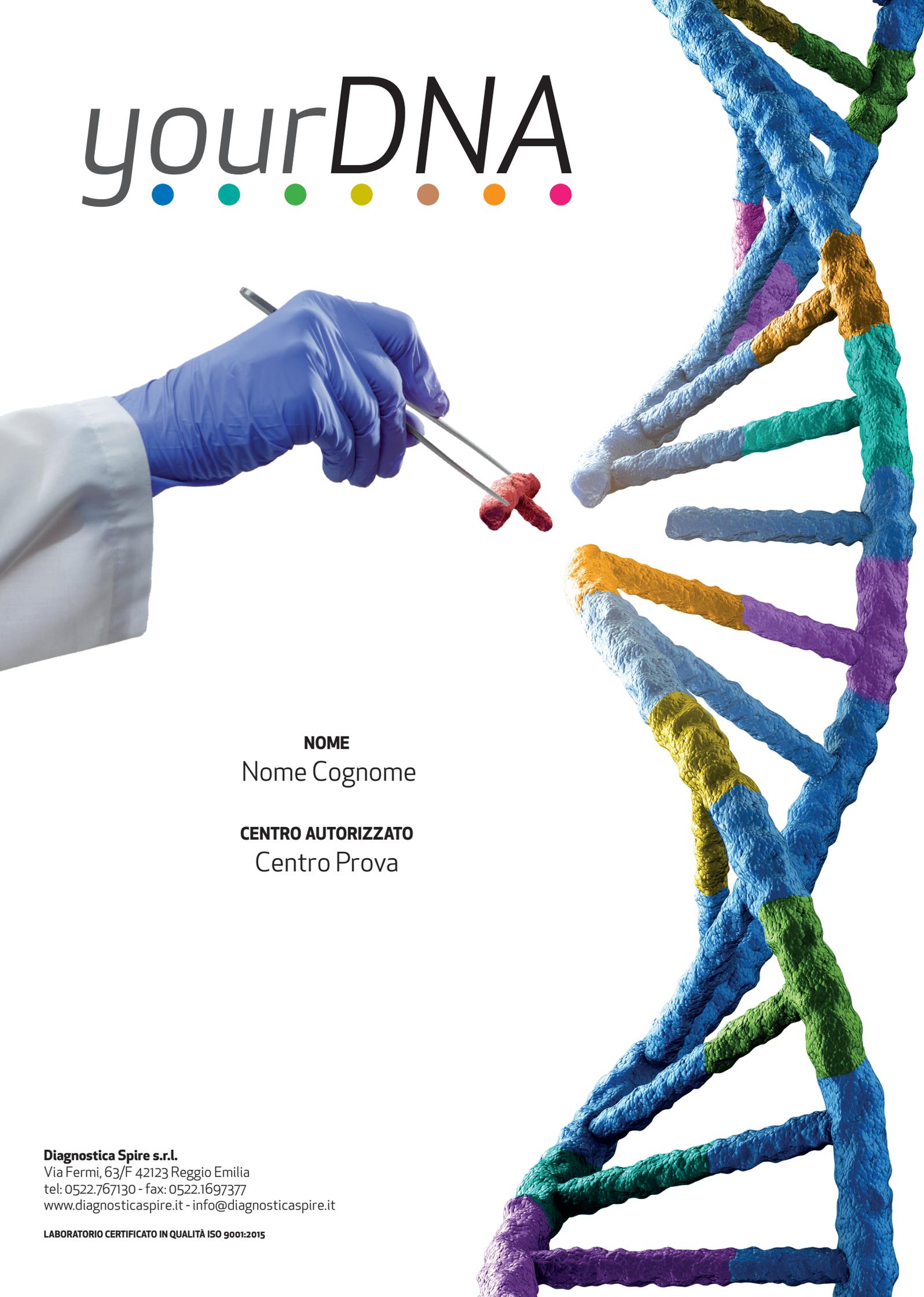


yourDNA

A hand wearing a blue nitrile glove is shown from the left, holding a pair of tweezers. The tweezers are holding a small, red, textured DNA sample. This sample is being positioned to be inserted into a large, colorful DNA double helix structure that dominates the right side of the image. The double helix is composed of two strands, one blue and one light blue, with various colored segments (yellow, green, purple, orange) representing different base pairs. The background is plain white.

NOME

Nome Cognome

CENTRO AUTORIZZATO

Centro Prova

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

NUTRIZIONE

All'interno del pannello Nutrizione sono stati selezionati le seguenti aree diagnostiche:

BMI - CARBOIDRATI

BMI - GRASSI

BMI - PROTEINE

CAFFEINA

COLESTEROLO HDL - LDL

DETOX

GRELINA

INFIAMMAZIONE ●

ISTAMINA

LEPTINA

METILAZIONE

MICRONUTRIENTI (CALCIO, ZINCO, FERRO,
SELENIO)

PUFA-OMEGA 3

PUFA-OMEGA 6

RITENZIONE IDRICA

INSULINO RESISTENZA ●

SENSIBILITA' NICHEL

SENSIBILITA' SALE

SENSIBILITA' ALCOOL

STRESS OX

TRIGLICERIDI

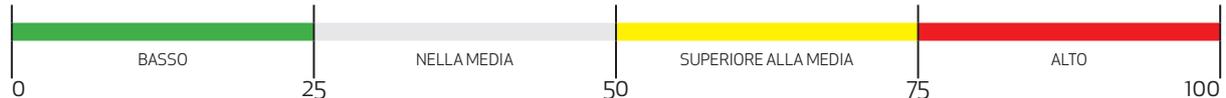
VITAMINE (A, B12, C, D, E, K)

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

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



GENE	SNP	REFERENZA	RISULTATO	INTERPRETAZIONE
ACT	rs1884082			
CRP	rs1205			
IFNG	rs2430561			
IL-10	rs1800896			
IL-1B	rs1143634			
IL-1B	rs16944			
IL1-RN	rs419598			
IL6R	rs2228145			
IL8	rs1800795			
IL9	rs1800796			
TNF-A	rs1800629			

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 Genetics Sciences

INSULINO RESISTENZA

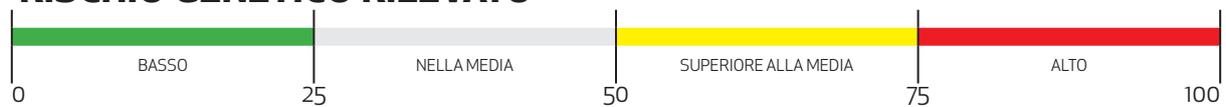
La funzione principale dell'insulina è quella di mantenere la glicemia a livelli normali favorendo l'ingresso di glucosio ematico nei tessuti dell'organismo sensibili all'insulina, come fegato, muscoli e tessuto adiposo.

L'insulina stimola l'ossidazione del glucosio per la produzione di energia e lo sfruttamento del glucosio per la formazione di riserve nelle cellule lipidiche e per la formazione di riserve di grasso.

L'efficacia con cui i recettori insulinici dei tessuti interagiscono con l'insulina, facilitando l'assorbimento del glucosio e facilitando la formazione di riserve di glucosio e il nutrimento del tessuto muscolare è nota come sensibilità insulinica dei tessuti.

Quando la sensibilità insulinica risulta bassa allora la glicemia tende a rimanere più alta per più tempo (una situazione dannosa per l'organismo), inoltre così viene favorito l'indirizzamento del glucosio verso il tessuto adiposo con maggiore formazione di grasso.

RISCHIO GENETICO RILEVATO



GENE	SNP	REFERENZA	RISULTATO	INTERPRETAZIONE
ADAM30	rs2641348			
CDKAL1	rs10946398			
CDKN2A/B	rs10811661			
ENPP1	rs1044498			
FTO	rs8050136			
FTO	rs9939609			
FTO	rs7193144			
HHEX	rs7923837			
HHEX	rs1111875			
IGF2BP2	rs4402960			
INTERGENIC	rs7202877			
INTERGENIC	rs1495377			
INTERGENIC	rs358806			
KCNJ11	rs5219			
MTNR1B	rs10830963			
PCSK1	rs6232			
PCSK9	rs505151			
PLIN	rs894160			
SLC30A8	rs13266634			
TCF7L2	rs12255372			
TCF7L2	rs7903146			
TRIB3	rs2295490			

COSA PUOI FARE TU

- Mantieni una dieta equilibrata: scegli alimenti a basso indice glicemico che non causano picchi improvvisi di zucchero nel sangue. Questi includono verdure non amidacee, frutta fresca, cereali integrali, proteine magre e grassi sani come avocado, noci e semi.
- Limita lo zucchero e i carboidrati raffinati: riduci il consumo di zuccheri aggiunti, dolci, bevande zuccherate e cibi processati che possono aumentare rapidamente i livelli di zucchero nel sangue. Limita anche i carboidrati raffinati come pane bianco, pasta e riso bianco.
- Esercizio regolare: l'esercizio fisico può migliorare la sensibilità insulinica e aiutare a mantenere stabili i livelli di zucchero nel sangue.
- Monitora i livelli di zucchero nel sangue: se hai già una sensibilità insulinica elevata, monitora regolarmente i tuoi livelli di zucchero nel sangue per assicurarti che rimangano entro i limiti sani. Lavora con il tuo medico per stabilire obiettivi di controllo del glucosio e per determinare il piano migliore per te.

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 Genetics Sciences



GASTRO

All'interno del pannello Gastro sono stati selezionati 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.

PREDISP. CELIACHIA (DQ2/DQ8)

La celiachia è un'inflammatione cronica a carico dell'intestino tenue, scatenata dall'ingestione di glutine in soggetti geneticamente predisposti. La malattia celiaca è riconosciuta da tempo come malattia di origine genetica, legata al complesso maggiore di istocompatibilità o HLA. Questa patologia è infatti associata alla presenza di antigeni HLA di classe II DQ2 e DQ8. La maggior parte dei soggetti celiaci presenta le molecole DQ2 codificate dagli alleli HLA-DQA1*05 e HLA-DQB1*. Quasi tutti i pazienti DQ2-negativi, esprimono le molecole DQ8 codificate dagli alleli HLA-DQA1*03 e HLA-DQB1*03:02 (aplotipo DQ8). La malattia si sviluppa, sebbene meno frequentemente, anche in individui che presentano il cosiddetto "mezzo dimerico DQ2" (aplotipo DQ2.2); molto raramente si riscontra in soggetti positivi per DQ7 o che non portano nessuna delle molecole sopra elencate. La presenza degli aplotipi DQ2 e DQ8 del sistema HLA II determina l'esposizione della gliadina ai linfociti T che la riconoscono come antigene estraneo da attaccare e distruggere. A questo punto si innesca una risposta anticorpale e cellulomediata nei confronti dei villi della mucosa intestinale che diviene nel tempo completamente piatta causando i sintomi della patologia. Occorre, tuttavia, precisare che la celiachia rientra nella categoria delle patologie multifattoriali, cioè nessuna variante genica è di per sé stessa causa sufficiente per l'insorgenza della malattia, ma rappresentano una concausa importante i fattori ambientali e alimentari.

RISCHIO GENETICO RILEVATO



RISULTATI DETTAGLIATI DELL'ANALISI

GENE	SNP	REFERENZA	RISULTATO	INTERPRETAZIONE
HLA	rs2187668	PMID: 18509540		
HLA	rs7454108	PMID: 18509540		
HLA	rs2395182	PMID: 18509540		
HLA	rs7775228	PMID: 18509540		
HLA	rs4713586	PMID: 18509540		

COSA PUOI FARE TU

Il test genetico non ha rilevato la presenza di fattori genetici predisponenti alla celiachia. Questo risultato indica che lei non presenta una predisposizione genetica alla malattia, tuttavia occorre ricordare che soggetti negativi per gli aplotipi predisponenti possono sviluppare la celiachia con una bassa probabilità (1%-2% dei casi).

RESPONSABILE TECNICO DI LABORATORIO

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

RESPONSABILE SCIENTIFICO Dr. Flavio Garoia - PhD Genetics Sciences

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 20 settimana di vita, un momento molto delicato per lo sviluppo del sistema immunitario innato che, specialmente in questa fase, interagisce con le comunità microbiche per la maturazione della risposta immune. Il gene FUT2 codifica per l'enzima Fucosiltransferasi-2 che svolge un ruolo primario nella formazione degli HMO. Polimorfismi limitanti del gene FUT2 caratterizzano i soggetti denominati "non secretori" (circa il 20% della popolazione caucasica), suscettibili a diverse forme di alterazione dell'equilibrio del microbiota intestinale, con livelli più bassi di bifidobatteri e aumentato rischio di disbiosi e sovracrescita di microrganismi patogeni che possono portare a infezioni intestinali e sistemiche. La condizione di "non secretore" tuttavia è associata anche a un vantaggio nell'ambito della salute gastrointestinale, in quanto conferisce resistenza ad agenti patogeni responsabili di gastroenterite, che richiedono l'attività di FUT2 per infettare le cellule ospiti (Norovirus, Rotavirus, Helicobacter pylori e altri).

RISCHIO GENETICO RILEVATO



RISULTATI DETTAGLIATI DELL'ANALISI

GENE	SNP	REFERENZA	RISULTATO	INTERPRETAZIONE
FUT2	rs1544410	PMID: 24733310	AA	

COSA PUOI FARE TU

Soggetto "non secretore". In questi soggetti l'enzima fucosil-transferasi 2 non funziona correttamente causando un'alterazione nello sviluppo della flora batterica intestinale (microbiota) che può comportare la comparsa di disturbi gastrointestinali ed alterazione della risposta immunitaria.

Il fenotipo non-secretore conferisce tuttavia resistenza ad agenti patogeni responsabili di gastroenterite, che richiedono l'attività di FUT2 per infettare le cellule ospiti (Norovirus, Rotavirus, Helicobacter pylori e altri).

- Se il soggetto è un neonato o bambino figlio di madre non secretore o esso stesso non secretore, la carenza di HMO può essere contrastata integrando il latte materno e successivamente la normale dieta con alimenti e integratori di HMO e probiotici a base di bifidobatteri.
- Se il soggetto è un adulto, la carenza di HMO può essere contrastata integrando la normale dieta con alimenti e integratori di HMO e probiotici a base di bifidobatteri a sostegno della salute gastrointestinale e delle difese immunitarie.
- Se il soggetto non secretore è una madre in allattamento, produrrà un latte privo di alcuni importanti oligosaccaridi (HMO) che sono importanti per la maturazione del microbiota e del sistema immunitario del bambino. La carenza di HMO può essere contrastata integrando, già a partire dalle ultime settimane di gravidanza con HMO e probiotici a base di bifidobatteri.

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 Genetics Sciences

GASTRO

PATOLOGIE

All'interno del pannello Patologie sono stati selezionati le seguenti aree diagnostiche:

ALZHEIMER

CARDIO ●

COLON IRRITABILE

DEGENERAZIONE MACULARE

DERMATITE

DIABETE TIPO II ●

IPERTENSIONE

OBESITA'

OSTEOPOROSI

PARKINSON ●

PSORIASI

SINDROME METABOLICA

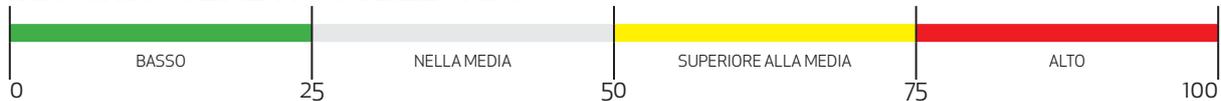
TROMBOFILIA

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

CARDIO

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



GENE	SNP	REFERENZA	RISULTATO	INTERPRETAZIONE
APOB	rs5742904	PMID:19131662	AG	
BRAP	rs3782886	PMID:24916648	AC	●
APOA5	rs662799	PMID:21130994	AG	
ADRB3	rs4994	PMID:18331634	CT	
HMGCR	rs3761740	PMID:23933271	AC	
WDR12	rs6725887	PMID:19198609	CT	
MRAS	rs2306374	PMID:21378990	CT	
INTERGENIC	rs11206510	PMID:19198609	CT	
SMAD3	rs17228212	PMID:17634449	CT	●
CYBA	rs4673	PMID:16979000	CT	
ADRB2	rs1042714	PMID:17531924	CG	
AGT	rs699	PMID:11731937	CT	
CHDS8	rs1333049	PMID:17554300	CG	
SH2B3	rs3184504	PMID:24262325	CT	
CDKN2B-AS1	rs2383207	PMID:18066490	AG	●
ACE	rs4343	PMID:17403027	AG	
CETP	rs708272	PMID:17403027	CT	
CDKN2B-AS1	rs1333040	PMID:17478679	CT	
PLCL2	rs4618210	PMID:24916648	AG	●
MIA3	rs17465637	PMID:19198609	AC	
CELSR2	rs646776	PMID:19198609	GT	
INTERGENIC	rs1746048	PMID:19198609	CT	
INTERGENIC	rs3803915	PMID:24916648	AC	
APOE	rs429358	PMID:17403027	CT	

APOE	rs7412	PMID:17403027	CT
ITGB3	rs5918	PMID:17403027	CT
LPL	rs320	PMID:17403027	GT
MTHFR	rs1801133	PMID:17403027	CT
NOS3	rs1799983	PMID:17403027	GT
NOS3	rs2070744	PMID:16979000	CT
OR13G1	rs1151640	PMID:16175505	AG
PON1	rs662	PMID:17403027	AG
SERPINA1	rs1799889	PMID:17403027	4G/5G
SMAD3	rs17228212	PMID:1763444	CT
SREBF2	rs2228314	PMID:19116028	CG

COSA PUOI FARE TU

Il test non ha rilevato varianti genetiche che aumentino il rischio cardiovascolare, tuttavia ricorda che una corretta alimentazione e un adeguato stile di vita sono fattori fondamentale per mantenere la salute del cuore.

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

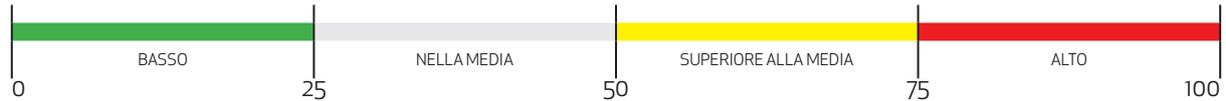
RESPONSABILE SCIENTIFICO Dr. Flavio Garoia - PhD Genetics Sciences



DIABETE TIPO II

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

RISCHIO GENETICO RILEVATO



GENE	SNP	REFERENZA	RISULTATO	INTERPRETAZIONE
ADAM30	rs2641348			
CCDC33	rs2930291			
CDKAL1	rs9465871			
CDKAL1	rs7754840			
CDKAL1	rs10946398			
CDKN2A/B	rs10811661			
FTO	rs8050136			
FTO	rs9939609			
FTO	rs7193144			
HHEX	rs1111875			
HHEX	rs7923837			
IGF2BP2	rs4402960			
INTERGENIC	rs1495377			
INTERGENIC	rs358806			
INTERGENIC	rs7659604			
INTERGENIC	rs9300039			
KCNJ11	rs5219			
PDE4B	rs4655595			
PPARG	rs17036314			
PPARG	rs1801282			
RBMS1	rs6718526			
SLC11A2	rs12304921			
SLC30A8	rs13266634			
SREBF1	rs11868035			
SREBF1	rs1889018			
SREBF1	rs2297508			
TCF7L2	rs12255372			
TCF7L2	rs4506565			
TCF7L2	rs7903146			

TRIB3	rs2295490
TSPAN8/LGR5	rs7961581
ZNF239	rs9326506

COSA PUOI FARE TU

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

RESPONSABILE TECNICO DI LABORATORIO

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

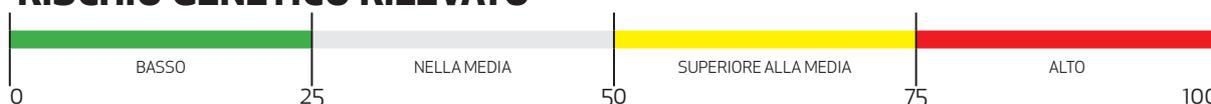
RESPONSABILE SCIENTIFICO Dr. Flavio Garoia - PhD Genetics Sciences



PARKINSON

Il morbo di Parkinson è una delle malattie neurologiche più frequenti ed è caratterizzato principalmente da disturbi del movimento muscolare, mentre l'intelletto e la personalità dei pazienti in molti casi e per molto tempo non subiscono alterazioni di rilievo. Si distinguono tre tipi di sintomi: Bradicimiesia, una lentezza generale del flusso dei movimenti con difficoltà ad iniziare e arrestare movimenti come per esempio il cammino; rigidità muscolare del tronco e degli arti; tremore: un tremore particolare di gruppi muscolari che si blocca appena il paziente inizia un movimento volontario (tremore a riposo). 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 a una degenerazione di particolari cellule nervose (neuroni dopaminergici della sostanza nigra) nel tronco dell'encefalo. Questi neuroni sono connessi con altri centri cerebrali (gangli basali) e producono la dopamina, una molecola che intermedia la comunicazione tra cellule nervose (neurotrasmettitore). Con la neurodegenerazione del morbo di Parkinson viene a mancare la dopamina e si crea uno squilibrio tra i centri nervosi che controllano i movimenti automatici (sistema extrapiramidale).

RISCHIO GENETICO RILEVATO



GENE	SNP	REFERENZA	RISULTATO	INTERPRETAZIONE
GBA	rs421016	PMID:19846850	AG	
GBA	rs35749011	PMID:25064009	AG	
LINGO1	rs9652490	PMID:19720553	AG	●
LRRK2	rs34637584	PMID:19283415	AG	
NMD3	rs34016896	PMID:25064009	CT	●
SNCA	rs2736990	PMID:19915575	CT	●
SNCA	rs356168	PMID:25064009	AG	●
SNCA	rs356220	PMID:31863812	CT	

COSA PUOI FARE TU

Al momento, non esiste una prevenzione specifica e diretta per il morbo di Parkinson. Tuttavia, ci sono alcune pratiche di stile di vita che potrebbero essere associate a un minor rischio di sviluppare questa malattia neurodegenerativa.

- L'attività fisica regolare è associata a diversi benefici per la salute cerebrale.
- Una dieta ricca di antiossidanti, vitamine e minerali può contribuire a proteggere le cellule cerebrali. Includi frutta, verdura, cereali integrali e alimenti ricchi di omega-3 nella tua alimentazione.
- Riduci l'esposizione a pesticidi, erbicidi e altre sostanze chimiche che possono essere correlate al rischio di malattie neurodegenerative.
- Mantieni il cervello attivo e impegnato con attività stimolanti mentalmente, come la lettura, la risoluzione di puzzle, la partecipazione a attività culturali e l'apprendimento continuo.

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 Genetics Sciences

SPORT

All'interno del pannello Sport sono stati selezionati le seguenti aree diagnostiche:

ALLENAMENTO

PREDISPOSIZIONE FORZA/RESISTENZA

LESIONI MUSCOLARI/LEGAMENTOSE ●

TENDINOPATIE

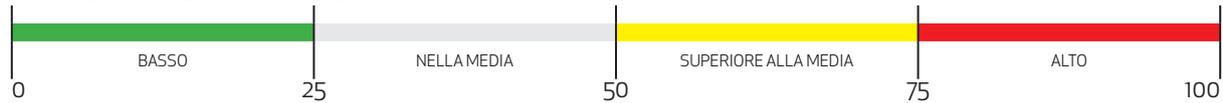
PERDITA DI PESO IN RISPOSTA ALL'ATTIVITA' FISICA

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

LESIONI MUSCOLO/LEGAMENTOSE

L'infortunio sportivo è quel particolare tipo di infortunio che si verifica quando l'atleta è esposto ad una determinata attività sportiva. Esso si verifica in condizioni, in tempi e luoghi noti e si può presentare durante gli allenamenti o le competizioni. La maggior parte degli infortuni sportivi riguarda muscoli, tendini e legamenti, e la loro frequenza dipende non solo dalla frequenza e intensità della pratica sportiva, ma anche da fattori genetici predisponenti.

RISCHIO GENETICO RILEVATO



GENE	SNP	REFERENZA	RISULTATO	INTERPRETAZIONE
COL12A1	rs970547			
COL1A1	rs1800012			
IGF2As	rs7924316			
IGFBP-3	rs2132570			
INTERGENIC	rs113435565			
INTERGENIC	rs11960097			
MCT1	rs1049434			
MMP1	rs1799750			
MMP10	rs486055			
MMP12	rs2276109			

COSA PUOI FARE TU

- Riscaldamento adeguato: prima di iniziare qualsiasi attività fisica o esercizio, è importante fare un riscaldamento adeguato. questo può includere alcuni minuti di jogging leggero, stretching dinamico o esercizi di mobilità per preparare i muscoli e i legamenti all'attività imminente.
- Progressione graduale: aumenta l'intensità, la durata o la frequenza delle tue attività fisiche gradualmente nel tempo. Evita di fare improvvisamente attività molto intense o di allenarti troppo duramente senza una progressione graduale, poiché questo può aumentare il rischio di infortuni.
- Fai stretching regolarmente: mantieni la flessibilità muscolare e la mobilità articolare con una routine regolare di stretching.
- Utilizza la tecnica corretta: assicurati di imparare e utilizzare la tecnica corretta durante l'esecuzione di esercizi e attività sportive. se necessario, chiedi consigli a un allenatore qualificato o a un esperto per assicurarti di eseguire gli esercizi in modo sicuro ed efficace.
- Mantieni una buona forza muscolare ed equilibrio: lavora sulla tua forza muscolare e sull'equilibrio con esercizi di resistenza, esercizi di stabilizzazione e lavoro sui muscoli del core. Una buona forza muscolare e un buon equilibrio possono aiutare a proteggere i muscoli e i legamenti dagli infortuni.
- Riposati e recupera: assicurati di dare al tuo corpo il tempo sufficiente per riposare e recuperare dopo l'attività fisica. Il riposo adeguato è essenziale per consentire ai muscoli e ai legamenti di guarire e rigenerarsi dopo lo stress dell'allenamento.
- Fai esami medici regolari: assicurati di sottoporsi a esami medici regolari e visita il tuo medico se hai preoccupazioni specifiche riguardanti i muscoli, i legamenti o l'attività fisica.

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 Genetics Sciences



METABOLISMO ORMONALE

All'interno del pannello Metabolismo Ormonale sono stati selezionati 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



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

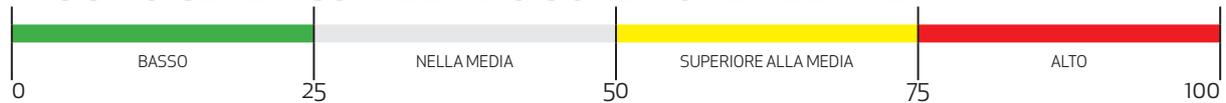
Laboratorio Analisi
DIAGNOSTICA SPIRE srl
 Via Fermi, 63/F 42123 Reggio Emilia
 Aut. 163 del 2015
 Direttore Responsabile Laboratorio
 Dott.ssa Pamela Paolani
 Iscr. Albo n. ERM/A02972

RESPONSABILE SCIENTIFICO Dr. Flavio Garoia - PhD Genetics Sciences

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 SUPERIORE ALLA MEDIA



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

COSA PUOI FARE TU

La carenza di testosterone, nota come ipogonadismo, può essere primaria (a causa di disfunzioni testicolari) o secondaria (dovuta a problemi a livello di ipotalamo o ipofisi). Oltre ai fattori genetici, l'invecchiamento, l'obesità, l'abuso di alcol, l'uso di sostanze anabolizzanti e lo stress cronico sono tutte condizioni che possono contribuire alla riduzione dei livelli di testosterone.

- L'attività fisica, in particolare l'allenamento della forza (come il sollevamento pesi), è associata a un aumento dei livelli di testosterone. Esercizi ad alta intensità stimolano la produzione dell'ormone, contribuendo al mantenimento della massa muscolare.
- Limitare esposizione a sostanze estrogeni e tossiche. Gli xenoestrogeni, presenti in alcuni plastificanti come il BPA, nei pesticidi e in vari prodotti cosmetici, possono alterare l'equilibrio ormonale. Usare contenitori di vetro per il cibo e prodotti per la cura personale privi di ftalati e parabeni può aiutare a ridurre l'esposizione a queste sostanze.

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 Genetics Sciences



PELLE CAPELLI

All'interno del pannello pelle e capelli sono stati selezionati le seguenti aree diagnostiche:

ALOPECIA AERATA ●

ALOPECIA ANDROGENETICA
(MASCILE E FEMMINILE)

MACCHIE

PHOTOAGING

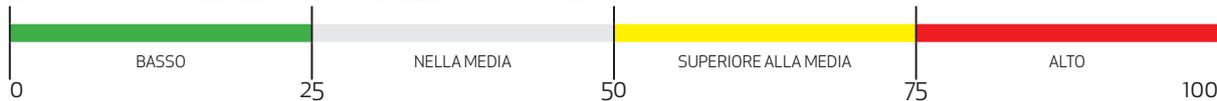
RUGHE

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 cicatriziale 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 ALTO



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

COSA PUOI FARE TU

- Evitare trattamenti chimici o fisici aggressivi per i capelli, come l'uso eccessivo di agenti di styling, coloranti forti o trattamenti termici.
- Prediligere una dieta ricca di zinco: lo zinco è un minerale che può supportare la crescita dei capelli e la salute del cuoio capelluto. Fonti alimentari di zinco includono carne, pesce, latticini, noci e semi.
- Prediligere alimenti contenenti grassi omega-3 con proprietà antinfiammatorie.
- Valutare l'integrazione con zinco e omega-3.

RESPONSABILE TECNICO DI LABORATORIO

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

RESPONSABILE SCIENTIFICO Dr. Flavio Garoia – PhD Genetics Sciences

PELLE/CAPPELLI