



# DNA PREVENZIONE TOTAL

NOME

CENTRO AUTORIZZATO

**Diagnostica Spire s.r.l.**

Via Fermi, 63/F 42123 Reggio Emilia

tel: 0522.767130 - fax: 0522.1697377

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

LABORATORIO CERTIFICATO IN QUALITÀ ISO 9001:2015

## INDICE

Dna e prevenzione

---

Il test del DNA

---

Ereditarietà dei geni

---

Come leggere i risultati

---

Metodologia

---

Disclaimer

---

Risultati

---

Glossario

---

## 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.

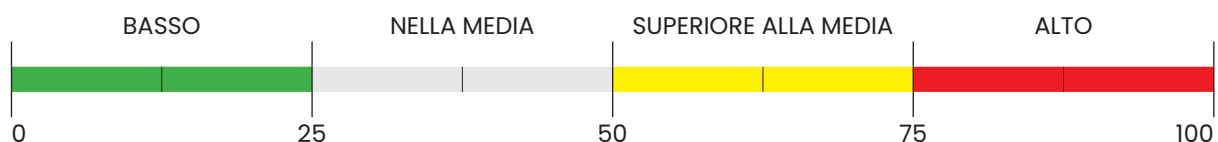
L'effetto che le varianti rilevate hanno sul tuo metabolismo, e quindi l'influenza sulla tua salute, vengono indicate in questo modo:

- **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.
- **Fattore protettivo.**

Nella sezione "Rischio genetico rilevato" viene calcolato il tuo 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 deviazione 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.



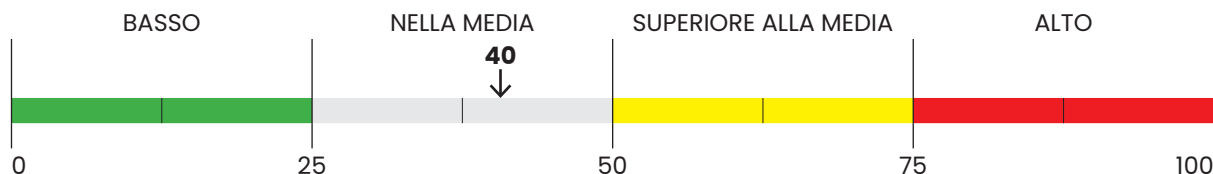
## ALZHEIMER

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	REFERENZA	RISULTATO	INTERPRETAZIONE
ABCA2	rs908832	PMID 15649702	AG	
APOE	rs429358	PMID: 10325447	CT	
APOE	rs7412	PMID: 10325447	CT	
APP	rs63750847	PMID: 22801501	AG	●
ATP8B4	rs10519262	PMID: 17998437	AG	
BDNF	rs6265	PMID 17293537	AG	●
CLU	rs11136000	PMID 20554627	CT	
CRI	rs3818361	PMID 20554627	GG	
HMGCR	rs3761740	PMID: 20450896	TT	●
INTERGENIC	rs9886784	PMID: 17998437	CC	
OLRI	rs1050283	PMID 15860461	TT	
OTC	rs5963409	PMID 18983895	AG	●
PICALM	rs3851179	PMID: 20554627	AG	
PLD3	rs145999145	PMID: 24336208	AG	
PSEN	rs3025786	PMID 18957849	CT	
TM2D3	rs139709573	PMID: 27764101	AA	
TREM2	rs75932628	PMID: 23150934	CC	

## RISCHIO GENETICO RILEVATO



Il rischio genetico rilevato è risultato: **NELLA MEDIA**

## COSA PUOI FARE TU

Il test non ha rilevato compromissioni nei geni analizzati che comportino un rischio genetico aumentato di sviluppare il morbo di Alzheimer, occorre tuttavia tenere in considerazione che anche in condizioni di basso rischio non si può escludere la possibilità di sviluppare la condizione.

### 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

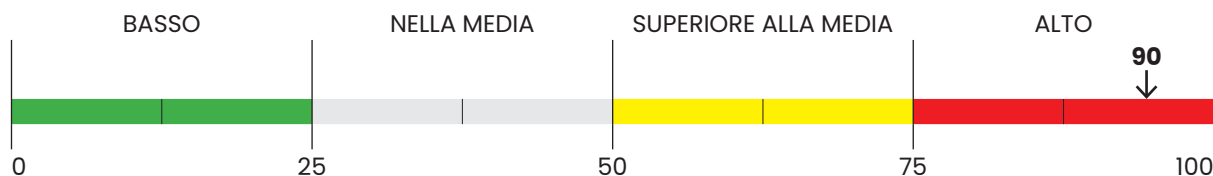


## COLON IRRITABILE

La sindrome del colon irritabile è un disturbo della funzione gastrointestinale caratterizzato dalla presenza di fastidio o dolore addominale, gonfiore dell'addome, irregolarità del numero di evacuazioni e/o della consistenza delle feci. Si stima che interessi circa il 10-20% della popolazione, colpendo prevalentemente il sesso femminile e soprattutto nella fascia che va dai 20 ai 50 anni. Le cause e i fattori di rischio che predispongono all'insorgenza della sindrome del colon irritabile non sono ancora completamente noti, tuttavia è chiaro che siano implicate svariate cause fra le quali: alterazioni dell'asse cervello/intestino, fattori psico-sociali, dieta squilibrata, alterazioni del microbiota, intolleranze e altre patologie sistemiche. Oltre a queste cause sono state individuate varianti genetiche correlate con un aumento del rischio di sviluppare la sindrome del colon irritabile, la cui individuazione può essere utile per un percorso di prevenzione adeguato.

GENE	SNP	REFERENZA	RISULTATO	INTERPRETAZIONE
CNR1	rs806378	PMID 24797007	CC	●
COMT	rs4680	PMID: 18614545	AA	
CRHR1	rs110402	PMID 24797007	GG	
CRHR1	rs7209436	PMID: 23306084	CC	●
CRHR1	rs242924	PMID: 22957021	GG	●
FUT2	rs601338	PMID: 30345375	AG	
GNβ3	rs5443	PMID: 21437260	CT	●
HTR3E	rs62625044	PMID: 31615448	GG	
IL10	rs1800896	PMID 18587394	AA	●
IL23R	rs11465804	PMID: 25248455	GG	●
IL7	rs1800795	PMID 24797007	CC	
KDLER2	rs12702514	PMID: 18614545	CC	
PCDH15	rs10825269	PMID 24797007	CC	
SLC6A4	rs25531	PMID: 23306084	AA	
SPATA5	rs9999118	PMID: 22957021	AA	
TNF-A	rs1800629	PMID: 30345375	GG	●
TNFSF15	rs4263839	PMID: 21437260	AA	
TNFSF15	rs6478108	PMID: 31615448	CT	

## RISCHIO GENETICO RILEVATO



Il rischio genetico rilevato è risultato: **ALTO**

## COSA PUOI FARE TU

Seguire una dieta ricca di fibre, con una varietà di frutta, verdura, cereali integrali e legumi può aiutare a mantenere regolare il transito intestinale e ridurre i sintomi del colon irritabile.

Limitare cibi irritanti: evitare cibi che possono causare irritazione o aumentare i sintomi, come alimenti



piccanti, grassi, fritti, latticini, bevande gassate e caffeina.

Bere molta acqua: Mantenere un adeguato apporto di liquidi può aiutare a prevenire la disidratazione e mantenere le feci morbide, riducendo così il rischio di costipazione.

Gestione dello stress: Praticare tecniche di gestione dello stress come la meditazione, lo yoga, la respirazione profonda o l'esercizio fisico regolare può aiutare a ridurre i sintomi del colon irritabile legati allo stress.

Evitare l'abuso di lassativi: L'uso eccessivo di lassativi può aggravare i sintomi del colon irritabile. Utilizzare i lassativi solo sotto consiglio del medico.

Monitorare le reazioni alimentari: Tenere un diario alimentare può aiutare a identificare eventuali cibi o bevande che scatenano i sintomi del colon irritabile e adattare di conseguenza la propria dieta.

**RESPONSABILE TECNICO DI LABORATORIO****RESPONSABILE SCIENTIFICO  
Dr. Flavio Garoia – PhD Genetics Sciences**

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

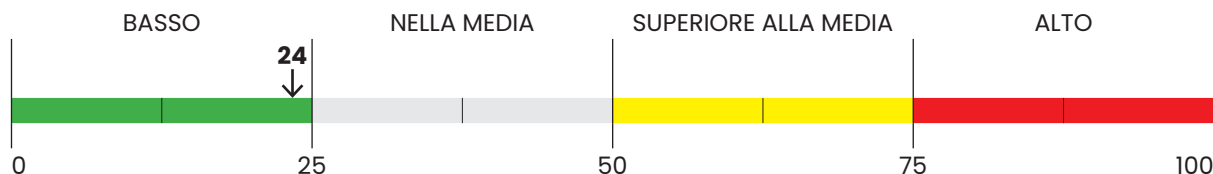


## DEGENERAZIONE MACULARE

La degenerazione maculare è una malattia retinica che provoca un'alterazione, una riduzione della funzionalità della zona centrale della retina (la macula) fino a una perdita della visione centrale. È causa di un'importante e irreversibile riduzione della funzionalità visiva a livello del campo visivo centrale. Il fenomeno correlato più comune è il processo d'invecchiamento dell'occhio: la macula, contenente numerosi fotorecettori (vi sono concentrati i coni), si altera sino a perdere le sue caratteristiche. Ciò è dovuto alla morte delle cellule retiniche, che può essere lenta e progressiva oppure più rapida e drammatica. La degenerazione maculare è attualmente considerata la prima causa di cecità centrale nei Paesi di maggior benessere e la terza in assoluto. Indicativamente il 5% della cecità mondiale è attribuibile all'AMD (Age-related Macular Degeneration o degenerazione maculare senile), una percentuale che sale però al 41% nei Paesi benestanti.

GENE	SNP	REFERENZA	RISULTATO	INTERPRETAZIONE
ARMS2	rs10490924	PMID 16174643	GG	
C2	rs547154	PMID 16518403	AA	
C2	rs9332739	PMID 16518403	CG	●
C3	rs2230199	PMID 19234341	CC	
CFH	rs1061147	PMID: 15870199	CC	
HTRA1	rs11200638	PMID 17053109	AG	

## RISCHIO GENETICO RILEVATO



Il rischio genetico rilevato è risultato: **BASSO**

## COSA PUOI FARE TU

Il test non ha rilevato compromissioni nei geni analizzati che comportino un rischio genetico aumentato di sviluppare la degenerazione maculare, occorre tuttavia tenere in considerazione che anche in condizioni di basso rischio non si può escludere la possibilità di sviluppare la condizione.

**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

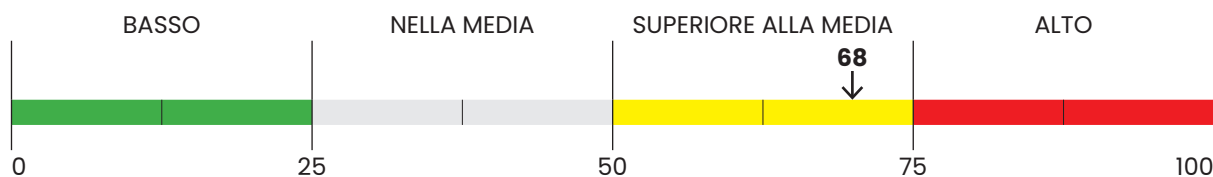
**RESPONSABILE SCIENTIFICO**  
**Dr. Flavio Garoia – PhD Genetics Sciences**

## DERMATITE ATOPICA

La dermatite atopica (DA) è un'inflammatione della pelle che si presenta con la formazione improvvisa di cute secca e pruriginosa e di chiazze rosse con vescicole. In alcuni soggetti si associa ad asma o a rinite allergica. Può interessare la fascia infantile o quella dell'adulto. Le sedi colpite sono varie e la DA compare nei soggetti che hanno la pelle secca e iperattiva.

GENE	SNP	REFERENZA	RISULTATO	INTERPRETAZIONE
INTERGENIC	rs895691	PMID 16374479	CC	
GATA3	rs444762	PMID 18410415	CC	●
TLR4	rs4986790	PMID 22032785	AA	
TLR4	rs4986791	PMID 22032785	CC	●
IRF2	rs3775572	PMID 22113474	GG	●
IRF2	rs793814	PMID 22113474	AA	
KIF3A	rs2897442	PMID 23278845	CT	
FLT4	rs10085109	PMID 23490417	CG	
MATT	rs6684514	PMID 24084074	AG	
IL4R $\alpha$	rs1805011	PMID 26426602	AC	
IL13	rs20541	PMID 26426602	AG	●
IL4	rs2243250	PMID 26426602	CC	
LELP1	rs7534334	PMID 26608070	TT	
VSTM1	rs612529	PMID 28219444	GG	
KIF3A	rs11740584	PMID 32796837	CC	
KIF3A	rs2299007	PMID 32796837	AA	
LMP2	rs1351383	PMID 33920176	AA	
LMP2	rs2071543	PMID 33920176	GG	
ERAP1	rs26618	PMID 33920176	TT	
TSLP	rs1898671	PMID 35369618	CC	

## RISCHIO GENETICO RILEVATO



Il rischio genetico rilevato è risultato: **SUPERIORE ALLA MEDIA**

## COSA PUOI FARE TU

- Indossare abiti in tessuti naturali che hanno un effetto meno irritante sulla pelle rispetto ai tessuti sintetici.
- Ridurre l'esposizione ad allergeni noti che possono scatenare la dermatite atopica (polline, polvere, peli di animali e alcuni alimenti).
- Evitare il grattamento che può irritare la pelle.
- Utilizzare detergenti ipoallergenici per lavare i vestiti e risciacquarli accuratamente.
- Valutare l'integrazione con Omega3 e Vitamina D.

### 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

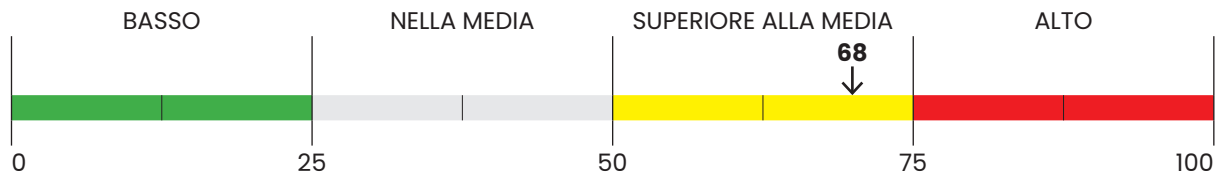


**DIABETE TIPO II**

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).

GENE	SNP	REFERENZA	RISULTATO	INTERPRETAZIONE
ADAM30	rs2641348	PMID: 19341491	CT	●
CCDC33	rs2930291	PMID 17554300	AG	
CDKAL1	rs9465871	PMID 17554300	CT	
CDKAL1	rs7754840	PMID: 17463248	CG	●
CDKAL1	rs10946398	PMID: 19341491	AC	
CDKN2A/B	rs10811661	PMID: 17463248	AC	
FTO	rs8050136	PMID: 17463248	AT	
FTO	rs9939609	PMID 17554300	CT	
FTO	rs7193144	PMID 17554300	CT	●
HHEX	rs1111875	PMID: 17463248	CT	
HHEX	rs7923837	PMID 18231124	CT	
IGF2BP2	rs4402960	PMID: 17463248	AG	
INTERGENIC	rs1495377	PMID 17554300	GT	
INTERGENIC	rs358806	PMID 17554300	CG	
INTERGENIC	rs7659604	PMID 17554300	AC	
INTERGENIC	rs9300039	PMID: 17463248	CT	
KCNJ11	rs5219	PMID: 17463248	AC	●
PDE4B	rs4655595	PMID 17554300	CT	
PPARG	rs17036314	PMID 18091023	AG	
PPARG	rs1801282	PMID: 17463248	CG	
RBMS1	rs6718526	PMID 17554300	CG	
SLC11A2	rs12304921	PMID 17554300	CT	
SLC30A8	rs13266634	PMID: 17463248	AG	
SREBF1	rs11868035	PMID 18192539	CT	
SREBF1	rs1889018	PMID 18192539	AG	
SREBF1	rs2297508	PMID 18192539	CT	
TCF7L2	rs12255372	PMID: 17671651	CG	
TCF7L2	rs4506565	PMID 17554300	GT	
TCF7L2	rs7903146	PMID: 17463248	AT	
TRIB3	rs2295490	PMID 18984671	CT	
TSPAN8/LGR5	rs7961581	PMID: 19341491	CT	
ZFAND6	rs2903265	PMID 17554300	AG	
ZNF239	rs9326506	PMID 17554300	AC	



**RISCHIO GENETICO RILEVATO**

Il rischio genetico rilevato è risultato: **SUPERIORE ALLA MEDIA**

**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 di 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

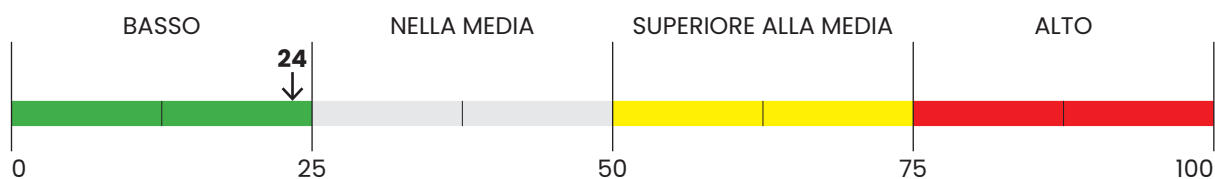
**RESPONSABILE SCIENTIFICO**  
**Dr. Flavio Garoia – PhD Genetics Sciences**

## IPERTENSIONE

L'ipertensione arteriosa è una condizione caratterizzata dall'elevata pressione del sangue nelle arterie, che è determinata dalla quantità di sangue che viene pompata dal cuore e dalla resistenza delle arterie al flusso del sangue. L'ipertensione arteriosa non è una malattia, ma un fattore di rischio, ovvero una condizione che aumenta la probabilità che si verifichino altre malattie cardiovascolari (per esempio: angina pectoris, infarto miocardico, ictus cerebrale).

GENE	SNP	REFERENZA	RISULTATO	INTERPRETAZIONE
ADD1	rs4961	PMID 9149697	GT	
AGT	rs5051	PMID: 18689375	CT	
AGT	rs699	PMID: 1394429	TT	
AGTR1	rs5186	PMID: 15640279	AA	
BCAT1	rs7961152	PMID: 17554300	CC	
INTERGENIC	rs11646213	PMID 19304780	AT	
INTERGENIC	rs1937506	PMID: 17554300	AG	
INTERGENIC	rs2820037	PMID: 17554300	AT	●
INTERGENIC	rs6997709	PMID: 17554300	TT	
KIAA0789	rs3794260	PMID 18003638	GG	
MYBPC1	rs11110912	PMID: 17554300	CC	●
NEDD4L	rs2288774	PMID: 16788695	TT	
NEDD4L	rs3865418	PMID: 18293164	CC	●
NEDD4L	rs4149601	PMID: 16788695	AG	
NR2F2	rs2398162	PMID: 17554300	AG	
SCNN1G	rs13331086	PMID: 22006290	GT	●
STK39	rs3754777	PMID: 19114657	GG	
STK39	rs6749447	PMID: 19114657	TT	

## RISCHIO GENETICO RILEVATO



Il rischio genetico rilevato è risultato: **BASSO**

## COSA PUOI FARE TU

Il test non ha rilevato compromissioni nei geni analizzati che comportino un rischio genetico aumentato di sviluppare l'ipertensione, occorre tuttavia tenere in considerazione che anche in condizioni di basso rischio non si può escludere la possibilità di sviluppare la condizione.

### 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





## OBESITÀ

Il sovrappeso e la sua forma particolarmente grave, l'obesità, rappresentano una patologia cronica con cause multiple, tuttora oggetto di ampie ricerche scientifiche. È una condizione cronica molto diffusa in grado di influire negativamente sullo stato di salute perché aumenta il rischio sviluppare altre malattie cronico degenerative, in particolare diabete e patologie cardiovascolari, e peggiora la qualità di vita della persona. Obesità e sovrappeso vengono classificate mediante la valutazione dell'indice di massa corporea (BMI) che mette in relazione peso e altezza.

GENE	SNP	REFERENZA	RISULTATO	INTERPRETAZIONE
AGBL4	rs657452	PMID: 27351487	GG	
C20orf133	rs6110577	PMID: 19553259	TT	
CALCR	rs9641123	PMID: 27351487	GG	
CCDC171	rs4740619	PMID: 27351487	CC	
CLIP1	rs11057405	PMID: 27351487	AA	
DMXL2	rs3736485	PMID: 27351487	GG	
DTX2P1-UPK3BP1-PMS2P11	rs2245368	PMID: 27351487	TT	
EHBP1	rs11688816	PMID: 27351487	AA	
ELAVL4	rs11583200	PMID: 27351487	TT	
FBN2	rs374748	PMID: 19553259	AA	
FHIT	rs2365389	PMID: 27351487	CC	
FIGN	rs1460676	PMID: 27351487	CC	
FLJ20309	rs7603514	PMID: 19553259	AA	
FOXO3	rs9400239	PMID: 27351487	CC	
FTO	rs8050136	PMID 18159244	CC	
FTO	rs9939609	PMID: 19553259	TT	
FTO	rs9941349	PMID: 19553259	CC	
FTO	rs1121980	PMID 18159244	CC	
FTO	rs1421085	PMID 17496892	TT	●
GBE1	rs3849570	PMID: 27351487	CC	
GRID1	rs7899106	PMID: 27351487	AA	
HHIP	rs11727676	PMID: 27351487	CC	
HIP1	rs1167827	PMID: 27351487	AA	
HSD17B12	rs2176598	PMID: 27351487	AA	
INO80E	rs4787491	PMID: 27351487	AA	●
INTERGENIC	rs10132280	PMID: 27351487	AA	●
INTERGENIC	rs12286929	PMID: 27351487	AA	
INTERGENIC	rs1441264	PMID: 27351487	GG	
INTERGENIC	rs1528435	PMID: 27351487	CC	
INTERGENIC	rs16907751	PMID: 27351487	TT	
INTERGENIC	rs17094222	PMID: 27351487	TT	
INTERGENIC	rs17203016	PMID: 27351487	AA	

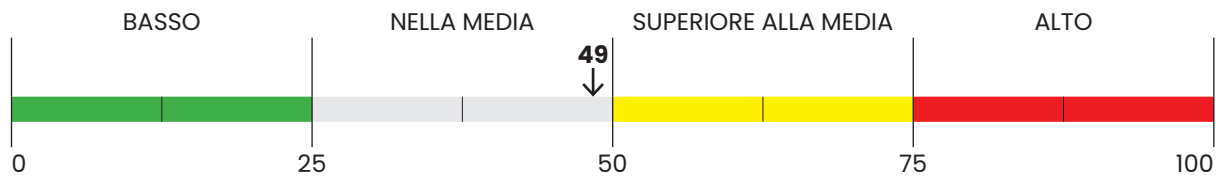


INTERGENIC	rs1928295	PMID: 27351487	CC	
INTERGENIC	rs2033529	PMID: 27351487	AA	
INTERGENIC	rs2033732	PMID: 27351487	TT	●
INTERGENIC	rs6477694	PMID: 27351487	TT	
INTERGENIC	rs7164727	PMID: 27351487	CC	
INTERGENIC	rs7243357	PMID: 27351487	GG	
INTERGENIC	rs9374842	PMID: 27351487	CC	
INTERGENIC	rs9540493	PMID: 27351487	GG	
ITPR3	rs999943	PMID: 19553259	TT	●
KAT8	rs9925964	PMID: 27351487	GG	
LINC00907	rs7239883	PMID: 27351487	AA	
LMX1B	rs10733682	PMID: 27351487	GG	
LOC102724934	rs12885454	PMID: 27351487	AA	
LOC107985979	rs7599312	PMID: 27351487	AA	
LOC107986544	rs13201877	PMID: 27351487	AA	
LOC400867	rs2836754	PMID: 27351487	TT	
MC4R	rs17782313	PMID: 19553259	CC	
MC4R	rs2229616	PMID: 19553259	GG	
MLN	rs2274459	PMID: 19553259	AA	
MLN	rs9366829	PMID: 19553259	GG	
MUC15	rs12295638	PMID: 19553259	CC	
NAVI	rs2820292	PMID: 27351487	AA	
NLRC3	rs758747	PMID: 27351487	CC	
NPY	rs16139	PMID 17357083	TT	
NT5C2	rs11191560	PMID: 27351487	TT	
PGPEP1	rs17724992	PMID: 27351487	GG	
PPARG	rs1801282	PMID: 19553259	GG	
PRF1	rs10999409	PMID: 19553259	CC	●
PRKN	rs13191362	PMID: 27351487	GG	
RABEP1	rs1000940	PMID: 27351487	AA	
RAFTLIN	rs12492816	PMID: 19553259	CC	
RAFTLIN	rs12635698	PMID: 19553259	TT	
RARB	rs1435703	PMID: 19553259	GT	
RARB	rs6804842	PMID: 27351487	AG	●
RASA2	rs16851483	PMID: 27351487	GT	
RTN4	rs6726292	PMID: 19553259	AG	●
SBK1	rs2650492	PMID: 27351487	AG	
SCARB2	rs17001654	PMID: 27351487	CC	●
SMG6	rs9914578	PMID: 27351487	CC	
TALI	rs977747	PMID: 27351487	GG	
TCF7L2	rs7903146	PMID: 27351487	CC	



TRAMILI	rs10433903	PMID: 19553259	CC
ZNF248	rs7474896	PMID: 19553259	TT
GNB3	rs5443	PMID: 27114919	TT
NPY	rs16147	PMID: 26156739	CC
PCSK1	rs6232	PMID: 25784503	AG
PCSK9	rs505151	PMID: 26576960	AG

## RISCHIO GENETICO RILEVATO



Il rischio genetico rilevato è risultato: **NELLA MEDIA**

## COSA PUOI FARE TU

Il test non ha rilevato compromissioni nei geni analizzati che comportino un rischio genetico aumentato di obesità, occorre tuttavia tenere in considerazione che anche in condizioni di basso rischio non si può escludere la possibilità di sviluppare la condizione.

## RESPONSABILE TECNICO DI LABORATORIO

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

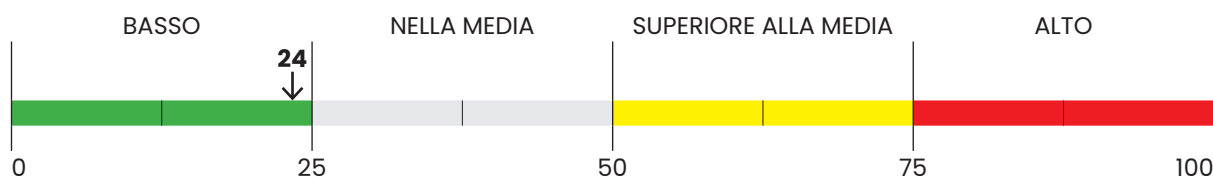
RESPONSABILE SCIENTIFICO  
Dr. Flavio Garoia – PhD Genetics Sciences

## OSTEOPOROSI

La salute delle ossa è determinata da numerosi aspetti che interagiscono tra loro per mantenere l'integrità dell'intero sistema scheletrico e prevenire gli infortuni. Nell'ottica di prevenzione dei disturbi dell'apparato osteoarticolare è quindi importante valutare sia gli aspetti legati alla debolezza articolare sia la predisposizione all'osteoporosi, che rappresenta la più frequente malattia metabolica dello scheletro, caratterizzata da una riduzione della massa ossea e da una alterazione della micro-architettura cui consegue un aumento della fragilità e della suscettibilità alle fratture. Negli ultimi anni, oltre alle tradizionali metodiche diagnostiche è cresciuto l'interesse per la valutazione della componente di variabilità genetica legata alla predisposizione ai disturbi dell'apparato osteoarticolare.

GENE	SNP	REFERENZA	RISULTATO	INTERPRETAZIONE
COL1A1	rs1800012	PMID: 8841196	GG	
COL6A4P1	rs7639618	PMID 26550167	CC	
COLEC10	rs6993813	PMID: 18445777	CC	
CTR	rs1801197	PMID 17002564	TT	
ESR1	rs9340799	PMID: 17903296	AA	●
ESR1	rs2234693	PMID: 17903296	CC	
ESR2	rs4986938	PMID: 19386104	AA	
GDF5	rs143383	PMID 21642387	CC	
LRP5	rs3736228	PMID 18349089	CC	●
SOX6	rs297325	PMID: 19714249	CC	
SOX6	rs4756846	PMID: 19714249	CC	
SP7	rs10876432	PMID 19079262	AA	●
TNFRSF11B	rs4355801	PMID: 18455228	GG	
VDR	rs2228570	PMID: 17903296	CC	
VDR	rs1544410	PMID: 23134477	CC	●
VDR	rs731236	PMID: 17903296	TT	●

## RISCHIO GENETICO RILEVATO



Il rischio genetico rilevato è risultato: **BASSO**

## COSA PUOI FARE TU

Il test non ha rilevato compromissioni nei geni analizzati che comportino un rischio genetico aumentato di osteoporosi, occorre tuttavia tenere in considerazione che anche in condizioni di basso rischio non si può escludere la possibilità di sviluppare la condizione.

**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**

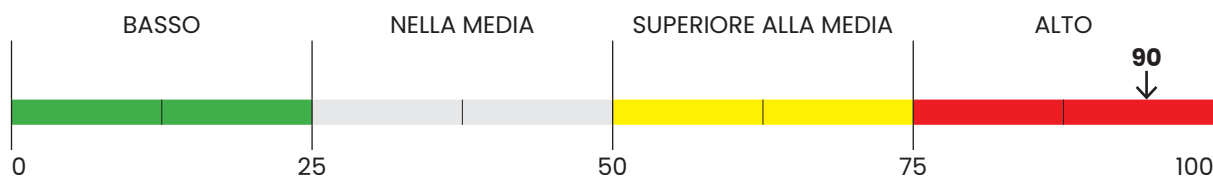


## PARKINSON

Il morbo di Parkinson è una patologia neurologica caratterizzata principalmente da disturbi del movimento muscolare, mentre le capacità cognitive e la personalità dei pazienti in molti casi e per molto tempo non subiscono alterazioni di rilievo. 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.

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	

## RISCHIO GENETICO RILEVATO



Il rischio genetico rilevato è risultato: **ALTO**

## 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

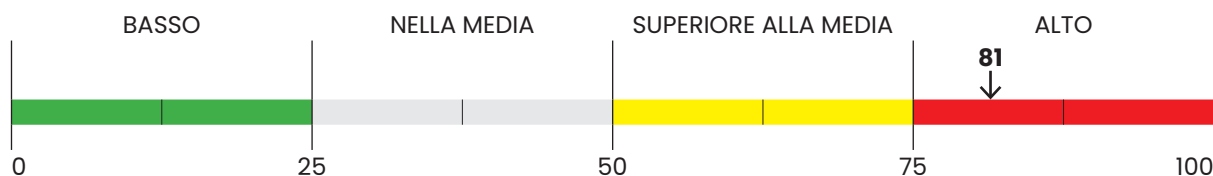


## PSORIASI

La psoriasi è una malattia infiammatoria della pelle di carattere auto-immune, a carattere cronico e recidivante, caratterizzata da chiazze eritematose ricoperte da uno strato squamoso bianco-argenteo, generalmente localizzate a livello dei gomiti, della ginocchia, della regione sacrale e del capillizio. Questa forma di dermatosi non è né infettiva né contagiosa e si manifesta in tutte le fasce d'età colpendo indistintamente uomini e donne.

GENE	SNP	REFERENZA	RISULTATO	INTERPRETAZIONE
CDKAL1	rs6908425	PMID: 21559375	TT	
HLA-C	rs10484554	PMID: 21559375	CC	●
IL12B	rs3213094	PMID: 21559375	AA	●
IL13	rs20541	PMID: 21559375	TT	●
IL23A/STAT2	rs2066808	PMID: 21559375	CC	
IL23R	rs11209026	PMID: 21559375	AA	
LCE3C/3D	rs4112788	PMID: 21559375	TT	●
SPATA2	rs495337	PMID 20953189	AA	●
TNFAIP3	rs610604	PMID: 21559375	TT	
TNIP1/ANXA6	rs17728338	PMID: 21559375	GG	
ZNF313	rs6125829	PMID: 21559375	TT	●

## RISCHIO GENETICO RILEVATO



Il rischio genetico rilevato è risultato: **ALTO**

## COSA PUOI FARE TU

- Porre attenzione alle cause specifiche che possono scatenare o aggravare i sintomi della psoriasi: infezioni, lesioni cutanee, eccessiva esposizione al sole.
- Lo stress può influenzare la psoriasi. Pratiche di gestione dello stress come il rilassamento, la meditazione, lo yoga o l'esercizio fisico possono essere utili.
- Utilizza creme idratanti per mantenere la pelle ben idratata.
- Attenzione all'utilizzo di alcuni farmaci che possono causare psoriasi, ad esempio i beta-bloccanti o il litio.
- L'esposizione al sole moderata può essere utile per alcuni pazienti con psoriasi, ma l'attenzione è fondamentale per evitare scottature.

### 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



## RISCHIO CARDIOVASCOLARE

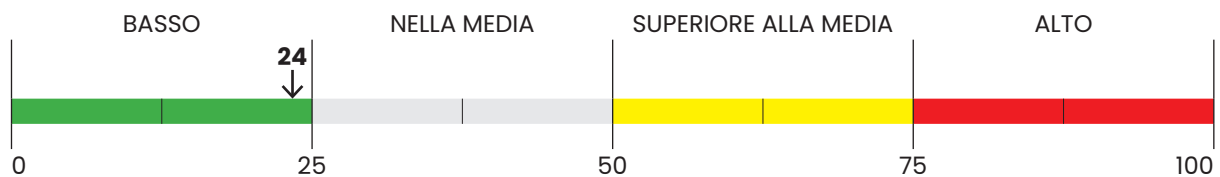
Ogni anno le malattie cardiovascolari uccidono oltre quattro milioni di persone in Europa e sono causa del 50% circa di tutti i decessi. Come per tutte le patologie complesse (o multifattoriali) il rischio cardiovascolare, cioè la probabilità di sviluppare un problema legato all'apparato cardiocircolatorio (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.

GENE	SNP	REFERENZA	RISULTATO	INTERPRETAZIONE
ACE	rs4343	PMID: 17403027	AG	
ADRB2	rs1042714	PMID: 17531924	AC	●
ADRB3	rs4994	PMID 18331634	AG	
AGT	rs699	PMID: 11731937	CT	
APOA5	rs662799	PMID 21130994	AC	
APOB	rs5742904	PMID: 19131662	CT	
APOE	rs429358	PMID: 17403027	CT	
APOE	rs7412	PMID: 17403027	CT	
BRAP	rs3782886	PMID 24916648	CT	●
CDKN2B-AS1	rs2383207	PMID: 18066490	CT	
CDKN2B-AS1	rs1333040	PMID 17478679	CG	
CELSR2	rs646776	PMID: 19198609	CT	
CETP	rs708272	PMID: 17403027	CG	
CHDS8	rs1333049	PMID 17554300	CT	
CYBA	rs4673	PMID: 16979000	AG	●
HMGCR	rs3761740	PMID: 23933271	AG	
INTERGENIC	rs11206510	PMID: 19198609	CT	
INTERGENIC	rs1746048	PMID: 19198609	CT	
INTERGENIC	rs3803915	PMID: 24916648	AG	●
ITGB3	rs5918	PMID: 17403027	AC	
LPL	rs320	PMID: 17403027	GT	
MIA3	rs17465637	PMID: 19198609	CT	
MRAS	rs2306374	PMID 21378990	AC	
MTHFR	rs1801133	PMID: 17403027	CT	
NOS3	rs1799983	PMID: 17403027	CT	
NOS3	rs2070744	PMID: 16979000	CT	



OR13G1	rs1151640	PMID 16175505	GT
PLCL2	rs4618210	PMID: 24916648	CT
PONI	rs662	PMID: 17403027	GT
SERPINA1	rs1799889	PMID: 17403027	CT
SH2B3	rs3184504	PMID 24262325	AG
SMAD3	rs17228212	PMID 17634449	AG
SREBF2	rs2228314	PMID: 19116028	4G/5G
WDR12	rs6725887	PMID: 19198609	CT
			CG

## RISCHIO GENETICO RILEVATO



Il rischio genetico rilevato è risultato: **BASSO**

## COSA PUOI FARE TU

Il test non ha rilevato varianti genetiche che aumentino il rischio cardiovascolare, tuttavia ricordi 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

## SINDROME METABOLICA

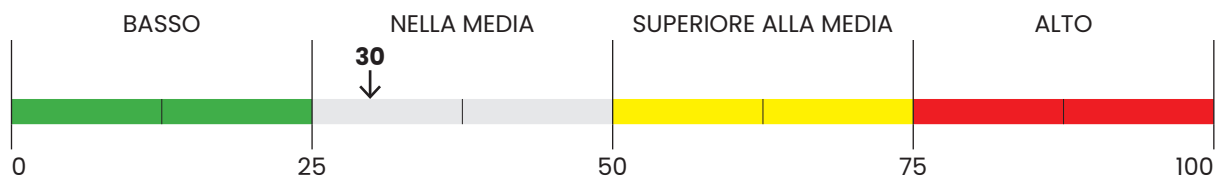
La sindrome metabolica è una combinazione pericolosa di alcuni fattori di rischio che, correlati tra loro e in presenza di valori del sangue anche solo leggermente fuori dalla norma, possono dare origine ad una situazione che pone ad alto rischio di patologie cardiovascolari. Le cause sono da ricercare in una combinazione di scorrette abitudini (dieta e scarsa attività fisica) e predisposizione familiare (genetica). Queste cause portano all'accumulo di grasso addominale, che a sua volta ha un ruolo determinante nel favorire la combinazione dei diversi fattori di rischio. Tra questi, la resistenza all'insulina è fondamentale nell'insorgenza non solo di iperglicemia e diabete, ma anche della dislipidemia e dell'ipertensione.

GENE	SNP	REFERENZA	RISULTATO	INTERPRETAZIONE
ABCA1	rs1883025	PMID: 22399527	CC	●
APOA1	rs670	PMID: 21122859	AA	●
APOA1	rs964184	PMID: 22399527	CC	
APOB	rs673548	PMID: 22399527	AA	
APOB	rs6728178	PMID: 22399527	AA	●
APOE	rs157582	PMID: 22399527	GG	
BCL7B	rs13233571	PMID: 24981077	TT	
CAMK2B	rs1127065	PMID: 22399527	TT	
CAMK2D	rs6533705	PMID: 22399527	TT	
CETP	rs247617	PMID: 22399527	AA	
COBLL1	rs10195252	PMID: 24981077	TT	
DGKB	rs6947830	PMID: 22399527	AA	
EDC4	rs8060686	PMID: 22399527	CC	●
EFTB	rs12985380	PMID: 22399527	AA	●
FTO	rs1558902	PMID: 24981077	TT	
FTO	rs9940128	PMID: 22399527	GG	●
G6PC2	rs560887	PMID: 22399527	TT	●
GALNT2	rs4846922	PMID: 22399527	CC	
GCK	rs3757840	PMID: 22399527	TT	
GCKR	rs780094	PMID: 22399527	GG	●
GCKR	rs1260326	PMID: 24981077	CC	
INTERGENIC	rs12664617	PMID: 22399527	CC	
INTERGENIC	rs6711016	PMID: 22399527	AC	
LIPC	rs1532085	PMID: 22399527	AG	
LPL	rs7841189	PMID: 22399527	CT	
LPL	rs268	PMID: 22399527	CT	
MACF1	rs1537817	PMID: 24981077	CT	
MC4R	rs6567160	PMID: 24981077	CT	
MICB	rs3099844	PMID: 22399527	CC	
MLXIPL	rs13226650	PMID: 22399527	GG	
MLXIPL	rs17145750	PMID: 24981077	TT	



MTNR1B	rs10830962	PMID: 22399527	CC
NR1H3	rs10838681	PMID: 22399527	AA
RNF157	rs8071545	PMID: 22399527	GG
SLC39A8	rs13107325	PMID: 24981077	CC
SMEK2	rs782590	PMID: 22399527	CC
TMX2	rs576859	PMID: 22399527	AC
TOMM40	rs2075650	PMID: 24981077	AG

## RISCHIO GENETICO RILEVATO



Il rischio genetico rilevato è risultato: **NELLA MEDIA**

## COSA PUOI FARE TU

Il test non ha rilevato compromissioni nei geni analizzati che comportino un rischio genetico aumentato di sviluppare la sindrome metabolica, occorre tuttavia tenere in considerazione che anche in condizioni di basso rischio non si può escludere la possibilità di sviluppare la condizione.

## 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

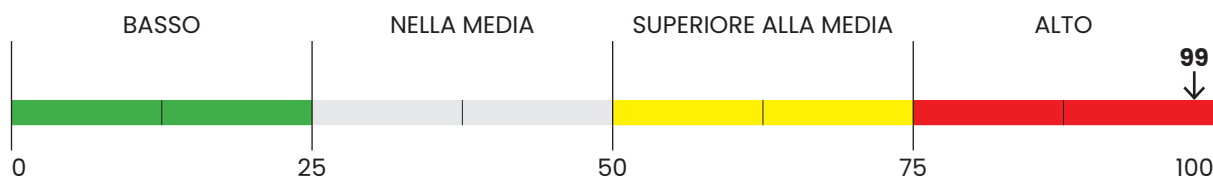
RESPONSABILE SCIENTIFICO  
Dr. Flavio Garoia – PhD Genetics Sciences

## TROMBOFILIA

La trombofilia ereditaria (predisposizione genetica alla trombosi) è una condizione di aumentato rischio trombotico che consegue ad un'eccessiva coagulabilità del sangue. Si ha un evento trombotico, venoso o arterioso, quando il sangue (anche in piccole quantità) si coagula all'interno di un vaso sanguigno, aderisce alla sua parete e lo ostruisce in maniera parziale o completa, impedendo il flusso del sangue. La trombofilia è causata nella maggior parte dei casi da difetti o alterazioni di uno o più fattori della coagulazione del sangue. Il rischio determinato dalla presenza di varianti genetiche sfavorevoli aumenta considerevolmente in presenza di altri fattori di rischio. Nelle donne in particolare, l'utilizzo di contraccettivi orali o di terapia ormonale sostitutiva aumenta il rischio di incorrere in eventi trombotici in maniera considerevole (fino ad oltre 100 volte il rischio medio della popolazione). Anche la gravidanza rappresenta un fattore di rischio aggiuntivo per le trombosi; in questo caso la presenza di fattori genetici sfavorevoli aumenta anche il rischio di aborti spontanei e difetti placentari. Queste manifestazioni sembrano essere legate a eventi trombotici a carico delle arterie spirali uterine con conseguente riduzione della perfusione placentare.

GENE	SNP	REFERENZA	RISULTATO	INTERPRETAZIONE
F2	rs1799963	PMID 23900608	AA	●
F5	rs6025	PMID 23900609	AA	●

## RISCHIO GENETICO RILEVATO



Il rischio genetico rilevato è risultato: **ALTO**

## COSA PUOI FARE TU

- Mantenere sotto controllo la pressione arteriosa. L'ipertensione può contribuire al rischio di coaguli di sangue.
- L'uso eccessivo di alcol e il fumo possono aumentare il rischio di trombosi. Limita il consumo di alcol e smetti di fumare.
- Mantenere una buona idratazione bevendo abbastanza acqua.
- La vitamina K è coinvolta nella coagulazione del sangue. In alcuni casi di può essere necessario limitare l'assunzione di cibi ricchi di vitamina K, sempre sotto la supervisione del medico.
- Folato e Vitamina B12 sono importanti per la salute del sistema cardiovascolare. Tuttavia, l'assunzione di folati deve essere attentamente monitorata dal medico.
- Integrare con acidi grassi Omega3 che hanno proprietà anticoagulanti e antinfiammatorie.

### 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

## 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.

