

# DNA SPORT TOTAL

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

LABORATORIO CERTIFICATO IN QUALITÀ ISO 9001:2015

## INTRODUZIONE

Negli ultimi anni la ricerca si è orientata sempre più verso l'analisi dei legami esistenti tra fisiologia, biochimica e genetica nel campo dell'esercizio fisico.

Oggetto di studio sono l'ereditarietà di vari tratti della performance, le basi genetiche e molecolari dell'adattamento all'esercizio, dei differenti indicatori della performance sportiva e delle problematiche correlate.

L'esercizio fisico è un insieme complesso di fenomeni che comportano l'integrazione di numerosi sistemi anatomici e fisiologici.

Gli atleti che presentano un fenotipo in grado di portarli a risultati eccellenti posseggono una combinazione di vari genotipi favorevoli che determinano un vantaggio genetico.

Nel DNA è contenuto il nostro codice genetico che contiene le informazioni vitali della cellula. Il 99,9% del DNA è uguale tra gli uomini, lo 0,1% del materiale genetico, però, presenta delle varianti, chiamate anche SNPs o polimorfismi. È da queste varianti che nascono le differenze fra le persone, non solo legate all'aspetto esteriore, ma anche ai processi metabolici, quindi anche ai processi strettamente legati alla performance sportiva.

**Bisogna sottolineare che un singolo genotipo non può, da solo, essere responsabile del fenotipo favorevole, tuttavia, l'analisi di alcuni tratti genetici strettamente correlati con caratteristiche metaboliche note, come la composizione delle fibre muscolari, l'infiammazione o lo stress ossidativo, possono fornire indicazioni in grado di orientare l'allenamento in modo da ottimizzare la performance sportiva e prevenire le problematiche legate allo stress fisico provocate dall'attività fisica intensa.**

## 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.

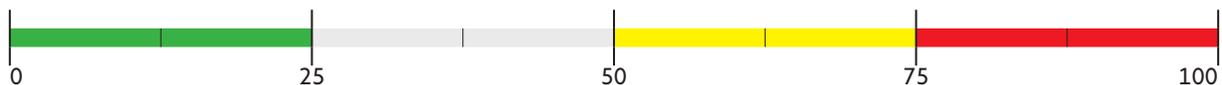
L'effetto che le varianti rilevate hanno sul tuo metabolismo, e quindi l'influenza sulla tua salute, vengono indicate in questo modo:

- 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

**TOLLERANZA AL CARICO DI ALLENAMENTO** pag.7

---

**PREDISPOSIZIONE AGLI SPORT DI FORZA O RESISTENZA** pag.9

---

**PREDISPOSIZIONE ALLE LESIONI MUSCOLARI E AI LEGAMENTI** pag.10

---

**PREDISPOSIZIONE ALLE TENDINOPATIE** pag.11

---

**INFLUENZA DELL'ATTIVITÀ FISICA SULLA PERDITA DI PESO** pag.13

---

## TABELLA RIASSUNTIVA

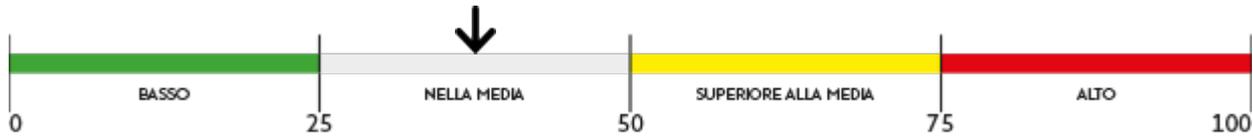
TOLLERANZA AL CARICO DI ALLENAMENTO	NELLA MEDIA —
PREDISPOSIZIONE ALLE LESIONI MUSCOLARI E AI LEGAMENTI	NELLA MEDIA —
INFLUENZA DELL'ATTIVITÀ FISICA SULLA PERDITA DI PESO	NELLA MEDIA —
PREDISPOSIZIONE ALLE TENDINOPATIE	SUPERIORE ALLA MEDIA ↑
PREDISPOSIZIONE AGLI SPORT DI FORZA O RESISTENZA	RESISTENZA



## TOLLERANZA AL CARICO DI ALLENAMENTO

La capacità di tollerare un carico di allenamento elevato rappresenta un importante vantaggio nella pratica sportiva. I risultati ottenuti sono infatti influenzati dai fattori che permettono un miglioramento della performance in funzione del carico di lavoro adottato. Tuttavia, esiste una soglia oltre la quale l'allenamento non solo smette di produrre benefici, ma può anche causare effetti negativi per l'organismo. Questo limite è, in parte, determinato da specifici fattori genetici noti che possono fornire importanti indicazioni per personalizzare il piano di allenamento e renderlo più efficace.

### RISULTATO GENETICO RILEVATO : NELLA MEDIA



### RISULTATI DETTAGLIATI DELL'ANALISI

GENE	SNP	REFERENZA	RISULTATO	INTERPRETAZIONE
IGF2	rs3213221	PMID: 28257486	CG	●
IGF2	rs680	PMID: 17289909	CT	●
IGF2As	rs7924316	PMID: 17289909	GT	●
IGFBP-3	rs2132570	PMID: 17289909	GG	●
IL6	rs1800795	PMID: 18758806	GG	●
MLCK	rs28497577	PMID: 28257486	GT	●
MYLK	rs2700352	PMID: 15817725	AG	●
TNFA	rs1800629	PMID: 28257486	GG	●
UCP2	rs659366	PMID: 22241057	CT	●
UCP3	rs1800849	PMID: 22241057	GG	●

TOLLERANZA AL CARICO DI ALLENAMENTO



## COSA PUOI FARE TU

Per chi presenta una bassa tolleranza all'allenamento, adottare un approccio attento e personalizzato può aiutare a migliorare la performance senza compromettere la salute fisica.

Si ricordi che:

- un incremento progressivo e controllato permette al corpo di adattarsi, riducendo il rischio di infortuni e sovraccarico;
- pianificare giorni di riposo tra le sessioni intense e includere tecniche di recupero attivo, come stretching, esercizi di mobilità e allenamenti leggeri, consente di evitare l'accumulo di fatica;
- concentrarsi sulla qualità dell'allenamento piuttosto che sul volume può migliorare la performance senza aumentare il rischio di sovraccarico;
- può essere utile impiegare tecniche di allenamento complementare: includere tecniche come il cross-training, che consente di allenarsi in modo vario (ad esempio alternando nuoto, bici e corsa), aiuta ad evitare il sovraccarico su un singolo gruppo muscolare o articolazione, migliorando la tolleranza generale all'esercizio.

### RESPONSABILE TECNICO DI LABORATORIO

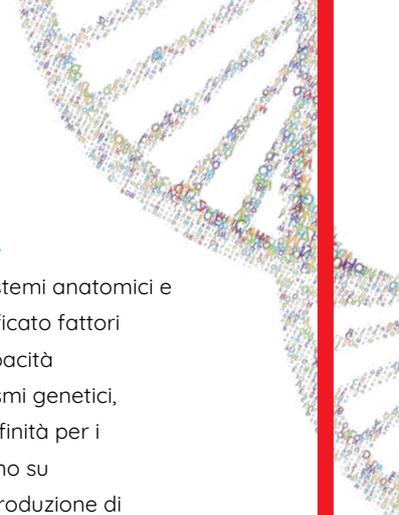
Laboratorio Analisi  
**DIAGNOSTICA SPIRE srl**  
Via Fermi, 63/F 42123 Reggio Emilia  
Aut. 163 del 2015  
Direttore Responsabile Laboratorio  
Dott.ssa Pamela Paoletti  
Ischr. Albo n.ERM/A02972

### RESPONSABILE SCIENTIFICO

Dr. Flavio Garoia - PhD Genetic Sciences



TOLLERANZA AL CARICO DI ALLENAMENTO



## PREDISPOSIZIONE AGLI SPORT DI FORZA O RESISTENZA

La performance sportiva è un fenomeno complesso che richiede un'integrazione armonica di numerosi sistemi anatomici e fisiologici, tra cui il sistema muscolo-scheletrico, cardiovascolare e nervoso. La ricerca scientifica ha identificato fattori genetici che influenzano la prestazione attraverso modificazioni del metabolismo, influenzando così la capacità dell'organismo di rispondere a specifici carichi di lavoro. Le varianti genetiche comuni, chiamate polimorfismi genetici, possono influenzare l'efficacia degli enzimi coinvolti nelle vie metaboliche, determinando differenze nell'affinità per i substrati e nelle velocità di reazione. Queste varianti si traducono in profili metabolici distinti, che si riflettono su caratteristiche fisiologiche come la capacità di utilizzare ossigeno, la soglia anaerobica, l'efficienza nella produzione di energia e il recupero post-esercizio.

## RISULTATO GENETICO RILEVATO : RESISTENZA



## RISULTATI DETTAGLIATI DELL'ANALISI

GENE	SNP	REFERENZA	RISULTATO	INTERPRETAZIONE
ACE	rs4343	PMID: 24566537	GG	●
ACTN3	rs1815739	PMID: 18043716	TT	●
ADRB3	rs4994	PMID: 19553224	AA	●
NOS3	rs2070744	PMID: 19701646	CC	●
NRF2	rs7181866	PMID: 19478192	AA	●
VEGF	rs2010963	PMID: 18924431	GG	●

## COSA PUOI FARE TU

Il suo profilo genetico ha rivelato una predisposizione all'endurance, cioè allo sviluppo della resistenza cardiovascolare in quanto:

- induce un miglior sfruttamento acidi grassi come fonte energetica;
- induce ridotta risposta vasocostrittoria alla ipossia a livello polmonare (vantaggio respiratorio);
- a livello muscolare questo genotipo è associato ad una propensione allo sviluppo delle fibre muscolari di tipo I (fibre rosse).

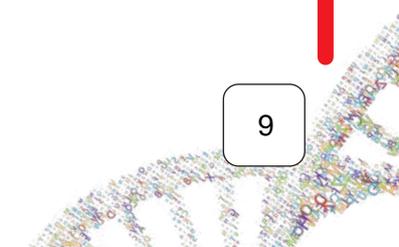
### RESPONSABILE TECNICO DI LABORATORIO

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

### RESPONSABILE SCIENTIFICO

Dr. Flavio Garoia - PhD Genetic Sciences

PREDISPOSIZIONE AGLI SPORT DI FORZA O RESISTENZA



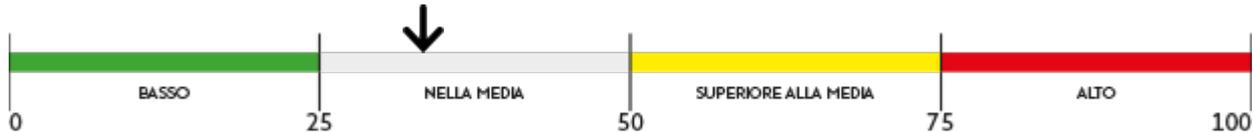


## PREDISPOSIZIONE ALLE LESIONI MUSCOLARI E AI LEGAMENTI

Tendini e legamenti sono composti da densi tessuti connettivi e svolgono un ruolo fondamentale per la funzionalità del sistema muscolo-scheletrico.

La pratica sportiva, in particolare quella agonistica, sottopone l'apparato muscolo scheletrico a uno stress biomeccanico che aumenta il rischio di incorrere in infortuni a carico di tendini e legamenti. Studi epidemiologici indicano che l'incidenza di questo tipo di lesione è in aumento. Oltre alle cause estrinseche comunemente accettate, è ormai chiaro che fattori genetici in associazione a fattori anatomici, neuromuscolari e ormonali, contribuiscono in modo significativo allo sviluppo di queste lesioni.

### RISCHIO GENETICO RILEVATO : NELLA MEDIA



### RISULTATI DETTAGLIATI DELL'ANALISI

GENE	SNP	REFERENZA	RISULTATO	INTERPRETAZIONE
COL12A1	rs970547	PMID: 22894972	CT	●
COL1A1	rs1800012	PMID: 11285309	AC	●
IGF2As	rs7924316	PMID: 17289909	GT	●
IGFBP-3	rs2132570	PMID: 17289909	GG	●
INTERGENIC	rs113435565	PMID: 28358823	AA	●
INTERGENIC	rs11960097	PMID: 28358823	TT	●
MCT1	rs1049434	PMID: 26478856	TT	●
MMP1	rs1799750	PMID: 21410539	DI	●
MMP10	rs486055	PMID: 21410539	CC	●
MMP12	rs2276109	PMID: 21410539	CT	●

### COSA PUOI FARE TU

Il test non ha rilevato particolari compromissioni nei geni analizzati correlati con un aumento del rischio di incorrere in infortuni di tipo muscolo-tendineo.

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

#### RESPONSABILE SCIENTIFICO

Dr. Flavio Garoia - PhD Genetic Sciences

PREDISPOSIZIONE ALLE LESIONI MUSCOLARI E AI LEGAMENTI



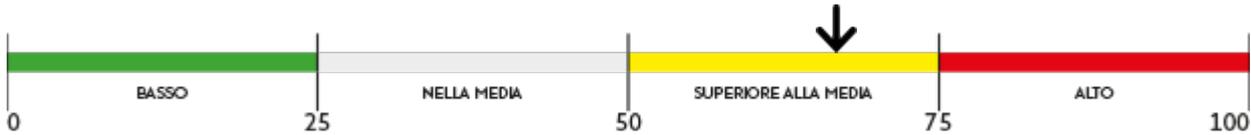


## PREDISPOSIZIONE ALLE TENDINOPATIE

I tendini e i legamenti sono strutture anatomiche essenziali per la trasmissione delle forze e la stabilità articolare, ma sono anche particolarmente vulnerabili a traumi e lesioni durante l'attività fisica. Le tendinopatie sono un insieme di patologie che interessano i tendini e si manifestano principalmente con dolore e limitazione funzionale nelle aree colpite. Queste patologie possono essere di natura infiammatoria (tendiniti) o degenerativa (tendinosi) e portano il tessuto tendineo a perdere integrità e resistenza, a causa di microlesioni o degenerazione delle fibre di collagene.

La loro insorgenza è spesso attribuita a carichi ripetuti, movimenti scorretti o sovraccarichi improvvisi, ma la ricerca suggerisce che anche la genetica giochi un ruolo rilevante nella predisposizione a queste condizioni.

## RISCHIO GENETICO RILEVATO : SUPERIORE ALLA MEDIA



## RISULTATI DETTAGLIATI DELL'ANALISI

GENE	SNP	REFERENZA	RISULTATO	INTERPRETAZIONE
COL27A1	rs946053	PMID: 23192621	GG	●
COL5A1	rs12722	PMID: 23347277	CT	●
INTERGENIC	rs57104447	PMID: 28358823	TT	●
INTERGENIC	rs113435565	PMID: 28358823	AA	●
INTERGENIC	rs11960097	PMID: 28358823	TT	●
MMP3	rs3025058	PMID: 27211292	DD	●
MMP3	rs591058	PMID: 19042922	CT	●
MMP3	rs650108	PMID: 19042922	GG	●
MMP3	rs679620	PMID: 31208828	CT	●
MPP7	rs1937810	PMID: 28358823	TT	●
SMARCD1	rs57224706	PMID: 28358823	AA	●
TIMP	rs4789932	PMID: 31208828	GG	●
TNC	rs1330363	PMID: 23192621	TT	●
TNC	rs2104772	PMID: 23192621	AA	●

PREDISPOSIZIONE ALLE TENDINOPATIE



## COSA PUOI FARE TU

- Incremento graduale del carico: è essenziale aumentare il carico di allenamento in modo graduale per consentire ai tendini di adattarsi. Un incremento progressivo evita stress eccessivi che potrebbero causare microlesioni.
- Esercizi eccentrici: gli esercizi eccentrici (dove il muscolo si allunga sotto tensione) sono efficaci per rinforzare i tendini. Questi esercizi favoriscono l'adattamento tendineo e migliorano la resistenza al carico, riducendo il rischio di tendinopatie.
- Rafforzamento dei muscoli stabilizzatori: i muscoli che supportano le articolazioni contribuiscono alla stabilità e riducono la pressione sui tendini.
- Correzione della biomeccanica e della tecnica: una tecnica scorretta può sovraccaricare i tendini, quindi è importante lavorare sulla biomeccanica del movimento per ottimizzare la distribuzione delle forze e ridurre i carichi dannosi.
- Proteine e collagene: assicurare un apporto adeguato di proteine e di nutrienti essenziali per la sintesi del collagene, come la vitamina C, favorisce la salute tendinea.
- Idratazione: l'acqua è essenziale per il mantenimento dell'elasticità dei tendini. Una buona idratazione contribuisce a ridurre il rischio di lesioni, poiché i tendini disidratati tendono a perdere elasticità.

### 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

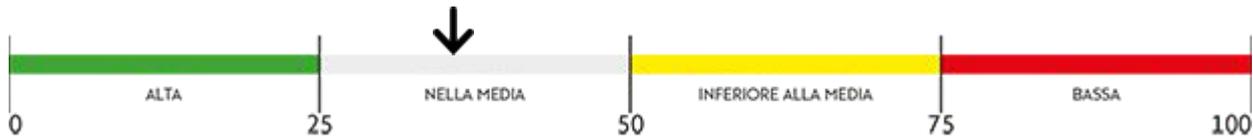




## INFLUENZA DELL'ATTIVITÀ FISICA SULLA PERDITA DI PESO

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, influenzando 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	AG	●
FLJ35779	rs2112347	PMID: 25924711	GG	●
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	CT	●
MTIF3	rs4771122	PMID: 25924711	AG	●
NEGR1	rs2815752	PMID: 25924711	AG	●
NRXN3	rs10150332	PMID: 25924711	CT	●
PPARD	rs2267668	PMID: 18252792	AA	●
PRKD1	rs11847697	PMID: 25924711	CC	●
GIPR	rs2287019	PMID: 25924711	CC	●
RPL27A	rs4929949	PMID: 25924711	CT	●
SEC16B	rs543874	PMID: 25924711	AA	●
SH2B1	rs7498665	PMID: 26495240	AG	●
TFAP2B	rs987237	PMID: 25924711	AA	●
ZNF608	rs4836133	PMID: 25924711	CC	●

INFLUENZA DELL'ATTIVITÀ FISICA SULLA PERDITA DI PESO



## 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 Paoletti  
Ischr. Albo n. ERM/A02972

### RESPONSABILE SCIENTIFICO

Dr. Flavio Garoia - PhD Genetic Sciences



## GLOSSARIO

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

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

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

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

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

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

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

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

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

**VARIANTE:** sinonimo di polimorfismo.