



# DNA SKIN EXPLORER

ANALISI DNA PER CAPACITÀ RIGENERATIVA DELLA PELLE E  
PREDISPOSIZIONE ALL'INVECCHIAMENTO.

**NOME**

Nome Cognome

**CENTRO AUTORIZZATO**

Centro Prova



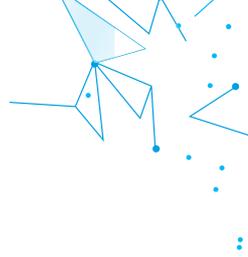
LABORATORIO CERTIFICATO  
IN QUALITÀ ISO 9001:2008

**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
Come si legge il referto	pag. 4
Simboli utilizzati	
Tabella riassuntiva	pag. 5
Interpretazione del risultato	
Suggerimenti nutrizionali	pag. 6
Referto dettagliato	pagg. 7 -8
Tabella dei risultati	pag. 9
Descrizione scientifica dei geni analizzati	pagg. 10 - 11
Glossario	pag. 12
Bibliografia	pag. 13



## INTRODUZIONE

La nostra pelle, in particolare quella del viso, è lo specchio della nostra età e i primi segni di invecchiamento sono visibili già dopo i 30 anni. Il tempo non può essere fermato ma certamente possono essere rallentate molte delle conseguenze che questo può manifestare sulla pelle. Il modo più efficace per contrastare l'invecchiamento della pelle, i cui segni difficilmente possono essere cancellati una volta che si sono manifestati, è certamente la prevenzione.

L'azione negativa del tempo sulla pelle tuttavia non è la stessa per tutti gli individui ma dipende da fattori predisponenti scritti nel nostro DNA. La presenza di varianti (SNPs) nei geni coinvolti in questi processi fisiologici può infatti modulare la suscettibilità individuale, determinando una diversa risposta agli agenti ambientali e, di conseguenza, influenzando il processo di invecchiamento cutaneo.

Il concetto di prevenzione personalizzata si basa su questo presupposto: se noi conosciamo le caratteristiche del nostro corpo, attraverso lo studio del DNA, possiamo agire nel modo più efficace per farlo funzionare in modo ottimale. È quindi importante conoscere le proprie caratteristiche genetiche perché ci consentono di stabilire quali siano le terapie e i principi attivi cosmetici più idonei per una prevenzione personalizzata e quindi più efficace.

Questo Test utilizza le più recenti scoperte in ambito medico-scientifico per analizzare i fattori genetici che possono rendere la sua pelle più sensibile agli effetti dell'invecchiamento nelle seguenti aree.

- Crono-invecchiamento (capacità di rigenerazione degli elementi strutturali della cute)
- Foto-invecchiamento (sensibilità all'esposizione ai raggi UV)

La conoscenza delle sue caratteristiche genetiche, analizzate con SKIN Test, consente di attuare gli interventi personalizzati necessari per recuperare il corretto equilibrio fisiologico e contrastare efficacemente l'invecchiamento precoce della pelle.

## 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



RESPONSABILE TECNICO DI LABORATORIO

Laboratorio Analisi

**SPIRE**

Aut. 163 del 2015

Direttore Responsabile Laboratorio

Dott.ssa Pamela Paolani

Iscri. 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

La cura della propria pelle parte dall'alimentazione. Alcune carenze alimentari possono infatti portare ad un impoverimento della qualità della cute. Un'alimentazione in grado di fornire i nutrienti essenziali per far funzionare al meglio il proprio metabolismo è fondamentale per porre le basi di un corretto metabolismo della pelle.

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

### RISCHIO CRONO-INVECCHIAMENTO

GENE SNP	AREA METABOLICA	GENOTIPO	RISULTATO	DESCRIZIONE
COLIA1 rs1800012	METABOLISMO DEL COLLAGENE	GT	☹️	La presenza dell'allele G è correlato con una alterazione l'espressione del gene associata con una modesta compromissione del turnover del collagene.
ELN rs2071307	STRUTTURA DELL'ELASTINA	AG	☹️	Il genotipo rilevato comporta una modesta compromissione della struttura dell'elastina, che può comportare un maggiore rischio di crono-invecchiamento.
MMP3 rs3025058	RIMODELLAMENTO MATRICE DERMA	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?

- Mantenga una buona assunzione di vitamina C che è in grado di promuovere la formazione di collagene.
- Valuti insieme con uno specialista l'utilizzo di prodotti con principi attivi o trattamenti in grado di stimolare la rigenerazione cutanea.

## RISCHIO FOTO-INVECCHIAMENTO

GENE SNP	AREA METABOLICA	GENOTIPO	RISULTATO	DESCRIZIONE
CAT rs1001179	STRESS OSSIDATIVO	CC	☹️	Il genotipo CC è correlato con una normale attività della Catalasi, questa situazione non altera il corretto processo di protezione dagli agenti ossidanti.
GPX1 rs1050450	STRESS OSSIDATIVO	TT	😊	Il genotipo TT determina una riduzione dell'attività enzimatica con conseguente aumento del rischio di danno ossidativo.
SOD2 rs4880	STRESS OSSIDATIVO	TT	😞	Il genotipo TT è correlato con una normale attività enzimatica, questa situazione non altera il corretto processo di protezione dagli agenti ossidanti.
RAGE rs1800624	GLICAZIONE	AT	☹️	Il genotipo AT non conferisce nessun effetto protettivo nei confronti del processo di glicazione.
IL-10 rs1800896	INFIAMMAZIONE	GG	😊	Il genotipo GG è correlato con una normale attività di IL-10 e risposta infiammatoria.
IL-1B rs1143634	INFIAMMAZIONE	TT	😞	Il genotipo TT è correlato ad una concentrazione di proteina significativamente più alta nel plasma, che comporta una risposta infiammatoria più intensa.
IL-6 rs1800795	INFIAMMAZIONE	CC	😊	Il genotipo CC è correlato con una normale attività di IL-6 e risposta infiammatoria.
TNF-A rs1800629	INFIAMMAZIONE	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?

- 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.

## TABELLA DEI RISULTATI

COLIA1	rs1800012	GT
ELN	rs2071307	AG
MMP3	rs3025058	6A6A
CAT	rs1001179	CC
GPX1	rs1050450	TT
SOD2	rs4880	TT
RAGE	rs1800624	AG
IL-10	rs1800896	TT
IL-1B	rs1143634	TT
IL-6	rs1800795	CC
TNF-A	rs1800629	AT

### 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

### CRONO-INVECCHIAMENTO

Il crono-invecchiamento è dovuto principalmente allo scorrere del tempo, alle caratteristiche genetiche e alla riduzione della produzione di alcuni ormoni. Le conseguenze riguardano sia la parte superficiale della pelle, l'epidermide, che quella più profonda, il derma. Nel primo caso si ha un assottigliamento con riduzione delle capacità di barriera nei confronti degli agenti esterni e maggior tendenza alla disidratazione, nel secondo caso si riduce lo spessore per la minor produzione di collagene ed elastina, i due principali componenti della matrice extracellulare, l'area su cui "poggiano" le cellule. Gli effetti estetici del crono-invecchiamento sono una pelle sottile, pallida, ipotonica e con le classiche rughe da cedimento del tessuto (rughe gravitazionali).

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.

L'elastina (ELN) è una proteina strutturale del tessuto connettivo ed è la principale componente delle fibre elastiche. Il suo ruolo è quello di donare agli organi e ai tessuti elasticità e resistenza, permettendo a questi di allungarsi e contrarsi dopo essere stati sottoposti a forze di stiramento o di contrazione senza che siano danneggiati.

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 è il principale bersaglio di infiammazione e stress ossidativo, che lo attivano innescando una progressiva degradazione delle fibre collagene ed elastiche ed all'alterazione della matrice extracellulare.

### FOTO-INVECCHIAMENTO

Il foto-invecchiamento è causato in larga parte da fattori esterni come i raggi solari, il fumo di sigaretta, l'alimentazione scorretta, i farmaci ecc. L'epidermide, l'area più superficiale della pelle, reagisce a questi fattori con una iperproduzione di cheratina, che porta la pelle ad essere più secca e ruvida, con un aumento di produzione di sebo e un aumento della pigmentazione (formazione di macchie). Nel derma, la zona profonda della pelle, i fattori di foto-invecchiamento producono radicali liberi innescando i processi di stress ossidativo e infiammazione. Queste reazioni provocano un danno diretto alla matrice extracellulare e favoriscono processi di glicazione proteica (fenomeno in cui uno zucchero si lega ad una proteina alterandone la sua funzione) provocando un irrigidimento dei tessuti. Le alterazioni estetiche di questo processo sono: una pelle più spessa, rigida, ruvida solcata da rughe sia sottili che più marcate, con presenza di capillari, couperose e macchie.

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 Glutatione Perossidasi 1, detossifica i perossidi di idrogeno in combinazione con il Glutatione, 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.

Il recettore per prodotti finali della glicazione avanzata (RAGE) interagisce con differenti ligandi tra cui i prodotti finali della glicazione (AGE), la cui presenza in elevate concentrazioni aumenta il rischio di glicazione proteica, importante fattore di aging. Tale processo colpisce in particolare le proteine come il collagene e l'elastina, le quali se glicate alterano la loro funzione favorendo il formarsi di inestetismi tipici del fotoinvecchiamento: inspessimento dei tessuti, indurimento, rugosità e perdita di tono.

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

### **COLIA1**

- # Mann et al. (2001) J Clin Invest 107: 899-907.
- # Garoia et al. (2018) J Clin Exp Dermatol Res, 9:6 DOI: 10.4172/2155-9554.1000472

### **ELN**

- # Hanon et al. (2001) Hypertension 38: 1185-1189.
- # Zhang & Duan 2018;27(5):729-738. doi:10.1177/0963689717725755

### **MMP3**

- # Vierkötter et al. (2015) J Invest Dermatol 135: 1268-1274.
- # Ye et al. (1996) BiolChem271:13055-60

### **CAT**

- # Bastaki et al. Pharmacogenet Genomics 2006; 16(4):279-86.
- # Forsberg et al. Radic Biol Med 2001; 30: 500-505.

### **GPX1**

- # Hazra et al. Nat Genet. 2008 October; 40(10): 1160-1162.
- # Bastaki et al. Pharmacogenet Genomics 2006; 16(4):279-86.
- # Chen et al. J Cancer Res Clin Oncol. 2011 Oct;137(10):1553-61.

### **SOD2**

- # Velarde et al. (2012) Aging (Albany NY) 4: 3-12.
- # Bastaki et al. Pharmacogenet Genomics 2006; 16(4):279-86.

### **RAGE**

- # Hudson et al. Diabetes. 2001 Jun;50(6):1505-11.
- # Dabritz Am J Physiol Gastrointest Liver Physiol. 2011 May;300(5):G823-32.

### **IL-10**

- # Turner et al. Eur J Immunogenet. 1997; 24:1-8.
- # Wang et al. Prostate. 2009 Jun 1;69(8):874-85.

### **IL-1B**

- # Pociot et al. Eur J Clin Invest. 1992 Jun;22(6):396-402.
- # Tsimikas et al. JACC Vol. 63, No. 17, 2014 May 6, 1724-34

### **IL-6**

- # Sawczenko et al. Proc Natl Acad Sci U S A. 2005 Sep 13;102(37):13260-5.
- # Fishman et al. J Clin Invest. 1998 Oct 1;102(7):1369-76.

### **TNF-A**

- # Wilson et al. Immunol 94 (1997), pp. 3195-3199.
- # Antonicelli et al. Coron Artery Dis. 2005 Dec;16(8):489-93.
- # Braun et al. (1996) Neurosci Lett 215: 75-78.