



# DNA SPORT EXPLORER

ANALISI DNA PER PREDISPOSIZIONE ALLO SFORZO  
AEROBICO/ANAEROBICO, RISCHIO INFORTUNI,  
CAPACITÀ RECUPERO MUSCOLARE.

NOME

Nome Cognome

CENTRO AUTORIZZATO

Centro Prova



LABORATORIO CERTIFICATO  
IN QUALITÀ ISO 9001:2008

**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)

## I N D I C E

|   |              |
|---|--------------|
| Introduzione                                | pag. 3       |
| Il test valuta questi ambiti specifici      |              |
| Come si legge il referto                    | pag. 4       |
| Simboli utilizzati                          |              |
| Tabella riassuntiva                         | pag. 5       |
| Suggerimenti nutrizionali                   | pag. 6       |
| Referto dettagliato                         | pagg. 7 - 10 |
| Tabella dei risultati                       | pag. 11      |
| Descrizione scientifica dei geni analizzati | pag. 12      |
| Glossario                                   | pag. 13      |
| Bibliografia                                |              |

## INTRODUZIONE

Negli ultimi anni la ricerca si è avviata verso l'analisi dei legami esistenti tra fisiologia, biochimica e genetica nel campo dell'esercizio fisico indagando sull'ereditarietà di vari tratti della performance, sulle basi genetiche e molecolari dell'adattamento all'esercizio e 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.

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.

## IL TEST VALUTA QUESTI AMBITI SPECIFICI

- PREDISPOSIZIONE ALLO SFORZO ANAEROBICO/AEROBICO
- RISCHIO INFORTUNI
- STRESS OSSIDATIVO
- INFIAMMAZIONE

## COME SI LEGGE IL REFERTO

- **La TABELLA RIASSUNTIVA** riporta l'elenco degli ambiti metabolici indagati e la sintesi dei rispettivi risultati ottenuti dall'analisi del suo DNA. In questo modo Lei può avere una rapida visualizzazione della sua situazione generale e verificare la eventuale presenza di situazioni compromesse.
- **I SUGGERIMENTI NUTRIZIONALI** hanno il compito di semplificare la scelta degli alimenti in funzione dell'assetto genetico, in queste troverà i vari alimenti classificati in funzione del risultato del test. I cibi, infatti, sono stati divisi in consigliati quando per le loro caratteristiche nutrizionali favoriscono alcune situazioni metaboliche sfavorevoli o sconsigliati se esistono dei motivi per limitarne l'apporto.
- **Il REFERTO DETTAGLIATO** contiene una spiegazione particolareggiata del funzionamento del suo metabolismo in relazione ai geni analizzati.
- **La TABELLA DEI RISULTATI** riporta il suo profilo genetico per i geni analizzati.
- **Gli APPROFONDIMENTI SCIENTIFICI** forniscono maggiori approfondimenti sulle caratteristiche dei geni analizzati e sulle basi scientifiche del test.
- **Il GLOSSARIO** riporta la spiegazione dei termini tecnici utilizzati nel referto, per una più facile comprensione dei testi.
- **La BIBLIOGRAFIA** riporta le referenze scientifiche del test.

## SIMBOLI UTILIZZATI



Indica che le varianti individuate nell'analisi non alterano in modo sfavorevole l'attività enzimatica delle proteine da loro codificate e/o il rischio associato ad alcune patologie.



Indica che le varianti individuate nell'analisi alterano in modo leggermente sfavorevole l'attività enzimatica e/o il rischio associato ad alcuni disturbi o patologie.

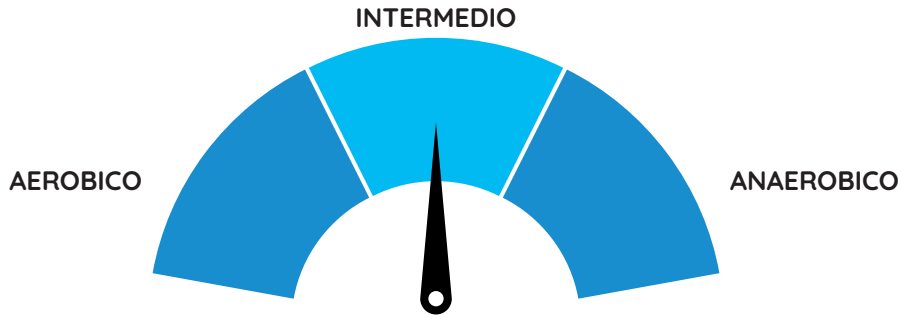


Indica che le varianti individuate nell'analisi alterano in modo particolarmente sfavorevole l'attività enzimatica con un conseguente incremento del rischio di sviluppare alcuni disturbi o patologie associate.

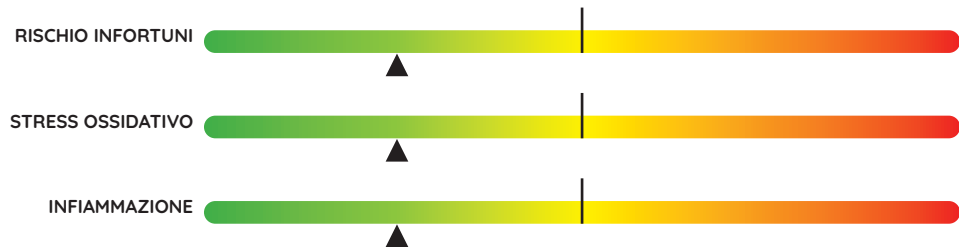
I risultati illustrati, come pure le considerazioni e le spiegazioni contenute nelle pagine successive di questo fascicolo, non devono essere considerati come una diagnosi medica.

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

## TABELLA RIASSUNTIVA PREDISPOSIZIONE ALLO SFORZO AEROBICO/ANAEROBICO



## SALUTE



RESPONSABILE TECNICO DI LABORATORIO

Laboratorio Analisi  
**SPIRE**

Aut. 163 del 2015

Direttore Responsabile Laboratorio  
Dott.ssa Pamela Paolani  
Iscr. Albo n. AA 074850

RESPONSABILE SCIENTIFICO  
Dr. Flavio Garoia - PhD Genetics Sciences

## INTERPRETAZIONE DEL RISULTATO

L'indice di rischio genetico è calcolato sulla base dei geni analizzati in riferimento alla distribuzione dei genotipi (e dei fattori di rischio genetici associati) nella popolazione caucasica (*David HB, Judy C, Hongyu Z. Comparisons of multi-marker association methods to detect association between a candidate region and disease. Genet Epidemiol 2010;34(3): 201-12.*)



## SUGGERIMENTI NUTRIZIONALI

| GRUPPO ALIMENTARE                | DA PREFERIRE   | DA LIMITARE   | SCONSIGLIATI  |
|----------------------------------|--|---|---|
| CEREALI                          | <ul style="list-style-type: none"> <li>cereali alternativi (farro, avena, segale, kamut) e pseudocereali (quinoa, grano saraceno, amaranto)</li> </ul> |   | <ul style="list-style-type: none"> <li>cereali raffinati (pasta, riso, pane bianchi)</li> </ul> |
| CARNE                            |  | <ul style="list-style-type: none"> <li>carni grasse</li> </ul>                | <ul style="list-style-type: none"> <li>carni lavorate</li> </ul>                                |
| PESCE                            |  |   |   |
| UOVA, LEGUMI E PROTEINE VEGETALI |  |   |   |
| FORMAGGI E LATTICINI             | <ul style="list-style-type: none"> <li>formaggi light</li> </ul>   |   |   |
| VERDURA                          | <ul style="list-style-type: none"> <li>patate</li> <li>carote</li> <li>zucca</li> </ul>  |   |   |
| FRUTTA                           | <ul style="list-style-type: none"> <li>banane</li> <li>ananas</li> </ul>   | <ul style="list-style-type: none"> <li>fragole</li> </ul>                     |   |
| CONDIMENTI E METODI DI COTTURA   | <ul style="list-style-type: none"> <li>erbe aromatiche</li> <li>panna vegetale</li> </ul>  |   | <ul style="list-style-type: none"> <li>burro</li> <li>olio di palma</li> </ul>                  |
| DOLCI                            | <ul style="list-style-type: none"> <li>dolci integrali e poco zuccherati</li> </ul>  |   | <ul style="list-style-type: none"> <li>dolci e snack confezionati</li> </ul>                    |
| DOLCIFICANTI                     | <ul style="list-style-type: none"> <li>zucchero di canna</li> </ul>  | <ul style="list-style-type: none"> <li>stevia</li> <li>aspartame</li> </ul>   | <ul style="list-style-type: none"> <li>zucchero bianco</li> </ul>                               |
| SNACK                            |  |   | <ul style="list-style-type: none"> <li>patatine in sacchetto</li> </ul>                         |
| BEVANDE                          | <ul style="list-style-type: none"> <li>caffè decaffeinato</li> <li>caffè d'orzo</li> </ul>   | <ul style="list-style-type: none"> <li>succhi di frutta zuccherati</li> </ul> | <ul style="list-style-type: none"> <li>caffè</li> </ul>   |
| ALCOLICI                         |  | <ul style="list-style-type: none"> <li>vino</li> </ul>                        | <ul style="list-style-type: none"> <li>birra</li> </ul>   |

I suggerimenti nutrizionali qui riportati sono stati elaborati in base alla costituzione genetica rilevata dal test. Dal momento che la sua situazione clinica e fisiologica (es. presenza di eventuali patologie o disturbi) può modulare l'idoneità degli alimenti, i suggerimenti nutrizionali qui riportati vanno valutati dal medico o dal nutrizionista che conoscono la sua storia clinica e sono in grado di utilizzare le informazioni per formulare un piano alimentare personalizzato.

## REFERTO DETTAGLIATO

### PREDISPOSIZIONE ALLO SFORZO AEROBICO/ANAEROBICO

La performance sportiva è un insieme complesso di fenomeni che comportano l'integrazione di numerosi sistemi anatomici e fisiologici. La ricerca scientifica ha individuato fattori genetici in grado di influenzare la prestazione attraverso modificazioni indotte del metabolismo: varianti genetiche comuni possono infatti determinare enzimi con affinità metaboliche diverse, associate quindi a caratteristiche specifiche.

Fra i più importanti che sono stati studiati c'è il gene ACE, che si esprime in tessuti diversi, compresi i muscoli scheletrici, è responsabile della conversione dell'angiotensina I nella forma II, un importante vasocostrittore implicato nella regolazione della pressione arteriosa, nella crescita dei tessuti e nell'ipertrofia cardiaca.

Inoltre, il polimorfismo ACE sembrerebbe influenzare la performance atletica producendo effetti anche sulla funzionalità dei muscoli scheletrici.

| GENE | SNP    | GENOTIPO | DESCRIZIONE  |
|------|--------|----------|--|
| ACE  | rs4340 | II       | Il test ha rilevato la presenza del genotipo II nel suo DNA. Questa condizione comporta la produzione di una variante dell'enzima ACE con una minore attività, fattore che riduce la vasocostrizione a livello locale. |

### COSA COMPORTA QUESTA SITUAZIONE?

- Il suo profilo genetico ha rivelato una predisposizione all'endurance, cioè allo sviluppo della resistenza cardiovascolare in questo:
  - » Induce un miglior sfruttamento acidi grassi come fonte energetica (probabile azione ACE nel tessuto adiposo);
  - » 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).
- A livello nutrizionale questa situazione è associata ad una maggiore sensibilità al sale in relazione all'aumento della pressione sanguigna.




### COSA PUÒ FARE LEI?

- 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. Nel suo caso, per migliorare la performance sportiva e preservare la sua salute, si consiglia di non superare i 1145 mg/die (50 mEq/die) di sodio, che corrispondono a 2,9 g di sale al giorno.
- È consigliato l'utilizzo di un sale a basso contenuto di sodio e ad alto contenuto di potassio.
- È consigliato l'uso di spezie perché, insaporendo i cibi, permettono di ridurre l'utilizzo di sale.

## RISCHIO INFORTUNI

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

Studi epidemiologici indicano che l'incidenza di lesioni dei tendini e dei legamenti sono in aumento. Oltre alle cause estrinseche comunemente accettate, è ormai chiaro che fattori i fattori genetici in associazione a fattori anatomici, neuromuscolari e ormonali, contribuiscono in modo significativo allo sviluppo di queste lesioni.

| GENE   | SNP       | GENOTIPO | RISULTATO  | DESCRIZIONE   |
|--------|-----------|----------|--|---|
| COL5A1 | rs12722   | TT       |   | Il genotipo TT è correlato con l'insorgenza di crampi muscolari associati all'esercizio fisico, specialmente in sport di resistenza.<br>Il genotipo TT è stato anche associato ad un aumentato rischio per lo sviluppo di tendinopatie (Achillea), rottura dei legamenti e alterazione della flessibilità muscolo-tendinea. |
| COL1A1 | rs1800012 | GT       |   | La presenza dell'allele G è correlato con una alterazione l'espressione del gene associata con un aumento del rischio di sviluppare problematiche muscolo-tendinee e lesioni legamentose.   |
| MMP3   | rs3025058 | 6A/6A    |  | Il genotipo rilevato è correlato con una corretta attività trascrizionale di MMP3 e dell'attività di rimodellamento della matrice del derma.  |







## COSA PUÒ FARE LEI?

- Privilegi gli esercizi che si focalizzano sull'elasticità muscolare (eg. Stretching), e faccia particolare attenzione alla fase di riscaldamento.
- La sua costituzione suggerisce particolare attenzione a tutte le problematiche che possono insorgere dopo l'attività fisica (dolori, affaticamento muscolare ecc.) per cui ponga particolare attenzione a questi segnali e valuti con uno specialista (medico, fisioterapista, ecc) l'eventuale trattamento da eseguire per evitare la comparsa di lesioni.
- Dal punto di vista alimentare curi in particolar modo l'assunzione di cibi antinfiammatori e antiossidanti, valutando con il suo medico l'opportunità di un'integrazione adeguata.



## DETOSSIFICAZIONE E STRESS OSSIDATIVO

Il processo di detossificazione ha lo scopo di eliminare dall'organismo sostanze tossiche o potenzialmente tali, che vengono introdotte dall'esterno o che si formano come prodotti intermedi o finali nei processi metabolici. Il processo di detossificazione è strettamente legato al fenomeno dello stress ossidativo, la condizione in cui si ha una eccessiva quantità di radicali liberi o ROS (Reactive Oxygen Species), metaboliti molto reattivi e interagiscono con tutte le altre molecole che incontrano (es. membrane lipidiche cellulari, DNA, collagene) danneggiandole. Questi processi sono regolati da enzimi il cui malfunzionamento può determinare la predisposizione allo sviluppo di numerose patologie. L'attività di questi enzimi può variare per la presenza di varianti a livello dei geni da cui sono codificati. La conoscenza della costituzione genetica individuale può quindi fornire la base su cui modulare il proprio regime alimentare e limitare l'azione dannosa di questi composti.





| GENE   | SNP       | GENOTIPO | RISULTATO   | DESCRIZIONE  |
|--------|-----------|----------|---|--|
| CAT    | rs1001179 | CC       |    | Il genotipo CC è correlato con una normale attività della Catalasi.  |
| GPX1   | rs1050450 | TT       |    | Il genotipo TT determina una riduzione dell'attività enzimatica con conseguente aumento del rischio di danno ossidativo. |
| SOD2   | rs4880    | TT       |    | Il genotipo TT è correlato con una normale attività enzimatica.  |
| RAGE   | rs1800624 | AT       |  | Il genotipo AT non conferisce nessun effetto protettivo nei confronti del processo di stress ossidativo.                 |
| CYP1A1 | rs1048943 | AG       |  | La presenza dell'allele G altera modestamente l'attività enzimatica di CYP1A1.   |
| PON1   | rs662     | GG       |  | Il genotipo GG è correlato con una normale attività di PON1.   |

## COSA PUÒ FARE LEI?

- Mantenga un'alimentazione ricca di cibi antiossidanti (frutta e verdura).
- Se pratica attività sportiva a livello agonistico valuti con il suo medico l'opportunità di assumere un supporto integrativo.
- Riduca l'esposizione al sole, e nel caso si protegga con un'adeguata protezione, in quanto forte generatore di radicali liberi.

## 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.

| GENE  | SNP       | GENOTIPO | RISULTATO   | DESCRIZIONE   |
|-------|-----------|----------|---|---|
| IL-10 | rs1800896 | GG       |  | Il genotipo GG è correlato con una normale attività di IL-10.   |
| IL-1B | rs1143634 | TT       |  | Il genotipo TT è correlato ad una concentrazione di proteina significativamente più alta nel plasma, che comporta una risposta immunitaria più intensa. |
| IL-6  | rs1800795 | CC       |  | Il genotipo CC è correlato con una normale attività di IL-6.  |
| TNF-A | rs1800629 | AT       |  | La presenza dell'allele A aumenta l'attività del gene e induce una risposta infiammatoria più intensa nei soggetti portatori.                           |

## COSA PUÒ FARE LEI?

- L'eccesso di tessuto adiposo, in particolare quello viscerale, favorisce il processo infiammatorio cronico, quindi particolare attenzione al controllo del peso corporeo.
- Valuti con il suo medico la possibilità di integrare la sua dieta con Acidi Grassi Omega3 che svolgono un'azione anti-infiammatoria.

## TABELLA DEI RISULTATI

|        |           |       |
|--------|-----------|-------|
| ACE    | rs4340    | II    |
| CAT    | rs1001179 | CC    |
| COL5A1 | rs12722   | CT    |
| COLIA1 | rs1800012 | AG    |
| GPX1   | rs1050450 | CC    |
| IL-10  | rs1800896 | AA    |
| IL-1B  | rs1143634 | CC    |
| IL-6   | rs1800795 | CG    |
| MMP3   | rs3025058 | 6A/6A |
| SOD2   | rs1799725 | CT    |
| TNF-A  | rs1800629 | AG    |

### RESPONSABILE TECNICO DI LABORATORIO

Laboratorio Analisi

**SPIRE**

Aut. 163 del 2015

Direttore Responsabile Laboratorio

Dott.ssa Pamela Paolani

Iscr. Albo n. AA 074650

## DESCRIZIONE SCIENTIFICA DEI GENI ANALIZZATI

L'ACE (Angiotensin Converting Enzyme) è un enzima che promuove la trasformazione di Angiotensina I in Angiotensina II (Ang II, un potente vasocostrittore) e la degradazione della bradichinina (un potente vasodilatatore). I livelli plasmatici di ACE presentano un'ampia variabilità inter-individuale e numerosi studi suggeriscono che circa il 50% di tale variabilità è imputabile al polimorfismo inserzione/delezione (I/D) a carico dell'introne 16 del gene. Tale polimorfismo è dovuto alla presenza (allele I - Insertion) o assenza (allele D-Deletion) di una sequenza ripetuta Alu di 289 bp. La presenza dei due diverse varianti determina dei cambiamenti a livello fisiologico in grado di influenzare la predisposizione al tipo di sforzo.

Il gene COL5A1 codifica per un componente del collagene di tipo V. Il collagene di tipo V si trova nei tessuti contenenti collagene di tipo I, come pelle, legamenti, ossa, tendini e muscoli e sembra regolare l'assemblaggio di fibre eterotipiche composte sia di collagene di tipo I che di tipo V.

Un'alterata funzione del gene è correlata con il rischio di sviluppare di tendinopatie, rottura dei legamenti e alterazione della flessibilità muscolo-tendinea.

Il gene COL1A1 codifica per il collagene di tipo I, una proteina strutturale con un importante ruolo di sostegno delle cellule e dei tessuti. È presente nella struttura ossea, nei tendini, nei dischi intervertebrali e nei capelli, Costituisce inoltre il 70% del derma umano e gli conferisce trofismo e resistenza.

La metalloproteasi 3 (detta anche MMP3 o stromelisin) è un proteoglicano la cui azione biologica è quella di degradare i componenti principali della matrice extracellulare, intervenendo nel processo di rimodellamento tissutale. Questo enzima quando viene attivato dall'infiammazione e dallo stress ossidativo, porta ad una progressiva degradazione delle fibre collagene ed elastiche ed all'alterazione della matrice extracellulare.

La Catalasi (CAT) è un enzima antiossidante localizzato principalmente in organuli cellulari chiamati perossisomi, che catalizza la conversione del perossido d'idrogeno in acqua e ossigeno. Questo enzima svolge quindi il passaggio finale nella inattivazione dei radicali liberi prodotti dal metabolismo cellulare consentendo al nostro organismo di espellere i prodotti finali attraverso le urine, il sudore e la respirazione.

L'enzima codificato dal gene GPX1, la Glutazione Perossidasi 1, detossifica i perossidi di idrogeno in combinazione con il Glutathione, proteggendo le cellule dai danni dell'ossidazione svolgendo un ruolo fondamentale nella inattivazione del perossido d'idrogeno, prodotto dall'attività di SOD2 e dannoso per le strutture cellulari.

Il gene SOD2 codifica per un metallo-enzima chiamato Superossido Dismutasi, localizzato nei mitocondri, in grado di convertire i radicali superossido in perossido d'idrogeno, svolgendo quindi il passaggio iniziale nella inattivazione dei radicali liberi.

La citochina pro-infiammatoria Interleuchina-1 (IL-1) è considerata uno dei principali mediatori coinvolti nelle malattie infiammatorie croniche. L'IL-1 esercita molte funzioni nella regolazione delle risposte infiammatorie/immunitarie ed è coinvolta nella patogenesi di varie malattie.

L'IL-6 è una citochina pro-infiammatoria coinvolta nella regolazione della risposta infiammatoria sia acuta che cronica e nella modulazione delle risposte immunitarie specifiche. L'IL-6 è una citochina pleiotropica, in grado di svolgere molte funzioni; generalmente ha azione pro-infiammatoria, quindi induce le risposte infiammatorie.

L'interleuchina 10 (IL-10) è una citochina anti-infiammatoria secreta da alcune cellule immunitarie per modulare l'infiammazione. Mentre le citochine descritte finora agiscono da stimolatori dell'immunità naturale, IL-10 è invece uno dei principali inibitori delle risposte dell'ospite, soprattutto di quelle mediate dai macrofagi e per questo motivo essa può essere considerata un classico esempio di regolazione a feedback negativo

Il fattore tumorale di necrosi alfa (TNF-A) è una citochina pro-infiammatoria prodotta principalmente dai macrofagi e coinvolta nell'infiammazione sistemica, È membro di un gruppo di citochine che stimolano la reazione infiammatoria nella fase acuta.

## 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.

---

## BIBLIOGRAFIA

- Montgomery et al. 1997 Circulation 96: 741-747
- Myerson et al. 1999 J. Appl. Physiol.; 87: 1313-1316
- Tanriverdi et al. 2005 Cardiology; 104: 113-9
- Jones & Woods 2003 Int. J. Biochem. Cell. Biol.; 35: 855-66
- Zhang et al. 2003 Clin. Genet. 63: 139-144
- September et al. Br J Sports Med. 2009 May; 43 (5):357-65.
- O'Connell et al. Clin J Sport Med. 2013 Jan; 23(1):64-9.
- Lv et al. Oncotarget. 2017 Dec 27; 9(20):15365-15374.
- Posthumus et al. Br J Sports Med. 2009 May; 43(5):352-6.
- Wang et al. Oncotarget. 2017 Apr 18;8(16):27627-27634.
- Gibbon et al. J Sports Sci. 2017 Apr;35(7):655-662
- Bastaki et al. Pharmacogenet Genomics 2006; 16(4):279-86.
- Minlikeeva et al. PLoS One. 2016 Jun 7; 11 (6):e0156450.
- Pociot et al. Eur J Clin Invest. 1992 Jun;22(6):396-402.
- Sawczenko et al. Proc Natl Acad Sci U S A. 2005 Sep 13; 102 (37):13260-5.
- Turner et al. Eur J Immunogenet. 1997; 24:1-8.
- Wilson et al. Immunol 94 (1997), pp. 3195-3199