

yourDNA

**NOME**

Nome Cognome

CENTRO AUTORIZZATO

Laboratorio Diagnostica Spire

Diagnostica Spire s.r.l.

Via Fermi, 63/F 42123 Reggio Emilia
tel: 0522.767130 - fax: 0522.1697377
www.diagnosticaspire.it - info@diagnosticaspire.it

LABORATORIO CERTIFICATO IN QUALITÀ ISO 9001:2015

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.

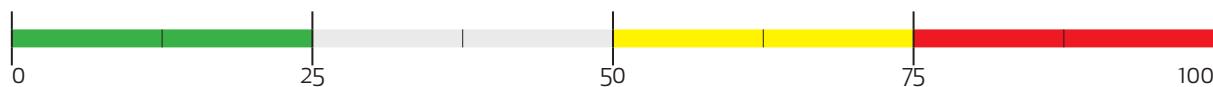
L'effetto che le varianti rilevate hanno sul tuo metabolismo, e quindi l'influenza sulla tua salute, vengono indicate in questo modo:

- **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 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

NUTRIZIONE

GASTRO

PATOLOGIE

SPORT

METABOLISMO ORMONALE

PELLE/CAPELLI

FARMACOGENETICA

NUTRIZIONE

All'interno del pannello Nutrizione sono state selezionate le seguenti aree diagnostiche:

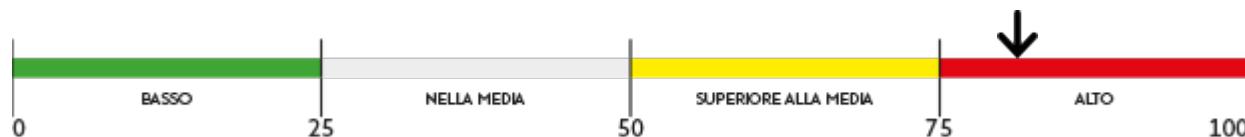
- BMI - CARBOIDRATI, GRASSI E PROTEINE •
- CAFFEINA •
- COLESTEROLO TOTALE - HDL E LDL •
- DETOX •
- GRELINA
- INFIAMMAZIONE •
- ISTAMINA
- LEPTINA
- METABOLISMO DELLA COLINA
- METILAZIONE E METABOLISMO DELL'ACIDO FOLICO
- MICRONUTRIENTI (CALCIO, ZINCO, MAGNESIO, FERRO E SELENIO)
- PUFA-OMEGA 3
- PUFA-OMEGA 6
- RITENZIONE IDRICA
- INSULINO RESISTENZA
- SENSIBILITÀ NICHEL •
- SENSIBILITÀ SALE •
- SENSIBILITÀ ALCOOL •
- STRESS OX
- TRIGLICERIDI •
- VITAMINE (A, B12, C, D, E, K)

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

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	AG	●
ABCA1	rs4149268	PMID 18193043	CT	●
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	CC	●
CETP	rs708272	PMID 18164013	GG	●
DNAH11	rs12670798	PMID: 23202125	CT	●
DNAJC13	rs17404153	PMID 24097068	GG	●
FADS2	rs174570	PMID: 23202125	CT	●
FTO	rs1121980	PMID 24097068	GG	●
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	AA	○
PCIF1	rs7679	PMID: 23202125	CT	●
R3HDM2	rs11613352	PMID 24097068	CC	●
RAB11B	rs2967605	PMID: 23202125	CC	○
TMEM57	rs10903129	PMID: 23202125	GG	○
TTC39B	rs471364	PMID: 23202125	TT	○

NUTRIZIONE

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 sgombro).
- 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 Paolini
Iscr. Albo n. ERM A02972

**RESPONSABILE SCIENTIFICO**

Dr. Flavio Garoia - PhD Genetic Sciences

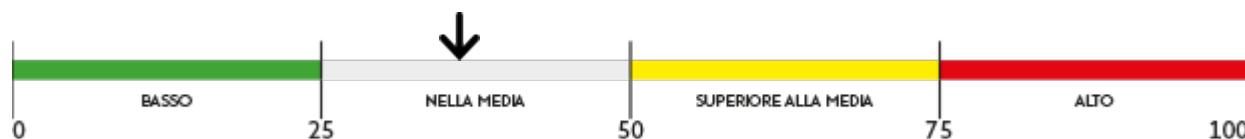


NUTRIZIONE

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 : NELLA MEDIA



RISULTATI DETTAGLIATI DELL'ANALISI

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

NUTRIZIONE

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

COSA PUOI FARE TU

Il test non ha rilevato compromissioni nei geni analizzati che comportino un rischio aumentato di alterazioni del metabolismo del colesterolo LDL, tuttavia una dieta che fornisca un corretto apporto qualitativo e quantitativo di lipidi è essenziale per mantenere lo stato di salute.

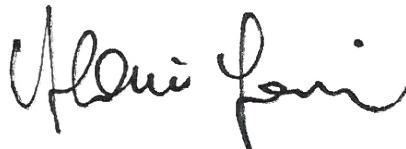
RESPONSABILE TECNICO DI LABORATORIO

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

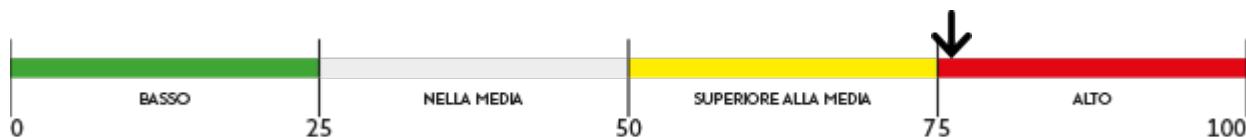


NUTRIZIONE

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 : ALTO



RISULTATI DETTAGLIATI DELL'ANALISI

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

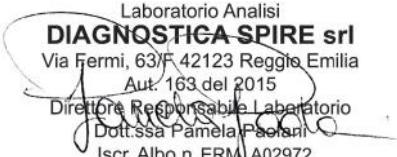
NUTRIZIONE

COSA PUOI FARE TU

- Limitare il consumo di carne cotta alla griglia o alla piastra, in quanto fonte di tossine prodotte dal trattamento delle proteine ad alta temperatura (ammine aromatiche eterocicliche o HAAS). Elevati livelli di queste tossine sono riscontrabili nei fondi di cottura che vanno quindi eliminati.
- Ridurre l'esposizione a sostanze tossiche presenti in detergenti, prodotti per la pulizia, pesticidi, fumi chimici, sigarette, ecc. per alleviare il carico tossico sull'organismo.
- Tè verde: contiene catechine che possono sostenere la funzione epatica e la detossificazione.
- Curcuma: ha proprietà antiossidanti e antinfiammatorie che possono sostenere la detossificazione epatica.
- Carciofo: favorisce la funzione epatica e la produzione di bile, utile per eliminare tossine.
- Aglio: possiede proprietà antinfiammatorie e antiossidanti che possono sostenere la detossificazione.

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 Paolini
Iscr. Albo n. ERM/A02972

**RESPONSABILE SCIENTIFICO**

Dr. Flavio Garoia - PhD Genetic Sciences

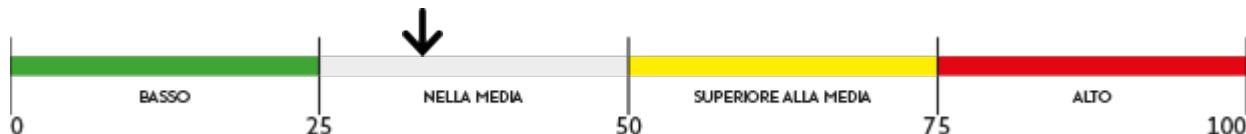


NUTRIZIONE

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 : NELLA MEDIA



RISULTATI DETTAGLIATI DELL'ANALISI

GENE	SNP	REFERENZA	RISULTATO	INTERPRETAZIONE
ACT	rs1884082	PMID: 15653173	GT	🟡
CRP	rs1205	PMID: 19139754	CC	⚪
IFNG	rs2430561	PMID: 30862026	AT	🟡
IL-10	rs1800896	PMID: 9043871	CT	🟡
IL-1B	rs1143634	PMID: 1353022	AG	🟡
IL-1B	rs16944	PMID: 32561825	GG	⚪
IL1-RN	rs419598	PMID: 22322675	TT	🔴
IL6R	rs2228145	PMID: 22421339	AC	🟡
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 Paolani
Iscr. Albo n. ERM/A02972

RESPONSABILE SCIENTIFICO

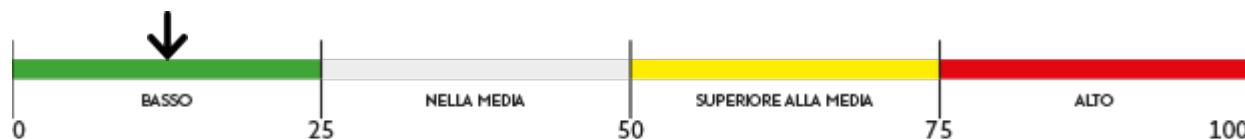
Dr. Flavio Garoia - PhD Genetic Sciences

NUTRIZIONE

SENSIBILITÀ 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 : BASSO



RISULTATI DETTAGLIATI DELL'ANALISI

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

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 acetaledeide, 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 Pasolini
 Iscr. Albo n. ERM/A02972

RESPONSABILE SCIENTIFICO

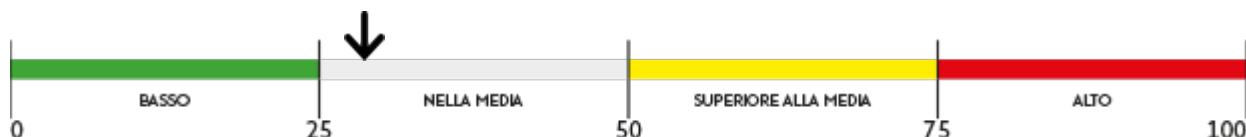
Dr. Flavio Garoia - PhD Genetic Sciences

NUTRIZIONE

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	AA	●
INTERGENIC	rs62005807	PMID: 27702941	GG	●
INTERGENIC	rs2472297	PMID: 27702941	CC	●
INTERGENIC	rs12909047	PMID: 27702941	GG	●
INTERGENIC	rs35107470	PMID: 27702941	AA	●
LOC101927609	rs10275488	PMID: 27702941	CC	●
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 Paolini
Iscr. Albo n. ERM/A02972

RESPONSABILE SCIENTIFICO

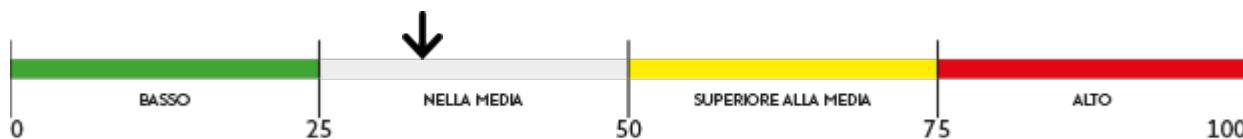
Dr. Flavio Garoia - PhD Genetic Sciences

NUTRIZIONE

SENSIBILITÀ 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	AG	●
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 Paolini
 Iscr. Albo n. ERM/A02972

RESPONSABILE SCIENTIFICO

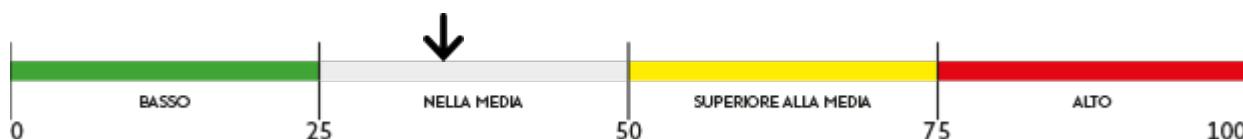
Dr. Flavio Garoia - PhD Genetic Sciences

NUTRIZIONE

SENSIBILITÀ 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. È 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	CC	○
AGT	rs699	PMID: 18689375	AA	○
CYP3A5	rs776746	PMID: 17372036	CT	●
NEDD4L	rs2288774	PMID: 17487281	CC	●
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 Paolini
Iscr. Albo n. ERM/A02972

RESPONSABILE SCIENTIFICO

Dr. Flavio Garoia - PhD Genetic Sciences

NUTRIZIONE

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 : INTERMEDI



RISULTATI DETTAGLIATI DELL'ANALISI

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

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 Polesini
Iscr. Albo n. ERM/A02972

RESPONSABILE SCIENTIFICO

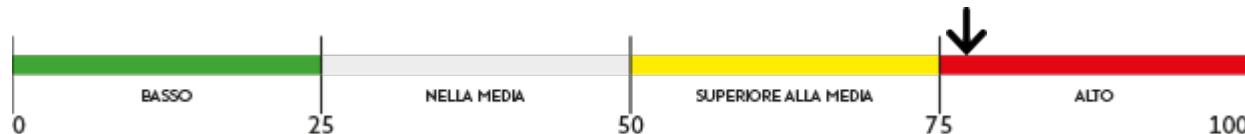
Dr. Flavio Garoia - PhD Genetic Sciences

NUTRIZIONE

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 : ALTO



RISULTATI DETTAGLIATI DELL'ANALISI

GENE	SNP	REFERENZA	RISULTATO	INTERPRETAZIONE
ABCG5	rs6756629	PMID: 23202125	GG	●
AFF1	rs442177	PMID 24097068	GG	●
AKR1C4	rs1832007	PMID 24097068	AG	●
APOC3	rs5128	PMID 19424489	CC	○
CAPN3	rs2412710	PMID 24097068	GG	○
DNAH11	rs12670798	PMID: 23202125	CT	●
DOCK7	rs2131925	PMID 24097068	GT	●
DOK7	rs6831256	PMID 24097068	AG	●
FADS1	rs174546	PMID: 20686565	CT	●
FADS2	rs174570	PMID: 23202125	CT	●
FRMD5	rs2929282	PMID 20686565	AT	●
GALNT2	rs4846914	PMID 18193044	AA	○
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	AT	●
LOC101928635	rs1532085	PMID 20686565	GG	○
LOC105375199	rs4722551	PMID 19060906	TT	○
LOC38856448	rs2624265	PMID: 23202125	TT	○
LPL	rs320	PMID 20429872	TT	●
NUTF2	rs2271293	PMID: 23202125	GG	●
OR4A46P	rs7395662	PMID: 23202125	AA	●
PCIF1	rs7679	PMID: 23202125	CT	●
SUGP1	rs10401969	PMID 19060906	TT	○
TMEM57	rs10903129	PMID: 23202125	GG	●
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, sgombro) 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 Porsani
Iscr. Albo n. ERM/A02972

**RESPONSABILE SCIENTIFICO**

Dr. Flavio Garoia - PhD Genetic Sciences



NUTRIZIONE

GASTRO

All'interno del pannello Gastro sono state selezionate le seguenti aree diagnostiche:

PREDISP. CELIACHIA •

PREDISP. INTOLLERANZA AL
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'infiammazione 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 HLADQA1*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 apotipi 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 antincorpale 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 apotipi 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 Paolani
Iscr. Albo n. ERM/A02972

RESPONSABILE SCIENTIFICO

Dr. Flavio Garoia - PhD Genetic Sciences

GASTRO

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 : ASSENTE



RISULTATI DETTAGLIATI DELL'ANALISI

GENE	SNP	REFERENZA	RISULTATO	INTERPRETAZIONE
LPH	rs4988235	PMID: 11788828	AA	

COSA PUOI FARE TU

Intolleranza genetica al lattosio non rilevata, corretta funzionalità dell'enzima lattasi.

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 P. Solari
 Iscr. Albo n. ERM/A02972

RESPONSABILE SCIENTIFICO

Dr. Flavio Garoia - PhD Genetic Sciences

GASTRO

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 sovraccrescita 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
FUT2	rs601338	PMID: 24733310	GG

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 Paolani
 Iscr. Albo n. ERM/A02972

RESPONSABILE SCIENTIFICO

Dr. Flavio Garoia - PhD Genetic Sciences

GASTRO

PATOLOGIE

All'interno del pannello Patologie sono state selezionate le seguenti aree diagnostiche:

- ALZHEIMER •
- CARDIO •
- COLON IRRITABILE •
- DEGENERAZIONE
MACULARE
- DERMATITE •
- DIABETE TIPO II •
- IPERTENSIONE
- OBESITÀ •
- OSTEOPOROSI
- PARKINSON •
- PSORIASI
- SINDROME METABOLICA
- TROMBOFILIA •

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

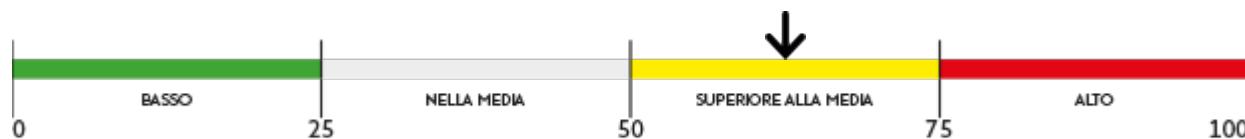
ALZHEIMER

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 : SUPERIORE ALLA MEDIA



RISULTATI DETTAGLIATI DELL'ANALISI

GENE	SNP	REFERENZA	RISULTATO	INTERPRETAZIONE
ABCA2	rs908832	PMID 15649702	GG	●
APP	rs63750847	PMID: 22801501	CC	●
BDNF	rs6265	PMID 17293537	CC	●
CLU	rs11136000	PMID 20554627	CC	●
CR1	rs3818361	PMID 20554627	GG	●
HMGCR	rs3761740	PMID: 20450896	CC	●
OLR1	rs1050283	PMID 15860461	AG	●
OTC	rs5963409	PMID 18983895	GG	●
PICALM	rs3851179	PMID: 20554627	CC	●
PSEN	rs3025786	PMID 18957849	TT	●
TM2D3	rs139709573	PMID: 27764101	GG	●
APOE	rs429358/rs7412	PMID: 10325447	e3/e4	●

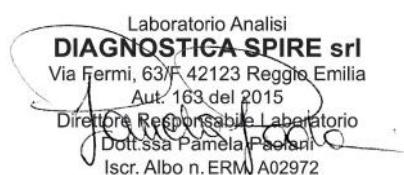
COSA PUOI FARE TU

La prevenzione dell'Alzheimer è un argomento complesso, poiché la causa esatta di questa malattia neurodegenerativa non è completamente compresa. Tuttavia, alcune abitudini e stili di vita possono essere associati ad un ridotto rischio di sviluppare l'Alzheimer o possono aiutare a mantenere la salute del cervello.

- Mantenere un livello regolare di attività fisica: l'esercizio aerobico, come camminare, nuotare o correre, può avere benefici per il cervello.
- Mantenersi impegnati in attività mentalmente stimolanti come la lettura, la risoluzione di puzzle, l'apprendimento di nuove abilità o la partecipazione a giochi che coinvolgono il cervello.
- Mantenere la pressione arteriosa sotto controllo: l'ipertensione può essere associata ad un aumentato rischio di demenza.
- Mantenere una vita sociale attiva: l'isolamento sociale può essere associato a un aumento del rischio di demenza.

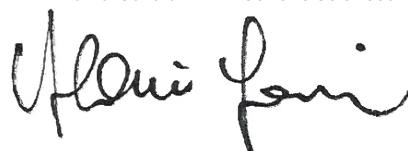
RESPONSABILE TECNICO DI LABORATORIO

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



RESPONSABILE SCIENTIFICO

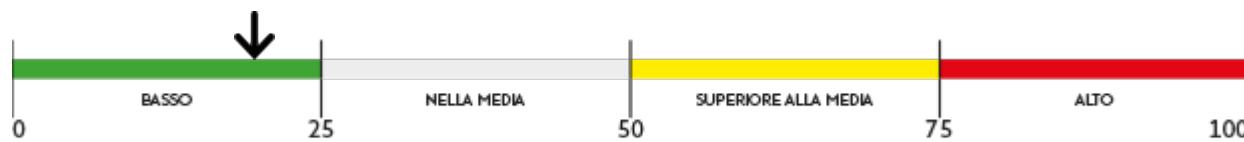
Dr. Flavio Garoia - PhD Genetic Sciences



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	CG	○
ADRB3	rs4994	PMID: 18331634	AA	○
AGT	rs699	PMID: 11731937	AA	○
APOA5	rs662799	PMID: 21130994	AA	○
APOB	rs5742904	PMID: 19131662	CC	○
APOE	rs429358	PMID: 17403027	CT	○
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	CT	○
CETP	rs708272	PMID: 17403027	GG	●
CYBA	rs4673	PMID: 16979000	GG	○
HMGCR	rs3761740	PMID: 23933271	CC	○
INTERGENIC	rs11206510	PMID: 19198609	TT	●
INTERGENIC	rs1746048	PMID: 19198609	CT	○
INTERGENIC	rs3803915	PMID: 24916648	CC	○
ITGB3	rs5918	PMID: 17403027	TT	○
LPL	rs320	PMID: 17403027	TT	●
MIA3	rs17465637	PMID: 19198609	AA	○
MRAS	rs2306374	PMID: 21378990	TT	○
MTHFR	rs1801133	PMID: 17403027	AG	○
NOS3	rs1799983	PMID: 17403027	GT	○
NOS3	rs2070744	PMID: 16979000	CC	●
OR13G1	rs1151640	PMID: 16175505	TT	○
PLCL2	rs4618210	PMID: 24916648	GG	●

GENE	SNP	REFERENZA	RISULTATO	INTERPRETAZIONE
PON1	rs662	PMID: 17403027	CT	●
SERPINA1	rs1799889	PMID: 17403027	AG	●
SH2B3	rs3184504	PMID 24262325	CT	●
SMAD3	rs17228212	PMID 17634449	CT	●
SREBF2	rs2228314	PMID: 19116028	GG	●
WDR12	rs6725887	PMID: 19198609	CT	●

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 Paolani
 Iscr. Albo n. ERM/A02972



RESPONSABILE SCIENTIFICO

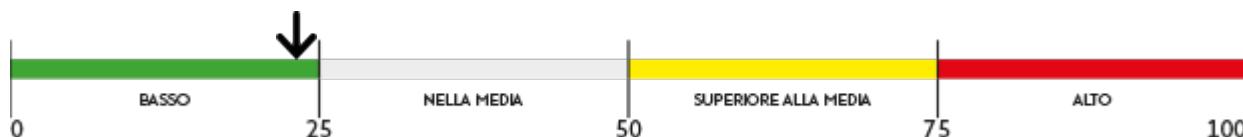
Dr. Flavio Garoia - PhD Genetic Sciences



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 : BASSO



RISULTATI DETTAGLIATI DELL'ANALISI

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

COSA PUOI FARE TU

Il test non ha rilevato compromissioni nei geni analizzati che comportino un rischio genetico aumentato di sviluppare la sindrome del colon irritabile, 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 Ponsini
Iscr. Albo n. ERM/A02972

RESPONSABILE SCIENTIFICO

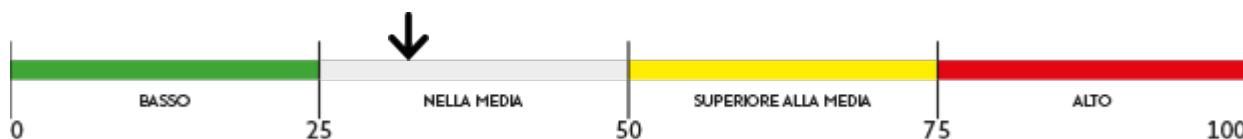
Dr. Flavio Garoia - PhD Genetic Sciences

PATOLOGIE

DERMATITE ATOPICA

La dermatite atopica (DA) è un'infiammazione 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	CC	○
TLR4	rs4986790	PMID 22032785	AA	○
TLR4	rs4986791	PMID 22032785	CC	○
IRF2	rs3775572	PMID 22113474	AA	●
IRF2	rs793814	PMID 22113474	AT	●
KIF3A	rs2897442	PMID 23278845	TT	○
FLT4	rs10085109	PMID 23490417	CG	●
MATT	rs6684514	PMID 24084074	AG	●
IL4R	rs1805011	PMID 26426602	AC	●
IL13	rs20541	PMID 26426602	GG	●
IL4	rs2243250	PMID 26426602	CC	○
LELP1	rs7534334	PMID 26608070	CT	●
VSTM1	rs612529	PMID 28219444	AA	●
KIF3A	rs11740584	PMID 32796837	CC	○
KIF3A	rs2299007	PMID 32796837	AA	○
LMP2	rs1351383	PMID 33920176	AC	●
LMP2	rs2071543	PMID 33920176	GT	●
ERAP1	rs26618	PMID 33920176	TT	○
TSLP	rs1898671	PMID 35369618	CT	●

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 Paesani
 Iscr. Albo n. ERM/A02972

RESPONSABILE SCIENTIFICO

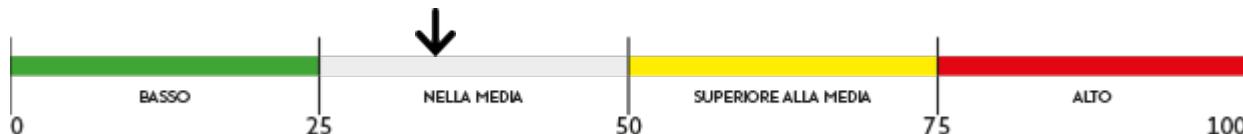
Dr. Flavio Garoia - PhD Genetic Sciences

PATOLOGIE

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 : NELLA MEDIA



RISULTATI DETTAGLIATI DELL'ANALISI

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

COSA PUOI FARE TU

Il test non ha rilevato compromissioni nei geni analizzati che comportino un rischio genetico aumentato di sviluppare il diabete di tipo II, 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

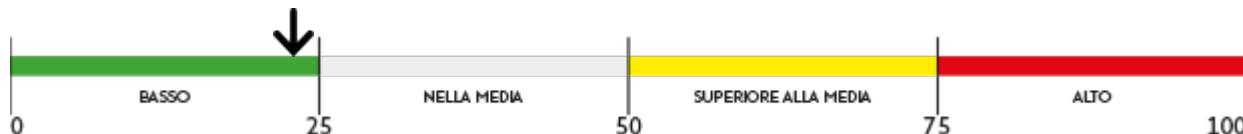


PATOLOGIE

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 cronico-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 : BASSO



RISULTATI DETTAGLIATI DELL'ANALISI

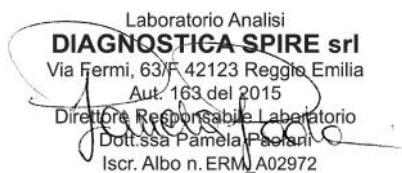
GENE	SNP	REFERENZA	RISULTATO	INTERPRETAZIONE
AGBL4	rs657452	PMID: 27351487	GG	●
C20orf133	rs6110577	PMID: 19553259	TT	●
CALCR	rs9641123	PMID: 27351487	GG	●
CCDC171	rs4740619	PMID: 27351487	CC	●
CLIP1	rs11057405	PMID: 27351487	GG	●
DTX2P1	rs2245368	PMID: 27351487	TT	●
EHBP1	rs11688816	PMID: 27351487	AG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

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

COSA PUOI FARE TU

Il test non ha rilevato compromissioni nei geni analizzati che comportino un rischio genetico aumentato di obesità, 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



RESPONSABILE SCIENTIFICO

Dr. Flavio Garoia - PhD Genetic Sciences

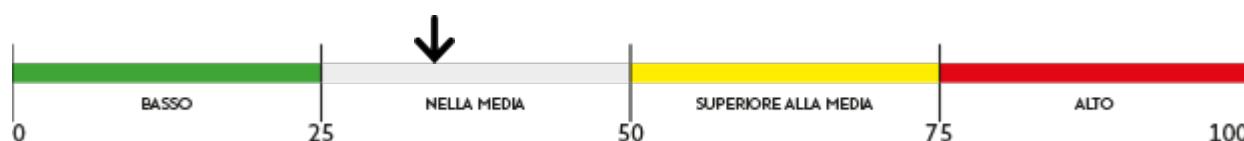


PATOLOGIE

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 (neurotrasmettore). 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 : NELLA MEDIA



RISULTATI DETTAGLIATI DELL'ANALISI

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

GENE	SNP	REFERENZA	RISULTATO	INTERPRETAZIONE
GAK	rs11248051	PMID: 20711177	CT	●
HLA-DRA	rs3129882	PMID: 20711177	AG	●
SNCA	rs356220	PMID: 20711177	CT	●
NR	rs7617877	PMID: 21044948	AG	●
MAPT	rs8070723	PMID: 21044948	AG	●
BST1	rs4698412	PMID: 21084426	AA	●
MCCC1, LAMP3	rs11711441	PMID: 21292315	GG	●
BST1	rs11724635	PMID: 21292315	AA	●
LRRK2	rs1491942	PMID: 21292315	CC	○
STK39	rs2102808	PMID: 21292315	GG	●
MAPT	rs2942168	PMID: 21292315	AG	●
SYT11	rs34372695	PMID: 21292315	CC	○
SNCA	rs356219	PMID: 21292315	AG	●
MCCC1, LAMP3	rs10513789	PMID: 21738487	TT	●
MAPT	rs12185268	PMID: 21738487	AG	●
USP25	rs2823357	PMID: 21738487	GG	○
RIT2, SYT4	rs4130047	PMID: 21738487	CC	●
GAK	rs6599389	PMID: 21738487	GG	○
SCARB2	rs6812193	PMID: 21738487	CC	●
SLC41A1	rs823156	PMID: 21738487	AG	●
UNC13B	rs10121009	PMID: 21812969	CC	○
NSF	rs183211	PMID: 21812969	AG	●
WNT3	rs415430	PMID: 21812969	CT	●
SNCA	rs6532194	PMID: 22438815	CC	○
intergenic	rs10519131	PMID: 22451204	AA	○
SLC2A13	rs10877840	PMID: 22451204	TT	○
intergenic	rs11026412	PMID: 22451204	AG	●
POL3S	rs11865038	PMID: 22451204	TT	●
RIT2	rs12456492	PMID: 22451204	GG	●
GBA	rs12726330	PMID: 22451204	GG	○
intergenic	rs1296028	PMID: 22451204	AG	●
SH3GL2	rs1536076	PMID: 22451204	TT	○
WNT3	rs199515	PMID: 22451204	CG	●
CNKS3R	rs2275336	PMID: 22451204	GG	○
LOC642072	rs2395163	PMID: 22451204	TT	●
PRDM15	rs2839398	PMID: 22451204	CG	●
intergenic	rs6430538	PMID: 22451204	TT	○
intergenic	rs9917256	PMID: 22451204	GG	○
C8orf4	rs10958605	PMID: 22658654	AA	●
C4orf26	rs17000647	PMID: 22658654	CC	○
C17orf68	rs3027247	PMID: 22658654	AC	●
CLRN3	rs6482992	PMID: 22658654	CC	○
LMNB1	rs959573	PMID: 22658654	CT	●
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	○
KLHDC1	rs79503702	PMID: 27402877	GG	○

GENE	SNP	REFERENZA	RISULTATO	INTERPRETAZIONE
DAAM1	rs17833740	PMID: 29724592	GT	●
LPPR1	rs73656147	PMID: 30338293	AA	○
LRRK2	rs190807041	PMID: 31660654	AA	○
PARK2	rs9356013	PMID: 31660654	CC	○
POLR2A	rs117248307	PMID: 33958783	CC	○
RP11-705O24.1	rs118004610	PMID: 33958783	AC	●
RP11-705O24.1	rs118029233	PMID: 33958783	CG	●
TMEM108	rs138073281	PMID: 33958783	AA	○
WWOX	rs142789964	PMID: 33958783	CC	○
RYR3	rs148485629	PMID: 33958783	CC	○
IQCJ	rs150468541	PMID: 33958783	AA	○
NKAIN3	rs151059677	PMID: 33958783	GG	○
RIMS2	rs182987047	PMID: 33958783	AA	○
WWOX	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



RESPONSABILE SCIENTIFICO

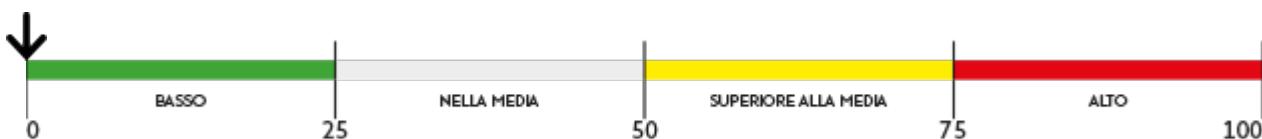
Dr. Flavio Garoia - PhD Genetic Sciences

PATOLOGIE

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 geneticamente sfavorevoli aumenta anche il rischio di aborti spontanei e difetti placentari. Queste manifestazioni sembrano essere legate a eventi trombotici a carico delle arterie spiralate 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 Pescini
 Iscr. Albo n. ERM/A02972

RESPONSABILE SCIENTIFICO

Dr. Flavio Garoia - PhD Genetic Sciences

PATOLOGIE

SPORT

All'interno del pannello Sport sono state selezionate le seguenti aree diagnostiche:

ALLENAMENTO

PREDISPOSIZIONE FORZA/RESISTENZA

LESIONI MUSCOLARI/LEGAMENTOSE

TENDINOPATIE

PERDITA DI PESO IN RISPOSTA

ALL'ATTIVITÀ FISICA

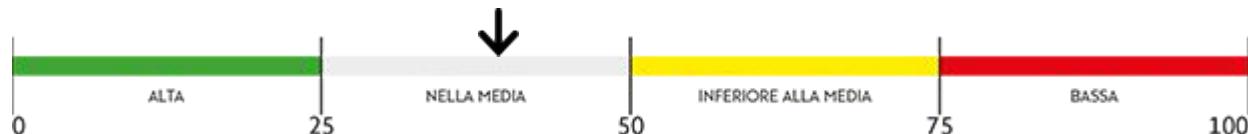
•

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

INFLUENZA DELL'ATTIVITÀ FISICA SULLA PERDITA DI PESO

Fattori genetici comuni giocano un ruolo significativo nella predisposizione all'aumento di peso e nell'accumulo di massa grassa. Lo sport e l'attività fisica hanno un impatto favorevole sulla perdita di peso e sul controllo del BMI (Indice di Massa Corporea), tuttavia, anche l'efficacia di queste attività nel regolare il peso corporeo è influenzata da varianti genetiche che possono modulare la risposta dell'organismo all'esercizio. Alcuni polimorfismi genetici influenzano, infatti, la capacità del corpo di bruciare calorie e di mobilitare i grassi durante l'attività fisica, influendo sul metabolismo e sull'efficacia dell'esercizio nel contesto della perdita di peso.

RISULTATO GENETICO RILEVATO : NELLA MEDIA



RISULTATI DETTAGLIATI DELL'ANALISI

GENE	SNP	REFERENZA	RISULTATO	INTERPRETAZIONE
ETV5	rs9816226	PMID: 25924711	TT	●
FAIM2	rs7138803	PMID: 25924711	GG	○
FLJ35779	rs2112347	PMID: 25924711	GT	●
FTO	rs1558902	PMID: 25924711	TT	○
FTO	rs8050136	PMID: 19543202	CC	○
FTO	rs9939609	PMID: 22069379	TT	●
GPRC5B	rs12444979	PMID: 25924711	CC	●
LRRN6C	rs10968576	PMID: 25924711	AA	○
MAP2K5	rs2241423	PMID: 25924711	GG	●
MTCH2	rs3817334	PMID: 25924711	CC	○
MTIF3	rs4771122	PMID: 25924711	AA	○
NEGR1	rs2815752	PMID: 25924711	AA	●
NRXN3	rs10150332	PMID: 25924711	TT	○
PPARD	rs2267668	PMID: 18252792	AA	○
PRKD1	rs11847697	PMID: 25924711	CC	○
GIPR	rs2287019	PMID: 25924711	CC	●
RPL27A	rs4929949	PMID: 25924711	CT	●
SEC16B	rs543874	PMID: 25924711	AG	●
SH2B1	rs7498665	PMID: 26495240	AG	●
TFAP2B	rs987237	PMID: 25924711	AG	●
ZNF608	rs4836133	PMID: 25924711	AC	●

SPORT



NOME
Nome Cognome

DATA
09/10/2025

COSA PUOI FARE TU

Il profilo genetico rilevato determina un effetto maggiore sul dimagrimento in relazione all'attività fisica praticata, con un'ottimale riduzione della percentuale di grasso corporeo. L'intensità dell'attività fisica è correlata positivamente con il dimagrimento, cioè aumentando l'intensità dello sforzo aumenta la capacità di smaltire il grasso in eccesso.

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

SPORT



Diagnostica Spire s.r.l.
Via Fermi, 63/F 42123 Reggio Emilia
www.diagnosticaspire.it - info@diagnosticaspire.it

METABOLISMO ORMONALE

All'interno del pannello Metabolismo Ormonale sono state selezionate le seguenti aree diagnostiche:

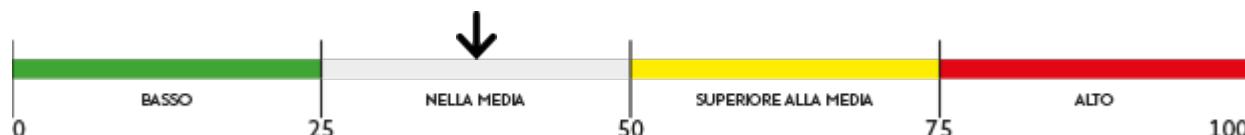
- CORTISOLO •
- ESTRADIOLO
- TESTOSTERONE •
- CATECOLAMINE
- MELATONINA •
- SEROTONINA •

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

CORTISOLO

Il cortisolo, un ormone prodotto dalle ghiandole surrenali in risposta a segnali dal cervello, è considerato l'ormone per eccellenza dello stress. Nei momenti di maggiore tensione, promuove un aumento dei livelli di glucosio e lipidi nel sangue, fornendo al corpo l'energia necessaria per affrontare situazioni di emergenza. Contestualmente, vengono rilasciate anche adrenalina e noradrenalina, due catecolamine che, insieme al cortisolo, contribuiscono ad aumentare la pressione sanguigna, ottimizzando le prestazioni fisiche e la reattività. Elevati livelli di cortisolo in condizioni di stress cronico possono avere effetti negativi sulla salute, favorendo l'insorgenza di diverse patologie.

RISCHIO GENETICO RILEVATO : NELLA MEDIA



RISULTATI DETTAGLIATI DELL'ANALISI

GENE	SNP	REFERENZA	RISULTATO	INTERPRETAZIONE
CRHR1	rs110402	PMID: 32361186	GG	●
FKBP5	rs9470080	PMID: 21316860	CC	●
FKBP5	rs9394309	PMID: 21316860	AA	●
FKBP5	rs1360780	PMID: 21316860	CC	●
FKBP5	rs7748266	PMID: 21316860	CC	●
FTO	rs1421085	PMID: 30124167	TT	●
HSD11B1	rs846910	PMID: 30774405	GG	●
HTR2C	rs6318	PMID: 31167199	CG	●
INTERGENIC	rs2749527	PMID: 25010111	TT	●
SERPINA 6	rs11621961	PMID: 25010111	TT	●
SERPINA 6	rs12589136	PMID: 25010111	GG	●
SERPINA6	rs113418909	PMID: 25010111	AA	●

COSA PUOI FARE TU

Il test non ha rilevato un aumentato rischio di alterazione dei livelli di cortisolo.

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 Pescini
 Iscr. Albo n. ERM/A02972

RESPONSABILE SCIENTIFICO

Dr. Flavio Garoia - PhD Genetic Sciences

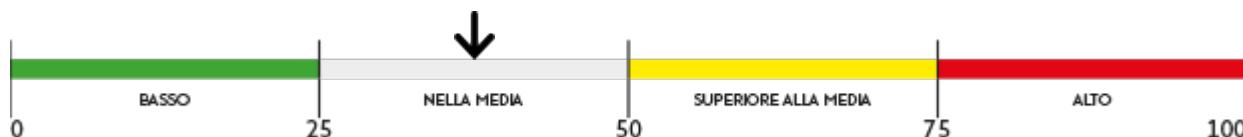
A handwritten signature in black ink, appearing to read "Flavio Garoia".

METABOLISMO ORMONALE

TESTOSTERONE

Il testosterone è l'ormone predominante nel genere maschile, appartenente al gruppo degli steroidi androgeni. Pur essendo presente anche nelle donne, in cui è prodotto principalmente nelle ovaie e nelle ghiandole surrenali, la sua concentrazione negli uomini è significativamente più elevata. Questo ormone è responsabile dello sviluppo dei caratteri sessuali secondari, come la crescita di barba e peli, l'aumento della massa muscolare, la densità ossea e il timbro profondo della voce. Viene prodotto principalmente nei testicoli, specificamente nelle cellule di Leydig. Livelli ridotti di testosterone non solo influenzano la libido e la funzione sessuale, ma possono anche aumentare il rischio di sviluppare condizioni significative, come diabete di tipo 2, obesità, disfunzioni epatiche e pituitarie, danni testicolari e, in alcuni casi, anche tumori.

RISCHIO GENETICO RILEVATO : NELLA MEDIA



RISULTATI DETTAGLIATI DELL'ANALISI

GENE	SNP	REFERENZA	RISULTATO	INTERPRETAZIONE
ADRA1D	rs4815670	PMID: 22675492	AG	●
CYP4B1	rs12059860	PMID: 22675492	TT	●
FAM9B	rs5934505	PMID: 21998597	TT	●
INTERGENIC	rs10495024	PMID: 22675492	TT	○
INTERGENIC	rs909814	PMID: 22675492	CT	●
LOC105377616	rs11132733	PMID: 22675492	CC	○
MYOCD	rs9905820	PMID: 22675492	TT	○
PDE7B	rs7774640	PMID: 21383644	GG	●
REEP3	rs10822184	PMID: 26602056	CT	●
SHBG	rs12150660	PMID: 21998597	GG	●
SHBG	rs2075230	PMID: 30895971	AA	○
SHBG	rs6258	PMID: 21998597	CC	○
SHBG	rs727428	PMID: 22936694	CT	●

COSA PUOI FARE TU

Il test non ha rilevato un aumentato rischio di alterazione dei livelli di testosterone.

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 P. Sestini
Iscr. Albo n. ERM/A02972

RESPONSABILE SCIENTIFICO

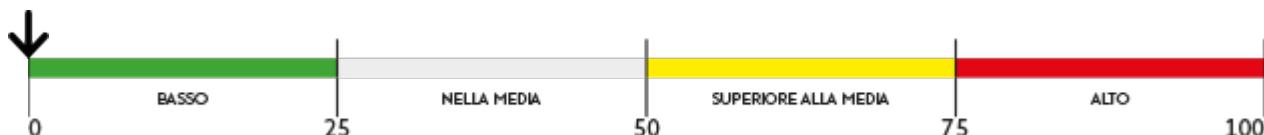
Dr. Flavio Garoia - PhD Genetic Sciences

METABOLISMO ORMONALE

MELATONINA

La melatonina è un ormone prodotto dalla ghiandola pineale. La melatonina è una molecola citoprotettiva e con proprietà cronobiotiche, regola cioè il ritmo sonno-veglia. Fra le numerose attività metaboliche la melatonina ha effetti antiossidanti ed è in grado di svolgere un'attività immuno-modulatoria. La diminuzione della melatonina plasmatica è considerata un segno distintivo dell'avanzare dell'età negli esseri umani. Alterazioni nei livelli di melatonina possono portare a insonnia, affaticamento, disturbi dell'umore e aumento del rischio di patologie croniche.

RISCHIO GENETICO RILEVATO : BASSO



RISULTATI DETTAGLIATI DELL'ANALISI

GENE	SNP	REFERENZA	RISULTATO	INTERPRETAZIONE
MTNR1B	rs10830963	PMID 26440713	CC	●
MTNR1B	rs1387153	PMID 26440713	CC	●

COSA PUOI FARE TU

I test non ha rilevato un aumentato rischio di alterazione dei livelli di melatonina.

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 Paolari
 Iscr. Albo n. ERM/A02972

RESPONSABILE SCIENTIFICO

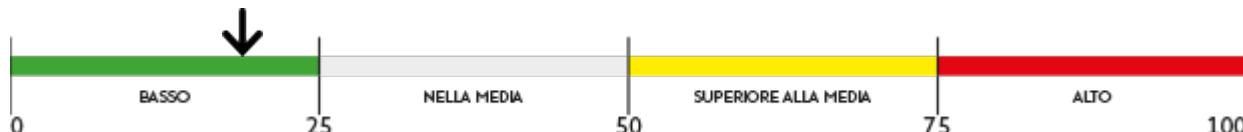
Dr. Flavio Garoia - PhD Genetic Sciences

METABOLISMO ORMONALE

SEROTONINA

La serotonina è un neurotrasmettore coinvolto nella regolazione di numerose funzioni cerebrali, influenzando una vasta gamma di attività fisiologiche nell'organismo. Tra i suoi effetti principali, la serotonina è conosciuta per la sua capacità di promuovere il buon umore e favorire uno stato di calma, giocando così un ruolo cruciale nella gestione dello stress. Inoltre, la serotonina contribuisce al controllo dell'appetito: livelli aumentati di questo neurotrasmettore tendono a ridurre il desiderio di cibo, modulando così il comportamento alimentare. Squilibri nei livelli di serotonina sono associati a condizioni come depressione, ansia, disturbi del sonno e problemi alimentari.

RISCHIO GENETICO RILEVATO : BASSO



RISULTATI DETTAGLIATI DELL'ANALISI

GENE	SNP	REFERENZA	RISULTATO	INTERPRETAZIONE
HTR2A	rs6311	PMID: 15364038	CT	●
MAOA	rs6323	PMID: 28982350	TT	○
SLC6A4	rs140701	PMID: 18663369	CC	○
TPH2	rs4570625	PMID: 22693556	GG	●
TPH2	rs120074176	PMID: 18347598	CC	○

COSA PUOI FARE TU

Il test non ha rilevato un aumentato rischio di alterazione dei livelli di serotonina.

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 Pescarini
Iscr. Albo n. ERM/A02972

RESPONSABILE SCIENTIFICO

Dr. Flavio Garoia - PhD Genetic Sciences

METABOLISMO ORMONALE

PELLE CAPELLI

All'interno del pannello Pelle e Capelli sono state selezionate le seguenti aree diagnostiche:

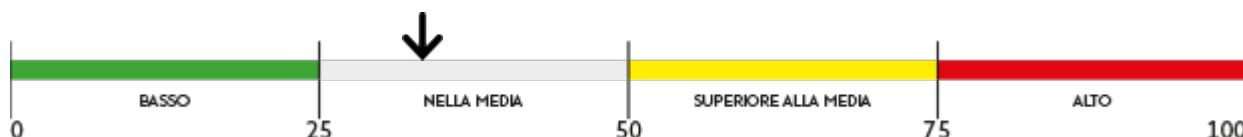
- ALOPECIA AREATA •
- ALOPECIA ANDROGENETICA (MASCHILE E •
FEMMINILE)
- MACCHIE •
- PHOTOAGING •
- RUGHE •

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

ALOPECIA AREATA

L'alopecia areata è una patologia infiammatoria non cicatrizziale caratterizzata da una perdita improvvisa e rapida dei capelli, che può essere reversibile. La forma più comune è l'alopecia areata semplice, che si manifesta tipicamente in giovane età, non è associata ad altre malattie ed è solitamente risolvibile. Le forme ipertensive e atopiche, invece, compaiono anch'esse nei primi anni di vita ma possono progredire fino all'alopecia totale. In età adulta può anche presentarsi una forma di alopecia androgenetica di natura autoimmune, caratterizzata da una progressiva perdita di capelli.

RISCHIO GENETICO RILEVATO : NELLA MEDIA



RISULTATI DETTAGLIATI DELL'ANALISI

GENE	SNP	REFERENZA	RISULTATO	INTERPRETAZIONE
BTNL2	rs3763312	PMID: 20596022	GG	●
CTLA4	rs3096851	PMID: 20596022	AC	●
CTLA4	rs1024161	PMID: 20596022	CT	●
ERBB3	rs705708	PMID: 20596022	GG	●
HAP7	rs4147359	PMID: 20596022	GG	●
HLA-DQA2	rs16898264	PMID: 20596022	AG	●
HLA-DQA2	rs9275572	PMID: 20596022	AG	●
IL-21	rs7682241	PMID: 20596022	GT	●
IL2RA	rs3118470	PMID: 29979892	TT	●
LOC102723878	rs694739	PMID: 20596022	AA	●
LOC401252	rs3130320	PMID: 20596022	CT	●
PTPN22	rs2476601	PMID: 31096440	GG	●
ULBP3	rs2009345	PMID: 20596022	CT	●
ULBP6	rs9479482	PMID: 20596022	CT	●
ZNFN1A4	rs1701704	PMID: 20596022	TT	●

COSA PUOI FARE TU

Non è stato rilevato un aumento del rischio di sviluppare l'alopecia areata, è tuttavia sempre consigliato evitare trattamenti chimici o fisici aggressivi per i capelli, come l'uso eccessivo di agenti di styling, coloranti forti o trattamenti termici.

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 Psorami
Iscr. Albo n. ERM/A02972

RESPONSABILE SCIENTIFICO

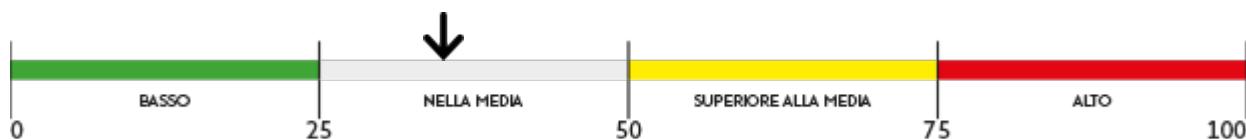
Dr. Flavio Garoia - PhD Genetic Sciences

RISCHIO / CAPO

ALOPECIA ANDROGENETICA

La calvizie androgenetica è il più comune tipo di perdita di capelli negli uomini. In genere questo fenomeno segue un tipico schema di stempatura e di assottigliamento dei capelli sulla corona ed è legato ad un'alterazione dei livelli di androgeni nel sangue. La quantità di androgeni non deve necessariamente essere superiore al normale perché si verifichi il problema, ma dipende da una sensibilità individuale determinata da una predisposizione genetica.

RISCHIO GENETICO RILEVATO : NELLA MEDIA



RISULTATI DETTAGLIATI DELL'ANALISI

GENE	SNP	REFERENZA	RISULTATO	INTERPRETAZIONE
AR	rs2223841	PMID: 15902657	TT	●
AR	rs6152	PMID: 11231320	GG	●
INTERGENIC	rs2180439	PMID: 23990985	CT	●
INTERGENIC	rs6625163	PMID: 18849991	AA	●
LINC01432	rs1160312	PMID: 18849991	GG	○
LINC01432	rs6036025	PMID: 18849991	GG	●
LOC22032876	rs201571	PMID: 18849991	CC	○

COSA PUOI FARE TU

Non è stato rilevato un aumento del rischio di sviluppare l'alopecia androgenetica, è tuttavia sempre consigliato evitare trattamenti chimici aggressivi, come decolorazione e permanente, che possono danneggiare i capelli e renderli più vulnerabili.

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

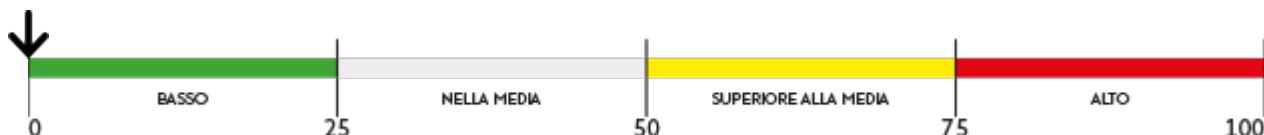
PELLE / CAPELLI

MACCHIE

Le macchie dell'età sono inestetismi che compaiono sulla cute solitamente dopo i 40 anni. Si tratta di macchie di un colore scuro che si manifestano con più frequenza sulle mani, sul volto, sulle spalle e sulle braccia, cioè su quelle parti del corpo che durante il corso della vita sono più esposte alla luce solare.

Si presentano per incremento della quantità dei melanociti, le cellule che generano la melanina, il pigmento naturale della cute.

RISCHIO GENETICO RILEVATO : BASSO



RISULTATI DETTAGLIATI DELL'ANALISI

GENE	SNP	REFERENZA	RISULTATO	INTERPRETAZIONE
IRF4	rs12203592	PMID: 25705849	CC	●
RALY	rs6059655	PMID: 25705849	GG	●
SPATA33	rs35063026	PMID: 25705849	CC	●

COSA PUOI FARE TU

Non è stato rilevato un aumento del rischio di sviluppare macchie della pelle, è tuttavia sempre consigliato utilizzare quotidianamente prodotti solari con elevato SPF ed evitare prodotti autoabbronzanti.

RESPONSABILE TECNICO DI LABORATORIO



RESPONSABILE SCIENTIFICO

Dr. Flavio Garoia - PhD Genetic Sciences

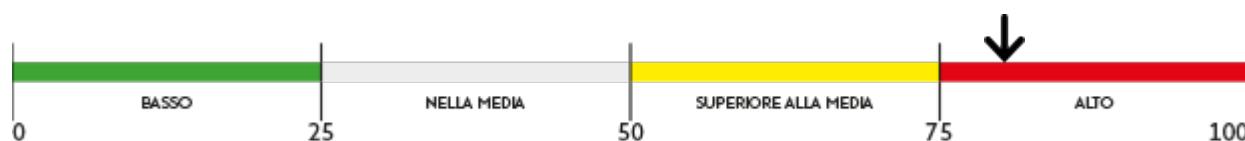
PELE/CAPELLU

PHOTOAGING

Il foto-invecchiamento rappresenta un processo degenerativo della pelle, principalmente indotto dall'esposizione prolungata ai raggi ultravioletti (UV) solari, e amplificato da fattori concomitanti come inquinamento ambientale, dieta non equilibrata e abitudini dannose come il fumo. Questi elementi scatenano risposte infiammatorie e uno stato di stress ossidativo, caratterizzato dall'accumulo di radicali liberi nei tessuti. I radicali liberi, molecole altamente reattive, compromettono le strutture cellulari e agiscono in sinergia, alterando il naturale processo di rinnovamento cutaneo e influenzando diversi meccanismi fisiologici, tra cui il turnover del collagene di tipo I, la componente principale del collagene nella pelle.

Le alterazioni causate da questi fattori comportano modificazioni strutturali nella pelle. A livello dell'epidermide, la cute può rispondere aumentando la produzione di cheratina, risultando più secca e ruvida; inoltre, può verificarsi un eccesso di pigmentazione (macchie cutanee) dovuto alla stimolazione aumentata dei melanociti, le cellule responsabili della sintesi di melanina.

RISCHIO GENETICO RILEVATO : ALTO



RISULTATI DETTAGLIATI DELL'ANALISI

GENE	SNP	REFERENZA	RISULTATO	INTERPRETAZIONE
CAT	rs1001179	PMID: 20727719	TT	●
CERS6	rs13020412	PMID: 28502801	AA	●
GPX	rs1050450	PMID: 20727719	AG	●
IRF4	rs12203592	PMID: 28502801	CC	●
MC1R	rs4268748	PMID: 28502801	TT	●
MC1R	rs35096708	PMID: 28502801	AG	●
MFHAS1	rs96621	PMID: 28502801	CT	●
NQO1	rs1800566	PMID: 25061327	AG	●
OR6B2	rs3791406	PMID: 28502801	CC	●
RBM43	rs10445747	PMID: 28502801	AA	●
SLC36A2	rs428668	PMID: 28502801	TT	●
SLC45A2	rs185146	PMID: 28502801	TT	●
USP49	rs12661968	PMID: 28502801	TT	●

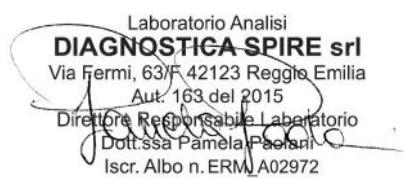
PELE/CAPELL

COSA PUOI FARE TU

- Utilizzare quotidianamente prodotti solari con elevato SPF.
- Utilizzare cappelli a falda larga, occhiali da sole e vestiti per ridurre l'esposizione diretta al sole.
- Evitare l'esposizione al sole durante le ore di punta, generalmente tra le 10:00 e le 16:00, quando i raggi UV sono più intensi.
- Evitare lampade solari e letti abbronzanti.
- Mantenere la pelle ben idratata utilizzando cosmetici contenenti agenti idratanti (es. acido ialuronico).
- Evitare il fumo: il fumo può accelerare il processo di invecchiamento della pelle.
- Valutare la supplementazione con principi attivi antiossidanti (vitamina E, vitamina A, coenzima Q10, licopene, resverratolo) e zinco.
- Valutare l'utilizzo di acidi alfa-idrossi (AHA) e beta-idrossi (BHA): gli AHA, come l'acido glicolico, e i BHA, come l'acido salicilico, esfoliano la pelle, migliorando la sua texture e riducendo i danni del photoaging.

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

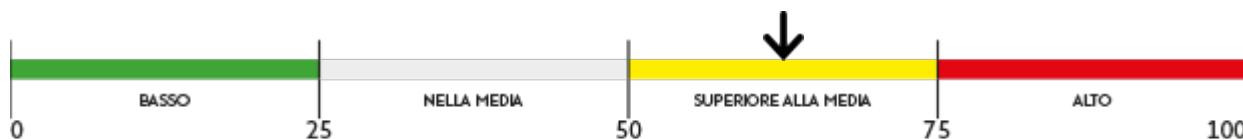


PELLE / CAPELLI

RUGHE

Le rughe si formano a causa di una combinazione di fattori intrinseci (legati al naturale processo di invecchiamento) ed estrinseci (provenienti dall'ambiente e dallo stile di vita). Con l'avanzare dell'età, i processi di rinnovamento e riparazione della pelle rallentano, causando cambiamenti strutturali che rendono la cute meno elastica e resiliente. Oltre ai cambiamenti intrinseci, i fattori ambientali svolgono un ruolo cruciale. L'esposizione cronica ai raggi UV è particolarmente dannosa, in quanto causa foto-invecchiamento, un processo che induce la degradazione del collagene e la produzione di radicali liberi. Inoltre, stili di vita come una dieta povera, il consumo eccessivo di alcol e il fumo accelerano il danneggiamento delle strutture cutanee, favorendo la formazione di rughe. In sintesi, le rughe sono il risultato di una combinazione di processi naturali e di fattori esterni che, agendo sinergicamente, compromettono la struttura, l'idratazione e l'elasticità della pelle, portando alla formazione delle caratteristiche linee e pieghe visibili.

RISCHIO GENETICO RILEVATO : SUPERIORE ALLA MEDIA



RISULTATI DETTAGLIATI DELL'ANALISI

GENE	SNP	REFERENZA	RISULTATO	INTERPRETAZIONE
IRF4	rs12203592	PMID: 28502801	CC	●
MC1R	rs1805007	PMID: 28502801	CC	●
MC1R	rs4268748	PMID: 28502801	TT	●
SLC45A2	rs185146	PMID: 28502801	TT	●
KITLG	rs1022034	PMID: 32339537	GT	●
SBF2	rs11042557	PMID: 32339537	CT	●
TWIST2	rs11684254	PMID: 32339537	CG	●
REEP3	rs12257409	PMID: 32339537	CT	●
BNC2	rs12350739	PMID: 32339537	AG	●
SYNE2	rs12878653	PMID: 32339537	TT	●
BRD1	rs138880	PMID: 32339537	AA	●
AC074093.1	rs1438898	PMID: 32339537	AA	●
PPARG	rs17036328	PMID: 32339537	TT	●
ZBTB20	rs17755786	PMID: 32339537	CT	●
CEP112	rs232138	PMID: 32339537	CT	●
PRPG2	rs3745473	PMID: 32339537	TT	●
DOCK8	rs520015	PMID: 32339537	CG	●
C1orf129	rs55811103	PMID: 32339537	CC	●
MAP3K1	rs59270457	PMID: 32339537	TT	●
RALY	rs62211989	PMID: 32339537	GG	●
CDC42EP3	rs6740259	PMID: 32339537	AG	●
RP11-21C4.1	rs6996198	PMID: 32339537	CT	●
ATG5	rs75188390	PMID: 32339537	AG	●

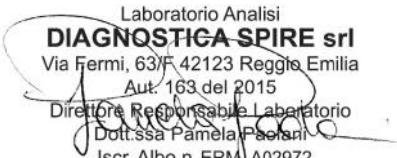
P
E
L
E
/
C
A
P
E
L
I

COSA PUOI FARE TU

- Utilizzare quotidianamente prodotti solari con elevato SPF.
- Mantenere la pelle ben idratata utilizzando cosmetici contenenti agenti idratanti (es. acido ialuronico).
- Evitare il fumo: il fumo può accelerare il processo di invecchiamento della pelle.
- Limitare il consumo di alcool.
- Evitare espressioni facciali ripetitive: alcuni movimenti facciali ripetitivi, come stringere gli occhi o aggrottare la fronte, possono contribuire alla formazione di rughe.
- Valutare la supplementazione con principi attivi che sostengono la rigenerazione cutanea (vitamina C, biotina) e zinco.
- Valutare l'utilizzo di prodotti cosmetici contenenti agenti rigeneranti (vitamina C, retinoidi, peptidi).
- Valutare l'utilizzo di trattamenti professionali come peelings chimici, laser o microdermoabrasione per migliorare la texture della pelle e prevenire le rughe.

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



PELLE / CAPELLI

FARMACOGENETICA

All'interno del pannello Farmacogenetica sono state selezionate le seguenti aree diagnostiche:

- ANTIBIOTICI, ANTIFUNGINI, INIBITORI POMPE PROTONICHE •
- FANS (ANTI-INFIAHMATORI NON STEROIDEI) •
- ACE-INIBITORI, ANTIAGGREGANTI PIASTRINICI, ANTICOAGULANTI, BETA-BLOCCANTI, STATINE •
- ANTIDEPRESSIVI TRICICLICI, SNRI - INIBITORI RICAPTAZIONE NORADRENALINA, SSRI - INIBITORI SELETTIVI RICAPTAZIONE DELLA SEROTONINA •
- CONTRACCETTIVI ORMONALI PROGESTINICI, OPPIODI •
- ANTI-RETROVIRALI, ANTI-TUMORALI, ANTI-VIRALI, IMMUNOSOPPRESSORI, IMMUNOSTIMOLANTI •
- INTERFERONI •
- AGONISTI SELETTIVI DEI RECETTORI B2-ADRENERGICI, ANESTETICI, ANTIDOTTI, MIORILASSANTI •
- DEPOLARIZZANTI •

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

Per la valutazione delle associazioni farmaco/varianti è stato preso come riferimento il modello di classificazione riportato sul sito <https://www.pharmgkb.org> che è un riferimento riconosciuto per le informazioni riguardanti la farmacogenetica, supportato da NIH/NHGRI/NICHD.

PharmGKB è una risorsa di conoscenza della farmacogenomica che comprende informazioni cliniche comprese linee guida cliniche ed etichette di farmaci, associazioni gene-farmaco potenzialmente utilizzabili clinicamente e relazioni genotipo-fenotipo. PharmGKB raccoglie, cura e diffonde le conoscenze sull'impatto della variazione genetica umana sulle risposte ai farmaci.

Le informazioni fornite non sono destinate all'uso diagnostico diretto o al processo decisionale medico senza revisione da parte di un professionista sanitario.

Le persone non devono modificare il proprio comportamento di salute esclusivamente sulla base delle informazioni contenute in questo report.

Le linee guida per l'utilizzo dei farmaci sono pubblicate dal Clinical Pharmacogenetics Implementation Consortium (CPIC), dalla Royal Dutch Association for the Advancement of Pharmacy - Pharmacogenetics Working Group (DPWG), dal Canadian Pharmacogenomics Network for Drug Safety (CPNDS) e da altre società professionali.

È stata utilizzata la scala di valutazione che classifica la solidità dell'associazione variante/farmaco descritta in:

<https://www.pharmgkb.org/page/clinAnnScoring>

<https://www.pharmgkb.org/page/varAnnScoring>

Questa scala di valutazione prevede la classificazione delle informazioni in 4 livelli diversi:

- LIV.1A** Le annotazioni cliniche di livello 1A descrivono combinazioni varianti/farmaco che prevedono una prescrizione specifica disponibile in un'annotazione di linea guida clinica corrente o un'annotazione sull'etichetta del farmaco approvata dalla FDA.
- LIV.1B** Le annotazioni cliniche di livello 1B descrivono combinazioni varianti/farmaco con un alto livello di evidenza a supporto dell'associazione ma nessuna guida per la prescrizione specifica per variante in una linea guida clinica annotata o nell'etichetta del farmaco della FDA. Le annotazioni cliniche di livello 1B devono essere supportate da almeno due pubblicazioni indipendenti.
- LIV.2A** Le varianti nelle annotazioni cliniche di livello 2A descrivono combinazioni varianti/farmaco con un livello moderato di evidenza a sostegno dell'associazione. Queste varianti sono presenti nei farmacogeni noti, il che implica che la causalità del fenotipo del farmaco sia probabile. Le annotazioni cliniche di livello 2A devono essere supportate da almeno due pubblicazioni indipendenti.
- LIV.2B** Le varianti nelle annotazioni cliniche di livello 2B descrivono combinazioni variante-farmaco con un livello moderato di evidenza a sostegno dell'associazione. Le annotazioni cliniche di livello 2B devono essere supportate da almeno due pubblicazioni indipendenti.
- LIV.3** Le annotazioni cliniche di livello 3 descrivono combinazioni variante-farmaco con un basso livello di evidenza a supporto dell'associazione.
- LIV.4** Le annotazioni cliniche di livello 4 descrivono le combinazioni variante-farmaco per le quali l'evidenza non supporta un'associazione certa tra la variante e il fenotipo del farmaco.

ACE-INIBITORI

Gli ACE-inibitori, noti anche come inibitori dell'enzima di conversione dell'angiotensina, sono farmaci principalmente utilizzati per il trattamento dell'ipertensione. La loro azione antipertensiva si basa sull'inibizione del sistema renina-angiotensina, contribuendo a ridurre la pressione arteriosa.

PRINCIPI ATTIVI

- Captopril

RISULTATI

LIVELLO DI RISCHIO	INTERPRETAZIONE
ALTO	Possibile diminuzione della risposta terapeutica durante il trattamento

POLIMORFISMI ANALIZZATI

GENE	VARIANTE	SNP	REFERENZA	LIVELLO	GENOTIPO	INTERPRETAZIONE
ACE	ND	rs4343	PMID:8806248	LIV.2A	GG	●

AGONISTI SELETTIVI DEI RECETTORI BETA-2 ADRENERGICI

I Beta-2 agonisti selettivi, comunemente noti come Beta-2 agonisti, rappresentano una classe di farmaci ampiamente utilizzati nel trattamento dell'asma bronchiale e di altre patologie respiratorie associate a broncospasmo, come la broncopneumopatia cronica ostruttiva (BPCO). Questi farmaci agiscono come agonisti specifici dei recettori Beta-2 adrenergici localizzati nella muscolatura liscia delle vie aeree, stimolandone il rilassamento. Tale meccanismo d'azione produce una rapida ed efficace broncodilatazione, che migliora il flusso aereo e riduce i sintomi respiratori, come dispnea e respiro sibilante.

PRINCIPI ATTIVI

- Salmeterolo

RISULTATI

LIVELLO DI RISCHIO	INTERPRETAZIONE
BASSO	Possibile diminuzione della risposta terapeutica durante il trattamento.

POLIMORFISMI ANALIZZATI

GENE	VARIANTE	SNP	REFERENZA	LIVELLO	GENOTIPO	INTERPRETAZIONE
ADRB2	ND	rs1042713	PMID:16772309	LIV.2A	AG	●

ANESTETICI

Il termine "farmaci anestetici" si riferisce a un gruppo eterogeneo di sostanze farmacologiche che, attraverso meccanismi d'azione distinti e siti di intervento differenti, inducono uno stato di anestesia. Questo stato si caratterizza per una perdita di sensibilità, che può essere limitata a una specifica area corporea o estendersi a tutto l'organismo, includendo in alcuni casi la perdita di coscienza. Gli anestetici generali agiscono principalmente sul sistema nervoso centrale, modulando l'attività di specifici neurotrasmettitori, come il GABA (acido gamma-aminobutirrico) o il glutammato, per ridurre l'eccitabilità neuronale. Gli anestetici locali, invece, inibiscono la conduzione nervosa bloccando i canali ionici, in particolare quelli del sodio.

PRINCIPI ATTIVI

- Alotano
- Desflurano
- Enflurano
- Isoflurano
- Metoxiflurano
- Sevoflurano

RISULTATI

LIVELLO DI RISCHIO	INTERPRETAZIONE
NON RILEVATO	L'analisi non ha rilevato alterazioni significative nei geni coinvolti nel metabolismo dei farmaci considerati.

POLIMORFISMI ANALIZZATI

GENE	VARIANTE	SNP	REFERENZA	LIVELLO	GENOTIPO	INTERPRETAZIONE
CACNA1S	ND	rs1800559	PMID:30499100	LIV.1A	CC	●
CACNA1S	ND	rs772226819	PMID:30499100	LIV.1A	GG	●
RYR1	ND	rs193922843	PMID:30499100	LIV.1A	GG	●
RYR1	ND	rs193922747	PMID:30499100	LIV.1A	TT	●
RYR1	ND	rs193922748	PMID:30499100	LIV.1A	CC	●
RYR1	ND	rs118192167	PMID:30499100	LIV.1A	AA	●
RYR1	ND	rs121918595	PMID:30499100	LIV.1A	CC	●
RYR1	ND	rs193922876	PMID:30499100	LIV.1A	CC	●
RYR1	ND	rs193922878	PMID:30499100	LIV.1A	CC	●
RYR1	ND	rs118192168	PMID:30499100	LIV.1A	GG	●
RYR1	ND	rs63749869	PMID:30499100	LIV.1A	GG	●
RYR1	ND	rs118192161	PMID:30499100	LIV.1A	CC	●
RYR1	ND	rs193922753	PMID:30499100	LIV.1A	GG	●
RYR1	ND	rs118192170	PMID:30499100	LIV.1A	TT	●
RYR1	ND	rs1801086	PMID:30499100	LIV.1A	GG	●
RYR1	ND	rs193922762	PMID:30499100	LIV.1A	CC	●
RYR1	ND	rs121918592	PMID:30499100	LIV.1A	GG	●
RYR1	ND	rs193922764	PMID:30499100	LIV.1A	CC	●

FARMACOGENETICA

GENE	VARIANTE	SNP	REFERENZA	LIVELLO	GENOTIPO	INTERPRETAZIONE
RYR1	ND	rs118192116	PMID:30499100	LIV.1A	CC	
RYR1	ND	rs118192162	PMID:30499100	LIV.1A	AA	
RYR1	ND	rs11888148	PMID:30499100	LIV.1A	GG	
RYR1	ND	rs193922768	PMID:30499100	LIV.1A	CC	
RYR1	ND	rs144336148	PMID:30499100	LIV.1A	GG	
RYR1	ND	rs193922770	PMID:30499100	LIV.1A	CC	
RYR1	ND	rs118192172	PMID:30499100	LIV.1A	CC	
RYR1	ND	rs193922772	PMID:30499100	LIV.1A	GG	
RYR1	ND	rs118192175	PMID:30499100	LIV.1A	CC	
RYR1	ND	rs118192163	PMID:30499100	LIV.1A	GG	
RYR1	ND	rs118192176	PMID:30499100	LIV.1A	GG	
RYR1	ND	rs118192177	PMID:30499100	LIV.1A	CC	
RYR1	ND	rs112563513	PMID:30499100	LIV.1A	GG	
RYR1	ND	rs121918596	PMID:30499100	LIV.1A	II	
RYR1	ND	rs193922802	PMID:30499100	LIV.1A	GG	
RYR1	ND	rs193922803	PMID:30499100	LIV.1A	CC	
RYR1	ND	rs193922807	PMID:30499100	LIV.1A	GG	
RYR1	ND	rs193922809	PMID:30499100	LIV.1A	GG	
RYR1	ND	rs121918593	PMID:30499100	LIV.1A	GG	
RYR1	ND	rs28933396	PMID:30499100	LIV.1A	GG	
RYR1	ND	rs118192124	PMID:30499100	LIV.1A	CC	
RYR1	ND	rs193922816	PMID:30499100	LIV.1A	CC	
RYR1	ND	rs118192122	PMID:30499100	LIV.1A	GG	
RYR1	ND	rs28933397	PMID:30499100	LIV.1A	CC	
RYR1	ND	rs121918594	PMID:30499100	LIV.1A	GG	
RYR1	ND	rs118192178	PMID:30499100	LIV.1A	CC	
RYR1	ND	rs193922818	PMID:30499100	LIV.1A	GG	
RYR1	ND	rs193922832	PMID:30499100	LIV.1A	GG	

ANTI-RETROVIRALI

I farmaci antiretrovirali (ARV) sono una classe di farmaci utilizzati per il trattamento e la prevenzione delle infezioni da virus dell'immunodeficienza umana (HIV). Questi farmaci agiscono interferendo con il ciclo replicativo dell'HIV, riducendo la carica virale nel sangue e nei tessuti e prevenendo la progressione dell'infezione verso l'AIDS (sindrome da immunodeficienza acquisita). Sebbene gli ARV non curino l'HIV, il loro uso continuativo permette ai pazienti di mantenere un sistema immunitario funzionale e una qualità di vita elevata.

PRINCIPI ATTIVI - 1

- Abacavir

RISULTATI - 1

LIVELLO DI RISCHIO	INTERPRETAZIONE
NON RILEVATO	L'analisi non ha rilevato alterazioni significative nei geni coinvolti nel metabolismo dei farmaci considerati.

POLIMORFISMI ANALIZZATI - 1

GENE	VARIANTE	SNP	REFERENZA	LIVELLO	GENOTIPO	INTERPRETAZIONE
HLA-B	HLA-B*57:01	rs2395029	PMID:24561393	LIV.1A	TT	●

PRINCIPI ATTIVI - 2

- Efavirenz

RISULTATI - 2

LIVELLO DI RISCHIO	INTERPRETAZIONE
NON RILEVATO	L'analisi non ha rilevato alterazioni significative nei geni coinvolti nel metabolismo dei farmaci considerati.

POLIMORFISMI ANALIZZATI - 2

GENE	VARIANTE	SNP	REFERENZA	LIVELLO	GENOTIPO	INTERPRETAZIONE
CYP2B6	CYP2B6*18	rs28399499	PMID:31006110	LIV.1A	TT	●
CYP2B6	CYP2B6*26	rs3826711	PMID:31006110	LIV.1A	CC	●
CYP2B6	CYP2B6*38	rs281864907	PMID:31006110	LIV.1A	TT	●
CYP2B6	CYP2B6*28	rs34698757	PMID:31006110	LIV.1A	CC	●
CYP2B6	CYP2B6*28	rs34097093	PMID:31006110	LIV.1A	CC	●

ANTI-TUMORALI

I farmaci antitumorali sono progettati per contrastare la proliferazione incontrollata delle cellule tumorali, agendo attraverso diversi meccanismi. I chemioterapici tradizionali, come gli agenti alchilanti o gli antimetaboliti, interferiscono con il DNA o i processi di replicazione cellulare, causando la morte delle cellule tumorali. Le terapie mirate rappresentano un approccio più moderno e selettivo: questi farmaci bloccano specifiche proteine o vie di segnalazione essenziali per la crescita del tumore, come avviene con gli inibitori delle tirosin-chinasi o gli anticorpi monoclonali. L'immunoterapia, invece, stimola il sistema immunitario a riconoscere e attaccare le cellule tumorali, sfruttando ad esempio gli inibitori di checkpoint immunitari. In alcuni casi, i tumori ormono-dipendenti possono essere trattati modulando i livelli ormonali, con farmaci come il tamoxifene. Un ulteriore approccio consiste nell'inibire l'angiogenesi, impedendo la formazione di nuovi vasi sanguigni necessari per nutrire il tumore. Ogni trattamento viene selezionato in base al tipo di tumore e alle caratteristiche individuali del paziente, bilanciando efficacia e potenziali effetti collaterali.

PRINCIPI ATTIVI - 1

- Azatiopurina
- Mercaptopurina
- Tioguanina

RISULTATI - 1

LIVELLO DI RISCHIO	INTERPRETAZIONE
NON RILEVATO	L'analisi non ha rilevato alterazioni significative nei geni coinvolti nel metabolismo dei farmaci considerati.

POLIMORFISMI ANALIZZATI - 1

GENE	VARIANTE	SNP	REFERENZA	LIVELLO	GENOTIPO	INTERPRETAZIONE
TPMT	TPMT*2	rs1800462	PMID:23422873	LIV.1A	CC	●
TPMT	TPMT*3	rs1800460	PMID:23422873	LIV.1A	CC	●
TPMT	TPMT*3	rs1142345	PMID:23422873	LIV.1A	TT	●
TPMT	TPMT*4	rs1800584	PMID:23422873	LIV.1A	CC	●
TPMT	TPMT*5	rs72552740	PMID:23422873	LIV.3	AA	●
TPMT	TPMT*6	rs75543815	PMID:23422873	LIV.3	TT	●
TPMT	TPMT*7	rs72552736	PMID:23422873	LIV.3	AA	●
TPMT	TPMT*8	rs56161402	PMID:23422873	LIV.3	CC	●
TPMT	TPMT*9	rs151149760	PMID:23422873	LIV.3	TT	●

PRINCIPI ATTIVI - 2

- Capecitabina
- Florouracile
- Tegafur

RISULTATI - 2

LIVELLO DI RISCHIO	INTERPRETAZIONE
NON RILEVATO	L'analisi non ha rilevato alterazioni significative nei geni coinvolti nel metabolismo dei farmaci considerati.

POLIMORFISMI ANALIZZATI - 2

GENE	VARIANTE	SNP	REFERENZA	LIVELLO	GENOTIPO	INTERPRETAZIONE
DPYD	ND	rs75017182	PMID:29152729	LIV.1A	GG	●
DPYD	DIPD*13	rs55886062	PMID:23988873	LIV.1A	AA	●
DPYD	DIPD*2A	rs3918290	PMID:29152729	LIV.1A	CC	●
DPYD	ND	rs67376798	PMID:29152729	LIV.1A	TT	●
DPYD	DIPD*9A	rs1801265	PMID:23988873	LIV.1A	AG	●
DPYD	DIPD*12	rs78060119	PMID:23988873	LIV.1A	CC	●
DPYD	ND	rs115232898	PMID:23988873	LIV.1A	TT	●
DPYD	DIPD*7	rs72549309	PMID:29152729	LIV.1A	II	●
DPYD	DIPD*10	rs1801268	PMID:29152729	LIV.1A	CC	●
DPYD	DIPD*8	rs1801266	PMID:29152729	LIV.1A	GG	●

PRINCIPI ATTIVI - 3

- Irinotecan

RISULTATI - 3

LIVELLO DI RISCHIO	INTERPRETAZIONE
NON RILEVATO	L'analisi non ha rilevato alterazioni significative nei geni coinvolti nel metabolismo dei farmaci considerati.

POLIMORFISMI ANALIZZATI - 3

GENE	VARIANTE	SNP	REFERENZA	LIVELLO	GENOTIPO	INTERPRETAZIONE
UGT11A1	ND	rs4148323	PMID:21412232	LIV.1A	GG	●

PRINCIPI ATTIVI - 4

- Metotrexate

RISULTATI - 4

LIVELLO DI RISCHIO	INTERPRETAZIONE
BASSO	Aumento dell'attività del farmaco nelle persone affette da artrite reumatoide. Rischio comparsa effetti avversi.

POLIMORFISMI ANALIZZATI - 4

GENE	VARIANTE	SNP	REFERENZA	LIVELLO	GENOTIPO	INTERPRETAZIONE
MTHFR	ND	rs1801133	PMID:11710708	LIV.2A	AG	●
SLC19A1	ND	rs1051266	PMID:15677700	LIV.2A	CT	●

PRINCIPI ATTIVI - 5

- Tamoxifene

RISULTATI - 5

LIVELLO DI RISCHIO	INTERPRETAZIONE
NON RILEVATO	L'analisi non ha rilevato alterazioni significative nei geni coinvolti nel metabolismo dei farmaci considerati.

POLIMORFISMI ANALIZZATI - 5

GENE	VARIANTE	SNP	REFERENZA	LIVELLO	GENOTIPO	INTERPRETAZIONE
CYP2D6	CYP2D6*14	rs5030865	PMID:29385237	LIV1A	CC	●
CYP2D6	CYP2D6*20	rs72549354	PMID:29385237	LIV1A	DD	●
CYP2D6	CYP2D6*3	rs35742686	PMID:29385237	LIV1A	II	●
CYP2D6	CYP2D6*119	rs28371725	PMID:29385237	LIV1A	CC	●
CYP2D6	CYP2D6*52	rs28371733	PMID:29385237	LIV1A	CC	●
CYP2D6	CYP2D6*6	rs5030655	PMID:29385237	LIV1A	II	●

ANTI-VIRALI

Gli antivirali sono farmaci progettati per contrastare un'ampia gamma di infezioni virali o per offrire una protezione temporanea contro l'infezione stessa. Questi farmaci agiscono bloccando specifiche fasi del ciclo replicativo del virus, interferendo con i processi necessari alla sua replicazione e propagazione all'interno dell'organismo. Gli antivirali possono essere utilizzati sia a scopo terapeutico, per trattare infezioni virali già in corso, sia a scopo preventivo, per ridurre il rischio di contagio o di progressione della malattia.

PRINCIPI ATTIVI - 1

- Atazanavir
- Ritonavir

RISULTATI - 1

LIVELLO DI RISCHIO	INTERPRETAZIONE
NON RILEVATO	L'analisi non ha rilevato alterazioni significative nei geni coinvolti nel metabolismo dei farmaci considerati.

POLIMORFISMI ANALIZZATI - 1

GENE	VARIANTE	SNP	REFERENZA	LIVELLO	GENOTIPO	INTERPRETAZIONE
UGT1A1	ND	rs4148323	PMID:26417955	LIV.1A	GG	●

PRINCIPI ATTIVI - 2

- Boceprevir
- Ribavirina
- Telaprevir

RISULTATI - 2

LIVELLO DI RISCHIO	INTERPRETAZIONE
ALTO	Possibile riduzione della risposta terapeutica.

POLIMORFISMI ANALIZZATI - 2

GENE	VARIANTE	SNP	REFERENZA	LIVELLO	GENOTIPO	INTERPRETAZIONE
IFNL3	ND	rs12979860	PMID:24096968	LIV.1A	CT	●
IFNL3	ND	rs8099917	PMID:22863268	LIV.1A	GT	●

ANTIAGGREGANTI PIASTRINICI

Gli antiaggreganti piastrinici rappresentano una classe di farmaci progettata per inibire l'attivazione e l'aggregazione delle piastrine, con l'obiettivo principale di prevenire la formazione di trombi. Questi farmaci giocano un ruolo cruciale nella gestione e nella prevenzione delle complicanze trombotiche, particolarmente in pazienti a rischio di eventi cardiovascolari, come infarto del miocardio, ictus ischemico e trombosi arteriosa. L'impiego degli antiaggreganti piastrinici nella prevenzione e nel controllo della malattia aterosclerotica si basa su evidenze consolidate che dimostrano il ruolo chiave delle piastrine nella progressione della placca aterosclerotica e nei meccanismi che conducono alla formazione del trombo. La rottura o l'erosione della placca aterosclerotica espone il contenuto subendoteliale protrombotico, attivando rapidamente le piastrine e innescando la formazione di un trombo, che può ostruire il flusso sanguigno e causare eventi ischemici acuti.

PRINCIPI ATTIVI

- Clopidogrel

RISULTATI

LIVELLO DI RISCHIO	INTERPRETAZIONE
NON RILEVATO	L'analisi non ha rilevato alterazioni significative nei geni coinvolti nel metabolismo dei farmaci considerati.

POLIMORFISMI ANALIZZATI

GENE	VARIANTE	SNP	REFERENZA	LIVELLO	GENOTIPO	INTERPRETAZIONE
CYP2C19	CYP2C19*13	rs17879685	PMID:23698643	LIV.1A	CC	●
CYP2C19	CYP2C19*17	rs12248560	PMID:23698643	LIV.1A	CC	●
CYP2C19	CYP2C19*2	rs4244285	PMID:23698643	LIV.1A	GG	●
CYP2C19	CYP2C19*3	rs4986893	PMID:23698643	LIV.1A	GG	●
CYP2C19	CYP2C19*4	rs28399504	PMID:23698643	LIV.1A	AA	●
CYP2C19	CYP2C19*5	rs56337013	PMID:23698643	LIV.1A	CC	●
CYP2C19	CYP2C19*6	rs72552267	PMID:23698643	LIV.1A	GG	●
CYP2C19	CYP2C19*7	rs72558186	PMID:23698643	LIV.1A	TT	●
CYP2C19	CYP2C19*9	rs17884712	PMID:23698643	LIV.1A	GG	●
CYP2C19	CYP2C19*14	rs55752064	PMID:23698643	LIV.1A	TT	●

ANTIBIOTICI

Gli antibiotici costituiscono una classe di farmaci fondamentali per il trattamento delle infezioni causate da batteri, grazie alla loro capacità di inibire la crescita batterica o di eliminarli completamente. Essi agiscono attraverso differenti meccanismi d'azione, come l'inibizione della sintesi della parete cellulare, l'interferenza con la sintesi proteica, la destabilizzazione delle membrane cellulari o l'inibizione della replicazione del DNA batterico.

PRINCIPI ATTIVI - 1

- Acido clavulanico
- Amoxicillina

RISULTATI - 1

LIVELLO DI RISCHIO	INTERPRETAZIONE
NON RILEVATO	L'analisi non ha rilevato alterazioni significative nei geni coinvolti nel metabolismo dei farmaci considerati.

POLIMORFISMI ANALIZZATI - 1

GENE	VARIANTE	SNP	REFERENZA	LIVELLO	GENOTIPO	INTERPRETAZIONE
HLA-DQB1	ND	rs9274407	PMID:21570397	LIV.3	TT	●

PRINCIPI ATTIVI - 2

- Dapsone

RISULTATI - 2

LIVELLO DI RISCHIO	INTERPRETAZIONE
NON RILEVATO	L'analisi non ha rilevato alterazioni significative nei geni coinvolti nel metabolismo dei farmaci considerati.

POLIMORFISMI ANALIZZATI - 2

GENE	VARIANTE	SNP	REFERENZA	LIVELLO	GENOTIPO	INTERPRETAZIONE
HLA-B	HLA-B*13:01	rs2844573	PMID: 24152261	LIV.1A	AA	●

PRINCIPI ATTIVI - 3

- Etambutolo
- Pirazinamide
- Rifampicina
- Isoniazide

RISULTATI - 3

LIVELLO DI RISCHIO	INTERPRETAZIONE
NON RILEVATO	L'analisi non ha rilevato alterazioni significative nei geni coinvolti nel metabolismo dei farmaci considerati.

POLIMORFISMI ANALIZZATI - 3

GENE	VARIANTE	SNP	REFERENZA	LIVELLO	GENOTIPO	INTERPRETAZIONE
NAT2	NAT2*6	rs1799930	PMID:31699005	LIV.2A	AG	
NAT2	NAT2*7	rs1799931	PMID:31699005	LIV.2A	GG	

PRINCIPI ATTIVI - 4

- Flucloxacillina

RISULTATI - 4

LIVELLO DI RISCHIO	INTERPRETAZIONE
NON RILEVATO	L'analisi non ha rilevato alterazioni significative nei geni coinvolti nel metabolismo dei farmaci considerati.

POLIMORFISMI ANALIZZATI - 4

GENE	VARIANTE	SNP	REFERENZA	LIVELLO	GENOTIPO	INTERPRETAZIONE
HLA-B	HLA-B*57:01	rs2395029	PMID:19483685	LIV.1A	TT	

FARMACOGENETICA

ANTICOAGULANTI

Grazie alla loro azione terapeutica, i farmaci anticoagulanti sono impiegati per prevenire la formazione di trombi e per limitare l'accrescimento di quelli già formati, riducendo così il rischio di complicanze tromboemboliche. La formazione di trombi nei vasi sanguigni rappresenta un evento patologico di grande rilevanza clinica, poiché può ostruire il normale flusso sanguigno e portare a condizioni potenzialmente fatali, come l'embolia polmonare, l'infarto del miocardio o l'ictus ischemico. A differenza degli antiaggreganti piastrinici, che agiscono prevalentemente inibendo l'aggregazione delle piastrine, gli anticoagulanti interferiscono con la cascata della coagulazione.

PRINCIPI ATTIVI - 1

- Acenocumarolo
- Warfarin

RISULTATI - 1

LIVELLO DI RISCHIO	INTERPRETAZIONE
BASSO	Possibile aumento del rischio di aumento dell'effetto anti-coagulatorio quando trattati con il farmaco.

POLIMORFISMI ANALIZZATI - 1

GENE	VARIANTE	SNP	REFERENZA	LIVELLO	GENOTIPO	INTERPRETAZIONE
CYP2C9	CYP2C9*2	rs1799853	PMID:28198005	LIV.1A	CC	●
CYP2C9	CYP2C9*3	rs1057910	PMID:28198005	LIV.1A	AC	●
VKORC1	ND	rs9923231	PMID:28198005	LIV.1A	CC	●

PRINCIPI ATTIVI - 2

- Fenprocumone

RISULTATI - 2

LIVELLO DI RISCHIO	INTERPRETAZIONE
ALTO	Forte riduzione dell'attività del farmaco.

POLIMORFISMI ANALIZZATI - 2

GENE	VARIANTE	SNP	REFERENZA	LIVELLO	GENOTIPO	INTERPRETAZIONE
VKORC1	ND	rs9923231	PMID:16270629	LIV.1B	CC	●
VKORC1	ND	rs7294	PMID:16270629	LIV.1B	TT	●
VKORC1	ND	rs9934438	PMID:16270629	LIV.1B	GG	●

ANTIDEPRESSIVI TRICICLICI

Gli Antidepressivi Triciclici (ADT) rappresentano una classe di farmaci altamente efficaci nel trattamento delle sindromi depressive, in particolare quelle di grado moderato-severo. Grazie alla loro azione sui sistemi neurotrasmettitoriali centrali, questi farmaci trovano applicazione anche in altre condizioni psichiatriche e mediche, tra cui il disturbo ossessivo-compulsivo (DOC), il disturbo di panico, l'anoressia nervosa e la bulimia nervosa. Inoltre, gli ADT sono utilizzati nel trattamento del dolore neuropatico, dell'emicrania cronica e di alcune forme di insomnia, evidenziando la loro versatilità terapeutica.

PRINCIPI ATTIVI

- Amitriptilina
- Nortriptilina
- Cloripramina
- Clomipramina
- Desipramina
- Doxepina
- Imipramina
- Trimipramina

RISULTATI

LIVELLO DI RISCHIO	INTERPRETAZIONE
RISCHIO NON RILEVATO	L'analisi non ha rilevato alterazioni nei geni coinvolti nel metabolismo dei farmaci considerati.

POLIMORFISMI ANALIZZATI

GENE	VARIANTE	SNP	REFERENZA	LIVELLO	GENOTIPO	INTERPRETAZIONE
CYP2C19	CYP2C19*17	rs12248560	PMID:27997040	LIV.1A	CC	●
CYP2C19	CYP2C19*2	rs4244285	PMID:27997040	LIV.1A	GG	●
CYP2C19	CYP2C19*3	rs4986893	PMID:27997040	LIV.1A	GG	●
CYP2C19	CYP2C19*4	rs28399504	PMID:27997040	LIV.1A	AA	●
CYP2C19	CYP2C19*5	rs56337013	PMID:27997040	LIV.1A	CC	●
CYP2C19	CYP2C19*6	rs72552267	PMID:27997040	LIV.1A	GG	●
CYP2C19	CYP2C19*7	rs72558186	PMID:27997040	LIV.1A	TT	●
CYP2C19	CYP2C19*9	rs17884712	PMID:27997040	LIV.1A	GG	●
CYP2D6	CYP2D6*14	rs5030865	PMID:27997040	LIV.1A	CC	●
CYP2D6	CYP2D6*20	rs72549354	PMID:27997040	LIV.1A	DD	●
CYP2D6	CYP2D6*3	rs35742686	PMID:27997040	LIV.1A	II	●
CYP2D6	CYP2D6*119	rs28371725	PMID:27997040	LIV.1A	CC	●
CYP2D6	CYP2D6*52	rs28371733	PMID:27997040	LIV.1A	CC	●
CYP2D6	CYP2D6*6	rs5030655	PMID:27997040	LIV.1A	II	●

ANTIDOTI

Quando i pazienti affetti da tumori ematologici, come leucemie e linfomi, iniziano la chemioterapia, possono sviluppare iperuricemia a causa della sindrome da lisi tumorale (TLS). Questo fenomeno si verifica quando un massiccio numero di cellule tumorali viene distrutto rapidamente dalla chemioterapia, rilasciando grandi quantità di materiale genetico, tra cui acidi nucleici, nel flusso sanguigno. Gli acidi nucleici vengono metabolizzati in purine, che a loro volta si convertono in acido urico. L'aumento improvviso e massivo dei livelli di acido urico nel sangue può superare la capacità dell'organismo di eliminarlo efficacemente, portando a un accumulo di acido urico che può precipitare nei reni e causare disfunzione renale o persino insufficienza renale acuta.

PRINCIPI ATTIVI

- Rasburicasi

RISULTATI

LIVELLO DI RISCHIO	INTERPRETAZIONE
NON RILEVATO	L'analisi non ha rilevato alterazioni significative nei geni coinvolti nel metabolismo dei farmaci considerati.

POLIMORFISMI ANALIZZATI

GENE	VARIANTE	SNP	REFERENZA	LIVELLO	GENOTIPO	INTERPRETAZIONE
G6PD	ND	rs1050828	PMID:24787449	LIV.1A	CC	●
G6PD	ND	rs1050829	PMID:24787449	LIV.1A	TT	○

ANTIFUNGINI

Gli antimicotici, o antifungini, sono una classe di farmaci utilizzati per prevenire e trattare le infezioni causate da funghi patogeni, inclusi lieviti (ad esempio *Candida* spp.) e muffe (come *Aspergillus* spp.). Queste infezioni, note come micosi, possono manifestarsi in diverse forme, che variano dalla semplice infezione superficiale della pelle o delle mucose fino a forme invasive e potenzialmente letali, specialmente nei pazienti immunocompromessi.

PRINCIPI ATTIVI

- Voriconazolo

RISULTATI

LIVELLO DI RISCHIO	INTERPRETAZIONE
NON RILEVATO	L'analisi non ha rilevato alterazioni significative nei geni coinvolti nel metabolismo dei farmaci considerati.

POLIMORFISMI ANALIZZATI

GENE	VARIANTE	SNP	REFERENZA	LIVELLO	GENOTIPO	INTERPRETAZIONE
CYP2C19	CYP2C19*17	rs12248560	PMID:27981572	LIV.1A	CC	●
CYP2C19	CYP2C19*2	rs4244285	PMID:27981572	LIV.1A	GG	●
CYP2C19	CYP2C19*3	rs4986893	PMID:27981572	LIV.1A	GG	●
CYP2C19	CYP2C19*4	rs28399504	PMID:27981572	LIV.1A	AA	●
CYP2C19	CYP2C19*5	rs56337013	PMID:27981572	LIV.1A	CC	●
CYP2C19	CYP2C19*6	rs72552267	PMID:27981572	LIV.1A	GG	●
CYP2C19	CYP2C19*7	rs72558186	PMID:27981572	LIV.1A	TT	●
CYP2C19	CYP2C19*9	rs17884712	PMID:27981572	LIV.1A	GG	●

BETA-BLOCCANTI

I farmaci betabloccanti sono una classe di principi attivi che esercitano la loro azione principalmente sul sistema cardiovascolare, influenzando il cuore e i vasi sanguigni. Il loro meccanismo d'azione si basa sull'inibizione dei recettori beta-adrenergici presenti su diversi tessuti, con un effetto predominante sulla riduzione della frequenza cardiaca, della contrattilità miocardica e della pressione arteriosa. Questo li rende strumenti terapeutici essenziali per il trattamento di una vasta gamma di condizioni cardiovascolari.

PRINCIPI ATTIVI

- Bisoprololo

RISULTATI

LIVELLO DI RISCHIO	INTERPRETAZIONE
ALTO	Risposta ridotta al farmaco.

POLIMORFISMI ANALIZZATI

GENE	VARIANTE	SNP	REFERENZA	LIVELLO	GENOTIPO	INTERPRETAZIONE
ACY3	ND	rs2514036	PMID:25622599	LIV.3	CC	●

CONTRACCETTIVI ORMONALI PROGESTINICI

I contraccettivi progestinici contengono solo progestinici, forme sintetiche del progesterone, e sono utilizzati per prevenire la gravidanza. Agiscono inibendo l'ovulazione, rendendo il muco cervicale più denso, alterando l'endometrio e riducendo la motilità tubarica. Sono disponibili in diverse formulazioni: pillole (minipillola), iniezioni, impianti sottocutanei, dispositivi intrauterini (IUD) e contraccettivi d'emergenza. Adatti per donne che non possono assumere estrogeni, come durante l'allattamento o in caso di rischio tromboembolico, offrono un'alternativa efficace e sicura. Tra i vantaggi si includono l'idoneità per l'allattamento e il minor rischio di effetti gravi, mentre gli svantaggi comprendono irregolarità mestruali e possibili effetti androgenici (acne, aumento di peso).

PRINCIPI ATTIVI

- Desostrogl
- Etonogestrel
- Gestodene
- Levonorgestrel
- Medrossiprogesterone
- Megestrol
- Norelgestromina
- Noretisterone
- Norgestimato
- Norgestrel

RISULTATI

LIVELLO DI RISCHIO	INTERPRETAZIONE
NON RILEVATO	L'analisi non ha rilevato alterazioni significative nei geni coinvolti nel metabolismo dei farmaci considerati.

POLIMORFISMI ANALIZZATI

GENE	VARIANTE	SNP	REFERENZA	LIVELLO	GENOTIPO	INTERPRETAZIONE
F5	ND	rs6025	PMID:21412232	LIV.1A	CC	●

FANS (ANTI-INFAMMATORI NON STEROIDEI)

I farmaci antinfiammatori sono utilizzati per ridurre l'infiammazione, una risposta naturale dell'organismo a infezioni, lesioni o irritazioni. I farmaci antinfiammatori non steroidei (FANS), in particolare, agiscono bloccando l'attività degli enzimi cicloossigenasi (COX), responsabili della produzione di prostaglandine, molecole coinvolte nel processo infiammatorio, nella trasmissione del dolore e nella regolazione della temperatura corporea. I FANS riducono l'infiammazione, alleviano il dolore e abbassano la febbre. Per questo motivo sono prescritti per condizioni come mal di testa, mal di denti, crampi mestruali, lesioni muscoloscheletriche (distorsioni o strappi) e patologie croniche come artrite reumatoide, artrosi e mal di schiena cronico. Tuttavia, il blocco della COX-1 può causare effetti collaterali, come disturbi gastrici e rischio di ulcere.

PRINCIPI ATTIVI

- Aspirina
- Aceclofenac
- Celecoxib
- Diclofenac
- Dipirone
- Flurbiprofene
- Ibuprofene
- Indometacina
- Lornoxicam
- Lumiracoxib
- Nabumetone
- Naprossene
- Meloxicam
- Tenoxicam

RISULTATI

LIVELLO DI RISCHIO	INTERPRETAZIONE
BASSO	Metabolismo moderatamente ridotto; concentrazioni plasmatiche più elevate possono aumentare la probabilità di tossicità.

POLIMORFISMI ANALIZZATI

GENE	VARIANTE	SNP	REFERENZA	LIVELLO	GENOTIPO	INTERPRETAZIONE
CYP2C9	CYP2C9*12	rs9332239	PMID:32189324	LIV.1A	CC	●
CYP2C9	CYP2C9*13	rs72558187	PMID:32189324	LIV.1A	TT	●
CYP2C9	CYP2C9*14	rs72558189	PMID:32189324	LIV.1A	GG	●
CYP2C9	CYP2C9*15	rs72558190	PMID:32189324	LIV.1A	CC	●
CYP2C9	CYP2C9*2	rs1799853	PMID:32189324	LIV.1A	CC	●
CYP2C9	CYP2C9*3	rs1057910	PMID:32189324	LIV.1A	AC	●
CYP2C9	CYP2C9*5	rs28371686	PMID:32189324	LIV.1A	CC	●

GENE	VARIANTE	SNP	REFERENZA	LIVELLO	GENOTIPO	INTERPRETAZIONE
CYP2C9	CYP2C9*6	rs9332131	PMID:32189324	LIV.1A	II	●
CYP2C9	CYP2C9*8	rs7900194	PMID:32189324	LIV.1A	GG	●
CYP2C9	CYP2C9*16	rs72558192	PMID:32189324	LIV.1A	AA	●
CYP2C9	CYP2C9*29	rs182132442	PMID:32189324	LIV.1A	CC	●
CYP2C9	CYP2C9*31	rs57505750	PMID:32189324	LIV.1A	TT	●
CYP2C9	CYP2C9*33	rs200183364	PMID:32189324	LIV.1A	GG	●
CYP2C9	CYP2C9*37	rs564813580	PMID:32189324	LIV.1A	AA	●
CYP2C9	CYP2C9*39	rs762239445	PMID:32189324	LIV.1A	GG	●
CYP2C9	CYP2C9*42	rs12414460	PMID:32189324	LIV.1A	GG	●
CYP2C9	CYP2C9*43	rs767576260	PMID:32189324	LIV.1A	CC	●
CYP2C9	CYP2C9*45	rs199523631	PMID:32189324	LIV.1A	CC	●

IMMUNOSOPPRESSORI

I farmaci immunosoppressori sono utilizzati per modulare e ridurre l'attività del sistema immunitario in condizioni specifiche, come i trapianti d'organo o le malattie autoimmuni. Il sistema immunitario svolge un ruolo fondamentale nella difesa dell'organismo, attaccando agenti estranei come microrganismi responsabili di infezioni e cellule tumorali. Tuttavia, in alcune circostanze, questa risposta può essere dannosa. Nel caso dei trapianti d'organo, il sistema immunitario riconosce il tessuto trapiantato come estraneo e avvia una reazione di rigetto, compromettendo la funzionalità del nuovo organo. I farmaci immunosoppressori agiscono prevenendo questa reazione, consentendo il mantenimento del trapianto. Nelle malattie autoimmuni, invece, il sistema immunitario subisce un'alterazione e attacca erroneamente i tessuti e gli organi del proprio corpo, causandone danni. Gli immunosoppressori aiutano a controllare questa risposta anomala, riducendo l'infiammazione e proteggendo i tessuti dagli attacchi autoimmuni.

PRINCIPI ATTIVI

- Tacrolimus

RISULTATI

LIVELLO DI RISCHIO	INTERPRETAZIONE
BASSO	Aumentata attività del farmaco, rischio eventi avversi.

POLIMORFISMI ANALIZZATI

GENE	VARIANTE	SNP	REFERENZA	LIVELLO	GENOTIPO	INTERPRETAZIONE
CYP3A5	CYP3A5*3	rs776746	PMID:23778326	LIV.1B	CT	●
CYP3A5	CYP3A5*6	rs10264272	PMID:23778326	LIV.1B	CC	○
CYP3A5	CYP3A5*7	rs41303343	PMID:23778326	LIV.1B	DD	○

IMMUNOSTIMOLANTI INTERFERONI

Gli interferoni (IFN) sono proteine appartenenti alla classe delle citochine, prodotte da cellule del sistema immunitario, come i globuli bianchi, e da cellule tissutali in risposta a infezioni da virus, batteri, parassiti o alla presenza di cellule tumorali. Queste proteine svolgono un ruolo fondamentale nella regolazione delle risposte immunitarie, agendo come mediatori tra le difese innate e quelle adattative. Una delle loro principali funzioni è bloccare la replicazione dei virus all'interno delle cellule infette, impedendo che l'infezione si diffonda ad altre cellule sane. Inoltre, gli interferoni potenziano l'attività di cellule del sistema immunitario come linfociti T, macrofagi e cellule NK, rendendole più efficaci nel contrastare agenti patogeni e cellule tumorali. Hanno anche la capacità di inibire la proliferazione di alcune cellule neoplastiche, limitando la progressione dei tumori. Oltre al loro ruolo naturale, gli interferoni sono utilizzati come farmaci in diverse patologie, tra cui epatiti croniche, sclerosi multipla e alcune forme di cancro.

PRINCIPI ATTIVI

- Peginterferone alfa-2a
- Peginterferone alfa-2b

RISULTATI

LIVELLO DI RISCHIO	INTERPRETAZIONE
BASSO	Possibile riduzione della risposta terapeutica.

POLIMORFISMI ANALIZZATI

GENE	VARIANTE	SNP	REFERENZA	LIVELLO	GENOTIPO	INTERPRETAZIONE
IFNL3	ND	rs12979860	PMID:24096968	LIV.1A	CT	●
IFNL3	ND	rs8099917	PMID:22863268	LIV.1A	GT	●

INIBITORI POMPE PROTONICHE

Gli inibitori della pompa protonica (IPP) sono farmaci ampiamente utilizzati per trattare condizioni associate a un'eccessiva produzione di acido nello stomaco. Agiscono bloccando in modo selettivo e irreversibile l'enzima H⁺/K⁺-ATPasi, noto come pompa protonica, che si trova nelle cellule parietali dello stomaco. Questo enzima è responsabile del rilascio di protoni nel lume gastrico, un processo fondamentale per la formazione dell'acido cloridrico. Inibendo la funzione della pompa protonica, gli IPP riducono significativamente la secrezione di acido, favorendo la guarigione di lesioni gastriche e alleviando i sintomi associati all'eccesso di acidità. Questi farmaci sono utilizzati nel trattamento di diverse patologie, tra cui la malattia da reflusso gastroesofageo, le ulcere gastriche e duodenali, la sindrome di Zollinger-Ellison e altre condizioni in cui è necessario ridurre l'acidità gastrica. Sono anche impiegati in prevenzione, ad esempio per proteggere la mucosa gastrica in pazienti che assumono farmaci antinfiammatori non steroidei o anticoagulanti.

PRINCIPI ATTIVI

- Omeprazolo
- Lansoprazolo
- Pantoprazolo
- Dexlansoprazolo

RISULTATI

LIVELLO DI RISCHIO	INTERPRETAZIONE
NON RILEVATO	L'analisi non ha rilevato alterazioni significative nei geni coinvolti nel metabolismo dei farmaci considerati.

POLIMORFISMI ANALIZZATI

GENE	VARIANTE	SNP	REFERENZA	LIVELLO	GENOTIPO	INTERPRETAZIONE
CYP2C19	CYP2C19*17	rs12248560	PMID:32770672	LIV.1A	CC	●
CYP2C19	CYP2C19*2	rs4244285	PMID:32770672	LIV.1A	GG	●
CYP2C19	CYP2C19*3	rs4986893	PMID:32770672	LIV.1A	GG	●
CYP2C19	CYP2C19*4	rs28399504	PMID:32770672	LIV.1A	AA	●
CYP2C19	CYP2C19*5	rs56337013	PMID:32770672	LIV.1A	CC	●
CYP2C19	CYP2C19*6	rs72552267	PMID:32770672	LIV.1A	GG	●
CYP2C19	CYP2C19*7	rs72558186	PMID:32770672	LIV.1A	TT	●
CYP2C19	CYP2C19*9	rs17884712	PMID:32770672	LIV.1A	GG	●

MIORILASSANTI DEPOLARIZZANTI

I miorilassanti sono farmaci utilizzati per ridurre il tono muscolare, agendo sia sulla muscolatura scheletrica (volontaria) sia su quella liscia (involontaria). Questi farmaci trovano impiego in diverse situazioni cliniche, tra cui anestesia chirurgica, trattamento delle miopatie e gestione di spasmi muscolari. I miorilassanti si suddividono in tre categorie principali in base al loro meccanismo d'azione e al sito di intervento. I miorilassanti centrali agiscono sul sistema nervoso centrale, riducendo la contrazione muscolare volontaria. Sono utilizzati come antispastici o come supporto durante l'anestesia per interventi chirurgici. I miorilassanti competitivi, detti anche non depolarizzanti, agiscono a livello periferico interrompendo la trasmissione neuromuscolare attraverso il blocco competitivo del neurotrasmettore acetilcolina. Questi farmaci hanno un'azione più duratura e vengono impiegati in procedure chirurgiche complesse. I miorilassanti depolarizzanti, invece, bloccano la placca neuromuscolare tramite una prolungata depolarizzazione della membrana, risultando più adatti per interventi di breve durata o manipolazioni, grazie alla loro azione rapida ma transitoria. Oltre al loro utilizzo in anestesia, i miorilassanti trovano applicazione nel trattamento delle miopatie, malattie che colpiscono i muscoli volontari.

PRINCIPI ATTIVI

- Succinilcolina

RISULTATI

LIVELLO DI RISCHIO	INTERPRETAZIONE
NON RILEVATO	L'analisi non ha rilevato alterazioni significative nei geni coinvolti nel metabolismo dei farmaci considerati.

POLIMORFISMI ANALIZZATI

GENE	VARIANTE	SNP	REFERENZA	LIVELLO	GENOTIPO	INTERPRETAZIONE
CACNA1S	ND	rs1800559	PMID:30499100	LIV.1A	CC	●
CACNA1S	ND	rs772226819	PMID:30499100	LIV.1A	GG	●
RYR1	ND	rs193922843	PMID:30499100	LIV.1A	GG	●
RYR1	ND	rs193922747	PMID:30499100	LIV.1A	TT	●
RYR1	ND	rs193922748	PMID:30499100	LIV.1A	CC	●
RYR1	ND	rs18192167	PMID:30499100	LIV.1A	AA	●
RYR1	ND	rs121918595	PMID:30499100	LIV.1A	CC	●
RYR1	ND	rs193922876	PMID:30499100	LIV.1A	CC	●
RYR1	ND	rs193922878	PMID:30499100	LIV.1A	CC	●
RYR1	ND	rs118192168	PMID:30499100	LIV.1A	GG	●
RYR1	ND	rs63749869	PMID:30499100	LIV.1A	GG	●
RYR1	ND	rs118192161	PMID:30499100	LIV.1A	CC	●
RYR1	ND	rs193922753	PMID:30499100	LIV.1A	GG	●
RYR1	ND	rs118192170	PMID:30499100	LIV.1A	TT	●
RYR1	ND	rs1801086	PMID:30499100	LIV.1A	GG	●
RYR1	ND	rs193922762	PMID:30499100	LIV.1A	CC	●
RYR1	ND	rs121918592	PMID:30499100	LIV.1A	GG	●
RYR1	ND	rs193922764	PMID:30499100	LIV.1A	CC	●

FARMACOGENETICA

GENE	VARIANTE	SNP	REFERENZA	LIVELLO	GENOTIPO	INTERPRETAZIONE
RYR1	ND	rs118192116	PMID:30499100	LIV.1A	CC	●
RYR1	ND	rs118192162	PMID:30499100	LIV.1A	AA	●
RYR1	ND	rs11888148	PMID:30499100	LIV.1A	GG	●
RYR1	ND	rs193922768	PMID:30499100	LIV.1A	CC	●
RYR1	ND	rs144336148	PMID:30499100	LIV.1A	GG	●
RYR1	ND	rs193922770	PMID:30499100	LIV.1A	CC	●
RYR1	ND	rs118192172	PMID:30499100	LIV.1A	CC	●
RYR1	ND	rs193922772	PMID:30499100	LIV.1A	GG	●
RYR1	ND	rs118192175	PMID:30499100	LIV.1A	CC	●
RYR1	ND	rs118192163	PMID:30499100	LIV.1A	GG	●
RYR1	ND	rs118192176	PMID:30499100	LIV.1A	GG	●
RYR1	ND	rs118192177	PMID:30499100	LIV.1A	CC	●
RYR1	ND	rs112563513	PMID:30499100	LIV.1A	GG	●
RYR1	ND	rs121918596	PMID:30499100	LIV.1A	II	●
RYR1	ND	rs193922802	PMID:30499100	LIV.1A	GG	●
RYR1	ND	rs193922803	PMID:30499100	LIV.1A	CC	●
RYR1	ND	rs193922807	PMID:30499100	LIV.1A	GG	●
RYR1	ND	rs193922809	PMID:30499100	LIV.1A	GG	●
RYR1	ND	rs121918593	PMID:30499100	LIV.1A	GG	●
RYR1	ND	rs28933396	PMID:30499100	LIV.1A	GG	●
RYR1	ND	rs118192124	PMID:30499100	LIV.1A	CC	●
RYR1	ND	rs193922816	PMID:30499100	LIV.1A	CC	●
RYR1	ND	rs118192122	PMID:30499100	LIV.1A	GG	●
RYR1	ND	rs28933397	PMID:30499100	LIV.1A	CC	●
RYR1	ND	rs121918594	PMID:30499100	LIV.1A	GG	●
RYR1	ND	rs118192178	PMID:30499100	LIV.1A	CC	●
RYR1	ND	rs193922818	PMID:30499100	LIV.1A	GG	●
RYR1	ND	rs193922832	PMID:30499100	LIV.1A	GG	●

OPPIOIDI

Gli oppioidi sono sostanze che agiscono sul sistema nervoso centrale, modulando la percezione del dolore e i processi mentali. Possono essere derivati dall'oppio naturale, una sostanza estratta dal Papaver somniferum, una pianta originaria della Turchia oggi coltivata in molte aree temperate, oppure possono essere sintetizzati in laboratorio, in parte o completamente. Gli oppioidi sintetici e semisintetici imitano l'azione dei composti naturali, legandosi ai recettori opioidi nel sistema nervoso centrale e periferico. Questa classe di sostanze comprende sia droghe d'abuso, come l'eroina, sia farmaci essenziali in medicina, come la morfina, l'ossicodone e il fentanil. Questi farmaci, quando usati sotto stretto controllo medico, sono fondamentali per il trattamento del dolore moderato o severo, soprattutto nei pazienti affetti da malattie gravi come il cancro. Tuttavia, gli oppioidi, oltre a ridurre il dolore, possono indurre effetti euforizzanti e calmanti, rendendoli suscettibili a un uso improprio e alla dipendenza. Gli oppioidi devono essere gestiti con estrema cautela, considerando il loro potenziale di abuso e gli effetti collaterali, che includono sedazione, depressione respiratoria e dipendenza fisica. Nonostante i rischi, il loro utilizzo mirato e controllato rappresenta un pilastro fondamentale nella gestione del dolore cronico e acuto.

PRINCIPI ATTIVI

- Codeina
- Tramadol

RISULTATI

LIVELLO DI RISCHIO	INTERPRETAZIONE
NON RILEVATO	L'analisi non ha rilevato alterazioni significative nei geni coinvolti nel metabolismo dei farmaci considerati.

POLIMORFISMI ANALIZZATI

GENE	VARIANTE	SNP	REFERENZA	LIVELLO	GENOTIPO	INTERPRETAZIONE
CYP2D6	CYP2D6*14	rs5030865	PMID:33387367	LIV.1A	CC	●
CYP2D6	CYP2D6*20	rs72549354	PMID:33387367	LIV.1A	DD	●
CYP2D6	CYP2D6*3	rs35742686	PMID:33387367	LIV.1A	II	●
CYP2D6	CYP2D6*119	rs28371725	PMID:33387367	LIV.1A	CC	●
CYP2D6	CYP2D6*52	rs28371733	PMID:33387367	LIV.1A	CC	●
CYP2D6	CYP2D6*6	rs5030655	PMID:33387367	LIV.1A	II	●

SNRI - INIBITORI RICAPTAZIONE NORADRENALINA

Gli inibitori della ricaptazione della noradrenalina (NaRI o NRI) sono una classe di farmaci psicotropi che agiscono aumentando i livelli di noradrenalina nello spazio sinaptico. Questo effetto è ottenuto attraverso l'inibizione del trasportatore presinaptico della noradrenalina (NET), una proteina responsabile del riassorbimento del neurotrasmettore nella terminazione nervosa. Bloccando questa ricaptazione, i NaRI prolungano l'azione della noradrenalina sui recettori postsinaptici, potenziando la trasmissione noradrenergica. Questi farmaci sono principalmente utilizzati in psicofarmacologia per il trattamento di patologie come il disturbo da deficit di attenzione/iperattività (ADHD), la narcolessia, l'obesità e alcuni disturbi depressivi, soprattutto quando altri trattamenti si sono rivelati inefficaci o non tollerati. La loro efficacia e tollerabilità possono variare a seconda della molecola specifica, in quanto i NaRI differiscono per grado di selettività e specificità recettoriale, influenzando in modo diverso i processi neurochimici e il profilo degli effetti collaterali.

PRINCIPI ATTIVI

- Atomoxetina

RISULTATI

LIVELLO DI RISCHIO	INTERPRETAZIONE
NON RILEVATO	L'analisi non ha rilevato alterazioni significative nei geni coinvolti nel metabolismo dei farmaci considerati.

POLIMORFISMI ANALIZZATI

GENE	VARIANTE	SNP	REFERENZA	LIVELLO	GENOTIPO	INTERPRETAZIONE
CYP2D6	CYP2D6*14	rs5030865	PMID:30801677	LIV.1A	CC	●
CYP2D6	CYP2D6*20	rs72549354	PMID:30801677	LIV.1A	DD	●
CYP2D6	CYP2D6*3	rs35742686	PMID:30801677	LIV.1A	II	●
CYP2D6	CYP2D6*119	rs28371725	PMID:30801677	LIV.1A	CC	●
CYP2D6	CYP2D6*52	rs28371733	PMID:30801677	LIV.1A	CC	●
CYP2D6	CYP2D6*6	rs5030655	PMID:30801677	LIV.1A	II	●

FARMACOGENETICA

SSRI - INIBITORI SELETTIVI RICAPTAZIONE DELLA SEROTONINA

Gli SSRI (Selective Serotonin Reuptake Inhibitors) sono farmaci antidepressivi che agiscono aumentando la disponibilità di serotonina nel sistema nervoso centrale. Bloccando la ricaptazione della serotonina nei neuroni presinaptici, aumentano la concentrazione di questo neurotrasmettore nello spazio sinaptico, prolungandone l'azione e migliorando la trasmissione neuronale. Questo effetto richiede alcune settimane per manifestarsi pienamente, poiché l'organismo inizialmente attiva meccanismi compensatori per ristabilire l'equilibrio. Con il trattamento prolungato, tali meccanismi vengono disattivati, favorendo un miglioramento stabile dei sintomi. Gli SSRI influenzano anche il sistema adrenergico, con un'attivazione variabile che contribuisce alla loro efficacia, ma anche al profilo degli effetti collaterali. Sono utilizzati per la loro efficacia e tollerabilità, sebbene possano causare effetti indesiderati come nausea, insonnia o alterazioni sessuali.

PRINCIPI ATTIVI - 1

- Fluvoxamina
- Paroxetina
- Fluoxetina

RISULTATI - 1

LIVELLO DI RISCHIO	INTERPRETAZIONE
NON RILEVATO	L'analisi non ha rilevato alterazioni significative nei geni coinvolti nel metabolismo dei farmaci considerati.

POLIMORFISMI ANALIZZATI - 1

GENE	VARIANTE	SNP	REFERENZA	LIVELLO	GENOTIPO	INTERPRETAZIONE
CYP2D6	CYP2D6*14	rs5030865	PMID:25974703	LIV.1A	CC	●
CYP2D6	CYP2D6*20	rs72549354	PMID:25974703	LIV.1A	DD	●
CYP2D6	CYP2D6*3	rs35742686	PMID:25974703	LIV.1A	II	●
CYP2D6	CYP2D6*119	rs28371725	PMID:25974703	LIV.1A	CC	●
CYP2D6	CYP2D6*52	rs28371733	PMID:25974703	LIV.1A	CC	●
CYP2D6	CYP2D6*6	rs5030655	PMID:25974703	LIV.1A	II	●

PRINCIPI ATTIVI - 2

- Citalopram
- Escitalopram
- Sertralina

RISULTATI - 2

LIVELLO DI RISCHIO	INTERPRETAZIONE
NON RILEVATO	L'analisi non ha rilevato alterazioni significative nei geni coinvolti nel metabolismo dei farmaci considerati.

POLIMORFISMI ANALIZZATI - 2

FARMACOGENETICA

GENE	VARIANTE	SNP	REFERENZA	LIVELLO	GENOTIPO	INTERPRETAZIONE
CYP2C19	CYP2C19*17	rs12248560	PMID:25974703	LIV.1A	CC	●
CYP2C19	CYP2C19*2	rs4244285	PMID:25974703	LIV.1A	GG	●
CYP2C19	CYP2C19*3	rs4986893	PMID:25974703	LIV.1A	GG	●
CYP2C19	CYP2C19*4	rs28399504	PMID:25974703	LIV.1A	AA	●
CYP2C19	CYP2C19*5	rs56337013	PMID:25974703	LIV.1A	CC	●
CYP2C19	CYP2C19*6	rs72552267	PMID:25974703	LIV.1A	GG	●
CYP2C19	CYP2C19*7	rs72558186	PMID:25974703	LIV.1A	TT	●
CYP2C19	CYP2C19*9	rs17884712	PMID:25974703	LIV.1A	GG	●

STATINE

Le statine sono farmaci che riducono significativamente i livelli di colesterolo totale, abbassando le LDL (lipoproteine a bassa densità), responsabili del trasporto del colesterolo dal fegato ai tessuti. Elevati livelli di LDL possono favorire l'aterosclerosi, aumentando il rischio di malattie cardiovascolari come infarto e ictus. Allo stesso tempo, le statine aumentano le HDL (lipoproteine ad alta densità), che rimuovono il colesterolo in eccesso dai tessuti, e riducono i trigliceridi, sebbene in misura minore. Il loro meccanismo d'azione si basa sull'inibizione dell'enzima HMG CoA reduttasi, essenziale per la sintesi del colesterolo nel fegato, portando a una diminuzione della sua produzione endogena.

PRINCIPI ATTIVI

- Atorvastatina
- Simvastatina

RISULTATI

LIVELLO DI RISCHIO	INTERPRETAZIONE
NON RILEVATO	L'analisi non ha rilevato alterazioni significative nei geni coinvolti nel metabolismo dei farmaci considerati.

POLIMORFISMI ANALIZZATI

GENE	VARIANTE	SNP	REFERENZA	LIVELLO	GENOTIPO	INTERPRETAZIONE
SLCO1B1	ND	rs4149056	PMID:24918167	LIV.1A	TT	●