compongono la catena: Adenina (A), Citosina (C), Guanina (G) e Timina (T).

**DNA** (acido deossiribonucleico): è la molecola presente nel nucleo della cellula che costituisce il patrimonio genetico, formata dalla successione delle 4 basi nucleotidiche. Nel DNA sono contenute le informazioni che consentono alle cellule di svolgere le funzioni vitali.

**ENZIMA:** proteina capace di catalizzare lo svolgimento di una reazione biochimica.

**GENE:** unità funzionale del DNA che codifica per una proteina.

**GENOMA:** totalità del materiale genetico di un organismo.

**GENOTIPO:** corredo genetico di un individuo, cioè l'insieme dei geni (unità funzionali) contenuti nel DNA.

**POLIMORFISMO:** variante del DNA che consiste nella sostituzione di una o più basi azotate con basi differenti. Per esempio, la sostituzione di Adenina (A) con Citosina (C).

**PROTEINA:** composto organico, costituito dall'assemblaggio di unità funzionali chiamate aminoacidi. Le proteine costituiscono le basi del materiale di costruzione delle cellule e vengono sintetizzate per mezzo delle informazioni contenute nei geni. Possiedono inoltre la funzione di regolare o favorire le reazioni biochimiche nelle cellule: queste proteine vengono chiamate enzimi.

**SNP:** polimorfismo a singolo nucleotide, che comporta perciò la sostituzione di una sola base azotata.

**VARIANTE:** sinonimo di polimorfismo.