



# NUTRIGEN TOTAL

ANALISI AVANZATA DI NUTRIGENETICA

NOME

Nome Cognome

CENTRO AUTORIZZATO

Diagnostica Spire

**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

## INTRODUZIONE

L'Organizzazione Mondiale Della Sanità considera la salute come la piena espressione del benessere psico-fisico. Una definizione molto interessante perché evidenzia che lo stare bene non è lo stato in cui non vi sono malattie bensì una situazione di piena efficienza sia fisica che psichica. Questo ci proietta in una dimensione della medicina diversa in cui acquistano un ruolo di primaria importanza la prevenzione e il potenziamento delle capacità vitali individuali. La decodificazione del genoma umano ha offerto alla Medicina moderna l'evidenza che esiste una continua interazione tra il mondo esterno e i nostri geni e che questi possono modificare la loro espressione in relazione a dieta e stile di vita. Non solo, si è osservato anche che certi processi metabolici dipendono dalle caratteristiche genetiche individuali. Conoscere le caratteristiche salienti del nostro DNA ci può permettere quindi di impostare un percorso di prevenzione personalizzata per rimanere il più possibile in salute e vivere al meglio la propria età qualunque essa sia. Nel DNA è contenuto il nostro codice genetico e quindi i geni cioè quelle aree che contengono le informazioni vitali della cellula. Il 99,9% del DNA è uguale tra gli uomini, lo 0,1% del materiale genetico, però, presenta delle varianti, chiamate anche SNPs o polimorfismi. È da queste varianti che nascono le differenze fra le persone, non solo legate all'aspetto esteriore, ma anche ai processi metabolici, alla tolleranza alle varie sostanze alimentari e alla predisposizioni a malattie. Sono le differenze del DNA che rendono le persone diverse e uniche. Ippocrate, il padre della medicina diceva: "fa che il tuo alimento sia il tuo medicamento e che il tuo medicamento sia il tuo alimento", sosteneva quindi l'importanza del cibo per raggiungere un ottimale stato di salute. Un concetto ovvio alla luce delle recenti scoperte ma che ha determinato un fiorire di diete di tutti i tipi, tutte più o meno supportate da dati scientifici ma spesso in contraddizione tra loro. Nonostante questo però alcune persone hanno tratto vantaggio da questi regimi alimentari.

Ma perché alcuni sì, altri no? Perché una cosa che fa bene ad una persona, la stessa cosa non fa niente o addirittura può far male ad un'altra?

Il motivo è semplice, esistono delle diversità genetiche tra ognuno di noi e per questo è necessario, non tanto cercare regole nutrizionali generali, uguali per tutti, ma individuare il tipo di alimentazione che più si adatta alle caratteristiche costituzionali e genetiche individuali. Il cibo che mangiamo, quindi, non deve più essere visto soltanto come una fonte di calorie, ma come un modulatore della salute in quanto capace di interagire con i vari processi metabolici e per questo in grado di aumentare il rischio di malattia oppure di aprirci le porte alla salute. Nutrigen Total, analizzando una serie di varianti del DNA correlate ad importanti processi metabolici, permette di impostare un programma nutrizionale, nutraceutico e di correzione dello stile di vita personalizzato in base alle caratteristiche del DNA.



## 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.

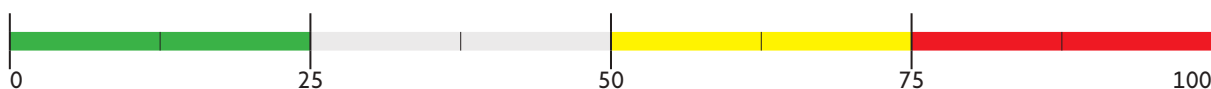
L'effetto che le varianti rilevate hanno sul tuo metabolismo, e quindi l'influenza sulla tua salute, vengono indicate in questo modo:

- 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 personale 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 deviazioni 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.

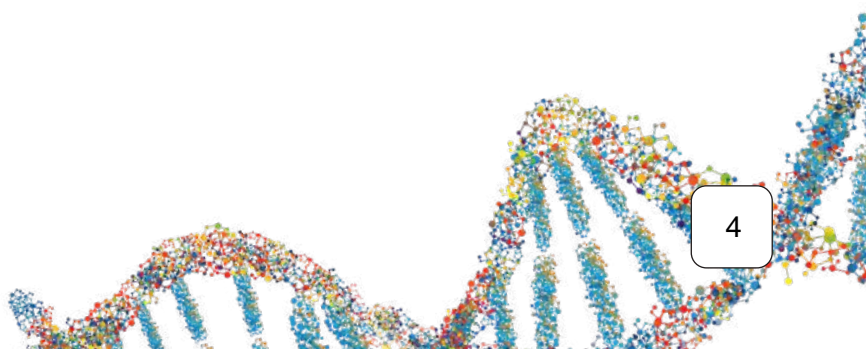
## DISCLAIMER

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.



## INDICE

SALUTE Pag. 7

---

METABOLISMO DEI NUTRIENTI Pag. 22

---

INTOLLERANZE GENETICHE Pag. 39

---

APPETITO E CONTROLLO DEL PESO Pag. 43

---

## TABELLA RIASSUNTIVA DEL RISCHIO GENETICO

INFIAMMAZIONE	BASSO ↓
ISTAMINA	BASSO ↓
INSULINO RESISTENZA	BASSO ↓
SELENIO	BASSO ↓
VITAMINA E	BASSO ↓
DETOSSIFICAZIONE	NELLA MEDIA —
METILAZIONE	NELLA MEDIA —
RITENZIONE IDRICA	NELLA MEDIA —
STRESS OSSIDATIVO	NELLA MEDIA —
ALCOOL	NELLA MEDIA —
CAFFEINA	NELLA MEDIA —
NICHEL	NELLA MEDIA —
SALE	NELLA MEDIA —
VITAMINA A	NELLA MEDIA —
VITAMINA C	NELLA MEDIA —
VITAMINA K	NELLA MEDIA —
ZINCO	NELLA MEDIA —
GRELINA	NELLA MEDIA —
LEPTINA	NELLA MEDIA —
TRIGLICERIDI	SUPERIORE ALLA MEDIA ↑
CALCIO	SUPERIORE ALLA MEDIA ↑
FERRO	SUPERIORE ALLA MEDIA ↑
PUFA-OMEGA 3	SUPERIORE ALLA MEDIA ↑
PUFA-OMEGA 6	SUPERIORE ALLA MEDIA ↑
COLESTEROLO HDL	ALTO ↑
COLESTEROLO LDL	ALTO ↑
VITAMINA B12	ALTO ↑
VITAMINA D	ALTO ↑

## TABELLA RIASSUNTIVA INTOLLERANZE GENETICHE

CELIACHIA (DQ2/DQ8)	RISCHIO NON RILEVATO ●
LATTOSIO	RISCHIO RILEVATO ●
FUCOSILAZIONE	RISCHIO NON RILEVATO ●

## TABELLA RIASSUNTIVA MACRONUTRIENTI E BMI

MACRONUTRIENTI E BMI	INTERMEDIO
----------------------	------------

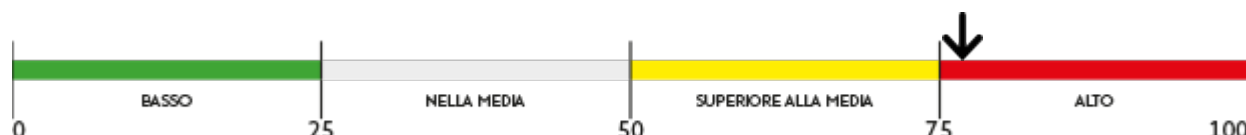
# SALUTE

- COLESTEROLO HDL ●
- COLESTEROLO LDL ●
- DETOSSIFICAZIONE ●
- INFIAMMAZIONE ●
- ISTAMINA ●
- METILAZIONE E METABOLISMO DELL'ACIDO FOLICO ●
- RITENZIONE IDRICA ●
- INSULINO RESISTENZA ●
- STRESS OSSIDATIVO ●
- TRIGLICERIDI ●

## COLESTEROLO HDL

Il colesterolo HDL (lipoproteine ad alta densità), spesso considerato come il "colesterolo buono", svolge un ruolo importante nella prevenzione delle malattie cardiovascolari. Le particelle di HDL trasportano il colesterolo in eccesso dalle cellule e dai tessuti per il suo smaltimento nel fegato, dove viene eliminato dal corpo. Avere livelli più elevati di colesterolo HDL è associato a un minor rischio di malattie cardiache.

## RISCHIO GENETICO RILEVATO : ALTO



## RISULTATI DETTAGLIATI DELL'ANALISI

GENE	SNP	REFERENZA	RISULTATO	INTERPRETAZIONE
ABCA1	rs4149274	PMID 18193043	GG	●
ABCA1	rs4149268	PMID 18193043	CC	●
ABCG5	rs6756629	PMID: 23202125	GG	●
ACP2	rs2167079	PMID: 23202125	CC	●
APOA5	rs662799	PMID 24023260	AA	●
APOC1	rs4420638	PMID 18262040	AG	●
APOE	rs429358	PMID: 17878422	CT	●
APOE	rs7412	PMID: 17878422	CC	●
CETP	rs1800775	PMID 18193044	AA	●
CETP	rs708272	PMID 18164013	AG	●
DNAH11	rs12670798	PMID: 23202125	CT	●
DNAJC13	rs17404153	PMID 24097068	GG	●
FADS2	rs174570	PMID: 23202125	CT	●
FTO	rs1121980	PMID 24097068	AG	●
HNF4A	rs1800961	PMID: 23202125	CC	●
INTERGENIC	rs247617	PMID 23726366	CC	●
INTERGENIC	rs3764261	PMID 18193043	CC	●
INTERGENIC	rs2954029	PMID 24097068	AT	●
INTERGENIC	rs12748152	PMID 24097068	CC	●
LIPC	rs261332	PMID 17463246	GG	●
LOC2525214	rs9891572	PMID: 23202125	CC	●
NUTF2	rs2271293	PMID: 23202125	GG	●
OR4A46P	rs7395662	PMID: 23202125	GG	●
PCIF1	rs7679	PMID: 23202125	TT	●
R3HDM2	rs11613352	PMID 24097068	CT	●
RAB11B	rs2967605	PMID: 23202125	CC	●
TMEM57	rs10903129	PMID: 23202125	AG	●
TTC39B	rs471364	PMID: 23202125	TT	●



## COSA PUOI FARE TU

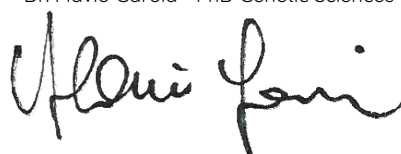
- Includere nella dieta alimenti ricchi di grassi sani come avocado, noci, semi di lino e pesce ricco di omega-3 (come salmone e sgombero).
- La tua condizione aumenta i danni provocati dal fumo di sigaretta che va assolutamente evitato.
- L'attività sportiva è particolarmente indicata per aumentare i livelli di HDL.
- Gli integratori di omega-3 (come olio di pesce) possono essere utili nel migliorare i profili lipidici, inclusi i livelli di HDL.
- La niacina (vitamina B3) può aumentare i livelli di HDL. Tuttavia, l'uso di niacina dovrebbe essere supervisionato da un professionista della salute a causa di potenziali effetti collaterali.

### 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

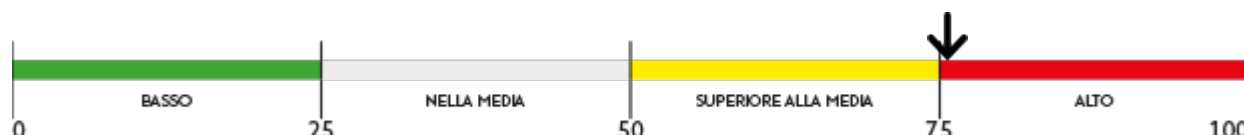
Dr. Flavio Garoia - PhD Genetic Sciences



## COLESTEROLO LDL

Il colesterolo LDL (lipoproteine a bassa densità) è spesso definito come il "colesterolo cattivo" perché un'eccessiva quantità di esso nel sangue può aumentare il rischio di accumulo di placche nelle arterie, contribuendo così allo sviluppo di malattie cardiovascolari. Tuttavia, è importante notare che il colesterolo LDL svolge comunque ruoli importanti nel corpo, come il trasporto del colesterolo dalle cellule al fegato.

## RISCHIO GENETICO RILEVATO : ALTO



## RISULTATI DETTAGLIATI DELL'ANALISI

GENE	SNP	REFERENZA	RISULTATO	INTERPRETAZIONE
ABCG5	rs6756629	PMID: 23202125	GG	●
ABCG8	rs4299376	PMID 19060906	GT	●
ABCG8	rs6544713	PMID: 23202125	CT	●
ANXA9	rs267733	PMID 24097068	AA	●
APOC1	rs4420638	PMID 18262040	AG	●
APOE	rs429358	PMID: 17878422	CT	●
APOE	rs7412	PMID: 17878422	CC	●
APOH	rs1801689	PMID 24097068	AA	●
AR	rs5031002	PMID: 23202125	GG	●
BRCA2	rs4942486	PMID 19060906	TT	●
CELSR2	rs12740374	PMID 24097068	GG	●
CELSR2	rs629301	PMID 19060906	TT	●
CELSR2	rs646776	PMID 18193044	TT	●
CMTM6	rs7640978	PMID 19060906	CC	●
CR1L	rs4844614	PMID: 23202125	GG	●
DNAH11	rs12670798	PMID: 23202125	CT	●
DNAJC13	rs17404153	PMID 24097068	GG	●
DOCK7	rs2131925	PMID 24097068	TT	●
EFCAB13	rs7206971	PMID 19060906	AG	●
EHBP1	rs2710642	PMID 24097068	AG	●
FADS2	rs174570	PMID: 23202125	CT	●
HLA-DRA	rs3177928	PMID 24097068	GG	●
HMGCR	rs3846663	PMID 19060906	CC	●
INTERGENIC	rs515135	PMID 19060906	TT	●
INTERGENIC	rs2954029	PMID 24097068	AT	●
INTERGENIC	rs1501908	PMID 19060906	CC	●
INTERGENIC	rs364585	PMID 24097068	AG	●
INTERGENIC	rs314253	PMID 24097068	CT	●
INTERGENIC	rs1250229	PMID 24097068	CC	●
INTERGENIC	rs11206510	PMID: 24097068	TT	●
LDLR	rs6511720	PMID 19060906	GG	●
LINC01132	rs514230	PMID 19060906	AT	●
LOC102724968	rs6102059	PMID 19060906	CT	●
LOC105372618	rs2902940	PMID 24097068	AG	●
LOC105373585	rs2030746	PMID 24097068	CT	●

GENE	SNP	REFERENZA	RISULTATO	INTERPRETAZIONE
LOC105375199	rs4722551	PMID 19060906	CT	●
LOC107985940	rs10490626	PMID: 24097068	GG	●
LOC120951159	rs2650000	PMID: 23202125	CC	●
MTMR3	rs5763662	PMID 19060906	CC	●
MYLIP	rs3757354	PMID 24097068	CT	●
NUTF2	rs2271293	PMID: 23202125	GG	●
NYNRIN	rs8017377	PMID 19060906	GG	●
OR4A46P	rs7395662	PMID: 23202125	GG	●
SUGP1	rs10401969	PMID 19060906	TT	●
TMEM57	rs10903129	PMID: 23202125	AG	●
TOP1	rs6029526	PMID 19060906	AT	●
ZPR1	rs964184	PMID 19060906	CC	●

## COSA PUOI FARE TU

- Ridurre il consumo di alimenti ricchi di grassi saturi (come carne grassa, latticini interi) ed evitare grassi trans (trovati in alcuni cibi trasformati e fritti).
- Includere nella dieta cibi ricchi di fibre come frutta, verdura, legumi e cereali integrali. Le fibre possono aiutare a ridurre l'assorbimento di colesterolo LDL.
- Favorire il consumo di cibi ricchi in antiossidanti.
- Con la consulenza di uno specialista è possibile valutare l'utilizzo di integratori fitoterapici a base di riso rosso fermentato.
- Fitosteroli e steroli vegetali possono contribuire a ridurre l'assorbimento di colesterolo dopo i pasti.
- L'attività sportiva è particolarmente indicata per ridurre i livelli di LDL.
- La tua condizione aumenta i danni provocati dal fumo di sigaretta che va assolutamente evitato.
- Consumare alcol con moderazione, in quanto il consumo eccessivo può aumentare i livelli di trigliceridi e colesterolo LDL.

### 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

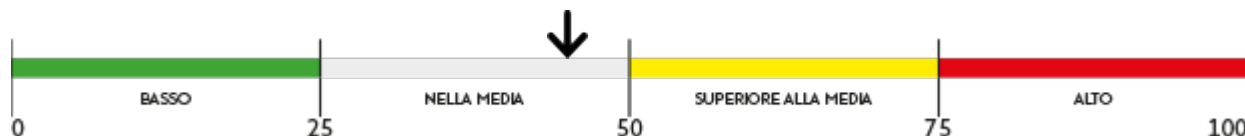
*Flavio Garoia*

SALUTE

## DETOSSIFICAZIONE

Il processo di detossificazione consiste nell'eliminare dall'organismo sostanze tossiche o potenzialmente tali che vengono introdotte dall'esterno o che si formano come prodotti intermedi o finali dei processi metabolici. La sensibilità a sostanze tossiche e carcinogeni dipende dalla velocità con cui queste sostanze sono metabolizzate durante le varie fasi del sistema di detossificazione. Questo processo di detossificazione varia molto da persona a persona ed è geneticamente determinato.

## RISCHIO GENETICO RILEVATO : NELLA MEDIA



## RISULTATI DETTAGLIATI DELL'ANALISI

GENE	SNP	REFERENZA	RISULTATO	INTERPRETAZIONE
CAT	rs1001179	PMID: 16538174	CT	●
CYP1A1	rs1048943	PMID: 27384991	TT	●
CYP1A1	rs1799814	PMID: 24084248	GG	●
CYP1A1	rs2606345	PMID: 18268125	AC	●
CYP1A2	rs12720461	PMID: 25461540	CC	●
CYP1A2	rs762551	PMID: 18268115	AC	●
CYP1B1	rs1800440	PMID: 22418777	TT	●
GPX1	rs1050450	PMID: 16538174	GG	●
GSTP1	rs1695	PMID: 9600848	AG	●
NAT1	rs4986782	PMID: 16112301	GG	●
NAT1	rs4987076	PMID: 16112301	GG	●
NAT2	rs1799930	PMID: 22092036	AA	●
NAT2	rs1799931	PMID: 22092036	GG	●
NAT2	rs1801279	PMID: 21750470	GG	●
NQO1	rs1800566	PMID: 17885617	GG	●
RAGE	rs1800624	PMID: 11375354	TT	●
SOD2	rs4880	PMID: 16538174	AA	●

## COSA PUOI FARE TU

Il test non ha rilevato particolari compromissioni nei geni analizzati correlati con una riduzione della capacità detossificante, tuttavia una dieta che fornisca un corretto apporto qualitativo e quantitativo di antiossidanti, contenuti in particolar modo in frutta e verdura, è essenziale per mantenere lo stato di salute.

### 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

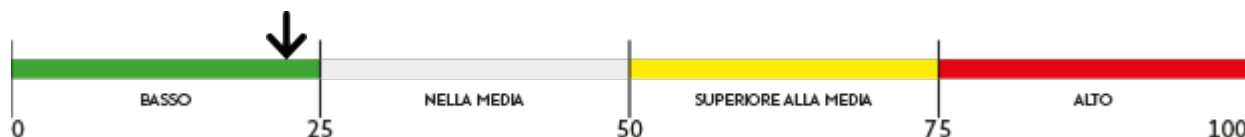
*Flavio Garoia*

SALUTE

## INFIAMMAZIONE

L'infiammazione è uno dei principali meccanismi di difesa dell'organismo in grado di proteggere da una serie di eventi che possono minacciare la salute (agenti fisici, chimici e biologici). Per fare questo vengono attivate delle cellule specifiche del sistema immunitario (es. leucociti, macrofagi, plasmacellule) che producono sostanze (principalmente citochine) che regolano, attivando o reprimendo, il processo infiammatorio. La presenza di varianti genetiche che modificano l'attività delle citochine può determinare una diversa risposta allo stimolo infiammatorio che aumenta il rischio di sviluppare malattie cronico-degenerative.

## RISCHIO GENETICO RILEVATO : BASSO



## RISULTATI DETTAGLIATI DELL'ANALISI

GENE	SNP	REFERENZA	RISULTATO	INTERPRETAZIONE
ACT	rs1884082	PMID: 15653173	GT	●
CRP	rs1205	PMID: 19139754	CT	●
IFNG	rs2430561	PMID: 30862026	AA	●
IL-10	rs1800896	PMID: 9043871	CT	●
IL-1B	rs1143634	PMID: 1353022	GG	●
IL-1B	rs16944	PMID: 32561825	AA	●
IL1-RN	rs419598	PMID: 22322675	CC	●
IL6R	rs2228145	PMID: 22421339	AA	●
IL6	rs1800795	PMID: 16150725	CG	●
IL6	rs1800796	PMID: 17508011	GG	●
TNF-A	rs1800629	PMID: 16319659	GG	●

## COSA PUOI FARE TU

Il test non ha rilevato particolari compromissioni nei geni analizzati correlati con una riduzione della capacità antinfiammatoria, tuttavia una dieta che fornisca un corretto apporto qualitativo e quantitativo di nutrienti è essenziale per mantenere lo stato di salute.

### 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

*Flavio Garoia*

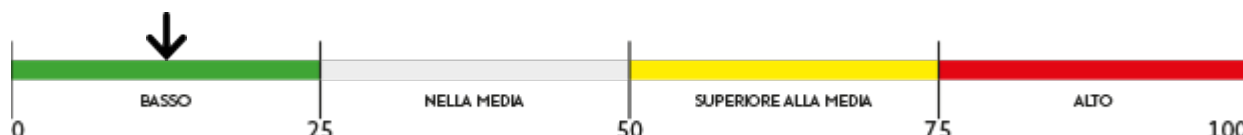
SALUTE



## ISTAMINA

L'istamina è un mediatore chimico che viene prodotto a partire da un aminoacido, l'istidina, in seguito ad una reazione enzimatica e viene poi degradata tramite l'istaminasi. L'istamina è presente in particolare a livello di cellule coinvolte nelle risposte allergiche e immunitarie, dove svolge un ruolo fondamentale nell'insorgenza di reazioni infiammatorie e nelle patologie allergiche quali, per esempio, l'asma, la congiuntivite allergica, l'orticaria e la rinite.

## RISCHIO GENETICO RILEVATO : BASSO



## RISULTATI DETTAGLIATI DELL'ANALISI

GENE	SNP	REFERENZA	RISULTATO	INTERPRETAZIONE
ABP1	rs1049742	PMID 19450133	CC	●
ABP1	rs2052129	PMID 19450133	GG	●
ABP1	rs10156191	PMID 19450133	CT	●
HDC	rs2073440	PMID 19450133	TT	●
HDC	rs17740607	PMID 19450133	GG	●

## COSA PUOI FARE TU

Il test non ha rilevato particolari compromissioni nei geni analizzati correlati con un aumento del rischio della sensibilità all'istamina.

### 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

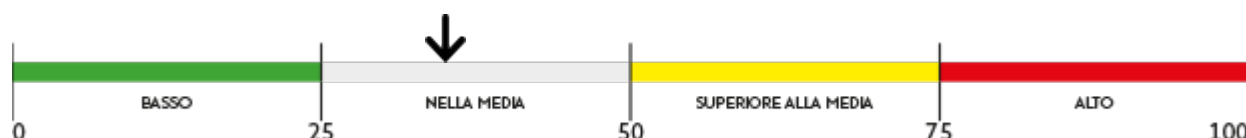
Dr. Flavio Garoia - PhD Genetic Sciences

SALUTE

## METILAZIONE

La metilazione è una reazione biochimica nella quale si ha il trasferimento di un gruppo metile da una molecola ad un'altra. Questo processo è molto importante per la salute in quanto regola l'attività di molti enzimi (es. enzimi disintossicanti del fegato), alcuni neurotrasmettitori (es. serotonina) oppure alcune aree del DNA garantendo la corretta regolazione dell'espressione genica. Il ciclo di metilazione può essere rallentato o per cause genetiche oppure per la carenza nutrizionale di alcuni cofattori enzimatici (acido folico e vitamina B12) indispensabili per questo processo biochimico. Se la metilazione risulta rallentata a livello ematico si forma un metabolita che può essere tossico, l'omocisteina, il cui incremento è correlato a numerose patologie di tipo cardiovascolare, neurodegenerativo, psicologico, oncologico ecc.

## RISCHIO GENETICO RILEVATO : NELLA MEDIA



## RISULTATI DETTAGLIATI DELL'ANALISI

GENE	SNP	REFERENZA	RISULTATO	INTERPRETAZIONE
CBS	rs1801181	PMID: 10363126	GG	●
CBS	rs234706	PMID: 10363126	AG	●
MTHFR	rs1801131	PMID: 12600862	GT	●
MTHFR	rs1801133	PMID: 12600862	AG	●
MTR	rs1805087	PMID: 17522601	AA	●
MTRR	rs1801394	PMID: 26266420	AG	●
TCN2	rs1801198	PMID: 21975197	CG	●

## COSA PUOI FARE TU

Il test non ha rilevato particolari compromissioni nei geni analizzati correlati con un'alterazione dell'attività di metilazione.

### 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

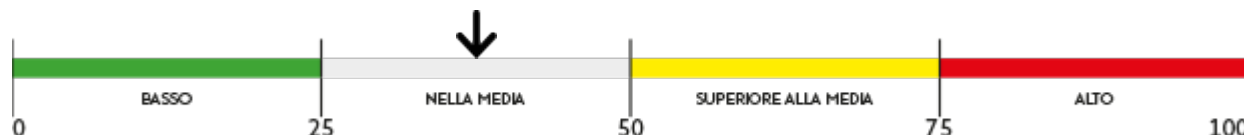
*Flavio Garoia*

SALUTE

## RITENZIONE IDRICA

Il fenomeno per cui i tessuti dell'organismo tendono a trattenere i fluidi è noto come ritenzione idrica. Ciò può causare gonfiori, aumento improvviso del peso o fluttuazioni di peso innaturali e rigidità delle articolazioni. La ritenzione idrica può avere molte cause ed è più comune tra le donne. Il caldo eccessivo dell'ambiente, il ciclo mestruale, la carenza di nutrizione, l'assunzione di pillole anticoncezionali, la gravidanza, l'insufficienza venosa cronica e l'assunzione di farmaci per abbassare la pressione sono alcuni dei motivi.

## RISCHIO GENETICO RILEVATO : NELLA MEDIA



## RISULTATI DETTAGLIATI DELL'ANALISI

GENE	SNP	REFERENZA	RISULTATO	INTERPRETAZIONE
ABCB1	rs1045642	PMID: 17372036	AA	●
CYP3A5	rs776746	PMID: 17372036	CC	●

## COSA PUOI FARE TU

Il test non ha rilevato particolari compromissioni nei geni analizzati correlati con un aumento del rischio di ritenzione idrica.

### 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

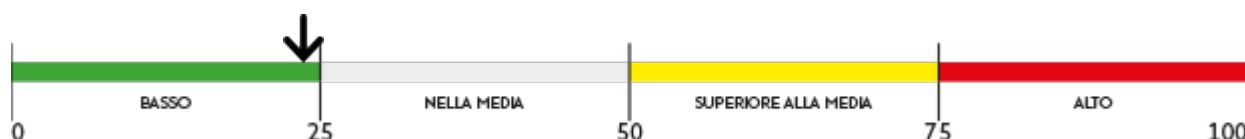
*Flavio Garoia*

SALUTE

## INSULINO RESISTENZA

La funzione principale dell'insulina è quella di mantenere la glicemia a livelli normali favorendo l'ingresso di glucosio ematico nei tessuti dell'organismo sensibili all'insulina, come fegato, muscoli e tessuto adiposo, e stimolando l'ossidazione del glucosio per la produzione di energia e lo sfruttamento del glucosio per la formazione di riserve di grasso nelle cellule lipidiche. L'efficacia con cui i recettori insulinici dei tessuti interagiscono con l'insulina, facilitando l'assorbimento e la formazione di riserve di glucosio e il nutrimento del tessuto muscolare, è nota come sensibilità insulinica dei tessuti. Quando la sensibilità insulinica risulta bassa allora la glicemia tende a rimanere più alta per più tempo (una situazione dannosa per l'organismo, chiamata insulino-resistenza), inoltre così viene favorito l'indirizzamento del glucosio verso il tessuto adiposo con maggiore formazione di grasso.

## RISCHIO GENETICO RILEVATO : BASSO



## RISULTATI DETTAGLIATI DELL'ANALISI

GENE	SNP	REFERENZA	RISULTATO	INTERPRETAZIONE
ADAM30	rs2641348	PMID: 19341491	AA	●
CDKAL1	rs10946398	PMID: 19341491	AC	●
CDKN2A/B	rs10811661	PMID 17827400	CT	●
ENPP1	rs1044498	PMID 18426862	AA	●
FTO	rs8050136	PMID: 17463248	AC	●
FTO	rs9939609	PMID 17554300	AT	●
FTO	rs7193144	PMID 17554300	CT	●
HHEX	rs7923837	PMID 18231124	AG	●
HHEX	rs1111875	PMID: 17463248	CT	●
IGF2BP2	rs4402960	PMID: 17463248	GT	●
INTERGENIC	rs7202877	PMID 23457408	GT	●
INTERGENIC	rs1495377	PMID 17554300	CG	●
INTERGENIC	rs358806	PMID 17554300	CC	●
KCNJ11	rs5219	PMID: 11872696	CC	●
MTNR1B	rs10830963	PMID 19324940	CC	●
PCSK1	rs6232	PMID: 25784503	TT	●
PCSK9	rs505151	PMID: 26576960	AA	●
PLIN	rs894160	PMID 21193293	CC	●
SLC30A8	rs13266634	PMID: 17463248	CC	●
TCF7L2	rs12255372	PMID: 17671651	TT	●
TCF7L2	rs7903146	PMID: 17671651	CT	●
TRIB3	rs2295490	PMID 18984671	AA	●

## COSA PUOI FARE TU

Il test non ha rilevato particolari compromissioni nei geni analizzati correlati con un aumento del rischio di sviluppare insulino resistenza.

### 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



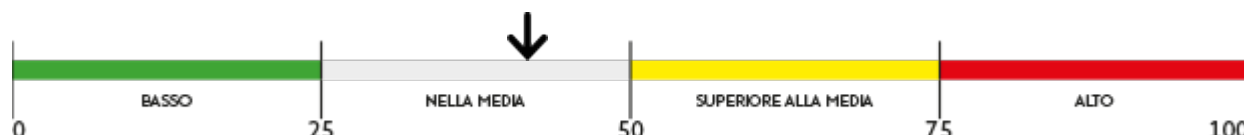
SALUTE



## STRESS OSSIDATIVO

Il fenomeno dello stress ossidativo si verifica quando c'è una quantità eccessiva di radicali liberi o ROS, che sono metaboliti molto reattivi. I ROS interagiscono con tutte le altre molecole che incontrano e le danneggiano, come le membrane lipidiche cellulari, il DNA e il collagene. Questi processi sono controllati da enzimi il cui malfunzionamento può aumentare la probabilità di sviluppare una varietà di patologie. L'attività di questi enzimi può variare a causa delle varianti nei geni da cui sono codificati, determinando una diversa pericolosità di questi composti per i processi di invecchiamento cellulare.

## RISCHIO GENETICO RILEVATO : NELLA MEDIA



## RISULTATI DETTAGLIATI DELL'ANALISI

GENE	SNP	REFERENZA	RISULTATO	INTERPRETAZIONE
CAT	rs1001179	PMID: 16538174	CT	●
GPX1	rs1050450	PMID: 16538174	GG	●
NQO1	rs1800566	PMID: 17885617	GG	●
RAGE	rs1800624	PMID: 11375354	TT	●
SOD2	rs4880	PMID: 16538174	AA	●

## COSA PUOI FARE TU

Il test non ha rilevato particolari compromissioni nei geni analizzati correlati con una riduzione della capacità antiossidante, tuttavia una dieta che fornisca un corretto apporto qualitativo e quantitativo di antiossidanti, contenuti in particolar modo in frutta e verdura, è essenziale per mantenere lo stato di salute.

### 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

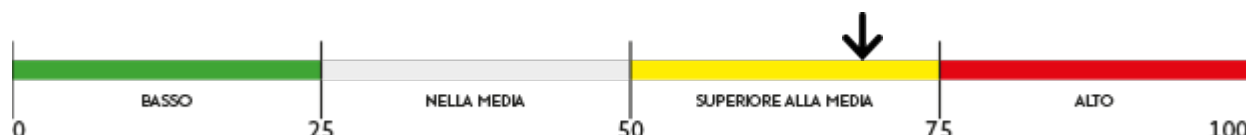
*Flavio Garoia*

SALUTE

## TRIGLICERIDI

I trigliceridi sono una forma di grasso presente nel sangue che rappresenta una fonte di energia per il corpo. Quando mangiamo cibi che contengono grassi, il corpo li converte in trigliceridi per essere immagazzinati nelle cellule adipose. Livelli elevati di trigliceridi nel sangue tuttavia possono essere associati ad un aumentato rischio di malattie cardiovascolari e metaboliche.

## RISCHIO GENETICO RILEVATO : SUPERIORE ALLA MEDIA



## RISULTATI DETTAGLIATI DELL'ANALISI

GENE	SNP	REFERENZA	RISULTATO	INTERPRETAZIONE
ABCG5	rs6756629	PMID: 23202125	GG	●
AFF1	rs442177	PMID 24097068	GG	●
AKR1C4	rs1832007	PMID 24097068	AA	●
APOC3	rs5128	PMID 19424489	CC	●
CAPN3	rs2412710	PMID 24097068	GG	●
DNAH11	rs12670798	PMID: 23202125	CT	●
DOCK7	rs2131925	PMID 24097068	TT	●
DOK7	rs6831256	PMID 24097068	GG	●
FADS1	rs174546	PMID 20686565	CT	●
FADS2	rs174570	PMID: 23202125	CT	●
FRMD5	rs2929282	PMID 20686565	AA	●
GALNT2	rs4846914	PMID 18193044	AG	●
GCKR	rs1260326	PMID 19060906	CT	●
INSR	rs7248104	PMID 24097068	GG	●
INTERGENIC	rs3764261	PMID 24097068	CC	●
INTERGENIC	rs2972146	PMID 20686565	GT	●
INTERGENIC	rs11649653	PMID 20686565	CG	●
INTERGENIC	rs2068888	PMID 24097068	AG	●
JMJD1C	rs10761731	PMID 24097068	TT	●
LOC101928635	rs1532085	PMID 20686565	AG	●
LOC105375199	rs4722551	PMID 19060906	CT	●
LOC38856448	rs2624265	PMID: 23202125	CT	●
LPL	rs320	PMID 20429872	GG	●
NUTF2	rs2271293	PMID: 23202125	GG	●
OR4A46P	rs7395662	PMID: 23202125	GG	●
PCIF1	rs7679	PMID: 23202125	TT	●
SUGP1	rs10401969	PMID 19060906	TT	●
TMEM57	rs10903129	PMID: 23202125	AG	●
XKR6	rs2409722	PMID: 23202125	GT	●
ZPR1	rs964184	PMID 19060906	CC	●

## COSA PUOI FARE TU

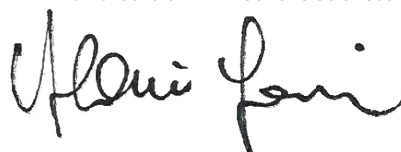
- Ridurre zuccheri aggiunti e carboidrati semplici: limitare dolci, bibite zuccherate, cibi confezionati ad alto contenuto di zuccheri e carboidrati semplici.
- Consumare alimenti ricchi di fibre come frutta, verdura, legumi e cereali integrali. Le fibre possono aiutare a controllare i livelli di trigliceridi.
- Integrare omega-3 con alimenti come pesce grasso (salmone, sgombero) o integratori di alta qualità, poiché possono ridurre i trigliceridi nel sangue.
- Ridurre il consumo di alcol, poiché l'eccesso di alcol può aumentare i livelli di trigliceridi.
- Smettere di fumare, poiché il fumo può influenzare negativamente i livelli di lipidi nel sangue.

### 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



# METABOLISMO DEI NUTRIENTI

- ALCOOL ●
- CAFFEINA ●
- CALCIO ●
- COLINA ●
- FERRO ●
- MAGNESIO ●
- NICHEL ●
- PUFA-OMEGA 3 ●
- PUFA-OMEGA 6 ●
- SALE ●
- SELENIO ●
- VITAMINA A ●
- VITAMINA B12 ●
- VITAMINA C ●
- VITAMINA D ●
- VITAMINA E ●
- VITAMINA K ●
- ZINCO ●

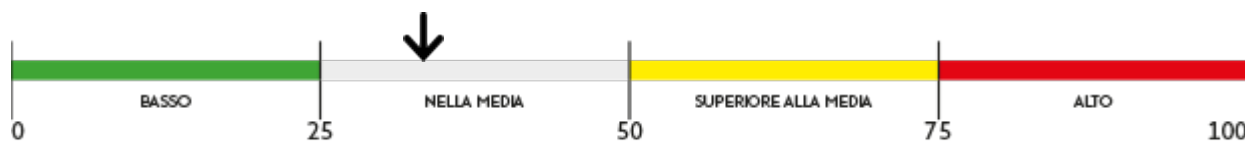
L'analisi delle aree diagnostiche non selezionate potranno essere richieste allo specialista di riferimento entro e non oltre 120 giorni dalla consegna del referto.



## ALCOOL

Gli studi epidemiologici condotti negli ultimi anni hanno dimostrato come il consumo abituale di bevande alcoliche rappresenti un fattore di rischio per lo sviluppo di molte patologie cronico-degenerative. L'etanolo possiede proprietà psicotrope, è cioè in grado di alterare attenzione, percezione, umore, coscienza, modificando il nostro comportamento. L'alcool etilico viene metabolizzato principalmente nel fegato attraverso un processo di ossidazione, anche se una parte del metabolismo viene svolto in altri distretti dell'apparato digerente. Per questo i danni provocati dall'alcool etilico possono interessare diversi organi, fra i quali il cervello, il cuore, l'apparato digerente e respiratorio, favorendo lo sviluppo di molte patologie. Negli ultimi anni è stata evidenziata l'importanza della costituzione genetica individuale nel contrastare gli effetti negativi dell'alcool: non tutte le persone infatti metabolizzano l'alcool nella stessa maniera dal momento che varianti genetiche comuni possono influenzare in maniera sensibile la capacità di ossidazione.

## RISCHIO GENETICO RILEVATO : NELLA MEDIA



## RISULTATI DETTAGLIATI DELL'ANALISI

GENE	SNP	REFERENZA	RISULTATO	INTERPRETAZIONE
ADH1B	rs6413413	PMID: 20101753	TT	●
ADH1C	rs283413	PMID: 20101753	CC	●
ADH1C	rs1693482	PMID: 20101753	CT	●
ADH1C	rs698	PMID: 20101753	CT	●

## COSA PUOI FARE TU

Le varianti rilevate nel suo DNA mostrano che il suo organismo è in grado di metabolizzare velocemente l'alcool, riducendo gli effetti psicotropi di questa sostanza (alterazione di attenzione, percezione, umore, coscienza, comportamento ecc.). Questa rapidità di metabolizzazione provoca tuttavia una formazione più rapida di acetaldeide, un suo metabolita tossico. L'alcool è comunque dannoso per la salute quindi occorre limitarne l'assunzione.

### 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

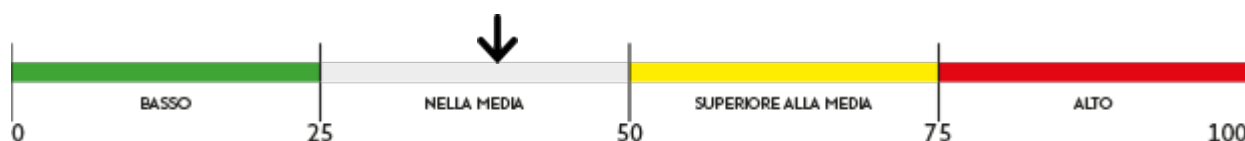
*Flavio Garoia*



## CAFFEINA

La caffeina è una sostanza alcaloide naturale con proprietà stimolanti che si trova prevalentemente nel caffè, nel the e nella cioccolata. Una delle proprietà più conosciute della caffeina è quella eccitante. Dal punto di vista biochimico questo effetto è determinato dalla sua azione di stimolazione della secrezione delle Catecolamine (Adrenalina e Noradrenalina), ormoni che favoriscono l'aumento del metabolismo corporeo, della frequenza cardiaca e della pressione arteriosa. Ulteriori funzioni dimostrate sono l'aumento della sintesi acida a livello gastrico e l'aumento della diuresi. Studi recenti hanno dimostrato che alcuni polimorfismi genetici causano una compromissione dell'attività enzimatica con conseguente rallentamento del metabolismo della caffeina e conseguente aumento dell'azione eccitante. E' quindi importante valutare la sensibilità individuale alla caffeina per modulare il consumo di bevande e alimenti contenenti questa sostanza al fine di ridurre i rischi per la salute.

## RISCHIO GENETICO RILEVATO : NELLA MEDIA



## RISULTATI DETTAGLIATI DELL'ANALISI

GENE	SNP	REFERENZA	RISULTATO	INTERPRETAZIONE
CYP1A1	rs2470893	PMID: 27702941	CC	●
CYP1A2	rs762551	PMID: 10233211	AC	●
INTERGENIC	rs62005807	PMID: 27702941	GG	●
INTERGENIC	rs2472297	PMID: 27702941	CC	●
INTERGENIC	rs12909047	PMID: 27702941	AG	●
INTERGENIC	rs35107470	PMID: 27702941	AA	●
LOC101927609	rs10275488	PMID: 27702941	CT	●
LOC101927609	rs4410790	PMID: 27702941	CT	●
LOC101927609	rs6968554	PMID: 27702941	AG	●

## COSA PUOI FARE TU

Il test non ha rilevato una sensibilità particolare alla caffeina, non sono quindi necessarie particolari osservazioni al riguardo.

## 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

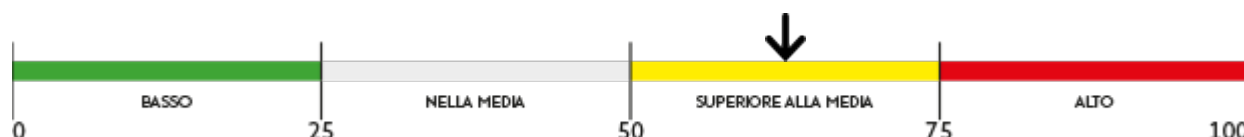
## RESPONSABILE SCIENTIFICO

Dr. Flavio Garoia - PhD Genetic Sciences

## CALCIO

Il calcio è fondamentale per la salute dei denti e delle ossa, nonché per il trasporto nervoso, la contrazione muscolare e altre funzioni essenziali. Una carenza di calcio può causare osteoporosi, bassa densità ossea, un aumento del rischio di fratture, debolezza muscolare e altri problemi di salute. Il corpo umano richiede il calcio per svolgere molte azioni importanti: è un elemento fondamentale per la regolazione della coagulazione del sangue, partecipa alla cascata di reazioni chimiche che regolano molte funzioni cellulari, come la secrezione di ormoni, l'attivazione di enzimi e la regolazione del metabolismo cellulare.

## RISCHIO GENETICO RILEVATO : SUPERIORE ALLA MEDIA



## RISULTATI DETTAGLIATI DELL'ANALISI

GENE	SNP	REFERENZA	RISULTATO	INTERPRETAZIONE
CASR	rs1801725	PMID: 28742912	GT	●
CASR	rs17251221	PMID: 28742912	AG	●
CASR	rs7481584	PMID: 28742912	AG	●
CYP24A1	rs1570669	PMID: 28742912	GG	●
DGKD	rs1550532	PMID: 28742912	CG	●
DGKH/KIAA0564	rs7336933	PMID: 28742912	GG	●
GATA3	rs10491003	PMID: 28742912	CC	●
GATAD2B	rs6427310	PMID: 20661308	CC	●
KCNQ4	rs16827695	PMID: 20661308	GG	●
KIF16B	rs6111021	PMID: 20661308	CC	●
LINC02208	rs7448017	PMID: 20661308	GT	●
LOC70583039	rs17005914	PMID: 20661308	CC	●
LOC74269992	rs12325114	PMID: 20661308	TT	●
NRG3	rs12416668	PMID: 20661308	TT	●
PVT1	rs16902486	PMID: 20661308	CG	●
SGCZ	rs17120351	PMID: 20661308	TT	●
UST	rs17666460	PMID: 20661308	AA	●

## COSA PUOI FARE TU

- Preferire alimenti ricchi di calcio come latticini (latte, yogurt, formaggio), semi di chia e mandorle.
- Ottenere una quantità sufficiente di vitamina D attraverso l'esposizione al sole.
- Preferire alimenti ricchi di vitamina D come pesce grasso, tuorli d'uovo e alimenti fortificati.
- Ridurre il consumo di caffeina, alcol e cibi ad alto contenuto di sale e limitare l'assunzione di bevande gassate eccessivamente zuccherate.
- Praticare esercizio fisico regolare, soprattutto gli esercizi di resistenza e il sollevamento pesi, che possono aiutare a prevenire la perdita di calcio dalle ossa.

**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

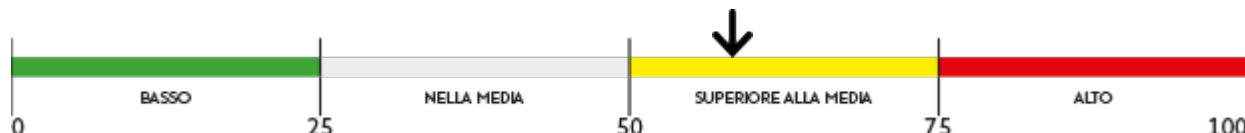


METABOLISMO DEI NUTRIENTI

## FERRO

Il metabolismo del ferro nel corpo umano è un processo fondamentale per la produzione di emoglobina, il trasporto dell'ossigeno e le funzioni cellulari. Il ferro viene assorbito principalmente dagli alimenti e trasportato nel sangue legato all'enzima transferrina per essere utilizzato nei tessuti o immagazzinato nel fegato sotto forma di ferritina ed emosiderina. L'equilibrio del ferro è regolato dall'ormone epatico epidina. Disturbi come l'anemia ferropriva possono derivare da carenze di ferro, mentre l'emocromatosi è caratterizzata da un accumulo eccessivo di ferro. La prevenzione della carenza di ferro è importante per mantenere un corretto equilibrio di questo minerale nel corpo, essenziale per numerose funzioni vitali.

## RISCHIO GENETICO RILEVATO : SUPERIORE ALLA MEDIA



## RISULTATI DETTAGLIATI DELL'ANALISI

GENE	SNP	REFERENZA	RISULTATO	INTERPRETAZIONE
AC012368	rs2698530	PMID: 21483845	AA	●
HFE	rs1799945	PMID: 30536387	CC	●
HFE	rs1800562	PMID: 30536387	GG	●
IGLV10-54	rs987710	PMID: 21483845	AA	●
TF	rs3811647	PMID: 21483845	GG	●
TFR2	rs7385804	PMID: 21208937	AC	●
TMPRSS6	rs4820268	PMID: 21208937	GG	●
TMPRSS6	rs855791	PMID: 30536387	AA	●

## COSA PUOI FARE TU

- Preferire alimenti ricchi di ferro sia di origine animale (carne rossa magra, pollo, pesce, fegato, e uova) che vegetale (fagioli, lenticchie, ceci, spinaci, bietole, cavoli, noci, semi di zucca).
- Consumare alimenti ricchi di vitamina C insieme a fonti di ferro di origine vegetale per aumentarne l'assorbimento, ad esempio, agrumi, kiwi, fragole, peperoni, broccoli.
- Assicurarsi di consumare cibi ricchi di vitamina B12, poiché è necessaria per il corretto assorbimento del ferro. Fonti includono carne, pesce, latticini, uova e prodotti fortificati.
- Limitare il consumo di the, caffè e bevande contenenti calcio durante i pasti, poiché possono interferire con l'assorbimento del ferro.
- Evitare l'eccessivo consumo di alimenti ricchi di fibra durante i pasti, in quanto potrebbero ridurre l'assorbimento del ferro.

### 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 Pacani  
Iscri. Albo n. ERM\_A02972

### RESPONSABILE SCIENTIFICO

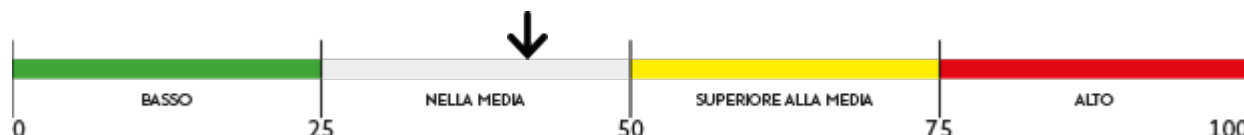
Dr. Flavio Garoia - PhD Genetic Sciences

*Flavio Garoia*

## NICHEL

Il nichel è un metallo che può indurre sia reazioni allergiche da contatto che allergia sistemica (SNAS), che comporta la comparsa di disturbi gastrointestinali, orticaria ed eczemi. Il nichel, per scatenare la reazione allergica, deve prima penetrare lo strato corneo della pelle e scatenare la risposta allergica cellulo-mediata. I soggetti che presentano sensibilità da contatto sono anche maggiormente predisposti a sviluppare l'allergia sistemica che ha implicazioni di tipo nutrizionale. La variabilità genetica individuale svolge un ruolo importante nel modulare il rischio di sviluppare l'allergia, sono stati infatti individuati alcuni geni coinvolti nella struttura della pelle e nella risposta infiammatoria associati a maggior probabilità di sviluppare questo disturbo.

## RISCHIO GENETICO RILEVATO : NELLA MEDIA



## RISULTATI DETTAGLIATI DELL'ANALISI

GENE	SNP	REFERENZA	RISULTATO	INTERPRETAZIONE
CLDN1	rs9290927	PMID: 23136956	AA	●
FLG	rs558269137	PMID: 18049447	II	●
NTN4	rs2367563	PMID: 23921680	AA	●
PELI1	rs6733160	PMID: 23921680	CT	●
TNF-A	rs1800629	PMID: 27383320	GG	●

## COSA PUOI FARE TU

Il test non ha rilevato il rischio di una alterazione del metabolismo del nichel.

### 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

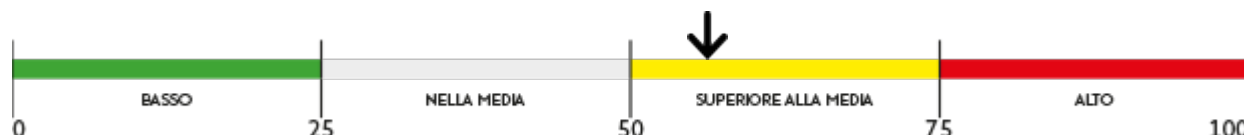
*Flavio Garoia*



## PUFA-OMEGA 3

Gli omega-3 sono grassi polinsaturi (PUFA) essenziali sia per il metabolismo energetico che per il metabolismo lipidico. In particolare l'acido alfa-linolenico o ALA, il loro precursore, non può essere sintetizzato dall'organismo, quindi deve essere introdotto attraverso l'alimentazione. I pesci grassi come le acciughe, le aringhe, lo sgombero, il salmone, le sardine, lo storione, la trota e il tonno sono i cibi più ricchi di omega-3 e contengono principalmente gli acidi EPA e DHA. Invece, l'ALA è presente in fonti vegetali come noci, semi di lino e olio di soia. Il consumo adeguato di omega-3 è collegato a una varietà di vantaggi per la salute, inclusi i suoi effetti antinfiammatori, antiossidanti e metabolici, nella gestione delle principali patologie occidentali, come diabete, dislipidemie e patologie cardiovascolari.

## RISCHIO GENETICO RILEVATO : SUPERIORE ALLA MEDIA



## RISULTATI DETTAGLIATI DELL'ANALISI

GENE	SNP	REFERENZA	RISULTATO	INTERPRETAZIONE
AHI1	rs1547079	PMID: 31991592	TT	●
ELOVL2	rs953413	PMID: 24292947	AA	●
ELOVL2	rs2236212	PMID: 24292947	CC	●
ELOVL2	rs3734398	PMID: 24292947	CC	●
FADS1	rs174547	PMID: 21414826	CT	●
FADS1	rs12807005	PMID: 23016130	GG	●
FADS2	rs2727270	PMID: 31991592	CT	●
FADS2	rs3834458	PMID: 31487670	DI	●
FEN1	rs174538	PMID: 31991592	AG	●
LINC00271	rs2092556	PMID: 31991592	TT	●
MYRF	rs174535	PMID: 31991592	CT	●
MYRF	rs174532	PMID: 31991592	GG	●
TMEM258	rs102275	PMID: 31991592	CT	●

## COSA PUOI FARE TU

- Consuma alimenti ricchi di omega-3 nella tua dieta: pesci grassi come salmone, tonno, sardine, aringa o fonti vegetali come semi di lino, semi di chia, noci e mandorle.
- Limitare gli oli vegetali ricchi di omega-6 come olio di mais, olio di soia, olio di girasole e olio di semi di cotone: gli omega-6 competono con gli omega-3 nello stesso sistema enzimatico nel corpo.
- Limitare il consumo di cibi trasformati che contengono oli vegetali raffinati ad alto contenuto di omega-6 e bassi livelli di omega-3.
- Valutare con il medico un'integrazione con omega-3.

### 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  
Iscl. Albo n. ERM/A02972

### RESPONSABILE SCIENTIFICO

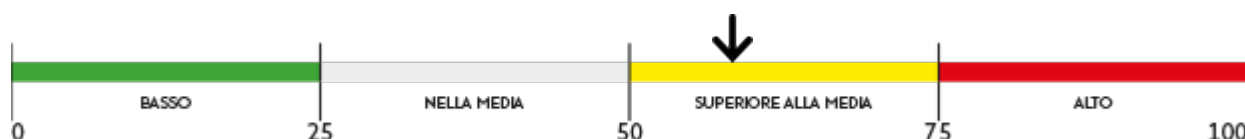
Dr. Flavio Garoia - PhD Genetic Sciences

*Flavio Garoia*

## PUFA-OMEGA 6

Gli acidi grassi omega-6 sono nutrienti importanti per la salute delle membrane cellulari di tutto l'organismo, strutture che regolano la comunicazione con l'esterno e lo scambio di sostanze a fini metabolici. Un'importante funzione dei PUFA riguarda il loro ruolo come precursori degli eicosanoidi, una famiglia di mediatori chimici che agiscono assieme modulando le risposte del nostro organismo e regolando in particolare i meccanismi dell'infiammazione. Per questo un loro corretto apporto nutrizionale è correlato con la salute cardiovascolare. Mentre gli omega-3 e alcuni omega-6 svolgono una azione antinfiammatoria altri omega-6 (come l'acido arachidonico) promuovono quella pro-infiammatoria. L'equilibrio degli acidi grassi delle due serie sono quindi importanti per la prevenzione e il trattamento di patologie coronariche, ipertensione, diabete di tipo 2, disordini immunitari e infiammatori.

## RISCHIO GENETICO RILEVATO : SUPERIORE ALLA MEDIA



## RISULTATI DETTAGLIATI DELL'ANALISI

GENE	SNP	REFERENZA	RISULTATO	INTERPRETAZIONE
ADCY3	rs6712986	PMID: 31991592	TT	●
BCL2	rs949037	PMID: 31991592	GG	●
CADM1	rs6589490	PMID: 31991592	AA	●
DNAH11	rs10256021	PMID: 31991592	AG	●
INTERGENIC	rs7047109	PMID: 31991592	TT	●
INTERGENIC	rs7967228	PMID: 31991592	AA	●
INTERGENIC	rs2551402	PMID: 31991592	AC	●
INTERGENIC	rs1921111	PMID: 31991592	GG	●
ISG20	rs4491485	PMID: 31991592	AA	●
SLC9A9	rs4839595	PMID: 31991592	GG	●

## COSA PUOI FARE TU

- La carenza di omega-6 è rara nella maggior parte delle popolazioni, in quanto gli omega-6 sono ampiamente presenti nella dieta occidentale comune attraverso alimenti come oli vegetali (come l'olio di mais, di girasole, di soia, di semi di cotone) e prodotti a base di cereali.
- Tuttavia, sebbene la carenza sia rara, un'assunzione sbilanciata di grassi omega-6 rispetto agli omega-3 può avere effetti negativi sulla salute.
- Cerca di mantenere un rapporto equilibrato tra omega-6 e omega-3 nella tua dieta: è raccomandato un rapporto di 4:1 o inferiore tra omega-6 e omega-3.

### 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 Pasetti  
Ischr. Albo n. ERM/A02972

### RESPONSABILE SCIENTIFICO

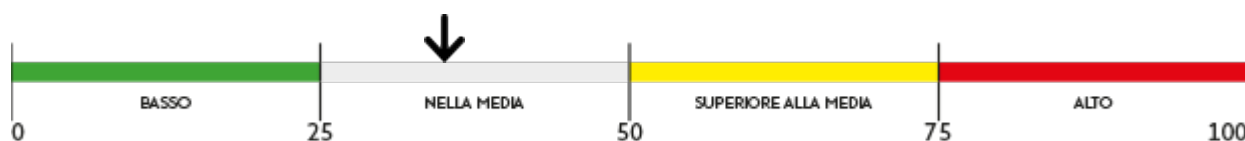
Dr. Flavio Garoia - PhD Genetic Sciences

*Flavio Garoia*

## SALE

Il sodio che assumiamo con l'alimentazione regola il volume dei fluidi extracellulari e l'equilibrio acido-basico, inoltre è coinvolto nei fenomeni elettrofisiologici dei tessuti nervosi e muscolari, nella trasmissione dell'impulso nervoso, nel mantenimento del potenziale di membrana e dei gradienti transmembrana essenziali per gli scambi cellulari di nutrienti. L'assunzione di una quantità elevata di sodio determina un aumento del volume dei fluidi extracellulari: l'acqua viene richiamata al di fuori delle cellule per mantenere costante la concentrazione di sodio. Il risultato finale può essere la comparsa di edema e di ipertensione arteriosa. E' stato recentemente dimostrato l'effetto della variabilità genetica individuale sul metabolismo del sodio che comporta una maggiore sensibilità agli effetti di una dieta ricca di sale, aumentando la probabilità di sviluppare ipertensione e patologie correlate.

## RISCHIO GENETICO RILEVATO : NELLA MEDIA



## RISULTATI DETTAGLIATI DELL'ANALISI

GENE	SNP	REFERENZA	RISULTATO	INTERPRETAZIONE
ABCB1	rs1045642	PMID: 17372036	AA	●
ACE	rs4343	PMID: 20829712	GG	●
AGT	rs5051	PMID: 18689375	CT	●
AGT	rs699	PMID: 18689375	AG	●
CYP3A5	rs776746	PMID: 17372036	CC	●
NEDD4L	rs2288774	PMID: 17487281	CT	●
NEDD4L	rs4149601	PMID: 17487281	AG	●

## COSA PUOI FARE TU

Il test non ha rilevato una sensibilità geneticamente determinata al sale, tuttavia è opportuno ricordare che le linee guida della Commissione Europea suggeriscono come livello di assunzione raccomandato per il sodio l'intervallo da 575 mg/die a 3500 mg/die (25 mEq/die -150 mEq/die), che corrispondono a 1,5-8,8 g di sale al giorno.

### 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

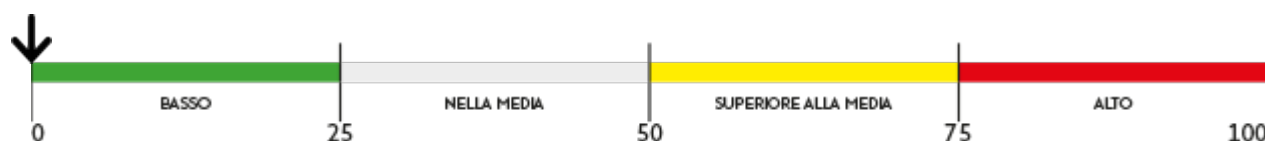
Dr. Flavio Garoia - PhD Genetic Sciences

*Flavio Garoia*

## SELENIO

Il selenio è un minerale essenziale che svolge una serie di funzioni vitali per il corpo umano. È una parte essenziale di una serie di enzimi antiossidanti che proteggono le cellule dallo stress ossidativo e dai radicali liberi. Il selenio aiuta significativamente il sistema immunitario: aiuta a regolare risposte quali la produzione di citochine e il funzionamento dei linfociti T essenziali per difendere l'organismo dalle malattie e dalle infezioni. È coinvolto nella produzione di ormoni tiroidei: contribuisce alla conversione dell'ormone tiroxina (T4) nell'ormone triiodotironina (T3) e svolge un ruolo per proteggere la tiroide dai danni causati dall'infiammazione e dalle malattie autoimmuni come la tiroidite di Hashimoto. Oltre a queste funzioni è inoltre coinvolto nella riparazione del DNA ed è importante per la salute riproduttiva sia negli uomini che nelle donne. Contribuisce alla fertilità maschile migliorando la motilità e la morfologia dello sperma e può influenzare positivamente la salute riproduttiva femminile, incluso il supporto alla gravidanza.

## RISCHIO GENETICO RILEVATO : BASSO



## RISULTATI DETTAGLIATI DELL'ANALISI

GENE	SNP	REFERENZA	RISULTATO	INTERPRETAZIONE
BMHT	rs7700970	PMID: 23720494	CC	●
DMGDH	rs921943	PMID: 23720494	CC	●

## COSA PUOI FARE TU

Il test non ha rilevato il rischio di una alterazione dei livelli del selenio.

### 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 Paoloni  
Iscr. Albo n. ERM\_A02972

### RESPONSABILE SCIENTIFICO

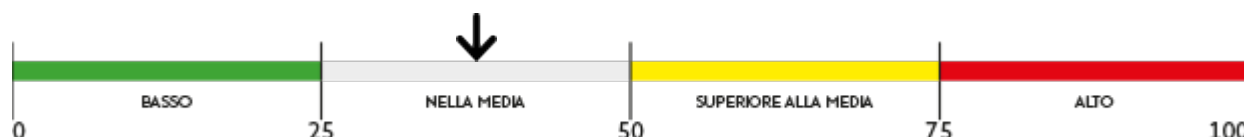
Dr. Flavio Garoia - PhD Genetic Sciences

*Flavio Garoia*

## VITAMINA A

La vitamina A svolge molte funzioni importanti per il corpo umano. E' fondamentale per la salute degli occhi, contribuisce alla formazione della retina e alla produzione di rodopsina, un pigmento essenziale per la visione notturna. Supporta la funzione del sistema immunitario, proteggendo il corpo dalle malattie e dalle infezioni. E' fondamentale per la crescita e lo sviluppo di tutte le cellule, in particolare per la crescita ossea e lo sviluppo del tessuto epiteliale. Aiuta la pelle e le membrane mucose a rimanere sane, contribuendo alla loro integrità strutturale e alla loro difesa dalle infezioni. Contribuisce inoltre alla produzione di spermatozoi e alla salute delle cellule riproduttive femminili.

## RISCHIO GENETICO RILEVATO : NELLA MEDIA



## RISULTATI DETTAGLIATI DELL'ANALISI

GENE	SNP	REFERENZA	RISULTATO	INTERPRETAZIONE
BCO1	rs7501331	PMID: 19103647	CC	○
BCO1	rs12934922	PMID: 19103647	TT	●

## COSA PUOI FARE TU

Il test non ha rilevato il rischio di una alterazione dei livelli di vitamina A.

### 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 Paganini  
Iscr. Albo n.ERM/A02972

### RESPONSABILE SCIENTIFICO

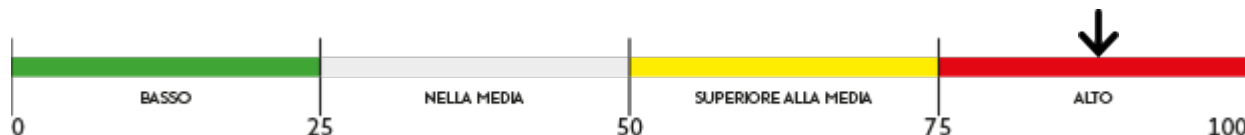
Dr. Flavio Garoia - PhD Genetic Sciences

*Flavio Garoia*

## VITAMINA B12

La vitamina B12, o cobalamina, è una vitamina idrosolubile essenziale per molte funzioni fisiologiche. La sintesi del DNA, il materiale genetico che tutte le cellule del corpo contengono, richiede la vitamina B12. Questa funzione è essenziale per la crescita, la riparazione e la conservazione delle cellule. Inoltre, è essenziale per la produzione di neurotrasmettitori come la serotonina e la dopamina, che sono fondamentali per la regolazione del sonno, dell'umore e del benessere emotivo. La carenza di vitamina B12 può causare molti problemi di salute, come anemia, neuropatia periferica, affaticamento, debolezza muscolare, problemi della memoria e della concentrazione, depressione e altri disturbi neurologici. Le fonti alimentari di vitamina B12 includono principalmente alimenti di origine animale come carne, pesce, pollame, uova e latticini.

## RISCHIO GENETICO RILEVATO : ALTO



## RISULTATI DETTAGLIATI DELL'ANALISI

GENE	SNP	REFERENZA	RISULTATO	INTERPRETAZIONE
CUBN	rs11254363	PMID: 19303062	GG	●
FUT2	rs602662	PMID: 18776911	AG	●
NBPF3	rs4654748	PMID: 19303062	CT	●
TCN1	rs526934	PMID: 19303062	GG	●

## COSA PUOI FARE TU

- Consumare alimenti ricchi di vitamina B12: carne (pollo, manzo, maiale), pesce (salmone, tonno, sgombero), uova, latticini (latte, formaggio, yogurt).
- Per le persone che seguono diete vegane, poiché la vitamina B12 è principalmente presente negli alimenti di origine animale, valutare con il medico l'opportunità di integrazione.
- Monitorare regolarmente i livelli di vitamina B12 nel sangue e consultare un medico se si verificano sintomi di carenza.

### 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

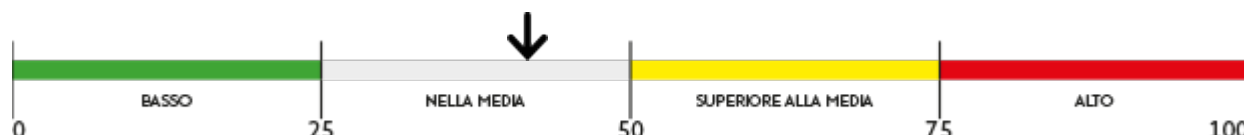
Dr. Flavio Garoia - PhD Genetic Sciences



## VITAMINA C

La vitamina C, o acido ascorbico, svolge un ruolo fondamentale nel garantire il benessere e il corretto funzionamento dell'organismo in quanto è importante per la protezione antiossidante cellulare, per l'assorbimento del ferro, per la sintesi di collagene, per la sintesi di importanti neurotrasmettitori (catecolamine) e per la produzione di energia (ATP) nei mitocondri. L'assorbimento e il trasporto di vitamina C sono regolati da diversi geni le cui variazioni possono determinare differenze nel modo in cui individui diversi riescono a metabolizzare questo importante nutriente.

## RISCHIO GENETICO RILEVATO : NELLA MEDIA



## RISULTATI DETTAGLIATI DELL'ANALISI

GENE	SNP	REFERENZA	RISULTATO	INTERPRETAZIONE
SLC23A1	rs33972313	PMID: 23737080	CC	●
SLC23A2	rs6053005	PMID: 23737080	CT	●
SLC23A2	rs6133175	PMID: 23737080	AA	●

## COSA PUOI FARE TU

Il test non ha rilevato il rischio di una alterazione dei livelli di vitamina C.

### 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

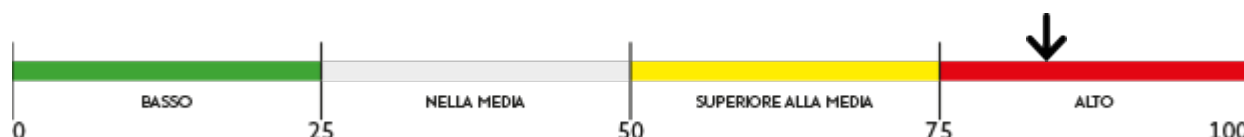
*Flavio Garoia*

METABOLISMO DEI NUTRIENTI

## VITAMINA D

La vitamina D promuove l'assorbimento intestinale e renale del calcio ed è indispensabile per il metabolismo osseo. E' inoltre coinvolta nella modulazione della risposta immunitaria e nei processi antiproliferativi. La capacità individuale di assimilare ed utilizzare la vitamina D contenuta negli alimenti può essere alterata dalla presenza di polimorfismi che influenzano i geni coinvolti nei processi biologici da essa controllati. Numerosi studi hanno dimostrato che la suscettibilità a sviluppare patologie correlate con un'alterazione del metabolismo della vitamina D è fortemente legata all'interazione fra genotipo individuale e stile di vita.

## RISCHIO GENETICO RILEVATO : ALTO



## RISULTATI DETTAGLIATI DELL'ANALISI

GENE	SNP	REFERENZA	RISULTATO	INTERPRETAZIONE
GC	rs2282679	PMID: 19255064	GT	●
VDR	rs1544410	PMID: 15315818	TT	●
VDR	rs2228570	PMID: 15315818	AG	●
VDR	rs731236	PMID: 15315818	GG	●
VDR	rs7975232	PMID: 22422157	AA	●

## COSA PUOI FARE TU

- Il sodio aumenta l'escrezione urinaria del calcio con le urine, per cui fare attenzione al sale nella dieta.
- Esporsi alla luce del sole: trascorrere del tempo all'aperto esponendo la pelle senza protezione solare per breve tempo. È importante evitare di esporsi troppo al sole per ridurre il rischio di danni cutanei.
- Consumare alimenti ricchi di vitamina D: pesci grassi come sgombero, sardine, aringhe, tonno, e uova.
- Valuta con il medico l'opportunità di verificare un'eventuale carenza di calcio nella dieta (livelli sierici di vitamina D e paratormone (PTH)).

### 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

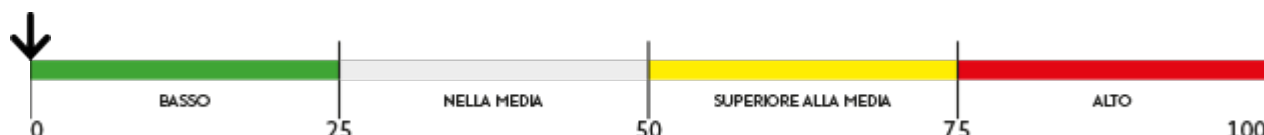
*Flavio Garoia*

METABOLISMO DEI NUTRIENTI

## VITAMINA E

La vitamina E, un potente antiossidante liposolubile, svolge una serie di funzioni vitali per il corpo umano. La protezione delle cellule dai danni ossidativi, il supporto del sistema immunitario e la promozione della salute della pelle sono alcuni dei suoi compiti principali. Debolezza muscolare, difficoltà di coordinazione, problemi di visione, indebolimento del sistema immunitario e fragilità della pelle sono alcuni dei sintomi di una carenza di vitamina E.

## RISCHIO GENETICO RILEVATO : BASSO



## RISULTATI DETTAGLIATI DELL'ANALISI

GENE	SNP	REFERENZA	RISULTATO	INTERPRETAZIONE
LOC 116733008	rs12272004	PMID: 19185284	CC	●
SCARB1	rs11057830	PMID: 24623848	GG	●
ZPR1	rs964184	PMID: 24623848	CC	●

## COSA PUOI FARE TU

Il test non ha rilevato il rischio di una alterazione dei livelli di vitamina E.

### 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

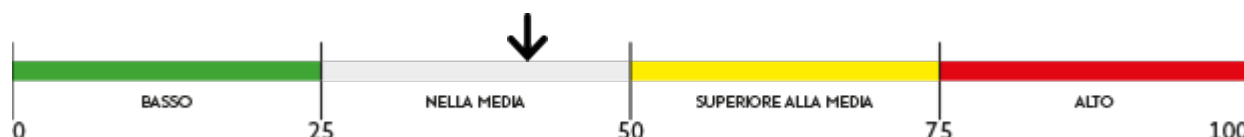
Dr. Flavio Garoia - PhD Genetic Sciences

METABOLISMO DEI NUTRIENTI

## VITAMINA K

La vitamina K, una vitamina liposolubile, svolge un ruolo significativo per la salute delle ossa e la coagulazione del sangue. La vitamina K1, nota anche come fattore coagulante, e la vitamina K2, nota anche come menachinone, hanno entrambe funzioni specifiche nel corpo umano. La sintesi dei fattori di coagulazione nel fegato richiede la vitamina K. Il processo di coagulazione del sangue richiede questi fattori di coagulazione per fermare il sanguinamento in caso di ferita o lesione. Poiché la vitamina K è abbondante in molti alimenti comuni, gli adulti sani non hanno spesso una carenza di vitamina K, ma può verificarsi nei neonati con bassa vitamina K e flora batterica intestinale in via di sviluppo.

## RISCHIO GENETICO RILEVATO : NELLA MEDIA



## RISULTATI DETTAGLIATI DELL'ANALISI

GENE	SNP	REFERENZA	RISULTATO	INTERPRETAZIONE
CDO1	rs6862909	PMID: 25411281	GG	●
CTNAA2	rs4852146	PMID: 25411281	CT	●
CYP4F2	rs2108622	PMID: 24623848	CT	●
KCNK9	rs4645543	PMID: 25411281	CC	●
VKORC1	rs9923231	PMID: 23720494	CT	●
ZPR1	rs964184	PMID: 25411281	CC	●

## COSA PUOI FARE TU

Il test non ha rilevato il rischio di una alterazione dei livelli di vitamina K.

### 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

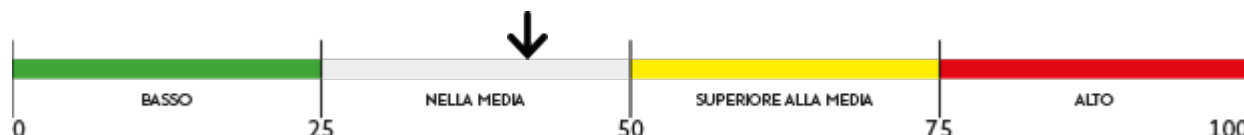
*Flavio Garoia*

METABOLISMO DEI NUTRIENTI

## ZINCO

Lo zinco è un minerale essenziale che svolge molte funzioni importanti per il corpo umano. Lo zinco è fondamentale per la crescita e lo sviluppo del corpo, in particolare durante l'infanzia, l'adolescenza e la gravidanza. Aiuta la rigenerazione dei tessuti e la riparazione delle ferite aiutando la sintesi del DNA e la divisione cellulare. Lo zinco non solo mantiene la pelle sana, ma agisce anche come antiossidante, proteggendo le cellule dai radicali liberi e riducendo il rischio di malattie come il cancro e le malattie cardiache. È fondamentale per la salute riproduttiva di entrambi i sessi. Non solo contribuisce alla produzione di sperma negli uomini ma anche alla salute delle cellule riproduttive delle femmine, oltre a essere coinvolto nella regolazione del ciclo mestruale.

## RISCHIO GENETICO RILEVATO : NELLA MEDIA



## RISULTATI DETTAGLIATI DELL'ANALISI

GENE	SNP	REFERENZA	RISULTATO	INTERPRETAZIONE
NBDY	rs4826508	PMID: 23720494	TT	●
PPCDC	rs2120019	PMID: 23720494	CT	●
SLC30A8	rs11558471	PMID: 21810599	AA	●

## COSA PUOI FARE TU

Il test non ha rilevato il rischio di una alterazione dei livelli di zinco.

### 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

*Flavio Garoia*

# INTOLLERANZE GENETICHE

CELIACHIA (DQ2/DQ8) ●

LATTOSIO ●

FUCOSILAZIONE ●

L'analisi delle aree diagnostiche non selezionate potranno essere richieste allo specialista di riferimento entro e non oltre 120 giorni dalla consegna del referto.





## CELIACHIA (DQ2/DQ8)

La celiachia è un'inflammatione cronica a carico dell'intestino tenue, scatenata dall'ingestione di glutine in soggetti geneticamente predisposti.

La malattia celiaca è riconosciuta da tempo come malattia di origine genetica, legata al complesso maggiore di istocompatibilità o HLA. Questa patologia è infatti associata alla presenza di antigeni HLA di classe II DQ2 e DQ8.

La maggior parte dei soggetti celiaci presenta le molecole DQ2 codificate dagli alleli HLA-DQA1\*05 e HLA-DQB1\*. Quasi tutti i pazienti DQ2-negativi, esprimono le molecole DQ8 codificate dagli alleli HLA-DQA1\*03 e HLA-DQB1\*03:02 (aplotipo DQ8). La malattia si sviluppa, sebbene meno frequentemente, anche in individui che presentano il cosiddetto "mezzo dimero DQ2" (aplotipo DQ2.2); molto raramente si riscontra in soggetti positivi per DQ7 o che non portano nessuna delle molecole sopra elencate.

La presenza degli aplotipi DQ2 e DQ8 del sistema HLA II determina l'esposizione della gliadina ai linfociti T che la riconoscono come antigene estraneo da attaccare e distruggere. A questo punto si innesca una risposta anticorpale e cellulomediata nei confronti dei villi della mucosa intestinale che diviene nel tempo completamente piatta causando i sintomi della patologia.

Occorre, tuttavia, precisare che la celiachia rientra nella categoria delle patologie multifattoriali, cioè nessuna variante genica è di per sé stessa causa sufficiente per l'insorgenza della malattia, ma rappresentano una concausa importante i fattori ambientali e alimentari.

## RISCHIO GENETICO RILEVATO : ASSENTE



## RISULTATI DETTAGLIATI DELL'ANALISI

GENE	SNP	APLOTIPO	GENOTIPO	RISULTATO	INTERPRETAZIONE
HLA	rs2395182		TT		
HLA	rs7775228	DQ2.2	TT	😊	Il test genetico non ha rilevato la presenza di fattori genetici predisponenti alla celiachia.
HLA	rs4713586		AA		
HLA	rs2187668	DQ2.5	CC	😊	
HLA	rs7454108	DQ8	TT	😊	

## COSA PUOI FARE TU

Questo risultato indica che non presenti una predisposizione genetica alla malattia, tuttavia occorre ricordare che soggetti negativi per gli aplotipi predisponenti possono sviluppare la celiachia con una bassa probabilità (1%-2% dei casi).

### 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  
Isct. Albo n. ERM/A02972

### RESPONSABILE SCIENTIFICO

Dr. Flavio Garoia - PhD Genetic Sciences

*Flavio Garoia*

## LATTOSIO

Il lattosio è lo zucchero principale del latte. La sua digestione avviene per opera dell'enzima lattasi presente nell'intestino tenue. Le persone intolleranti a questo zucchero hanno, per cause genetiche, una minor quantità dell'enzima lattasi che comunque, anche fisiologicamente, col tempo tende a ridursi. Così se vengono assunti latte o derivati o cibi che contengono lattosio, questo non viene digerito ma viene trasportato nell'intestino crasso dove viene fermentato dalla flora intestinale causando la comparsa di gonfiore, dolore addominale, flatulenza e diarrea. L'intolleranza primaria al lattosio è determinata dal declino fisiologico, nelle cellule intestinali, dell'attività del gene LPH (Lactase phlorizin hydrolase), causata dalla presenza di un particolare polimorfismo limitante. Il test permette quindi di distinguere tra l'intolleranza al lattosio di origine genetica, tipica dell'età adulta, e forme indotte secondariamente in conseguenza di altre patologie o di infezioni intestinali.

## RISCHIO GENETICO RILEVATO : PRESENTE



## RISULTATI DETTAGLIATI DELL'ANALISI

GENE	SNP	REFERENZA	RISULTATO	INTERPRETAZIONE
LPH	rs4988235	PMID: 11788828	GG	●

## COSA PUOI FARE TU

- Evita di consumare alimenti contenenti lattosio assieme a carboidrati semplici, poiché essi aumentano la manifestazione dei sintomi di intolleranza.
- I formaggi molto stagionati (grana, parmigiano ecc.) sono quasi privi di lattosio e anche lo yogurt è comunque ben tollerato, possono quindi essere utilizzati come fonte di calcio in assenza di sintomatologia.
- In caso di consumo di cibi contenenti lattosio si può ricorrere all'uso di un integratore di lattasi da assumere durante il pasto.

### 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

INTOLLERANZE GENETICHE

## FUCOSILAZIONE

Il microbiota intestinale, l'insieme dei microrganismi che popolano il nostro intestino, svolge attività metaboliche e nutrizionali, ha funzione protettiva e stimola la risposta immunitaria di fronte all'attacco di agenti patogeni. Gli HMO (oligosaccaridi del latte materno) sono indispensabili per un corretto sviluppo del microbiota intestinale durante l'allattamento al seno che avviene tra la prima e la ventesima settimana di vita, un momento molto delicato per lo sviluppo del sistema immunitario innato che, specialmente in questa fase, interagisce con le comunità microbiche per la maturazione della risposta immune. Il gene FUT2 codifica per l'enzima Fucosiltransferasi-2 che svolge un ruolo primario nella formazione degli HMO. Polimorfismi limitanti del gene FUT2 caratterizzano i soggetti denominati "non secretori" (circa il 20% della popolazione caucasica), suscettibili a diverse forme di alterazione dell'equilibrio del microbiota intestinale, con livelli più bassi di bifidobatteri e aumentato rischio di disbiosi e sovracrescita di microrganismi patogeni che possono portare a infezioni intestinali e sistemiche. La condizione di "non secretore" tuttavia è associata anche a un vantaggio nell'ambito della salute gastrointestinale, in quanto conferisce resistenza ad agenti patogeni responsabili di gastroenterite, che richiedono l'attività di FUT2 per infettare le cellule ospiti (Norovirus, Rotavirus, Helicobacter pylori e altri).

## RISCHIO GENETICO RILEVATO : ASSENTE



## RISULTATI DETTAGLIATI DELL'ANALISI

GENE	SNP	REFERENZA	RISULTATO	INTERPRETAZIONE
FUT2	rs601338	PMID: 24733310	AG	

## COSA PUOI FARE TU

Soggetto "secretore". Funzionalità corretta dell'enzima fucosil-transferasi 2.

La sua condizione non altera un corretto sviluppo della flora batterica intestinale e delle difese immunitarie, non ci sono quindi particolari indicazioni al riguardo.

### 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 Paganini  
Iscr. Albo n. ERM/A02972

### RESPONSABILE SCIENTIFICO

Dr. Flavio Garoia - PhD Genetic Sciences

# APPETITO E CONTROLLO DEL PESO

GRELINA ●

LEPTINA ●

MACRONUTRIENTI E BMI ●

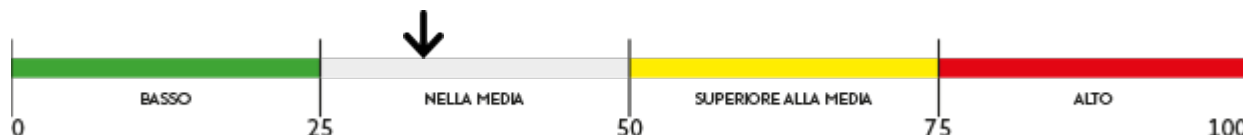
L'analisi delle aree diagnostiche non selezionate potranno essere richieste allo specialista di riferimento entro e non oltre 120 giorni dalla consegna del referto.



## GRELINA

La grelina è un ormone prodotto principalmente dallo stomaco. La grelina aumenta la ricerca e l'assunzione di cibo (proprietà oressizzanti) e diminuisce il consumo di energia. Alti livelli di grelina risultano pertanto correlati ad un aumento del peso corporeo soprattutto per quanto riguarda l'accumulo di massa grassa. Molti studi scientifici hanno mostrato come alti livelli plasmatici di grelina si sono dimostrati correlati con comportamenti bulimici e, più in generale, con uno stimolo più elevato in relazione all'assunzione di cibo.

## RISCHIO GENETICO RILEVATO : NELLA MEDIA



## RISULTATI DETTAGLIATI DELL'ANALISI

GENE	SNP	REFERENZA	RISULTATO	INTERPRETAZIONE
ADRB2	rs1042713	PMID: 33584143	GG	●
GHRL	rs27647	PMID: 28597412	TT	●
GHRL	rs696217	PMID: 32698854	GT	●
MC4R	rs34114122	PMID: 19889825	TT	●

## COSA PUOI FARE TU

Non è stato rilevato un rischio di alterazioni del metabolismo della grelina con effetti negativi sul controllo dell'appetito e del senso di sazietà.

### 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

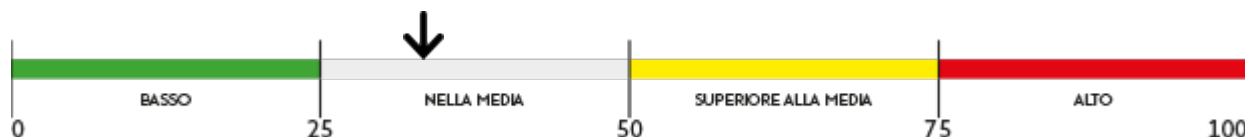
*Flavio Garoia*

APPETITO E CONTROLLO DEL PESO

## LEPTINA

La leptina è un ormone prodotto dagli adipociti, le cellule costituenti del tessuto adiposo. Questo ormone è un regolatore che svolge un'azione fondamentale nella regolazione del metabolismo energetico e dell'appetito attraverso la sua azione sul sistema endocrino. La funzione principale della leptina è di regolamentare l'adipogenesi, cioè la quantità di grasso corporeo, tramite l'inibizione di appetito e di ingestione di cibo. Gli effetti sull'adipogenesi e sul dispendio energetico sono mediati dall'ipotalamo che è responsabile del senso di sazietà. Livelli elevati di leptina sono correlati con l'aumento dell'indice di massa corporea (BMI) e della percentuale del grasso corporeo.

## RISCHIO GENETICO RILEVATO : NELLA MEDIA



## RISULTATI DETTAGLIATI DELL'ANALISI

GENE	SNP	REFERENZA	RISULTATO	INTERPRETAZIONE
LEP	rs11770725	PMID: 15197684	CT	●
LEP	rs12535708	PMID: 15197684	AC	●
LEP	rs1349419	PMID: 15197684	AG	●
LEPR	rs1137101	PMID 27195302	AA	●

## COSA PUOI FARE TU

Non è stato rilevato un rischio di alterazioni del metabolismo della leptina con effetti negativi sul controllo dell'appetito e del senso di sazietà.

### 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 Paganini  
Iscr. Albo n. ERM/A02972

### RESPONSABILE SCIENTIFICO

Dr. Flavio Garoia - PhD Genetic Sciences

*Flavio Garoia*

APPETITO E CONTROLLO DEL PESO



## MACRONUTRIENTI E BMI

Le persone non reagiscono nello stesso modo al cibo che assimilano, con alcune persone che aumentano di peso più facilmente di altre, anche se mangiano le stesse cose. La risposta individuale agli alimenti è influenzata da caratteristiche genetiche ampiamente studiate che modificano il nostro metabolismo e possono determinare una diversa sensibilità ai grassi o ai carboidrati. Conoscere questi aspetti consente di personalizzare il piano alimentare tenendo conto di quelle caratteristiche genetiche della persona che ne influenzano l'accumulo di peso. Avere maggior consapevolezza del proprio corpo e di come esso reagisce all'alimentazione è il primo passo per mantenere il controllo del peso.

## RISCHIO GENETICO RILEVATO : INTERMEDIO



## RISULTATI DETTAGLIATI DELL'ANALISI

GENE	SNP	REFERENZA	RISULTATO
APOA2	rs5082	PMID: 19901143	AG
APOA5	rs662799	PMID: 17211608	AA
PPARG	rs1801282	PMID: 14506127	CC
FTO	rs9939609	PMID: 37813841	AT
TCF7L2	rs12255372	PMID: 37813841	TT
PLIN1	rs894160	PMID: 37813841	CC
ADRB2	rs1042714	PMID: 29466592	GG

## COSA PUOI FARE TU

Il test non ha rilevato particolari compromissioni nei geni analizzati correlati con un'alterazione dei meccanismi di regolazione del peso corporeo in relazione alla variazione della composizione in macronutrienti.

Ti ricordiamo tuttavia che una dieta che fornisca un corretto apporto qualitativo e quantitativo di tutti i macronutrienti è essenziale per mantenere il corretto peso corporeo e il suo mantenimento nel tempo.

### 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  
Iscl. Albo n. ERM/A02972

### RESPONSABILE SCIENTIFICO

Dr. Flavio Garoia - PhD Genetic Sciences

*Flavio Garoia*

APPETITO E CONTROLLO DEL PESO

## 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 d'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.