



# DNA ALOPECIA EXPLORER

ANALISI DNA PER VALUTAZIONE  
RISCHIO GENETICO CARDIOVASCOLARE

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

---

Cos'è il DHT?

---

Interpretazione dei risultati

---

Risultati

---

Referto dettagliato

---

Glossario

---

Bibliografia

---

## INTRODUZIONE

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

La comparsa dell'alopecia androgenetica è caratterizzata dall'aumento dei livelli dell'ormone diidrotestosterone (DHT). La maggior parte dei maschi è predisposta alla calvizie androgenetica a causa dell'effetto del DHT sul follicolo pilifero.

Molti studi hanno valutato l'associazione significativa tra polimorfismi in geni correlati al metabolismo degli androgeni e la caduta dei capelli identificando quelli che sono associati, in modo significativo, alla calvizie androgenetica. La valutazione del rischio genetico serve quindi a identificare i soggetti a rischio nei quali è importante un trattamento preventivo per evitare la comparsa della calvizie. Il test del DNA è anche importante per minimizzare il numero dei soggetti che potrebbero essere trattati senza effettivo bisogno, dal momento che esistono trattamenti efficaci in grado di fermare l'alopecia androgenetica che tuttavia non sono privi di effetti secondari nocivi. Il test, insieme alla visita di uno specialista, consente quindi di valutare la necessità di un intervento preventivo e svolgere un'azione mirata ed efficace per mantenere capelli sani e folti.

## COS'È IL DHT?

Il diidrotestosterone (DHT) è un ormone androgeno steroideo, che deriva dal processamento del testosterone da parte dell'enzima 5-alfa reduttasi. L'azione di questo enzima sulla molecola di testosterone induce una modifica a livello della molecola in grado di aumentare notevolmente l'affinità del diidrotestosterone per i recettori androgeni, potenziandone l'attività. Il DHT, infatti, rappresenta l'ormone androgeno più potente dell'organismo e la sua attività è 4-5 volte superiore rispetto a quella del testosterone.

L'azione dell'enzima 5-alfa reduttasi per la conversione del testosterone in diidrotestosterone è importante già durante lo sviluppo del feto, quando il DHT determina lo sviluppo dei genitali maschili. Dalla pubertà in poi il DHT interviene nello sviluppo dei caratteri sessuali secondari, come l'abbassamento del tono di voce, la crescita dei peli in viso e sul corpo e lo sviluppo della massa muscolare.

Il DHT sembra essere correlato all'insorgenza dell'alopecia androgenetica: si ritiene che il legame con i recettori androgeni dei bulbi piliferi della testa inneschi la miniaturizzazione follicolare che porta all'atrofia del bulbo, terminando il ciclo di crescita del capello.

## 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.
- **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

GENE	VARIANTE	RISULTATO	COMMENTO
AR	rs6152	A-	😊
EDA2R	rs1385699	T-	😞
LINC01432	rs1160312	AA	😞

In riferimento ai geni analizzati  
il suo rischio geneticamente determinato di sviluppare l'alopecia androgenetica è:

BASSA

MEDIA

ALTA

RESPONSABILE TECNICO DI LABORATORIO

Laboratorio Analisi

**SPIRE**

Aut. 163 del 2015

Direttore Responsabile Laboratorio

Dot. ssa Pamela Paolani

Iscri. Albo n. AA 074650

RESPONSABILE SCIENTIFICO  
Dr. Flavio Garoia - PhD Genetics Sciences



## REFERTO DETTAGLIATO

GENE SNP	GENOTIPO	RISULTATO	DESCRIZIONE
AR rs6152	A-		<p>Il recettore degli androgeni (AR) media l'azione del testosterone, un ormone steroideo, sul cuoio capelluto e la crescita dei capelli. Gli ormoni steroidei agiscono per diffusione attraverso la membrana plasmatica nelle cellule target e si legano a specifici recettori intracellulari, promuovendo così l'espressione dei geni regolati. Si pensa che AR sia il responsabile per l'aumentata sensibilità del follicolo pilifero agli androgeni dato che individui che mancano della funzionalità dell'AR non sono affetti da calvizie.</p> <p>Nel suo DNA è stata rilevata la variante Guanina (G) nel polimorfismo rs6152, che è correlata con una maggiore attività del gene. La presenza di questa variante è associata ad un aumento del rischio di sviluppare la calvizie androgenetica, condizione che si verifica in circa il 70% della popolazione maschile, anche se con un periodo di insorgenza molto variabile.</p>
EDA2R rs1385699	T-		<p>Il gene EDA2R codifica per il recettore dell'ectodisplasia 2, una proteina recettoriale che fa parte della superfamiglia dei recettori del fattore di necrosi tumorale. Il gene EDA2R è necessario per lo sviluppo dei capelli, dei denti e di altri derivati ectodermici. EDA2R è espresso nel bulbo pilifero e interagisce con il recettore degli androgeni nella regolazione dell'attività ormonale, la cui alterazione è la causa primaria dell'insorgenza dell'alopecia androgenetica.</p> <p>Nel suo DNA è stata rilevata la variante Timina (T) nel polimorfismo rs1385699. La presenza di questa variante è associata ad un aumento del rischio di sviluppare la calvizie androgenetica.</p>
LINC01432 rs1160312	AA		<p>LINC01432 è una regione genomica non associata a geni, si trova tra i geni PAX1 e FOXA2 sul cromosoma 20. E' possibile che elementi presenti in questa regione genica possano influenzare l'espressione di altri geni coinvolti nel processo che provoca l'alopecia androgenetica attraverso un controllo a lungo raggio, meccanismo dimostrato per altri geni coinvolti nello sviluppo di diverse patologie.</p> <p>Nel suo DNA è stata rilevata la presenza di due varianti Adenina (A) nel polimorfismo rs1160312. La presenza di questa variante è associata ad un alto rischio di sviluppare la calvizie androgenetica.</p>

## TABELLA DEI RISULTATI

AR	rs6152	A-
EDA2R	rs1385699	T-
LINC01432	rs1160312	AA

### RESPONSABILE TECNICO DI LABORATORIO

Laboratorio Analisi

**SPIRE**

Aut. 163 del 2015

Direttore Responsabile Laboratorio

Dott.ssa Pamela Paolani

Iscri. Albo n. AA 074650

## 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

Ellis et al. J Invest Dermatol. 2001 Mar;116(3):452-5.

Hillmer et al. Am J Hum Genet. 2005 Jul;77(1):140-8.

Prodi et al. J Invest Dermatol. 2008 Sep;128(9):2268-70.

Richards et al. Nat Genet. 2008 Nov; 40(11): 1282-1284.

Li et al. PLoS One. 2013 Dec 30;8(12): e79789