

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 Complete

Metodo di analisi: NGS

Strategia diagnostica:

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

Risultati e Conclusioni

Risultato:

ACTIVE SPORT PERFORMANCE

ACE Ins/Del rs4340: I/D
ACTN3 R577X C-T rs1815739: TT
CYP1A2 -163 C-A (1A)-(1F) rs762551: *1A/*1F
LTC -13910 T-C rs4988235: TC
LTC -22018 A-G rs182549: AG
NOS3 -786 T-C rs2070744: TC
VEGF G634C C-G rs2010963: CC

ACTIVE SPORT INJURY

COL12A1 Gly3058Ser G-A rs970547: AA
COL27A1 g.117049891 T-G rs946053: TT
COL5A1 c.267 C-T rs12722: CT
COL6A4P1 g.15216429 C-T rs7639618: CC
COL1A1 c.104-441 G-T rs1800012: GT
CTR Pro463Leu C-T rs1801197: TT
ESR1 PvuII (IVS1-397) C-T rs2234693: CT
ESR1 XbaI (IVS1-351) A-G rs9340799: AG
ESR2 39 A-G rs4986938: AG
GDF5 +104 C-T rs143383: CC
IGF2 G17200A G-A rs680: GA
IGF2 C18790G C-G rs3213221: CG
IGF2As G11711T G-T rs7924316: GT
IGFBP-3 -C1592A C-A rs2132570: CA
LRP5 Ala1330Val C-T rs3736228: CT
MCT1 A1470T A-T rs1049434: AT
MMP1 -1607 G-2G rs1799750: 2G/2G
MMP10 g.102779693 C-T rs486055: CC
MMP12 g.102875061 A-G rs2276109: AA
MMP3 g.102842889 A-G rs679620: GG
MMP3 g.102840607 T-C rs591058: CC
MMP3 g.102838056 G-A rs650108: GA
NRF2 c.16-8797 T-C rs7181866: TT
TNC g.117813990 C-T rs1330363: TT
TNC g.117808785 T-A rs2104772: TT
VDR FokI (ATG-ACG cod 1) T-C rs2228570: TC
VDR BsmI intr8 A-G rs1544410: GG
VDR TaqI es9 T-C rs731236: TT

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

METABOLISMO DELL'OMOCISTEINA
CBS C699T C-T rs234706: TT
CBS T1080C T-C rs1801181: CC
MTHFR C677T C-T rs1801133: CT
MTHFR A1298C A-C rs1801131: AA
MTR A2756G A-G rs1805087: AA
MTRR A66G A-G rs1801394: AG
TCN2 776 C-G rs1801198: CC

RISPOSTA INFIAMMATORIA
AACT -51 G-T rs1884082: GG
CRP 3872 G-A rs1205: GA
IL-1B -511 C-T rs16944: CT
IL-1B c.81 C-T rs1143634: CC
IL-6 -572 G-C rs1800796: GG
IL-6 -174 G-C rs1800795: GG
IL-10 -1082 G-A rs1800896: AA
IL1RN c.69 T-C rs419598: TC
IL6R D358A A-C rs2228145: AA
IFNG +874 A-T rs2430561: AT
TNFa -308 G-A rs1800629: GG

SALUTE CARDIOVASCOLARE E METABOLISMO DEI LIPIDI
ACE Ins/Del rs4340: I/D
ADIPOq -11391 G-A rs17300539: GG

ADRA2B Ins/Del cod.299: I/D
ADRB1 G389R G-C rs1801253: CC
ADRB2 G16R G-A rs1042713: AA
ADRB2 Q27E C-G rs1042714: CC
ADRB3 W64R T-C rs4994: TT
AGT M235T T-C rs699: TC
AGTR1 A1166C A-C rs5186: AA
Apo B R3500Q G-A rs5742904: GG
APO E: E3/E3
APOA1 -75 G-A rs670: GA
APOA2 -265 C-T rs5082: TT
APOC3 C3175G C-G rs5128: CC
FGB C148T C-T rs1800787: CC
CETP G279A G-A rs708272: GA
CETP G1353A G-A rs1800777: GG
E-Selectin Ser128Arg A-C rs5361: AA
EDN1 Lys198Asn G-T rs5370: GT
FABP2 A54T G-A rs1799883: GG
Factor V R506Q G-A rs6025: GG
FTO T-A rs9939609: TA
FTO C-A rs8050136: CA
FTO C-T rs1121980: CT
FTO T-C rs1421085: TC
FTO T-G rs17817449: TG
GHSR G477A G-A rs572169: GA
GJA4 (CX37) Pro319Ser C-T rs1764391: CT
HMGCR -911 C-A rs3761740: CA
Leptin -2548 G-A rs7799039: GA
LIPC -514 C-T rs1800588: CT
LPA A-G rs10455872: AG
LPL C1595G C-G rs328: CC
MC4R g.60183864 T-C rs17782313: TC
MMP3 1171 5A-6A rs35068180: 6A/6A
MTNR1B g.92975544 C-G rs10830963: CG
NOS3 -786 T-C rs2070744: TC
NOS3 Glu298Asp G-T rs1799983: GG
NOX p22 PHOX (CYBA) C242T T-C rs4673: CC
NPY L7P T-C rs16139: TT
PON1 Gln192Arg A-G rs662: AA
PPARA L162V G-C rs4253778: GG
PPARG P12A C-G rs1801282: CC
PPARGC1A G482S G-A rs8192678: GG
PROCR Ser219Gly A-G rs867186: AA
SREBF2 Gly595Ala G-C rs2228314: GC
TCF7L2 c.382-41435 C-T rs7903146: CC
VEGF c.-1507 C-G rs2010963: GG
VEGF -2578 C-A rs699947: AA

SALUTE DELLE OSSA

COL12A1 Gly3058Ser G-A rs970547: AA
COL27A1 g.117049891 T-G rs946053: TT
COL5A1 c.267 C-T rs12722: CT

COL6A4P1 g.15216429 C-T rs7639618: CC
COL1A1 c.104-441 G-T rs1800012: GT
CTR Pro463Leu C-T rs1801197: TT
ESR1 PvuII (IVS1-397) C-T rs2234693: CT
ESR1 XbaI (IVS1-351) A-G rs9340799: AG
ESR2 39 A-G rs4986938: AG
GDF5 +104 C-T rs143383: CC
IGF2 G17200A G-A rs680: GA
IGF2 C18790G C-G rs3213221: CG
IGF2As G11711T G-T rs7924316: GT
IGFBP-3 -C1592A C-A rs2132570: CA
LRP5 Ala1330Val C-T rs3736228: CT
MBL2 g.797 C-A rs45602536: CC
MCT1 A1470T A-T rs1049434: AT
MMP1 -1607 G-2G rs1799750: 2G/2G
MMP10 g.102779693 C-T rs486055: CC
MMP12 g.102875061 A-G rs2276109: AA
MMP3 g.102842889 A-G rs679620: GG
MMP3 g.102840607 T-C rs591058: CC
MMP3 g.102838056 G-A rs650108: GA
TNC g.117813990 C-T rs1330363: TT
TNC g.117808785 T-A rs2104772: TT
VDR FokI (ATG-ACG cod 1) T-C rs2228570: TC
VDR BsmI intr8 A-G rs1544410: GG
VDR TaqI es9 T-C rs731236: TT

STRESS OSSIDATIVO - ANTIAGING

5HTTPLR S/L rs25531: L/L
CAT C262T C-T rs1001179: CC
EPHX1 Y113H T-C rs1051740: TC
EPHX1 R139H A-G rs2234922: AA
GPX1 P200L C-T rs1050450: TT
GSTM1 delezione gene no del-del: DEL
GSTP1 I105V A-G rs1695: AG
GSTP1 A114V C-T rs1138272: CC
GSTT1 delezione gene no del-del: NO DEL
MnSOD (SOD2) A16V C-T rs4880: TT
MnSOD (SOD2) T175C T-C rs1141718: TT
SOD3 C760G C-G rs1799895: CC
SUOX Q364X C-T: CC
SUOX S370S G-C rs773115: CC
SUOX S370Y C-A: CC
SUOX cod.381 del TAGA: NO DEL/NO DEL

WEIGHT CONTROL

ADIPOq -11391 G-A rs17300539: GG
ADRB1 G389R G-C rs1801253: CC
ADRB2 G16R G-A rs1042713: AA
ADRB3 W64R T-C rs4994: TT
APOA2 -265 C-T rs5082: TT
APOA5 -1131 T-C rs662799: TT
FABP2 A54T G-A rs1799883: GG

FTO T-A rs9939609: TA
FTO C-A rs8050136: CA
FTO C-T rs1121980: CT
FTO T-C rs1421085: TC
FTO T-G rs17817449: TG
GHSR G477A G-A rs572169: GA
Leptin -2548 G-A rs7799039: GA
MC4R g.60183864 T-C rs17782313: TC
NPY L7P T-C rs16139: TT
PPARG P12A C-G rs1801282: CC
VEGFA c.-1507 C-G rs2010963: GG
5HTTPLR S/L rs25531: L/L
ADRA2B Ins/Del cod.299: I/D

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. Analisi 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:

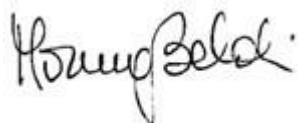
Data verifica : 11/04/2019

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