

Referto Analisi

Data Referto: 13/04/2019 **Ora:** 10:26

Anagrafica Laboratorio / Medico / Professionista

Centro Inviante: Dott.ssa Sara Rossi **ID nr.:**

Dipartimento:

Anagrafica Paziente

Cognome: BIANCHI **Nome:** ROSA
Data di Nascita: 07/05/1985 **Luogo di Nascita:**
Origine Etnica: N.A. **Sesso:** F
Vs. Codice di riferimento:

Medico/Professionista inviante: Dott.ssa Sara Rossi

Indicazione:

Storia Clinica:

Dati Campione

Tipo Campione: Tampone buccale **Ns. Codice campione:**

Data Accettazione: 15/03/2019 **Ora Accettazione:** 16:49 **Data prelievo:** 16/03/2019

Dati Analisi

Analisi effettuata/e: Nutrinext Intolerance Complete

Metodo di analisi: NGS

Strategia diagnostica:

Data inizio analisi: 17/03/2019 **Data fine analisi:** 08/04/2019

Risultati e Conclusioni

Risultato: Predisposizione alla celiachia
DR type 4 DQ 8 A-G rs7454108: AA
DR type 7 DQ 2.2 G-T rs2395182: GT
DR type 7 DQ 2.2 A-G rs7775228: AA
DR type 7 DQ 2.2 G-A rs4713586: AA
ALLELI DI PREDISPOSIZIONE ALLA CELIACHIA: ASSENZA

Sensibilità alla caffeina
CYP1A2 -163 C-A (1A)-(1F) rs762551: *1A/*1F

Intolleranza al lattosio
LTC -13910 T-C rs4988235: TC
LTC -22018 A-G rs182549: AG

Intolleranza al fruttosio
ALDOB del4E4 no del-del rs387906225: NO DEL/NO DEL
ALDOB A150P G-C rs1800546: GG
ALDOB A175D C-A rs76917243: CC
ALDOB N335K C-G rs78340951: CC

Sensibilità all'alcol
ALDH2 E504K G-A rs671: GG
ADH2 (ADH1B) H48R A-G rs1229984: AA
ADH3 (ADH1C) I350V A-G rs698: AA

Sensibilità al nichel
FLG 2282del4bp no del-del rs558269137: NO DEL/NO DEL
TNFa -308 G-A rs1800629: GG

Sensibilità ai solfiti
SUOX Q364X C-T: CC
SUOX S370S G-C rs773115: CC
SUOX S370Y C-A: CC
SUOX cod.381 delTAGA no del-del: NO DEL/NO DEL
CBS C699T C-T rs234706: TT
CBS T1080C T-C rs1801181: CC

Interpretazione: Nella ricerca di predisposizione di malattia celiaca il test ha evidenziato l'assenza degli alleli elencati nella nota tecnica.

Assenza degli alleli HLA a rischio di celiachia.

INTERPRETAZIONE: ASSENZA

Note tecniche: Tale condizione rende altamente improbabile la comparsa della celiachia. Analsi mediante PCR e reverse dot blot per evidenziare la presenza dei gruppi allelici DQA1*03, DQA1*05, DQB1*02 E DQB1*0302 che costituiscono l'eterodimero DQ2 e DQ8 responsabili di predisposizione a malattia celiaca. Il rischio genetico di sviluppare malattia celiaca dipende dal numero di copie di DQB1*02 e dal tipo di configurazione (cis o trans) in cui sono presenti gli alleli ricercati. Gli aplotipi più comunemente associati a celiachia sono: DR3, DR7- DQ2; DR9-DQ2; DR4-DQ2; DR5; DR4-DQ8. Relazione tecnica in allegato.

Commenti:

Suggerimenti:

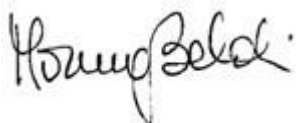
Data verifica : 11/04/2019

Data validazione : 13/04/2019

Il presente referto costituisce copia conforme all'originale, il quale è depositato negli archivi del laboratorio Genoma Group Srl.

Il Genetista

Dr.ssa Marina Baldi



Genoma Srl

Il Direttore del laboratorio

Dr.ssa Laura Diano



Genoma Srl

MILANO, 13 aprile 2019