

Nutrinext Complete



Eurofins Genoma Group S.r.l a socio unico

Sede legale
00138 Roma - Via di Castel Giubileo, 11
C.F. e P.Iva: 05402921000
REA: 883.955
Iscr. Reg. Impr. 369761/1997

Laboratori e Studi Medici Roma
00138 Roma - Via di Castel Giubileo, 11
Tel. +39 06 881 1270 - Fax +39 06 6449 2025
Web: www.laboratorigenoma.eu
E-mail: info@laboratorigenoma.eu

Laboratori e Studi Medici Milano
20161 Milano - Affori Centre, Via Enrico Cialdini, 16
Tel. : + 39 02 3929 7626 - Fax : + 39 02 3929 76261
Web: www.genomamilano.it
E-mail info@genomamilano.it

CHIAMATA GRATUITA
NUMEROVERDE
800-501651

Test Genetico Sport Performance

GENE	VARIANTI	RSnumber	Nucleotide	Variazione		Interpretazione
ACE	Ins/Del	rs4340				DD (Del/Del) =predisposizione agli sport di potenza II (Ins/Ins) = predisposizione agli sport di resistenza
ACTN3	R577X	rs1815739	C	T		TT=predisposizione per sport e performance di resistenza CT=profilo intermedio CC=vantaggio per sport e performance di velocità e potenza
CYP1A2	*1F*1A	rs762551	C	A		*1F/*1F=rapido metabolizzatore-effetto ergogenico (AA) *1F/*1A o *1A/1A= lento metabolizzatore della caffeina - nessun effetto ergogenico (AC o CC)
LTC	-13910 T-C	rs4988235	T	C		CC= Intollerante al lattosio
	G/A(-22018)	rs182549	A	G		GG= Intollerante al lattosio
NOS3	-786 T / C	rs2070744	T	C		TT o TC= predisposizione agli sport di potenza
VEGF	G-634C	Rs2010963	G	C		Presenza di C (GC o CC) = migliore performance negli sport di resistenza

I livelli plasmatici di ACE presentano un'ampia variabilità inter-individuale e numerosi studi suggeriscono che circa il 50% di tale variabilità è imputabile al polimorfismo Ins/Del del gene ACE. Alcuni studi hanno associato il genotipo DD con l'incremento del rischio cardiovascolare, a causa di un **conseguente aumento dei livelli** plasmatici di ACE (doppi rispetto ai soggetti con genotipo II). Questo stesso genotipo (DD) mostra una predisposizione all'ipertensione correlata all'uso eccessivo di sale nella dieta. Le raccomandazioni dell'INRAN, in linea con l'OMS, sono pertanto di evitare o diminuirne l'uso con un limite massimo di consumo giornaliero di 6g, pari a un corrispondente apporto di circa 2,4g di sodio.

Nella muscolatura un aumento dell'apporto di sangue consente di aumentare i nutrienti e l'ossigeno a disposizione del muscolo: il gene ACE consente quindi al muscolo di sostenere lo sforzo fisico apportando l'energia e l'ossigeno necessari.

Soggetti con la sola forma corta del gene ACE (DD) sono maggiormente predisposti ad attività di tipo anaerobico (sport di potenza: sollevamento pesi, corsa veloce, salto). Soggetti con la sola forma lunga (II) sono maggiormente predisposti a sforzi prolungati e, pertanto, ad attività di tipo aerobico (sport di resistenza come

Eurofins Genoma Group S.r.l a socio unico

 Sede legale
 00138 Roma - Via di Castel Giubileo, 11
 C.F. e P.Iva: 05402921000
 REA: 883.955
 Iscr. Reg. Impr. 369761/1997

 Laboratori e Studi Medici Roma
 00138 Roma - Via di Castel Giubileo, 11
 Tel. +39 06 881 1270 - Fax +39 06 6449 2025
 Web: www.laboratorigenoma.eu
 E-mail: info@laboratorigenoma.eu

 Laboratori e Studi Medici Milano
 20161 Milano - Affori Centre, Via Enrico Cialdini, 16
 Tel. : + 39 02 3929 7626 - Fax : + 39 02 3929 76261
 Web: www.genomamilano.it
 E-mail info@genomamilano.it

 CHIAMATA GRATUITA
 NUMEROVERDE
 800-501651

ciclismo, alpinismo e fondo). Soggetti che presentano sia la forma corta che la forma lunga (ID) hanno caratteristiche intermedie. ([Rif. Bibl.](#))

DD (Del/Del) = predisposizione agli sport di potenza II (Ins/Ins) = predisposizione agli sport di resistenza

ACTN3 influenza la performance atletica codificando per la proteina alfa-actinina-3, responsabile della contrazione rapida dei muscoli. In breve, si può affermare che la variante TT di ACTN3 può costituire un vantaggio per gli sport di resistenza mentre la variante CC per lo sprint e per gli sport di forza. La combinazione delle varianti dei geni ACE e ACTN3 può quindi determinare se un individuo è più portato verso sport di sprint e di forza (prevalenza delle varianti del gene R e D), o verso sport di resistenza (prevalenza di I e di varianti del gene X) o può invece eccellere in ogni campo. ([Rif. Bibl.](#)) ([Rif. Bibl.](#))

TT=vantaggio per sport e performance di resistenza

CT=profilo intermedio

CC=vantaggio per sport e performance di velocità e potenza

CYP2A2 è un gene che codifica per il Citocromo p450 1A2, coinvolto nel meccanismo di metabolizzazione della caffeina. Le varianti del gene, che tale processo nell'organismo, sono due. La variante allelica CYP2A2*1F (omozigosi AA) codifica l'enzima che metabolizza la caffeina in maniera rapida, mentre l'allele CYP2A2*1A (presenza dell'allele C sia in omo che in eterozigosi – AC o CC) quello a metabolizzazione lenta.

Gli individui che metabolizzano lentamente la caffeina devono monitorare la dose quotidiana. Il consumo eccessivo (più di 2 o 3 tazze di caffè o 200 mg di caffeina al giorno), infatti, può avere effetti negativi sul loro organismo incluso un aumentato rischio di infarto, i soggetti che invece sono portatori dell'omozigosi AA possono avere effetti ergogenici dalla sua assunzione come suggerito in letteratura ([Rif. Bibl.](#)) AA= rapido metabolizzatore della caffeina-effetto ergogenico

AC o CC= lento metabolizzatore della caffeina-nessun effetto ergogenico.

Il gene LCT è responsabile della capacità digestiva dell'organismo nei confronti del lattosio, codificando per un enzima chiamato lattasi. L'intolleranza primaria al lattosio è riconducibile a due differenti polimorfismi genetici, un polimorfismo T>C nella posizione -13910 e un polimorfismo A>G in posizione -22018, nella regione regolatrice del gene. Quando presenti in entrambe le copie del gene tali polimorfismi possono portare a una ridotta espressione dell'enzima nei microvilli dell'intestino tenue, e quindi a una carenza di lattasi. Questa ridotta espressione fa sì che con il passare degli anni il lattosio sia digerito sempre meno. La trasmissione ereditaria di questi polimorfismi è autosomica recessiva, cioè solo chi ha entrambe le copie del gene mutate (omozigosi) è affetto da questo tipo di intolleranza.

La variante genotipica CC/GG associata a una minore trascrizione del gene è correlata con il fenotipo di intolleranza al lattosio.

Le reazioni di intolleranza non sono immediate, ma si manifestano con sintomi che compaiono dopo l'assunzione ripetuta di lattosio per 2 o 3 giorni consecutivi. I sintomi possono anche differenziarsi con caratteri più sfumati che coinvolgono, attraverso una reazione d'infiammazione cronica, qualsiasi organo limitando pertanto le prestazioni atletiche senza apparente motivo.

CC (-13910 T-C) = Intollerante al lattosio. ([Rif. Bibl.](#)). GG (-22018 A-G) = Intollerante al lattosio. ([Rif. Bibl.](#)).

Nel sistema vascolare, l'ossido nitrico (NO) esercita un ruolo importante producendo vasodilatazione, regolando il flusso sanguigno e la pressione arteriosa, e conferendo tromboresistenza e proprietà protettive all'endotelio dei vasi sanguigni. La vasodilatazione endotelio-dipendente è mediata dal rilascio di NO prodotto dall'ossido sintetasi endoteliale (NOS3). Una ridotta sintesi di NO potrebbe essere la causa della ridotta vasodilatazione endotelio-dipendente che si osserva nei vasi sanguigni di soggetti con fattori di rischio cardiovascolari, quali fumatori attivi e passivi, pazienti con ipertensione o ipercolesterolemia. In letteratura le varianti TT o TC sono state associate alle prestazioni di atleti molto performanti negli sport di potenza. ([Rif. Bibl.](#))

TT o TC= predisposizione agli sport di potenza

Eurofins Genoma Group S.r.l a socio unico

Sede legale
00138 Roma - Via di Castel Giubileo, 11
C.F. e P.Iva: 05402921000
REA: 883.955
Iscr. Reg. Impr. 369761/1997

Laboratori e Studi Medici Roma
00138 Roma - Via di Castel Giubileo, 11
Tel. +39 06 881 1270 - Fax +39 06 6449 2025
Web: www.laboratorigenoma.eu
E-mail: info@laboratorigenoma.eu

Laboratori e Studi Medici Milano
20161 Milano - Affori Centre, Via Enrico Cialdini, 16
Tel. : + 39 02 3929 7626 - Fax : + 39 02 3929 76261
Web: www.genomamilano.it
E-mail info@genomamilano.it

CHIAMATA GRATUITA
NUMEROVERDE
800-501651

Il gene VEGF codifica per il fattore di crescita dell'endotelio vascolare coinvolto sia nella vasculogenesi, sia nell'angiogenesi. In letteratura l'aumentata capacità di neovascolarizzazione migliora nei tessuti muscolari l'ossigenazione e la capacità di resistenza allo sforzo. (Rif. Bibl.).

Presenza di C (GC o CC) = migliore performance negli sport di resistenza

Test genetico Sport Injury

Gene	Variante	RSnumber	Nucleotide	Variazione	Interpretazione
COL12A1	Gly3058Ser	rs970547	G	A	AA= tendenza alla lassità articolare, possibile predisposizione alla rottura del legamento crociato anteriore
COL27A1	g.117049891 T>G	rs946053	T	G	Presenza allele G= possibile predisposizione alle tendinopatie croniche (Tendine d'Achille)
COL5A1	C / T	rs12722	C	T	Presenza allele T= marcatore di suscettibilità ai crampi muscolari; marcatore di debolezza tendinea
COL6A4P1	g.15216429C >T	rs7639618	C	T	TT= debolezza delle cartilagini articolari (prevalentemente ginocchio), possibile predisposizione all'osteoartrosi
COL1A1	c.104-441 G-T	rs1800012	G	T	Presenza allele T= possibile aumentato rischio per osteoporosi TT= fattore di protezione per rottura legamento crociato anteriore
CTR	Pro463Leu	rs1801197	C	T	TT= possibile tendenza alla riduzione della massa ossea
ESR1	PvuII IVS1-397 T/C	rs2234693	C	T	TT= possibile fattore di rischio per osteoporosi
	XbaI (IVS1-351 A/G)	rs9340799	A	G	GG= possibile tendenza alla frattura ossea per riduzione BMD
ESR2	39 A-G	rs4986938	A	G	GG= possibile tendenza alla frattura ossea per riduzione BMD
GDF5	+ 104T/C	rs143383	C	T	Presenza allele T= possibile fattore di rischio per osteoartrosi e fratture ossee
IGF2	G17200A	rs680	G	A	Presenza allele A= tendenza alla lesione muscolare, allungamento dei tempi di recupero
	C13790G	rs3213221	C	G	Presenza allele G=tendenza alla lesione muscolare, allungamento dei tempi di recupero

Eurofins Genoma Group S.r.l a socio unico

Sede legale
00138 Roma - Via di Castel Giubileo, 11
C.F. e P.Iva: 05402921000
REA: 883.955
Iscr. Reg. Impr. 369761/1997

Laboratori e Studi Medici Roma
00138 Roma - Via di Castel Giubileo, 11
Tel. +39 06 881 1270 - Fax +39 06 6449 2025
Web: www.laboratorigenoma.eu
E-mail: info@laboratorigenoma.eu

Laboratori e Studi Medici Milano
20161 Milano - Affori Centre, Via Enrico Cialdini, 16
Tel. : + 39 02 3929 7626 - Fax : + 39 02 3929 76261
Web: www.genomamilano.it
E-mail info@genomamilano.it

CHIAMATA GRATUITA
NUMEROVERDE
800-501651

IGF2As	G11711T	rs7924316	G	T	Presenza allele T= tendenza alla lesione muscolare, allungamento dei tempi di recupero
IGFBP-3	-C1592A	rs2132570	C	A	Presenza allele A= tendenza alla lesione muscolare, allungamento dei tempi di recupero
LRP5	Ala130Val	rs3736228	C	T	Presenza allele T= possibile tendenza alla frattura ossea
MCT1	T1470A	rs1049434	T	A	TT= tendenza a rapida saturazione delle cellule muscolari (crampi)
MMP1	-1607 1G/2G	rs1799750			2G/2G= tendenza alla lassità articolare, possibile predisposizione alla rottura del legamento crociato anteriore
MMP10	g.102779693 C>T	rs486055	C	T	Presenza Allele T= tendenza alla lassità articolare, possibile predisposizione alla rottura del legamento crociato anteriore
MMP12	g.102875061 A>G	rs2276109	A	G	Presenza Allele G= tendenza alla lassità articolare, possibile predisposizione alla rottura del legamento crociato anteriore
MMP3	g.102842889 A>G	rs679620	A	G	GG= possibile predisposizione alle tendinopatie croniche (Tendine d'Achille)
	g.102840607 T>C	rs591058	T	C	CC= possibile predisposizione alle tendinopatie croniche (Tendine d'Achille)
	g.102838056 G>A	rs650108	G	A	AA= possibile predisposizione alle tendinopatie croniche (Tendine d'Achille)
NRF2 (GABPB1)	c.16-8797 T-C	rs7181866	T	C	Presenza allele C= vantaggio per sport di durata e di resistenza
TNC	g.117813990 C>T	rs1330363	C	T	TT= possibile predisposizione alle tendinopatie croniche (Tendine d'Achille)
VDR	g.117808785 T>A	rs2104772	T	A	Presenza allele A= possibile predisposizione alle tendinopatie croniche (Tendine d'Achille)
	Fok1 (ATG- ACG cod 1)	rs2228570	T	C	TT=possibile predisposizione alla diminuzione della densità ossea
	BsmI (A-G intr 8)	rs1544410	A	G	AA= possibile ridotto assorbimento di calcio a livello intestinale
	TaqI (T-C es 9)	rs731236	T	C	Presenza allele C= possibile fattore di rischio per osteoporosi

Eurofins Genoma Group S.r.l a socio unico

 Sede legale
 00138 Roma - Via di Castel Giubileo, 11
 C.F. e P.Iva: 05402921000
 REA: 883.955
 Iscr. Reg. Impr. 369761/1997

 Laboratori e Studi Medici Roma
 00138 Roma - Via di Castel Giubileo, 11
 Tel. +39 06 881 1270 - Fax +39 06 6449 2025
 Web: www.laboratorigenoma.eu
 E-mail: info@laboratorigenoma.eu

 Laboratori e Studi Medici Milano
 20161 Milano - Affori Centre, Via Enrico Cialdini, 16
 Tel. : + 39 02 3929 7626 - Fax : + 39 02 3929 76261
 Web: www.genomamilano.it
 E-mail info@genomamilano.it


 CHIAMATA GRATUITA
 NUMEROVERDE
 800-501651

Il gene COL12A1 codifica per la catena α del collagene di tipo XII ed è stato associato in letteratura al collagene di tipo I. Il collagene è una proteina strutturale e costituisce il principale elemento fibroso di legamenti e cartilagini. La più stabile disposizione spaziale del collagene è la tripla elica, proprio in relazione ai residui di prolina (uno degli amminoacidi che lo costituiscono). L'unità strutturale del collagene è rappresentata dal tropocollagene. La mutazione a carico del gene COL12A1, e in particolare il genotipo TT (Gly3058Ser), è stata associata a lassità articolare a livello del ginocchio, con conseguente incremento del rischio per la rottura del legamento crociato anteriore (ACL). (Rif. Bibl.).

AA= tendenza alla lassità articolare, possibile predisposizione alla rottura del legamento crociato anteriore.

Il gene COL27A1 codifica per un collagene di tipo fibrillare e svolge il suo ruolo principale nella transizione da cartilagine a osso durante il processo della calcificazione. Polimorfismi su questo gene in letteratura sono stati correlati (in special modo se presenti contemporaneamente a mutazioni sul gene TNC) alla tendenza a sviluppare tendinopatie croniche (particolarmente Tendine d'Achille). (Rif. Bibl.).

Presenza allele G= possibile predisposizione alle tendinopatie croniche (Tendine d'Achille).

Il gene COL5A1 codifica per la catena pro- α 1 di tipo V del collagene che ne limita la velocità di assemblaggio. Il genotipo TT può contribuire ad aumentare la sintesi della catena α 1 del collagene. Il genotipo TT è stato recentemente correlato con l'insorgenza di crampi muscolari associati all'esercizio fisico, specialmente in sport di resistenza. Il genotipo TT è stato anche associato al rischio per lo sviluppo di tendinopatie (Achillea), rottura dei legamenti (ACL) e alterazione della flessibilità muscolo-tendinea. (Rif. Bibl.1) (Rif. Bibl. 2).

Presenza allele T= marcatore di suscettibilità ai crampi muscolari; marcatore di debolezza tendinea.

Il gene COL6A4P1 (anche definito come DVWA) è stato di recente correlato in letteratura nelle popolazioni asiatiche con l'osteoartrite. Le articolazioni interessate presentano alterazioni della cartilagine con assottigliamento, fissurazione, formazione di osteofiti marginali e zone di osteosclerosi subcondrale nelle aree di carico. Il genotipo TT è stato associato con una riduzione del legame fra la proteina codificata e la beta tubulina con conseguente incremento del rischio per lo sviluppo di alterazioni della cartilagine articolare (principalmente a livello delle ginocchia). (Rif. Bibl.).

TT=debolezza delle cartilagini articolari (prevalentemente ginocchio), possibile predisposizione all'osteoartrite.

COL1A1 è il gene che codifica per il collagene di tipo 1 alfa 1. Questo tipo di collagene rappresenta il 90% del collagene totale ed entra nella composizione dei principali tessuti connettivi, come pelle, tendini, ossa e cornea. Diversi studi sul COL1A1 dimostrano che l'effetto genetico dello stesso è fortemente associato con i valori di massa ossea ridotti, e con la debolezza tendinea. (Rif. Bibl.). Presenza allele T=possibile aumentato rischio per osteoporosi. (Rif. Bibl.).

TT= fattore di protezione per rottura legamento crociato anteriore.

CTR è il gene del recettore per la calcitonina. La calcitonina è un ormone implicato nel riassorbimento dell'osso e agisce attraverso specifici recettori presenti in largo numero sugli osteoclasti. (Rif. Bibl.).

TT= possibile tendenza alla riduzione della massa ossea.

ESR1 e ESR2 sono i geni che codificano per i recettori degli estrogeni 1 e 2. Gli estrogeni sono indispensabili per l'acquisizione del picco di massa ossea in entrambi i sessi. Condizioni patologiche associate ad un deficit prematuro degli estrogeni accelerano la perdita della massa ossea. Il deficit estrogenico è la causa principale d'Osteoporosi postmenopausale e gioca un ruolo importante anche nell'Osteoporosi senile, causando in entrambi i casi una maggiore incidenza di fratture dovute alla fragilità delle ossa.

(Rif. Bibl.). TT (PvuII IVS1- 397 T/C) = possibile fattore di rischio per osteoporosi. (Rif. Bibl.). GG (XbaI

Eurofins Genoma Group S.r.l a socio unico

Sede legale
00138 Roma - Via di Castel Giubileo, 11
C.F. e P.Iva: 05402921000
REA: 883.955
Iscr. Reg. Impr. 369761/1997

Laboratori e Studi Medici Roma
00138 Roma - Via di Castel Giubileo, 11
Tel. +39 06 881 1270 - Fax +39 06 6449 2025
Web: www.laboratorigenoma.eu
E-mail: info@laboratorigenoma.eu

Laboratori e Studi Medici Milano
20161 Milano - Affori Centre, Via Enrico Cialdini, 16
Tel. : + 39 02 3929 7626 - Fax : + 39 02 3929 76261
Web: www.genomamilano.it
E-mail info@genomamilano.it

CHIAMATA GRATUITA
NUMEROVERDE
800-501651

(IVS1-351 A/G) = possibile tendenza alla frattura ossea per riduzione BMD.

(Rif. Bibl.). GG (39A-G) = possibile tendenza alla frattura ossea per riduzione BMD.

GDF5 è il gene che codifica per il fattore di crescita 5. Il polimorfismo sul gene GDF5+104T/C è associato in modo significativo in letteratura al rischio di sviluppare osteoartrosi.

Presenza allele T = possibile fattore di rischio per osteoartrosi.

Allenamenti intensi possono portare allo sviluppo di microlesioni muscolari, responsabili della fatica e del dolore muscolare, con conseguente perdita di forza ed allungamento dei tempi di recupero. Il gene IGF2 codifica per un fattore di crescita insulino-simile coinvolto nella riparazione/rigenerazione delle microlesioni, attivando le cellule satelliti (quiescenti) del tessuto muscolare. La presenza delle varianti ricercate è stata associata ad un incremento delle lesioni muscolari conseguenti ad allenamenti intensi e a un aumento dei tempi di recupero da contratture, stiramenti, distrazioni e rotture.

(Rif. Bibl.). Presenza allele A (G17200A) = tendenza alla lesione muscolare, allungamento dei tempi di recupero.

(Rif. Bibl.). Presenza allele G (C13790G) = tendenza alla lesione muscolare, allungamento dei tempi di recupero.

Il gene IGF2As codifica per un fattore di crescita insulino-simile coinvolto nella riparazione/rigenerazione delle microlesioni muscolari, attivando le cellule satelliti (quiescenti) del tessuto muscolare. La presenza dell'allele T (G11711T) è stato associato ad un incremento delle lesioni muscolari conseguenti ad allenamenti intensi e ad un aumento dei tempi di recupero da contratture, stiramenti, distrazioni e rotture. La presenza dell'allele T è stata infatti associata a livelli più elevati di creatinfosfochinasi (CPK) dopo ogni allenamento. (Rif. Bibl.).

Presenza allele T = tendenza alla lesione muscolare, allungamento dei tempi di recupero.

I fattori di crescita insulino-simili, noti anche come IGF (sigla di insulin-like growth factor) o somatomedine, sono un gruppo di ormoni peptidici dalle proprietà anaboliche, prodotti dal fegato sotto lo stimolo dell'ormone della crescita (GH) prodotto nell'ipofisi. Ne esistono due isoforme IGF-1 e IGF-2. Strettamente dipendenti da tali ormoni esistono le proteine di legame, tra cui IGFBP-3, coinvolta nei processi di proteosintesi, sintesi di DNA e RNA, aumento del numero e della dimensione cellulare. La variante ricercata è collegata in letteratura a una aumentata tendenza alla lesione muscolare. (Rif. Bibl.).

Presenza allele A = tendenza alla lesione muscolare, allungamento dei tempi di recupero.

Il prodotto del gene LRP5 è un recettore degli osteoblasti che agisce come mediatore nell'osteosintesi e ha un ruolo molto importante nell'omeostasi ossea. Gli studi hanno dimostrato che i fattori genetici determinano fino all'80% della variabilità nel BMD, il quale rappresenta un importante fattore di predizione per fratture. Le variazioni del gene LRP5 sono state collegate a maturazione ossea e predisposizione alle fratture. L'allele T (Ala130Val) è stato correlato ad una riduzione del BMD ed un aumento del rischio per lo sviluppo di osteoporosi e fratture ossee (indipendentemente dal valore di BMD). (Rif. Bibl.).

Presenza allele T = possibile tendenza alla frattura ossea.

Un'eccessiva biosintesi di acido lattico, dovuta ad un allenamento molto intenso, perturba il metabolismo della cellula e la induce ad espellere all'esterno tale composto mediante specifici trasportatori di membrana (MCT). Le proteine MCT catalizzano la diffusione facilitata del lattato. MCT1 è espressa in tutti i tessuti dell'organismo e viene up-regolata in risposta a un aumento di lavoro. Il genotipo AA è stato correlato a un aumento dell'attività del gene MCT1, con conseguente incremento del trasporto del lattato attraverso al di fuori delle fibre muscolari aumentando i valori ematici di acido lattico.

Eurofins Genoma Group S.r.l. a socio unico

Sede legale
00138 Roma - Via di Castel Giubileo, 11
C.F. e P.Iva: 05402921000
REA: 883.955
Iscr. Reg. Impr. 369761/1997

Laboratori e Studi Medici Roma
00138 Roma - Via di Castel Giubileo, 11
Tel. +39 06 881 1270 - Fax +39 06 6449 2025
Web: www.laboratorigenoma.eu
E-mail: info@laboratorigenoma.eu

Laboratori e Studi Medici Milano
20161 Milano - Affori Centre, Via Enrico Cialdini, 16
Tel. : + 39 02 3929 7626 - Fax : + 39 02 3929 76261
Web: www.genomamilano.it
E-mail info@genomamilano.it

CHIAMATA GRATUITA
NUMEROVERDE
800-501651

Tale condizione permette di sostenere lo sforzo meglio e per tempi prolungati. Il genotipo TT è stato invece associato a un accumulo del lattato nelle fibre muscolari (crampi). (Rif. Bibl.).

TT= tendenza a rapida saturazione delle cellule muscolari (crampi).

Le MMP (metalloproteasi della matrice extracellulare) degradano localmente la matrice extracellulare permettendo alle cellule di passarvi attraverso. Questo meccanismo è importante per alcune cellule, quali i leucociti, per raggiungere i tessuti danneggiati dai processi infiammatori. MMP1 codifica per la "metalloelastasi dei macrofagi", una endopeptidasi zinco-dipendente e appartenente alla famiglia MMPs. La variante ricercata (2G/2G) è correlata in letteratura alla debolezza del legamento crociato anteriore. (Rif. Bibl.).

2G/2G=tendenza alla lassità articolare, possibile predisposizione alla rottura del legamento crociato anteriore.

MMP10 codifica per una proteina appartenente alle stromolisine, molecole con un'ampia capacità di frammentare le proteine della matrice extracellulare, ma non sono in grado di scindere i collagene fibrillari a tripla elica. La variante ricercata (g.102779693C>T) è correlata in letteratura alla debolezza del legamento crociato anteriore. (Rif. Bibl.).

Presenza Allele T= tendenza alla lassità articolare, possibile predisposizione alla rottura del legamento crociato anteriore.

MMP12 codifica per una metalloproteasi prodotta dai macrofagi. Tali proteina concorrono nei processi di riparazione tissutale da danno infiammatorio durante la fase della degradazione del collagene. La variante ricercata (g.102875061A> G) è correlata in letteratura alla debolezza del legamento crociato anteriore. (Rif. Bibl.).

Presenza Allele G= tendenza alla lassità articolare, possibile predisposizione alla rottura del legamento crociato anteriore.

Le metalloproteasi della matrice sono degli enzimi molto importanti per l'integrità e l'omeostasi dei tendini, intervenendo nella degradazione e nel rimodellamento della matrice extracellulare del tessuto connettivo. Il gene MMP3, appartenente al sottogruppo della stromelisin, codifica per una proteasi capace di attivare altre MMPs e degradare un'ampia gamma di substrati: collagene di tipo II, IV, V, IX, X, laminina, fibronectina, proteoglicano, decorina e aggrecano. Il genotipo GG è stato associato ad un incremento del rischio per lo sviluppo di tendinopatie croniche dovute ad una riduzione dell'espressione del gene MMP3.

(Rif. Bibl.). GG (g.102842889A>G) = possibile predisposizione alle tendinopatie croniche (Tendine d'Achille).

(Rif. Bibl.). CC (g.102840607T>C) = possibile predisposizione alle tendinopatie croniche (Tendine d'Achille).

(Rif. Bibl.). AA (g.102838056G>A) = possibile predisposizione alle tendinopatie croniche (Tendine d'Achille).

NRF2 codifica per il fattore respiratorio nucleare 2, indicato anche come GABPB1, che è coinvolto nella produzione di diversi enzimi nei mitocondri, organelli che rappresentano il motore energetico della cellula in quanto vi si svolge la fosforilazione ossidativa (OXPHOS). Grazie a questo coinvolgimento i portatori dell'allele C sono avvantaggiati (Rif. Bibl.).

Presenza allele C= vantaggio per sport di durata e performance di resistenza.

Il gene TNC codifica per una proteina chiamata tenascina, una glicoproteina adesiva costituente della matrice extracellulare. La TNC ha dimostrato di essere molto presente in condizioni patologiche causate da processi infiammatori e in siti che sono soggetti a particolari forze biomeccaniche. Le varianti ricercate (g.117813990C>T e g.117808785T>A) sono correlate in letteratura alla debolezza tendinea, in particolare riferita al tendine d'Achille.

(Rif. Bibl.). TT (g.117813990C>T) = possibile predisposizione alle tendinopatie croniche (Tendine d'Achille).

(Rif. Bibl.). Presenza allele A (g.117808785T>A) = possibile predisposizione alle tendinopatie croniche (Tendine d'Achille).

Il gene VDR è coinvolto nei processi di omeostasi del calcio e nella mineralizzazione dell'osso. VDR codifica per il recettore della vitamina D. La Vitamina D promuove l'assorbimento intestinale e renale del calcio ed è indispensabile per lo sviluppo e il mantenimento della massa ossea. Tre polimorfismi sono risultati particolarmente significativi in letteratura per i processi che innescano l'osteoporosi e la riduzione della massa ossea.

(Rif. Bibl.). TT (Fok1 (ATG-ACG cod 1)) = possibile predisposizione alla diminuzione della densità ossea.

(Rif. Bibl.). AA (BsmI (A-G intr 8)) = possibile ridotto assorbimento di calcio a livello intestinale, GG = possibile fattore di protezione dalla perdita di densità ossea.

(Rif. Bibl.). Presenza allele C (TaqI (T-C es 9)) = possibile fattore di rischio per osteoporosi.

Eurofins Genoma Group S.r.l a socio unico

Sede legale
00138 Roma - Via di Castel Giubileo, 11
C.F. e P.Iva: 05402921000
REA: 883.955
Iscr. Reg. Impr. 369761/1997

Laboratori e Studi Medici Roma
00138 Roma - Via di Castel Giubileo, 11
Tel. +39 06 881 1270 - Fax +39 06 6449 2025
Web: www.laboratorio-genoma.eu
E-mail: info@laboratorio-genoma.eu

Laboratori e Studi Medici Milano
20161 Milano - Affori Centre, Via Enrico Cialdini, 16
Tel. : + 39 02 3929 7626 - Fax : + 39 02 3929 76261
Web: www.genomamilano.it
E-mail info@genomamilano.it

CHIAMATA GRATUITA
NUMEROVERDE
800-501651

Test Genetico per l'intolleranza all'istamina

GENE	VARIANTE	RSnumber	Nucleotide	Variazione	Interpretazione
AOC1	A594T	rs2268999	A	T	AT= attività DAO ridotta TT= minore espressione di mRNA DAO
	G4586T	rs2052129	G	T	TT= minor espressione di mRNA DAO
	C4106G	rs1049793	C	G	CG= attività DAO ridotta
	C995T	rs1049742	C	T	CT= attività DAO ridotta
	C47T	rs10156191	C	T	CT= attività DAO ridotta
HDC	A1932C	rs2073440	T	G	TT= aumento Istamina e aumento rischio di sviluppare rinite
HNMT	A939G	rs1050891	A	G	AG= aumentata stabilità di HNMT GG= aumentata stabilità di HNMT
	C314T	rs11558538	C	T	CT= attività HNMT ridotta

L'istamina è un composto azotato ampiamente diffuso nell'organismo, dove ricopre un ruolo di primo piano nelle risposte infiammatorie e allergiche, nella secrezione gastrica e in alcune attività cerebrali.

Oltre che dall'uomo, l'istamina può essere prodotta anche da altri organismi, più o meno complessi, per semplice decarbossilazione dell'amminoacido istidina.

Le concentrazioni di istamina negli alimenti dipendono dalla ricchezza in amminoacidi liberi e dalla presenza di determinati microorganismi.

L'istamina nell'organismo è metabolizzata da specifici enzimi: l'HNMT (*histamine N-methyltransferase*) attiva soprattutto a livello intracellulare, e dalla DAO (*diamine oxidase*) presente in maggior misura a livello del tratto gastrointestinale e ad azione prevalentemente extracellulare.

L'intolleranza all'istamina si instaura per uno squilibrio tra quantità di istamina prodotta o assunta con gli alimenti e un deficit di degradazione per carenza di DAO e può causare un aumento di concentrazione a livello ematico tale da creare gli stessi disturbi provocati dall'intossicazione.

Le varianti che coinvolgono i geni responsabili della produzione di DAO (*AOC1* sul cromosoma 7) possono aumentare la suscettibilità allo sviluppo di intolleranza all'istamina.

AOC1 (alias ABP1 [Rif.Bibl.](#)) [Rif.Bibl.](#) rs2268999: AT= attività DAO ridotta; TT= minore espressione di mRNA DAO

AOC1 [Rif.Bibl.](#) rs2052129: TT= minor espressione di mRNA DAO

AOC1 [Rif.Bibl.](#) rs1049793: CG= attività DAO ridotta

AOC1 [Rif.Bibl.](#) rs1049742: CT= attività DAO ridotta

AOC1 [Rif.Bibl.](#) rs10156191: CT= attività DAO ridotta

HDC [Rif.Bibl.](#) rs2073440: TT= aumento Istamina e aumento rischio di sviluppare rinite

HNMT [Rif.Bibl.](#) rs1050891: AG= aumentata stabilità di HNMT; GG= aumentata stabilità di HNMT

HNMT [Rif.Bibl.](#) rs11558538: CT= attività HNMT ridotta

La celiachia è una patologia autoimmune, indotta dal sistema immunitario che reagisce contro la proteina del glutine (Gliadina), responsabile di gravi e duraturi danni alla mucosa dell'intestino tenue.

Le HLA sono glicoproteine espresse sulla superficie di quasi tutte le cellule del corpo. Il sistema immunitario utilizza le HLA per distinguere gli elementi "self" da quelli "non-self".

Queste glicoproteine vengono suddivise tradizionalmente in due classi a seconda della loro distribuzione:

– HLA di Classe I: maggiormente espresse sulla superficie dei linfociti T

– HLA di Classe II: maggiormente espresse sulla superficie linfociti B

Le glicoproteine HLA sono anche suddivise in base alla posizione del gene sul cromosoma 6 (HLA-A, -B, -C per quelle di classe I, e HLA-DR, -DQ, -DP per quelle di classe II).

DQ2 e DQ8 sono glicoproteine di classe II formate da due catene diverse, alfa e beta, e perciò dette eterodimeri. Le catene alfa e beta sono codificate rispettivamente dai geni DQA1 e DQB1. Gli alleli DQA1*05 e DQB1*02 codificano per l'eterodimero DQ2 a rischio maggiore di celiachia, mentre gli alleli DQA1*03 e DQB1*03:02 per l'eterodimero DQ8 a rischio minore di celiachia.

Glicoproteina (Eterodimeri)	Catene formanti le glicoproteine	Geni che codificano per le catene	Alleli
DQ2	Catena α	DQA1	HLA-DQA1*05
	Catena β	DQB1	HLA-DQB1*02
DQ8	Catena α	DQA1	HLA-DQA1*03
	Catena β	DQB1	HLA-DQB1*03:02

Tabella 1

Il riconoscimento del complesso HLA-gliadina da parte dei linfociti T, porta alla loro attivazione ed all'espansione clonale dei linfociti B secernenti anticorpi. Inoltre i linfociti T-CD4+ rilasciano ulteriori citochine che promuovono vari processi infiammatori e causano le tipiche lesioni intestinali. Caratteristica peculiare del morbo celiaco è la presenza di linfociti T-CD4+ infiltranti la lamina propria e di linfociti T-CD8+ infiltranti l'epitelio intestinale.

Oltre all'esame istologico ed ai test sierologici per la diagnosi di Morbo Celiaco, è utile procedere alla ricerca degli alleli di suscettibilità alla celiachia Rif. Bibl.; infatti circa il 99% dei celiaci presenta gli eterodimeri DQ2-DQ8, rispetto al 30% circa della popolazione generale Rif. Bibl.

Eterodimero	Allele	Interpretazione
DQ2	HLA-DQA1*05	Se presente singolarmente e non associato a HLA-DQB1*02, non causa alcun aumento di rischio Se associato a HLA-DQB1*02, forma l'ETERODIMERO DQ2: alto aumento di rischio
	HLA-DQB1*02	Anche se presente singolarmente e non associato a HLA-DQA1*05, può causare un aumento del rischio Se associato a HLA-DQA1*05, forma l'ETERODIMERO DQ2: alto aumento di rischio
DQ8	HLA-DQA1*03	Se presente singolarmente e non associato a HLA-DQB1*03:02, non causa alcun aumento di rischio Se associato a HLA-DQB1*03:02, forma l'ETERODIMERO DQ8: aumento di rischio
	HLA-DQB1*03:02	Se presente singolarmente e non associato a HLA-DQA1*03, non causa alcun aumento di rischio Se associato a HLA-DQA1*03, forma l'ETERODIMERO DQ8: aumento di rischio

Tabella 2

Solo gli alleli presenti nella tabella 2 sono correlati con un aumento di sensibilità alla gliadina. Gli alleli non presenti nella tabella non corrispondono ad un aumento del fattore di rischio.

Descrizione tecnica dell'analisi

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.

Sul referto verrà riportato se vi è la PRESENZA o ASSENZA di alleli correlati con la patologia

Test Genetico per la sensibilità alla caffeina

GENE	VARIANTI	RSnumber	Nucleotide	Variazione	Interpretazione
CYP1A2	*1F*1A	rs762551	C	A	*1F/1F= metabolizzazione rapida (AA) *1F/*1* o *1A/1A = metabolizzazione lenta (AC o CC)

La caffeina è metabolizzata nell'organismo dall'enzima Citocromo p450 1A2. Le varianti del gene, che riguardano la metabolizzazione della caffeina nell'organismo sono due. La variante allelica CYP1A2*1F codifica l'enzima che metabolizza la caffeina in maniera rapida, mentre l'allele CYP1A2*1A quello a metabolizzazione lenta.

Gli individui che metabolizzano lentamente la caffeina devono monitorare la dose quotidiana. Il consumo eccessivo (più di 2 o 3 tazze di caffè o 200 mg di caffeina al giorno), infatti, può avere effetti negativi sul loro organismo incluso un aumentato rischio di infarto. (Rif.Bibl.)

*1F/1F =metabolizzazione rapida (AA)

*1A/1A o *1F/*1A = metabolizzazione lenta (AC o CC)

Test Genetico per l'intolleranza al lattosio

GENE	VARIANTI	RSnumber	Nucleotide	Variazione	Interpretazione
LTC	-13910 T-C	rs4988235	T	C	CC= Intollerante al lattosio
	-22018 A-G	rs182549	A	G	GG= Intollerante al lattosio

L'intolleranza al lattosio, la più comune intolleranza enzimatica, (ne soffre circa il 70% della popolazione mondiale), è l'incapacità di digerire lo zucchero presente nel latte. Prima di essere utilizzato dall'organismo il lattosio deve essere scisso in due zuccheri semplici: il glucosio e galattosio. Per effettuare questa operazione è necessario l'enzima lattasi. Un deficit di tale enzima fa sì che il lattosio non idrolizzato, non potendo essere digerito, raggiunga il colon esercitando un effetto osmotico che provoca richiamo d'acqua e di elettroliti nel lume intestinale, fermentazione batterica dello zucchero e formazione di acido lattico e acidi grassi a catena corta. La sintomatologia è dose- dipendente: maggiore è la quantità di lattosio ingerita, più evidenti sono i sintomi.

L'intolleranza primaria al lattosio è riconducibile a due differenti polimorfismi genetici, un polimorfismo T>C nella posizione -13910 e un polimorfismo A>G in posizione -22018, nella regione regolatrice del gene della lattasi (gene LTC). Quando presenti in entrambe le copie del gene tali polimorfismi possono portare a una ridotta espressione dell'enzima nei microvilli dell'intestino tenue, e quindi a una carenza di lattasi. Questa ridotta espressione fa sì che con il passare degli anni il lattosio sia digerito sempre meno. La trasmissione ereditaria di questi polimorfismi è autosomica recessiva, cioè solo chi ha entrambe le copie del gene mutate (omozigosi) è affetto da questo tipo di intolleranza.

La variante genotipica CC/GG associata a una minore trascrizione del gene è correlata con il fenotipo di intolleranza al lattosio.

CC (-13910 T-C) = Intollerante al lattosio. Rif. Bibl.

GG (-22018 A-G) = Intollerante al lattosio. Rif. Bibl.

Eurofins Genoma Group S.r.l a socio unico

Test Genetico intolleranza al fruttosio

GENE	VARIANTI	RSnumber	Nucleotide	Variazione	Interpretazione
	del4E4	rs387906225			Del gene: intolleranza al fruttosio
ALDOB	A150P	rs1800546	G	C	CC= intolleranza al fruttosio
	A175D	rs76917243	C	A	AA= intolleranza al fruttosio
	N335K	rs78340951	C	G	GG= intolleranza al fruttosio

Esiste una patologia che impedisce di mangiare frutta, verdura e in generale alimenti contenenti fruttosio: si chiama Hereditary Fructose Intolerance (HFI), letteralmente intolleranza ereditaria al fruttosio. La malattia è causata dalla mutazione di un gene chiamato AldoB, che sintetizza un enzima fondamentale per poter utilizzare il fruttosio a fini energetici nella cellula epatica: l'aldolasi B. L'unico trattamento della malattia consiste nel seguire una dieta strettamente priva di questo zucchero, in modo da minimizzarne la presenza nell'organismo. Pur avendo trattamenti simili, non va confusa con il malassorbimento del fruttosio: quest'ultimo infatti è un problema spesso transitorio — causato dall'incapacità dell'intestino di assorbire lo zucchero che viene fermentato dai batteri — ed è una delle cause della cosiddetta sindrome dell'intestino irritabile molto comune. L'incidenza dell'HFI nella popolazione è stimata tra una persona su 20 000 e una persona su 30 000 all'anno nel mondo. Dopo l'ingestione di fruttosio, possono presentarsi sintomi come gonfiore, nausea, vomito, diarrea, dolori addominali e ipoglicemia. Normalmente si manifesta durante l'infanzia, quando il bambino mangia frutti o dolci, e può mostrare anche segni di minore crescita. Un consumo costante di fruttosio porta a danni epatici e renali: possono svilupparsi ittero, epatomegalia o anche cirrosi, fino ad arrivare a convulsioni, coma e morte per disfunzioni di fegato e reni.

Del gene(del4E4) = intolleranza al fruttosio. [Rif.Bibl](#)

CC(A150P) = intolleranza al fruttosio. [Rif.Bibl.](#)

AA(A175D) = intolleranza al fruttosio. [Rif.Bibl.](#)

GG(N335K) = intolleranza al fruttosio. [Rif.Bibl.](#)

Test Genetico per la sensibilità all'alcol

GENE	VARIANTI	RSnumber	Nucleotide	Variazione	Interpretazione
ALDH2	E504K (*2)	rs671	G	A	Presenza allele A= difficoltà di conversione dell'acetaldeide in acetato in seguito all'assunzione di alcol
ADH2	H48R (*2) (ADH1B)	rs1229984	A	G	GG= possibile aumentata tendenza al consumo di alcolici
ADH1C	I350V (*2)	rs698	A	G	Presenza allele G=riduzione della capacità di metabolizzare etanolo

L'ALDH2, gene che codifica per l'enzima acetaldeide deidrogenasi mitocondriale, è coinvolto negli epatociti per l'ossidazione ad acetato dell'acetaldeide. Quando il gene porta un polimorfismo che ne limita l'attività, l'accumulo di acetaldeide causa nausea e vomito e, inoltre, una bassa attività dell'ALDH2 si associa a intolleranza verso le bevande alcoliche e protegge dall'alcolismo. [Rif.Bibl.](#)
Presenza allele A= difficoltà di conversione dell'acetaldeide in acetato in seguito all'assunzione di alcol.

ADH2 codifica per l'alcol deidrogenasi 2, enzima che catalizza in un processo NAD dipendente la conversione dell'etanolo ad acetaldeide. Se ADH2 (anche conosciuto come ADH1B) riduce la sua attività, l'alcol assunto risulta particolarmente piacevole, favorendone l'assunzione.
GG= possibile aumentata tendenza al consumo di alcolici. [Rif.Bibl.](#)

ADH1C, che codifica per l'alcol deidrogenasi tipo 1C cioè il principale enzima epatico responsabile del metabolismo dell'alcol etilico, si presenta in forme diverse che si riflettono in una bassa o in un'alta attività enzimatica sulla base della presenza o meno dell'allele G. [Rif.Bibl.](#)
Presenza allele G=riduzione della capacità di metabolizzare etanolo.

Test Genetico per la sensibilità al nichel

GENE	VARIANTI	RSnumber	Nucleotide	Variazione	Interpretazione
FLG	2282del4	rs558269137	No Del	Del	Del4bp/ Del4bp = probabile intolleranza al nichel
TNFa	-308G/A	rs1800629	G	A	Presenza dell'allele A= probabile intolleranza al nichel

FLG codifica per la filaggrina, il principale componente dei granuli di cheratoialina dell'epidermide umana ed è essenziale per la formazione e l'idratazione dello strato corneo. La perdita parziale o totale dell'espressione genica della filaggrina causa grosse perturbazioni della barriera cutanea, tra cui un aumento della secchezza cutanea (xerosi cutanea) e una formazione ridotta dello strato corneo (ittiosi), oltre che un'importante suscettibilità all'entrata di allergeni nella cute. La delezione 2282del4 comporta un aumento della sensibilità della pelle agli allergeni e in particolare al nichel.
Delezione del gene= probabile intolleranza al nichel. [Rif. Bibl.](#)

TNF α codifica per il fattore di necrosi tumorale α (solitamente abbreviato come TNF α dall'inglese = Tumor necrosis factor), una citochina prodotta principalmente nei macrofagi, coinvolta nell'infiammazione sistemica e membro di un gruppo di citochine che stimolano la reazione della fase acuta. Tra le principali funzioni biologiche di TNF α c'è la stimolazione della produzione di IL-1, di IL-6 e delle chemochine. Se è presente l'allele A su TNF α il fattore di necrosi tumorale α viene iperprodotto e i processi infiammatori sono favoriti a livello sistemico.

Presenza dell'allele A= probabile intolleranza al nichel.

Test Genetico per la sensibilità ai solfiti.

GENE	VARIANTI	RSnumber	Nucleotide	Variazione	Interpretazione
SUOX	Q364X		C	T	Presenza allele T (TT o CT) = possibile aumento del rischio di accumulo di solfiti e neurotossicità
	S370S	rs773115	G	C	Presenza allele C (CC o GC) = possibile aumento del rischio di accumulo di solfiti e neurotossicità
	S370Y		C	A	Presenza allele A (AA o CA) = possibile aumento del rischio di accumulo di solfiti e neurotossicità
	Cod 381del TAGA				Del cod 381= possibile aumento del rischio di accumulo di solfiti e neurotossicità
CBS	C699T	rs234706	C	T	TT= possibile fattore di prevenzione per eventi cardiovascolari - alta sensibilità all'attività dell'acido folico CC=possibile fattore di rischio per eventi cardiovascolari
	T1080C	rs1801181	T	C	CC= possibile fattore di prevenzione per eventi cardiovascolari-alta sensibilità all'attività dell'acido folico TT=possibile fattore di rischio per eventi cardiovascolari

Il gene SUOX è coinvolto nella attività di detossificazione dei solfiti. Il molibdeno contenuto nella solfito ossidasi catalizza la conversione del solfito in solfato, il passaggio finale nella degradazione ossidativa di cisteina e metionina. I solfiti sono generati come sottoprodotti naturali del ciclo di metilazione dagli alimenti o dalle sostanze che è possibile inalare. Nell'industria alimentare i solfiti vengono utilizzati in grande quantità come conservanti per evitare lo scolorimento o impedire la crescita dei microorganismi (frutta, verdura, marmellate, cibi precotti, pesce, farine, vino). Polimorfismi del SUOX possono essere cause di rischio per alcuni tipi di cancro, compreso la leucemia. I solfiti potrebbero stimolare la risposta adrenergica del sistema nervoso autonomo e stimolare la risposta allo stress del cortisolo. In situazioni di iperattività del gene CBS è utile limitare l'assunzione di alimenti contenenti zolfo (metionina, taurina, cisteina).

Eurofins Genoma Group S.r.l a socio unico

Sede legale
 00138 Roma - Via di Castel Giubileo, 11
 C.F. e P.Iva: 05402921000
 REA: 883.955
 Iscr. Reg. Impr. 369761/1997

Laboratori e Studi Medici Roma
 00138 Roma - Via di Castel Giubileo, 11
 Tel. +39 06 881 1270 - Fax +39 06 6449 2025
 Web: www.laboratorigenoma.eu
 E-mail: info@laboratorigenoma.eu

Laboratori e Studi Medici Milano
 20161 Milano - Affori Centre, Via Enrico Cialdini, 16
 Tel. : + 39 02 3929 7626 - Fax : + 39 02 3929 76261
 Web: www.genomamilano.it
 E-mail info@genomamilano.it

CHIAMATA GRATUITA
 NUMEROVERDE
 800-501651

E' utile la rivalutazione anche di terapie croniche farmacologiche in relazione all'esito del test per prevenire la neurotossicità derivante dall'eventuale accumulo di solfiti. Molibdeno, Boro, vit E e vit B12 sembrano avere un effetto positivo in condizione di cattivo funzionamento di SUOX.

Sono state isolate quattro mutazioni del gene SUOX nelle linee cellulari di pazienti con insufficienza enzimatica di solfito ossidasi (Rif. Bibl.)

Delle quattro varianti identificate ed associate a insufficienza enzimatica due sono legate al sito del solfato mentre le altre si trovano nel dominio che ne media la dimerizzazione (Rif. Bibl.)

Presenza allele T (Q364X) (TT o CT) = possibile aumento del rischio di accumulo di solfiti e neurotossicità

Presenza allele C (S370S) (CC o GC) = possibile aumento del rischio di accumulo di solfiti e neurotossicità

Presenza allele A (S370Y) (AA o CA) = possibile aumento del rischio di accumulo di solfiti e neurotossicità

Del cod 381 (Cod 381del TAGA) = possibile aumento del rischio di accumulo di solfiti e neurotossicità

CBS è un enzima necessario per convertire l'Omocisteina in Cistatione, agisce fundamentalmente come ponte tra l'aminoacido di partenza e il passaggio successivo del ciclo di metilazione che genera ammoniaca. I polimorfismi investigati determinano una alterazione che impedisce al "ponte" CBS di richiudersi. Questo stato sbilanciato toglie gruppi metilici al resto del ciclo provocando carenze importanti tra cui quella di vitamina B12, aumentando contemporaneamente i livelli di ammoniaca e solfiti. A causa dell'aumentata attività CBS, questi gruppi sulfurei necessari al ciclo della metilazione vengono rilasciati nel sistema sotto forma di solfiti che sono tossici per l'organismo e determina un deterioramento dei prodotti del SUOX. E' stato dimostrato che i due polimorfismi del gene CBS (C699T e T1080C) determinano un aumento dell'attività dell'enzima, riducendo la quantità di omocisteina nel sangue. Tali polimorfismi sono inoltre associati a un rischio ridotto di insorgenza di patologie coronariche.

TT (C699T) = possibile fattore di prevenzione per eventi cardiovascolari - alta sensibilità all'attività dell'acido folico.

CC (C699T) = possibile fattore di rischio per eventi cardiovascolari.

CC (T1080C) = possibile fattore di prevenzione per eventi cardiovascolari - alta sensibilità all'attività dell'acido folico;

TT(T1080C) = possibile fattore di rischio per eventi cardiovascolari. (Rif. Bibl.) (Rif.Bibl.)

Test genetico per la salute cardiovascolare

GENE	VARIANTI	RSnumber	Nucleotide	Variazione	Interpretazione
ACE	Ins/Del	rs4340			DD (Del/Del) = possibile aumento del rischio cardiovascolare
ADIPOq	-11391 G/A	rs17300539	G	A	Presenza allele A (GA o AA) = possibile aumento della probabilità di sviluppare obesità, insulino-resistenza, diabete e sindrome metabolica
ADRA2B	Ins/Del cod.299				Del cod 299= possibile aumento del rischio cardiovascolare e tendenza aumento di peso
ADRB1	G389R	rs1801253	G	C	CC= possibile fattore di rischio cardiovascolare
ADRB2	G16R	rs1042713	G	A	Presenza allele A (GA o AA) = possibile predisposizione ipertensione
	Q27E	rs1042714	C	G	Presenza allele G (GC o GG) = possibile aumento del rischio cardiovascolare
ADRB3	W64R	rs4994	T	C	Presenza allele C (CT o CC) = possibile fattore di rischio cardiovascolare e tendenza all'obesità
AGT	M235T	rs699	T	C	Presenza allele C (CT o CC) = possibile predisposizione all'ipertensione
AGTR1	A1166C	rs5186	A	C	Presenza allele C (CA o CC) = possibile predisposizione all'ipertensione
Apo B	R3500Q	rs5742904	G	A	Presenza allele A (GA o AA) = possibile fattore di rischio cardiovascolare
APO E	Cys112Arg Arg158Cys	rs429358 rs7412	E2/E2	E4/E4	E2/E4, E3/E4 o E4/E4 = aumento del rischio cardiovascolare
APOA1	-75 G-A	rs670	G	A	Presenza allele G (GA o GG) = possibile aumento del rischio cardiovascolare
APOA2	-265 C-T	rs5082	C	T	CC= possibile predisposizione all'aumento del peso
APOC3	C3175G	rs5128	C	G	Presenza allele G (GC o GG) = possibile aumentato rischio per ipertrigliceridemia
FGB	C148T	rs1800787	C	T	TT= possibile fattore di rischio per aterosclerosi carotidea
CETP	G279A	rs708272	G	A	Presenza allele A (GA o AA) = possibili aumenti di LDL e VLDL nel sangue
	G1353A	rs1800777	G	A	Presenza allele A (GA o AA) = possibile diminuzione di HDL
E-Selectin	Ser128Arg	rs5361	A	C	CC=possibile predisposizione a infarto del miocardio e VTE

Eurofins Genoma Group S.r.l a socio unico

Sede legale
00138 Roma - Via di Castel Giubileo, 11
C.F. e P.Iva: 05402921000
REA: 883.955
Iscr. Reg. Impr. 369761/1997

Laboratori e Studi Medici Roma
00138 Roma - Via di Castel Giubileo, 11
Tel. +39 06 881 1270 - Fax +39 06 6449 2025
Web: www.laboratorigenoma.eu
E-mail: info@laboratorigenoma.eu

Laboratori e Studi Medici Milano
20161 Milano - Affori Centre, Via Enrico Cialdini, 16
Tel. : + 39 02 3929 7626 - Fax: + 39 02 3929 76261
Web: www.genomamilano.it
E-mail info@genomamilano.it

CHIAMATA GRATUITA
NUMEROVERDE
800-501651

EDN1	Lys198Asn	rs5370	G	T	Presenza allele T (GT o TT) = possibile aumento del rischio cardiovascolare in condizione di scarsa attività fisica	
FABP2	A54T	rs1799883	G	A	AA= associato ad alto rischio cardiovascolare e alta sensibilità ai carboidrati raffinati AG= associato a medio rischio cardiovascolare e media sensibilità ai carboidrati raffinati	
Factor V	R506Q	rs6025	G	A	Presenza allele A (GA o AA) = possibile predisposizione a ictus e a VTE	
FTO	T-A	rs9939609	T	A	Presenza allele A (AA o AT) = associato a significativa tendenza all'aumento di peso	
	C-A	rs8050136	C	A	Presenza allele A (AA o AC) = associato a significativa tendenza all'aumento di peso	
	C-T	rs1121980	C	T	Presenza allele T (TT o TC) = associato a significativa tendenza all'obesità	
	T-C	rs1421085	T	C	Presenza allele C (CC o CT) = associato a significativa tendenza all'obesità	
	T-G	rs17817449	T	G	Presenza allele G (GG o GT) = associato a significativa tendenza all'obesità	
GHSR	G477A	rs572169	G	A	Presenza allele A (GA o AA) = possibile predisposizione all'aumento del peso e tendenza all'obesità	
GJA4 (CX37)	Pro319Ser	rs1764391	C	T	TT= possibile fattore di rischio cardiovascolare	
HMGCR	-911 C-A	rs3761740	C	A	Presenza allele A (CA o AA) = possibile fattore di rischio cardiovascolare	
Leptin	-2548 G-A	rs7799039	G	A	AA= possibile tendenza all'obesità	
LIPC	-514 C-T	rs1800588	C	T	Presenza allele TT = possibile fattore di rischio cardiovascolare	
LPA		rs10455872	A	G	Presenza allele G (GA o GG) = possibile tendenza all'ipercolesterolemia	
LPL	C1595G	rs328	C	G	Presenza allele G (GC o GG) = possibile fattore di rischio per trigliceridemia	
MC4R	g.60183864T>C	rs17782313	T	C	Presenza allele C (CT o CC) = possibile presenza di disordini dell'appetito, tendenza all'obesità	
MMP3	1171 5A/6A	rs35068180			5A/5A= possibile fattore di rischio cardiovascolare 5A/6A= genotipo ottimale 6A/6A= possibile fattore di rischio per stenosi arteriosa	
	MTNR1B	g.92975544C>G	rs10830963	C	G	Presenza dell'allele G (GC o GG) = possibile tendenza all'iperglicemia
	NOS3	-786 T-C	rs2070744	T	C	Presenza allele C (CT o CC) = possibile fattore di rischio cardiovascolare

Eurofins Genoma Group S.r.l a socio unico

 Sede legale
 00138 Roma - Via di Castel Giubileo, 11
 C.F. e P.Iva: 05402921000
 REA: 883.955
 Iscr. Reg. Impr. 369761/1997

 Laboratori e Studi Medici Roma
 00138 Roma - Via di Castel Giubileo, 11
 Tel. +39 06 881 1270 - Fax +39 06 6449 2025
 Web: www.laboratorio-genoma.eu
 E-mail: info@laboratorio-genoma.eu

 Laboratori e Studi Medici Milano
 20161 Milano - Affori Centre, Via Enrico Cialdini, 16
 Tel. : + 39 02 3929 7626 - Fax : + 39 02 3929 76261
 Web: www.genomamilano.it
 E-mail info@genomamilano.it



Gene	Variant	RefSeq	G	T	Descrizione
	Glu298Asp	rs1799983	G	T	TT= possibile fattore di rischio cardiovascolare
NOX p22-PHOX (CYBA)	C242T	rs4673	C	T	TT= possibile fattore di rischio cardiovascolare
NPY	L7P	rs16139	T	C	Presenza allele C (CT o CC) = possibile fattore di rischio cardiovascolare e predisposizione all'aumento di peso
PON1	Gln192Arg	rs662	A	G	Presenza allele A (GA o AA) = possibile fattore di rischio cardiovascolare GG= possibile fattore di protezione dal rischio cardiovascolare
PPARA	L162V	rs4253778	G	C	Presenza allele C (GC o CC) = possibile fattore di rischio cardiovascolare
PPARG	P12A	rs1801282	C	G	Presenza allele G (GC o GG) = possibile predisposizione all'aumento di peso
PPARGC1A	G482S	rs8192678	G	A	AA= possibile fattore di rischio cardiovascolare
PROCR	Ser219Gly	rs867186	A	G	Presenza allele G (GA o GG) = possibile aumento del rischio cardiovascolare
SREBF2	Gly595Ala	rs2228314	G	C	Presenza allele C (GC o CC) = possibile fattore di rischio cardiovascolare
TCF7L2	c.382-41435 C-T	rs7903146	C	T	Presenza allele T (CT o TT) = possibile aumentato rischio per diabete tipo 2
VEGF	c.-1507 C-G	rs2010963	C	G	Presenza G (GC o GG) = possibile fattore di rischio cardiovascolare e predisposizione all'aumento di peso
	-2578 C-A	rs699947	C	A	Presenza allele A (CA o AA) = possibile fattore di rischio cardiovascolare

Il gene ACE (Enzima di Conversione dell'Angiotensina o Angiotensin Converting Enzyme) regola la concentrazione plasmatica e cellulare dell'enzima corrispondente. Tra i molti geni coinvolti nei processi metabolici, alcuni sembrano avere una maggiore influenza sui meccanismi del sistema nervoso centrale per la regolazione dell'insulina e della leptina, una citochina espressa dagli adipociti oggi ritenuta un regolatore chiave nel metabolismo lipidico ed energetico. Tale enzima svolge un ruolo fondamentale nella regolazione della pressione sanguigna, regolando sia la produzione del potente vasocostrittore Angiotensina II a partire dall'Angiotensina I, sia inattivando ormoni vasodilatatori, quali la bradichinina. Il gene ACE si presenta in due varianti o polimorfismi (I/D= la presenza "inserzione, I" o l'assenza "delezione, D" di una sequenza Alu di 287 bp nell' introne 16 del gene) da cui 3 differenti genotipi:

II = Inserzione in omozigosi

ID = Eterozigosi per Inserzione/ Delezione

DD = Delezione in omozigosi. (Rif. Bibl.),(Rif. Bibl.).

I livelli plasmatici di ACE presentano un'ampia variabilità inter-individuale e numerosi studi suggeriscono che circa il 50% di tale variabilità è imputabile al polimorfismo Ins/Del del gene ACE. Alcuni studi hanno associato il genotipo DD con l'incremento del rischio cardiovascolare, a causa di un conseguente aumento dei livelli plasmatici di ACE (doppi rispetto ai soggetti con genotipo II). Questo stesso genotipo (DD) mostra una predisposizione all'ipertensione correlata all'uso eccessivo di sale nella dieta. Le raccomandazioni dell'INRAN, in linea con l'OMS, sono pertanto di evitare o diminuirne l'uso con un limite massimo di consumo giornaliero di 6g, pari a un corrispondente apporto di circa 2,4g di sodio.

Eurofins Genoma Group S.r.l a socio unico

DD (Del/Del) = possibile aumento del rischio cardiovascolare, predisposizione all'ipertensione.

ADIPOQ è il gene che codifica per la proteina adiponectina, un ormone proteico che modula alcuni processi metabolici, inclusa la regolazione del glucosio e il catabolismo degli acidi grassi. L'adiponectina viene secreta nel tessuto adiposo e ha un ruolo lipolitico e di consumo dei grassi di deposito. I recettori per l'adiponectina sono infatti presenti sia nel muscolo che nel grasso bianco e bruno. Tale proteina viene secreta quando la quantità di grasso presente negli adipociti incomincia a scendere inducendo quindi ulteriore consumo di grassi e ulteriore secrezione di se stessa, con comportamento da acceleratore di dimagrimento a cascata. Il suo segnale arriva anche a livello ipotalamico, dove deve integrarsi con le informazioni provenienti dalla leptina (che è invece il controllore del riempimento dinamico delle scorte, ovvero la molecola che dice se l'individuo sta mangiando abbastanza o meno del necessario). In alcuni studi, è emerso che i livelli plasmatici di adiponectina sono correlati negativamente - oltre che con il BMI - con la pressione arteriosa sistolica, i livelli glicemici a digiuno, l'insulinemia, l'insulino resistenza, il colesterolo totale e LDL, i trigliceridi e l'acido urico. Al contrario, i livelli di adiponectina si correlano positivamente con quelli di colesterolo HDL e con la riduzione del peso corporeo. (Rif. Bibl.), (Rif. Bibl.).

Presenza allele A (AA o AG) = possibile aumento della probabilità di sviluppare obesità, insulino-resistenza, diabete e sindrome metabolica

ADRA2B codifica per il gene del recettore adrenergico A2B, coinvolto nel metabolismo attraverso l'inibizione della secrezione di insulina e la lipolisi. La variante Del Codon 299 è molto comune nei caucasici (circa il 31%) ed è stata associata in vivo con una ridotta dilatazione delle arterie brachiali e con un ridotto flusso delle arterie coronariche. Inoltre è stato dimostrato che tale variante incida sul metabolismo basale e contribuisca all'obesità. (Rif. Bibl.).

Del cod 299= possibile aumento del rischio cardiovascolare e tendenza aumento di peso.

Il gene ADRB1 codifica per il recettore adrenergico B1. I recettori adrenergici beta 1 sono i principali recettori cardiaci per Nor-Epinefrina ed Epinefrina, che rappresentano il più importante meccanismo mediante il quale il flusso sanguigno è aumentato a opera del sistema nervoso simpatico. Recentemente è stato studiato il ruolo del gene ADRB1 in relazione all'obesità a causa della sua funzione nell'omeostasi energetica mediata dalle catecolamine. La variante Arg389 è associata a una aumentata funzione recettoriale. Tale variante sembra predisporre a infarto e influenzare la risposta terapeutica al trattamento con Beta bloccanti. La variante Arg389 è inoltre associata ad ipertensione. (Rif. Bibl.).

CC=possibile fattore di rischio cardiovascolare.

Il gene ADRB2 codifica per l'omonimo recettore adrenergico B2 espresso preferenzialmente nelle cellule del tessuto grasso. Sono stati riscontrati due polimorfismi del gene ADRB2, caratterizzati da una sostituzione amminoacidica di glicina con arginina nel codone 16 (Arg16Gly) e di glutammina dall'acido glutammico nel codone 27 (Gln27Glu), che portando a una alterata funzione del recettore conducono a diverse patologie associate a ipertensione e obesità.

(G16R) Presenza allele A (GA o AA) = possibile predisposizione ipertensione (Rif. Bibl.).

(Q27E) Presenza allele G (GC o GG) = possibile aumento del rischio cardiovascolare (Rif. Bibl.).

Il gene ADRB3 viene espresso principalmente nei tessuti adiposi e svolge un ruolo importante nello stimolare la termogenesi e la mobilitazione dei lipidi mediata dalle catecolamine. Una mutazione missense a livello del codone 64 del gene ADRB3 è stata associata con un aumento del body mass index (BMI) e a soggetti suscettibili

di insulino-resistenza con conseguente obesità. (Rif. Bibl.).

Presenza allele C (CT o CC) = possibile fattore di rischio cardiovascolare e tendenza all'obesità.

AGT è un gene che codifica per l'angiotensinogeno, una proteina che svolge un ruolo determinante nel renina-

angiotensina-aldosterone (RAAS), cioè il sistema che regola la pressione arteriosa e di conseguenza parte della funzionalità cardiaca. In alcune persone il RAAS è iperattivo, provocando problemi al cuore e pressione arteriosa alta. L'alterazione di una regione specifica del gene AGT è associata a un elevato rischio di insorgenza di patologie cardiovascolari e di alcune forme di ipertensione. (Rif. Bibl.).

Presenza allele C (CT o CC) = possibile predisposizione all'ipertensione.

AGTR1 codifica per un recettore cellulare dell'angiotensina II, una dei componenti del sistema renina-angiotensina-aldosterone (RAAS), coinvolto nella regolazione della pressione sanguigna, nell'omeostasi del sale e dell'acqua, nel mantenimento del tono vascolare. L'allele che presenta una C in posizione 1166 del gene sopprime l'azione inibitrice del microRNA-155 (miR155), con conseguente incremento dei livelli di AGTR1 e della pressione sanguigna. (Rif. Bibl.).

Presenza allele C (CA o CC) = possibile predisposizione all'ipertensione.

L'Apolipoproteina B (ApoB) è un costituente fondamentale delle proteine a bassa e molto bassa densità coinvolte nel metabolismo del colesterolo all'interno del complesso LDL. E' per questo motivo che è considerata un ottimo indicatore del rischio cardiovascolare. La mutazione R3500Q nel gene che codifica per la Apo B porta a ipercolesterolemia e conseguente rischio di patologie cardiovascolari. E' stato dimostrato che pazienti con livelli normali di colesterolo, ma con riscontrato polimorfismo APO B, presentano una percentuale di rischio cardiovascolare più alta rispetto a individui con elevati livelli di colesterolo, ma che non hanno alterazioni genetiche nel gene APO B. (Rif. Bibl.).

Presenza allele A (GA o AA) = possibile fattore di rischio cardiovascolare.

Il gene APOE, è situato sul cromosoma 19 e codifica per l'apolipoproteina E(APOE), delle lipoproteine ricche di trigliceridi e colesterolo. L'APOE viene sintetizzata principalmente nel fegato e ha la funzione di trasportatore lipidico. E' noto da tempo che elevati livelli di colesterolo costituiscono uno dei maggiori fattori di rischio per le malattie cardiovascolari. In particolare, non solo il livello di colesterolo totale, ma anche i livelli relativi di HDL, LDL e trigliceridi rivestono notevole importanza nella patogenesi delle malattie vascolari. L'APOE è stato uno dei primi marcatori genetici a essere studiato come fattore di rischio per l'infarto del miocardio. Studi effettuati su una ampia popolazione di pazienti con infarto del miocardio e relativo gruppo di controllo hanno confermato dati già presenti in letteratura dove l'allele 4 dell'APOE (APOE4 era stato considerato un fattore di rischio genetico per le malattie cardiovascolari. I portatori dell'allele E4 presentano infatti livelli più elevati di colesterolo totale e LDL, e quindi hanno un rischio maggiore di patologie cardiovascolari. Tale fattore di rischio è presente soprattutto nelle persone anziane e quindi APOE può essere considerato un fattore genetico di rischio per l'infarto in età avanzata. (Rif. Bibl.) (Rif. Bibl.)

E2/E4, E3/E4 o E4/E4 = aumento del rischio cardiovascolare

L'apolipoproteina A1 (APOA1) costituisce il maggiore componente proteico delle lipoproteine ad alta densità (HDL, il cosiddetto colesterolo buono). APOA1 esercita un ruolo importante nel trasporto inverso del colesterolo e bassi livelli sierici di APOA1/HDL rappresentano un ben conosciuto fattore di rischio di patologie delle arterie coronariche (CAD). I portatori della variante allelica del polimorfismo -75G-A, possono aumentare il loro livello sierico di HDL in risposta a una maggiore assunzione con la dieta di acidi grassi insaturi. (Rif. Bibl.).

Presenza allele G (GA o GG) = possibile aumento del rischio cardiovascolare

Il gene APOA2 codifica per l'apolipoproteina A2, proteina capace di legare lipidi creando aggregati molecolari deputati al trasporto di colesterolo e trigliceridi attraverso la circolazione ai vari tessuti e organi. La variante CC oltre al ruolo metabolico, è stata associata in letteratura a una tendenza all'assunzione di grandi quantità di cibo. (Rif. Bibl.).

CC=possibile predisposizione all'aumento del peso.

L'Apolipoproteina C3 (APOC3) esercita un ruolo importante nel metabolismo dei lipidi, inibendo il metabolismo del triacilglicerolo a opera dell'enzima lipoproteina-lipasi, con conseguente incremento del

livello di trigliceridi (ipertrigliceridemia). (Rif. Bibl.).

Presenza allele G (GC o GG) = possibile aumentato rischio per ipertrigliceridemia.

Il gene CETP è coinvolto nel metabolismo dei lipidi, mediando lo scambio di lipidi tra lipoproteine mediante il trasferimento di esteri del colesterolo dalle HDL alle lipoproteine ricche di trigliceridi, con conseguente riduzione dei livelli di HDL.

(G279A) Presenza allele A (GA o AA) = possibili aumenti di LDL e VLDL nel sangue. (Rif. Bibl.).

(G1353A) Presenza allele A (GA o AA) = possibile diminuzione di HDL. (Rif. Bibl.) (Rif. Bibl.)

E Selectin è un gene che codifica per una proteina chiamata selectina E (endoteliale), una proteina coinvolta nel processo di infiammazione (flogosi). L'attività delle selectine permette l'adesione dei leucociti alle pareti endoteliali per favorirne l'extravasazione. In letteratura tale proteina, se rappresentata come polimorfismo sfavorevole, è associata all'aumento del rischio per eventi cardiovascolari avversi. (Rif. Bibl.).

CC=possibile predisposizione a infarto del miocardio e VTE.

EDN1 è un gene che codifica per l'endotelina 1, una proteina coinvolta nella regolazione del tono vasale e della pressione arteriosa. In letteratura alla sovra espressione di tale proteina è associata a rischi ipertensivi soprattutto in soggetti poco attivi fisicamente. (Rif. Bibl.).

Presenza allele T (GT o TT) = possibile aumento del rischio cardiovascolare in condizione di scarsa attività fisica.

FABP2 è il gene della proteina 2 legante acidi grassi intestinali. E' stato dimostrato che gli individui che hanno la variante A54T del gene FABP2 tendono ad assorbire più grassi dalla loro alimentazione e quindi tendono ad avere un aumentato rischio cardiovascolare e un indice di massa corporea maggiore rispetto a chi è portatore di questa variante. (Rif. Bibl.).

AA= associato ad alto rischio cardiovascolare e alta sensibilità ai carboidrati raffinati; AG= associato a medio rischio cardiovascolare e media sensibilità ai carboidrati raffinati.

Factor V è un gene che codifica per l'omonima proteina che ha funzione di fattore di coagulazione del sangue. Se tale proteina è carente il paziente è esposto al rischio di emorragia, in caso contrario il paziente ha un rischio aumentato per eventi trombotici. (Rif. Bibl.).

Presenza allele A (GA o AA) = possibile predisposizione a ictus e a VTE.

FGB è un gene che codifica per la catena Beta di una glicoproteina chiamata Fibrinogeno. Il fibrinogeno è coinvolto nella coagulazione del sangue, la variante sfavorevole per questo gene è associata in letteratura a un aumentato rischio per l'aterosclerosi carotidea oltre che per altri eventi avversi cardiovascolari. (Rif. Bibl.).

TT= possibile fattore di rischio per aterosclerosi carotidea.

Il gene FTO è altamente espresso nell'ipotalamo, una regione del cervello coinvolta nella regolazione dell'appetito e nella corretta percezione dei segnali corporei di fame e sazietà.

T-A	rs9939609	Presenza allele A (AA o AT) = associato a significativa tendenza all'aumento di peso	(Rif. Bibl.).
C-A	rs8050136	Presenza allele A (AA o AC) = associato a significativa tendenza all'obesità	(Rif. Bibl.).
C-T	rs1121980	Presenza allele T (TT o TC) = associato a significativa tendenza all'obesità	(Rif. Bibl.).
T-C	rs1421085	Presenza allele C (CC o CT) = associato a significativa tendenza all'obesità	(Rif. Bibl.).
T-G	rs1781744	Presenza allele G (GG o GT) = associato a significativa tendenza all'obesità	(Rif. Bibl.).

Il gene GHSR codifica per il recettore della grelina, ormone che stimola l'appetito. I livelli di grelina si incrementano prima dei pasti e decrementano circa un'ora dopo. I soggetti portatori dell'allele A sembrano predisposti all'assunzione di grandi quantità di cibo con conseguente aumento di peso. (Rif. Bibl.).

Presenza allele A (AA o AG) = possibile predisposizione all'assunzione di grandi quantità di cibo e tendenza all'obesità.

La Connesina 37 (GJA4-CX37) costituisce un importante fattore molecolare coinvolto nello sviluppo dei vasi arteriosclerotici. La CX37 è espressa nelle cellule endoteliali ed è codificata dal gene GJA4. Una variante amminoacidica a livello del codone 319 (Pro319Ser) di tale gene costituisce un marker prognostico per lo sviluppo di placche arteriosclerotiche ed un marker di rischio genetico per l'arteriosclerosi. (Rif. Bibl.).

TT= possibile fattore di rischio cardiovascolare.

L'idrossi-metil-glutaril-coenzima A reduttasi (HMGCR) è un gene che codifica per l'omonima proteina. Quest'ultima è un enzima fondamentale per la sintesi del colesterolo. L'HMGCR è anche il target farmacologico delle statine, una famiglia di farmaci che agisce abbassando i livelli di colesterolo. (Rif. Bibl.).

Presenza allele A (CA o AA) = possibile fattore di rischio cardiovascolare.

Il gene Leptin codifica per una proteina chiamata leptina, un ormone che controlla il peso corporeo, regolando l'assunzione del cibo e il dispendio energetico. La leptina è uno dei principali ormoni prodotti dal tessuto adiposo e agisce nella regolazione del bilancio delle riserve energetiche: mentre la grelina è l'ormone che stimola il senso di appetito, la leptina regola il senso di sazietà. (Rif. Bibl.).

AA=possibile fattore di rischio cardiovascolare e tendenza all'obesità.

LIPC è un gene coinvolto nella produzione della proteina lipasi epatica. La lipasi epatica agisce sui lipidi trasportati dalle lipoproteine nel sangue per rigenerare le LDL e la sua localizzazione è nell'endotelio. In letteratura la variante omozigote TT è stata associata con un aumento dei trigliceridi e un aumento dell'indice del rapporto trigliceridi/HDL.

(Rif. Bibl.). (Rif. Bibl.).

Presenza allele TT = possibile fattore di rischio cardiovascolare.

LPA è un gene che codifica per la lipoproteina A, una proteina simile alle LDL ma con funzione ancora non ben conosciuta. E' comunque noto in letteratura la correlazione tra la lipoproteina A e la promozione di trombi, infiammazione e formazione di cellule schiumose. Il polimorfismo del gene che codifica per le dimensioni dell'apo(a) è dunque il maggior predittore della concentrazione plasmatica di Lp(a) e rende conto del 40-70% della variazione dei livelli plasmatici della lipoproteina, cui contribuiscono comunque anche altre varianti genetiche. (Rif. Bibl.). (Rif. Bibl.).

Presenza allele G (GA o GG) = possibile predisposizione alla trombosi

La lipoproteina lipasi (LPL) è un enzima, coinvolto nel metabolismo dei trigliceridi, sintetizzato dalle cellule del tessuto adiposo e muscolare e, dopo essere secreto, è trasportato sull'endotelio dei capillari. Una maggiore attività del LPL è correlata con bassi livelli di trigliceridi nel sangue con relativo effetto protettivo delle arterie. In letteratura il polimorfismo S447 sembra avere un ruolo benefico in quanto è stato associato ad un minor rischio di insorgenza di patologie cardiovascolari, ridotta pressione arteriosa e bassi livelli di trigliceridi, ma il polimorfismo 447X è invece associato a ipertrofia ventricolare e numerosi altri fattori di rischio cardiovascolare. (Rif. Bibl.). (Rif. Bibl.).

Presenza allele G (GC o GG) = possibile fattore di rischio cardiovascolare.

Il gene MC4R codifica per una proteina chiamata recettore per la melanocortina-4.

L'attivazione di questo recettore sopprime il senso della fame, quindi il suo deficit provoca: ingestione di cibo in eccesso già nel primo anno di vita, aumento dei livelli di insulina e della massa grassa. Mutazioni sul gene MC4R sono la causa più comune di obesità mendeliana. (Rif. Bibl.).

Presenza allele C (CC o CT) = possibile presenza di disordini dell'appetito, tendenza all'obesità.

In posizione -1171 del gene MMP3, un membro della famiglia delle metallo proteasi, è stato individuato un polimorfismo (5A-6A) che ne influenza la relativa attività enzimatica. L'allele 6A determina una ridotta attività dell'enzima e costituisce un marker di rischio per la stenosi arteriosa. Per questo polimorfismo, gli esperti suggeriscono che il genotipo ottimale sia una eterozigosi per gli alleli (5A/6A).

6A/6A= possibile fattore di rischio per stenosi arteriosa (Rif. Bibl.).

Il Gene MTNR1B codifica per la proteina recettore 1B per la melatonina. Quest'ultima, secreta dalla ghiandola pineale (epifisi), regola i ritmi circadiani e il ciclo sonno-veglia. Se il gene MTNR1B è presente in una variante sfavorevole la melatonina non potrà regolare correttamente il sonno, e la recente letteratura correla i disturbi del sonno con lo sviluppo precoce di diabete di tipo 2 e iperglicemia (Rif. Bibl.).

Presenza dell'allele G (GC o GG) = possibile tendenza all'iperglicemia.

Il polimorfismo -786 T-C della regione promotore del gene codificante l'ossido sintetasi endoteliale (NOS3) riduce la sintesi di NO endoteliale, suggerendo che i portatori di tale variazione nucleotidica siano predisposti all'insorgenza di patologie coronariche. L'indicazione più importante è data dal fatto che questa riduzione è esacerbata dal fumo di sigaretta.

La variante missense Glu298Asp, presente a livello dell'esone 7 del gene NOS3, agirebbe in sinergia con il polimorfismo della regione promotore, aumentando ulteriormente il rischio di patologie coronariche.

I portatori di questo polimorfismo hanno concentrazioni plasmatiche di trigliceridi più sensibili agli acidi grassi polinsaturi Omega-3.

(-786T-C) Presenza allele C (CT o CC) = possibile fattore di rischio cardiovascolare (Rif. Bibl.).

(Glu298Asp) TT = possibile fattore di rischio cardiovascolare (Rif. Bibl.).

L'ossido nitrico (NO) viene sintetizzato a partire dalla L-arginina, ossigeno molecolare e NAD(P)H, per azione dell'enzima NOS-3 (ossido nitrico sintasi). Nell'unità secondaria dell'enzima NAD(P)H (ovvero NOX), la mutazione C242T (His72Tyr) influenza la situazione dei radicali liberi cellulari. I radicali liberi ossidano i cofattori della sintasi dell'ossido nitrico, in modo da provocare una riduzione della sintesi di NO. La riduzione della biodisponibilità di NO produce vasocostrizione, trombosi, infiammazione e ipertrofia vascolare. Questo è il primo passo del processo aterosclerotico e prende il nome di "disfunzione endoteliale" (Rif. Bibl.).

TT= possibile fattore di rischio cardiovascolare.

Recentemente sono stati studiati i meccanismi di azione della leptina e degli altri peptidi in relazione all'assunzione di cibo e nella regolazione del peso corporeo. Alcune aree del dell'ipotalamo sono ricche di peptidi-recettori specifici che innescano l'attività di regolamentazione tra questi un fattore di grande rilevanza è il neuropeptide Y (NPY). Un raro polimorfismo del gene codificante per NPY, Leu7Pro, sembra essere implicato nella regolazione del metabolismo lipidico. (Rif. Bibl.).

Presenza C= possibile fattore di rischio cardiovascolare e predisposizione all'aumento di peso.

Il gene PON1, codifica la Paraoxonase-1 (PON-1) che è una glicoproteina costituita da 355 aminoacidi, sintetizzata nel fegato e secreta nella circolazione sistemica. Tale glicoproteina è stata la prima della famiglia (PON-1, PON-2, PON-3) a essere scoperta e successivamente è stata scoperta sul cromosoma 7 dell'uomo la sua localizzazione genica. Nel sangue la PON-1 si trova strettamente associata alle lipoproteine ad elevata densità (HDL), ove esercita la sua attività idrolasica/esterasica, opponendosi alla perossidazione lipidica delle lipoproteine a bassa densità (LDL), riducendo la concentrazione ematica dei fosfolipidi ossidati coinvolti nel processo aterosclerotico.

Il gene PON1, può recare il polimorfismo Gln192Arg associato a rischio cardiovascolare, in quanto favorente il processo aterosclerotico. In alcuni studi l'omozigosi GG è considerato fattore di protezione. (Rif. Bibl.).

Presenza allele Presenza allele A (GA o AA) = possibile fattore di rischio cardiovascolare. GG= possibile fattore di protezione dal rischio cardiovascolare.

I PPARA (Recettore attivato dai proliferatori dei perossisomi-alfa) sono membri della superfamiglia dei recettori nucleari ormonali, richiesti per numerose funzioni cellulari. Sono note almeno tre classi di PPAR (PPAR-alfa, beta e gamma). Il PPAR-alfa è espresso principalmente nel fegato, nel muscolo scheletrico, nel cuore, nelle cellule endoteliali e nel muscolo liscio della parete vascolare. Il PPAR-alfa regola l'espressione genica formando eterodimeri con il recettore retinoide X (RXR). Tra i geni regolati da PPAR-alfa c'è anche la lipasi delle lipoproteine (LPL) coinvolta nella clearance dei trigliceridi. Sono stati descritti parecchi polimorfismi a livello del gene del PPAR-alfa, in particolare tra i più comuni L162V. L162V è stato associato con obesità ed elevati livelli di lipidi nel plasma. (Rif. Bibl.).

Presenza allele C (GC o CC) = possibile fattore di rischio cardiovascolare.

I PPARG (Recettore attivato dai proliferatori dei perossisomi-gamma) sono stati trovati soprattutto nelle cellule adipose, in quantità inferiori anche in altri tessuti. L'attivazione dei PPARG aumenta la sensibilità insulinica. I PPARG sono importanti nello sviluppo degli adipociti (proliferazione e differenziazione). Recenti studi hanno dimostrato una partecipazione dei PPARG nell'eziologia del diabete tipo 2, polimorfismi dei geni che rispondono ai PPARG sono stati quindi associati a insulino-resistenza. (Rif. Bibl.).

Presenza allele G (GC o GG) = possibile predisposizione all'aumento di peso.

PPARGC1A (recettori della proliferazione perossisomiale gamma attivati dal coattivatore 1-alfa) è coattivatore trascrizionale che regola i geni coinvolti nel metabolismo energetico. PPARGC1A è coinvolto nei meccanismi di funzione e biogenesi mitocondriale. Sport di resistenza sembrano promuovere la produzione di PPARGC1A, polimorfismi su tale gene sono stati associati a obesità e rischio cardiovascolare. (Rif. Bibl.).

AA= possibile fattore di rischio cardiovascolare (predisposizione all'ipertensione).

PROCR è un gene che codifica per il recettore della proteina C attivata. Tale proteina ha il compito, tra i tanti, di mantenere fluido il sangue e contrastare l'eccessiva attività coagulativa insieme alla proteina S e all'antitrombina III. Il polimorfismo sfavorevole su questo gene predispone agli eventi tromboembolici. (Rif. Bibl.).

Presenza allele G (GA o GG) = possibile aumento del rischio cardiovascolare.

Il gene SREBF2 fa parte della famiglia delle SREBF che hanno un ruolo importante nella regolazione del metabolismo cellulare del colesterolo e degli acidi grassi. Questo gene esercita un ruolo chiave nell'omeostasi del colesterolo, attivando l'assorbimento di colesterolo plasmatico mediato dal recettore dell'LDL. (Rif. Bibl.).

Presenza allele C (GC o CC) = possibile fattore di rischio cardiovascolare.

TCF7L2 è un gene che codifica per una proteina implicata nell'omeostasi del glucosio e il polimorfismo c.382-41435 C-T influenza la sensibilità all'insulina. (Rif. Bibl.).

Presenza allele T (CT o TT) = possibile aumentato rischio per diabete tipo 2.

Il VEGF (vascular endothelial growth factor) è un gene che codifica per una proteina chiamata Fattore di Crescita Endoteliale, una molecola in grado di promuovere la formazione di nuovi vasi sanguigni: il fenomeno viene anche definito neoangiogenesi. Per le sue importanti proprietà, fra le quali si ricorda anche la prevenzione dell'apoptosi oltre all'induzione dell'angiogenesi, il VEGF assume un ruolo particolarmente importante nella patogenesi delle malattie cardiocircolatorie. Da diversi studi effettuati su una ampia popolazione di pazienti affetti da infarto al miocardio e su relativi controlli, è emerso che il VEGF rappresenta un marcatore genetico per le malattie cardiovascolari.

(g.-634G>C) Presenza allele G (GC o GG) = possibile fattore di rischio cardiovascolare (rimodellamento cardiaco). (Rif. Bibl.).

(g.-2578C>A) Presenza allele A (CA o AA) = possibile fattore di rischio cardiovascolare (rimodellamento cardiaco). (Rif. Bibl.).

GENE	VARIANTI	RSnumber	Nucleotide	Variazione	Interpretazione
SLC6A4/ 5HTTPLR	Ins/Del	rs25531			S/S=lento adattamento S/L=medio adattamento L/L=rapido adattamento
ADIPOq	-11391 G/A	rs17300539	G	A	Presenza allele A (AA o AG) = possibile aumento della probabilità di sviluppare obesità, insulino-resistenza, diabete e sindrome metabolica
ADRA2B	Ins/Del cod.299				Del cod 299=possibile aumento rischio cardiovascolare e tendenza aumento di peso
ADRB1	G389R	rs1801253	G	C	Presenza allele C (CC o CG) = Aumento della probabilità di sviluppare obesità
ADRB2	G16R	rs1042713	G	A	Presenza allele A (AA o AG) = aumento della probabilità di sviluppare obesità
ADRB3	W64R	rs4994	T	C	Presenza allele C (CT o CC) = possibile fattore di rischio cardiovascolare e tendenza all'obesità
APOA2	-265 C-T	rs5082	C	T	CC=possibile predisposizione all'aumento del peso
APOA5	-1131T> C	rs662799	T	C	Presenza allele C (TC o CC) = predisposizione all'aumento di peso
FABP2	A54T	rs1799883	G	A	Presenza allele A (AA o AG) = associato ad alto/moderato rischio cardiovascolare e alta/moderata sensibilità ai carboidrati raffinati
FTO	T-A	rs9939609	T	A	Presenza allele A (AA o AT) = associato a significativa tendenza all'aumento di peso
	C-A	rs8050136	C	A	Presenza allele A (AA o AC) = associato a significativa tendenza all'aumento di peso
	C-T	rs1121980	C	T	Presenza allele T (TT o TC) = associato a significativa tendenza all'obesità
	T-C	rs1421085	T	C	Presenza allele C (CC o CT) = associato a significativa tendenza all'obesità

Eurofins Genoma Group S.r.l a socio unico

Sede legale
00138 Roma - Via di Castel Giubileo, 11
C.F. e P.Iva: 05402921000
REA: 883.955
Iscr. Reg. Impr. 369761/1997

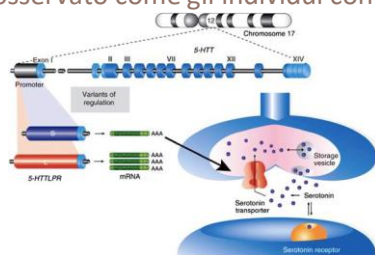
Laboratori e Studi Medici Roma
00138 Roma - Via di Castel Giubileo, 11
Tel. +39 06 881 1270 - Fax +39 06 6449 2025
Web: www.laboratorigenoma.eu
E-mail: info@laboratorigenoma.eu

Laboratori e Studi Medici Milano
20161 Milano - Affori Centre, Via Enrico Cialdini, 16
Tel. : + 39 02 3929 7626 - Fax : + 39 02 3929 76261
Web: www.genomamilano.it
E-mail info@genomamilano.it

CHIAMATA GRATUITA
NUMEROVERDE
800-501651

	T-G	rs17817449	T	G	Presenza allele G (GG o GF) associato a significativa tendenza all'obesità
GHSR	G477A	rs572169	G	A	Presenza allele A (AA o AG) = possibile predisposizione all'assunzione di grandi quantità di cibo e tendenza all'obesità
Leptin	-2548 G-A	rs7799039	G	A	AA=possibile fattore di rischio cardiovascolare e tendenza all'obesità
MC4R	g.60183864T>C	rs17782313	T	C	Presenza allele C (CC o CT) = possibile presenza di disordini dell'appetito, tendenza all'obesità
NPY	L7P	rs16139	T	C	Presenza allele C (CC o CT) = possibile fattore di rischio cardiovascolare e predisposizione all'aumento di peso
PPARG	P12A	rs1801282	C	G	Presenza allele G (GG o CG) = possibile predisposizione all'aumento di peso
VEGF	c.-1507 C-G	rs2010963	C	G	Presenza G (GG o CG) = possibile fattore di rischio cardiovascolare e predisposizione all'aumento di peso

Il gene SLC6A4 codifica per il trasportatore della serotonina 5-HTTLPR. La serotonina un neurotrasmettitore presente nel sistema nervoso centrale e periferico e svolge una funzione importante inibendo il senso di fame e l'assunzione di cibo. Nel promotore del gene SLC6A4 è stato descritto un polimorfismo che consiste in una delezione/inserzione di 44 nucleotidi. La variante lunga (L) presenta un'attività trascrizionale maggiore (più del doppio) rispetto alla variante corta (S) come mostrato in figura 1. Molti studi hanno osservato come gli individui con l'allele S abbiano, normalmente, un BMI e un peso corporeo inferiore



rispetto ai soggetti con allele L ma che, in situazioni di stress, questi individui tendano ad incrementare l'assunzione di cibo (risposta alimentare allo stress). Gli individui portatori della variante L in condizione di stress, invece, hanno un adattamento più rapido alla nuova situazione e reagiscono senza incrementi dell'assunzione di cibo.

(Rif.Bibl.), (Rif.Bibl.).

Fig. 1. Rappresentazione grafica della capacità trascrizionale della variante

corta rispetto alla variante lunga

S/S=lento adattamento / incremento dell'assunzione del cibo S/L=medio adattamento L/L=rapido adattamento /nessun incremento dell'assunzione del cibo.

ADIPOq è il gene che codifica per la proteina adiponectina, un ormone proteico che modula alcuni processi metabolici, inclusa la regolazione del glucosio e il catabolismo degli acidi grassi. L'adiponectina viene secreta nel tessuto adiposo e ha un ruolo lipolitico e di consumo dei grassi di deposito. I recettori per l'adiponectina sono infatti presenti sia nel muscolo che nel grasso bianco e bruno. Tale proteina viene secreta quando la

quantità di grasso presente negli adipociti incomincia a scendere inducendo quindi ulteriore consumo di grasso e ulteriore secrezione di se stessa, con comportamento da acceleratore di dimagrimento a cascata. Il suo segnale arriva anche a livello ipotalamico, dove deve integrarsi con le informazioni provenienti dalla leptina (che è invece il controllore del riempimento dinamico delle scorte, ovvero la molecola che dice se l'individuo sta mangiando abbastanza o meno del necessario). In alcuni studi, è emerso che i livelli plasmatici di adiponectina sono correlati negativamente - oltre che con il BMI - con la pressione arteriosa sistolica, i livelli glicemici a digiuno, l'insulinemia, l'insulino resistenza, il colesterolo totale e LDL, i trigliceridi e l'acido urico. Al contrario, i livelli di adiponectina si correlano positivamente con quelli di colesterolo HDL e con la riduzione del peso corporeo. (Rif. Bibl.), (Rif. Bibl.).

Presenza allele A (AA o AG) = possibile aumento della probabilità di sviluppare obesità, insulino-resistenza, diabete e sindrome metabolica

ADRA2B codifica per il gene del recettore adrenergico A2B, coinvolto nel metabolismo attraverso l'inibizione della secrezione di insulina e la lipolisi. La variante Del Codon 299 è molto comune nei caucasici (circa il 31%) ed è stata associata in vivo con una ridotta dilatazione delle arterie brachiali e con un ridotto flusso delle arterie coronariche. Inoltre è stato dimostrato che tale variante incida sul metabolismo basale e contribuisca all'obesità. (Rif. Bibl.).

Del cod 299=possibile aumento del rischio cardiovascolare e tendenza aumento di peso.

Il gene ADRB1 codifica per il recettore adrenergico B1. I recettori adrenergici beta 1 sono i principali recettori cardiaci per Nor-Epinefrina ed Epinefrina, che rappresentano il più importante meccanismo mediante il quale il flusso sanguigno è aumentato ad opera del sistema nervoso simpatico. Recentemente è stato studiato il ruolo del gene ADRB1 in relazione all'obesità a causa della sua funzione nell'omeostasi energetica mediata dalle catecolamine. La variante Arg389 è associata a una aumentata funzione recettoriale. Tale variante sembra predisporre a infarto e influenzare la risposta terapeutica al trattamento con Beta bloccanti. La variante Arg389 è inoltre associata ad aumento del peso e obesità. (Rif. Bibl.).

Presenza allele C (CC o CG) = aumento della probabilità di sviluppare obesità.

Il gene ADRB2 codifica per l'omonimo recettore adrenergico B2 espresso preferenzialmente nelle cellule del tessuto grasso. Sono stati riscontrati duepolimorfismi del gene ADRB2, caratterizzati da una sostituzione amminoacidica di glicina con arginina nel codone 16 (Arg16Gly) e di glutamina dall'acido glutammico nel codone 27 (Gln27Glu), che portando a una alterata funzione del recettore conducono a diverse patologie associate a ipertensione e obesità. Il polimorfismo Arg16Gly in letteratura è associato al fenotipo dell'obesità. (Rif. Bibl.).

Presenza allele A (AA o AG) = aumento della probabilità di sviluppare obesità.

Il gene ADRB3 viene espresso principalmente nei tessuti adiposi e svolge un ruolo importante nello stimolare la termogenesi e la mobilitazione dei lipidi mediata dalle catecolamine. Una mutazione missense a livello del codone 64 del gene ADRB3 è stata associata con un aumento del body mass index (BMI) e a soggetti suscettibili di insulino-resistenza con conseguente obesità. (Rif. Bibl.).

Presenza allele C (CC o CT) = possibile fattore di rischio cardiovascolare e tendenza all'obesità.

Il gene APOA2 codifica per l'apolipoproteina A2, proteina capace di legare lipidi creando aggregati molecolari deputati al trasporto di colesterolo e trigliceridi attraverso la circolazione ai vari tessuti e organi. La variante CC oltre al ruolo metabolico, è stata associata in letteratura a una tendenza all'assunzione di grandi quantità di cibo. (Rif. Bibl.).

Il gene APOA5 codifica per l'apolipoproteina A5, proteina componente di diverse lipoproteine VLDL, HDL, chilomicroni. L'obesità e la sindrome metabolica sono entrambe strettamente correlate ai livelli di trigliceridi plasmatici. Gli studi disponibili mostrano che l'allele C potrebbe essere associato a un aumentato rischio di obesità o di sviluppo di sindrome metabolica. (Rif. Bibl.). (Rif. Bibl.).

Presenza allele C (TC o CC) = predisposizione all'aumento di peso.

FABP2 è il gene della proteina 2 legante acidi grassi intestinali. E' stato dimostrato che gli individui portatori della variante A54T del gene FABP2 tendono ad assorbire più grassi dalla loro alimentazione e quindi tendono ad avere un indice di massa corporea maggiore rispetto a chi non ha questa variante. (Rif. Bibl.).

Presenza allele A (AA o AG) = associato ad alto/moderato rischio cardiovascolare e alta/moderata sensibilità ai carboidrati raffinati.

Il gene FTO è altamente espresso nell'ipotalamo, una regione del cervello coinvolta nella regolazione dell'appetito e nella corretta percezione dei segnali corporei di fame e sazietà.

T-A	rs9939609	Presenza allele A (AA o AT) = associato a significativa tendenza all'aumento di peso	(Rif. Bibl.).
C-A	rs8050136	Presenza allele A (AA o AC) = associato a significativa tendenza all'aumento di peso	(Rif. Bibl.).
C-T	rs1121980	Presenza allele T (TT o TC) = associato a significativa tendenza all'obesità	(Rif. Bibl.).
T-C	rs1421085	Presenza allele C (CC o CT) = associato a significativa tendenza all'obesità	(Rif. Bibl.).
T-G	rs17817449	Presenza allele G (GG o GT) = associato a significativa tendenza all'obesità	(Rif. Bibl.).

Il gene GHSR codifica per il recettore della grelina, ormone che stimola l'appetito. I livelli di grelina si incrementano prima dei pasti e decrementano circa un'ora dopo. I soggetti portatori dell'allele A sembrano predisposti all'assunzione di grandi quantità di cibo con conseguente aumento di peso. (Rif. Bibl.).

Presenza allele A (AA o AG) = possibile predisposizione all'assunzione di grandi quantità di cibo e tendenza all'obesità.

Il gene Leptin codifica per una proteina chiamata leptina, un ormone che controlla il peso corporeo, regolando l'assunzione del cibo e il dispendio energetico. La leptina è uno dei principali ormoni prodotti dal tessuto adiposo e agisce nella regolazione del bilancio delle riserve energetiche: mentre la grelina è l'ormone che stimola il senso di appetito, la leptina regola il senso di sazietà. (Rif. Bibl.).

AA=possibile fattore di rischio cardiovascolare e tendenza all'obesità.

Il gene MC4R codifica per una proteina chiamata recettore per la melanocortina-4. L'attivazione di questo recettore sopprime il senso della fame, quindi il suo deficit provoca: ingestione di cibo in eccesso già nel primo anno di vita, aumento dei livelli di insulina e della massa grassa. Mutazioni sul gene MC4R sono la causa più comune di obesità mendeliana. (Rif. Bibl.).

Presenza allele C (CC o CT) = possibile presenza di disordini dell'appetito, tendenza all'obesità.

Eurofins Genoma Group S.r.l a socio unico

Il gene NPY codifica per una proteina chiamata neuropeptide Y (NPY), un polipeptide che svolge diverse azioni, tra cui l'aumento dell'appetito (effetto oressizzante). (Rif.Bibl.). Presenza allele C (CC o CT) = possibile fattore di rischio cardiovascolare e predisposizione all'aumento di peso.

Il gene PPARG codifica per una proteina chiamata recettore del glitazone. Tale proteina si trova soprattutto nelle cellule adipose, e in quantità inferiori anche in altri tessuti. L'attivazione di PPARG aumenta la sensibilità insulinica. PPARG è importante nello sviluppo degli adipociti (proliferazione e differenziazione). Recenti studi hanno dimostrato una partecipazione dei PPARG nell'eziologia del diabete tipo 2, polimorfismi dei geni che rispondono a PPARG sono stati quindi associati a insulino-resistenza.). (Rif.Bibl.).

Presenza allele G (GG o CG) = possibile predisposizione all'aumento di peso.

Il gene VEGF codifica per una proteina chiamata Fattore di Crescita Endoteliale, una molecola in grado di promuovere la formazione di nuovi vasi: il fenomeno viene anche definito neoangiogenesi. Per le sue importanti proprietà, fra le quali si ricorda anche la prevenzione dell'apoptosi oltre all'induzione dell'angiogenesi, il VEGF assume un ruolo particolarmente importante nella patogenesi delle malattie cardiocircolatorie. Alcuni studi mostrano correlazione tra difettosa neoangiogenesi del tessuto adiposo e insulino resistenza, con conseguente tendenza all'obesità. (Rif. Bibl.).

Presenza G (GG o CG) = possibile fattore di rischio cardiovascolare e predisposizione all'aumento di peso

Eurofins Genoma Group S.r.l a socio unico

Sede legale
00138 Roma - Via di Castel Giubileo, 11
C.F. e P.Iva: 05402921000
REA: 883.955
Iscr. Reg. Impr. 369761/1997

Laboratori e Studi Medici Roma
00138 Roma - Via di Castel Giubileo, 11
Tel. +39 06 881 1270 - Fax +39 06 6449 2025
Web: www.laboratorigenoma.eu
E-mail: info@laboratorigenoma.eu

Laboratori e Studi Medici Milano
20161 Milano - Affori Centre, Via Enrico Cialdini, 16
Tel. : + 39 02 3929 7626 - Fax : + 39 02 3929 76261
Web: www.genomamilano.it
E-mail info@genomamilano.it

CHIAMATA GRATUITA
NUMEROVERDE
800-501651

Test Genetico per il metabolismo dell'omocisteina

GENE	VARIANTI	RSnumber	Nucleotide	Variazione	Interpretazione
CBS	C699T	rs234706	C	T	TT= possibile fattore di prevenzione per eventi cardiovascolari-alta sensibilità all'attività dell'acido folico nell'abbassamento dei livelli di omocisteina
	T1080C	rs1801181	T	C	CC=possibile fattore di rischio per eventi cardiovascolari CC= possibile fattore di prevenzione per eventi cardiovascolari-alta sensibilità all'attività dell'acido folico nell'abbassamento dei livelli di omocisteina TT=possibile fattore di rischio per eventi cardiovascolari
MTHFR	C677T	rs1801133	C	T	Presenza allele T=correlato a bassi livelli di B12 e folati, alti livelli di omocisteina
	A1298C	rs1801131	A	C	Presenza allele C=correlato a riduzione di B12 e folati e aumento livelli di omocisteina
MTR	A2756G	rs1805087	A	G	Presenza allele G=correlato a riduzione di omocisteina e aumento di B12 e folati
MTRR	A66G	rs1801394	A	G	Presenza allele G= possibile aumento del rischio cardiovascolare
TCN2	776C/G	Rs1801198	C	G	GG=possibile aumento dell'omocisteinemia e riduzione della VitB12

CBS è un enzima necessario per convertire l'Omocisteina in Cistatione, agisce fundamentalmente come ponte tra l'aminoacido di partenza e il passaggio successivo del ciclo di metilazione che genera ammoniaca. I polimorfismi investigati determinano una alterazione che impedisce al "ponte" CBS di richiudersi. Questo stato sbilanciato toglie gruppi metilici al resto del ciclo provocando carenze importanti tra cui quella di vitamina B12. E' stato dimostrato che i due polimorfismi del gene CBS (C699T e T1080C) determinano un aumento dell'attività dell'enzima, riducendo la quantità di omocisteina nel sangue. Tali polimorfismi sono inoltre associati a un rischio ridotto di insorgenza di patologie coronariche. (Rif.Bibl.)

C699T TT= possibile fattore di prevenzione per eventi cardiovascolari-alta sensibilità all'attività dell'acido folico nell'abbassamento dei livelli di omocisteina

T1080C CC= possibile fattore di prevenzione per eventi cardiovascolari-alta sensibilità all'attività dell'acido folico nell'abbassamento dei livelli di omocisteina

La metilentetraidrofolatoreduttasi (MTHFR) è un enzima coinvolto nella trasformazione del 5-10 metilentetraidrofolato in 5 metiltetraidrofolato che serve come donatore di metili per la rimetilazione della omocisteina a metionina tramite l'intervento della vitamina B12. E' stato identificato un polimorfismo genetico comune, dovuto alla sostituzione di una C (citosina) in T (timina) al nucleotide 677 (C677T), che causa una riduzione dell'attività enzimatica della MTHFR pari al 50%. Questo polimorfismo, tuttavia, non ha conseguenze

Eurofins Genoma Group S.r.l a socio unico

Sede legale
00138 Roma - Via di Castel Giubileo, 11
C.F. e P.Iva: 05402921000
REA: 883.955
Iscr. Reg. Impr. 369761/1997

Laboratori e Studi Medici Roma
00138 Roma - Via di Castel Giubileo, 11
Tel. +39 06 881 1270 - Fax +39 06 6449 2025
Web: www.laboratorigenoma.eu
E-mail: info@laboratorigenoma.eu

Laboratori e Studi Medici Milano
20161 Milano - Affori Centre, Via Enrico Cialdini, 16
Tel. : + 39 02 3929 7626 - Fax : + 39 02 3929 76261
Web: www.genomamilano.it
E-mail info@genomamilano.it

CHIAMATA GRATUITA
NUMEROVERDE
800-501651

sui livelli di omocisteina se il contenuto di folati della dieta è elevato, ma si associa a iperomocisteinemia se il contenuto di acido folico della dieta è scarso. Recentemente, una seconda mutazione del gene MTHFR (A1298C) è stata associata ad una ridotta attività enzimatica (circa il 60% singolarmente; circa il 40% se presente in associazione alla mutazione C677T). Questa mutazione, in pazienti portatori della mutazione C677T, determina un aumento dei livelli ematici di omocisteina. Livelli aumentati di omocisteina nel sangue sono oggi considerati fattore di rischio per malattia vascolare. (Rif. Bibl.)

C677T Presenza allele T (CT o TT) = correlato a bassi livelli di B12 e folati, alti livelli di omocisteina

A1298 Presenza allele C (AC o CC) = correlato a riduzione di B12 e folati e aumento livelli di omocisteina

Il gene MTR codifica per un enzima che è coinvolto nella conversione dell'omocisteina in metionina. Il polimorfismo A2756G diminuisce l'attività di questo enzima, incidendo sui livelli ematici di folato ed omocisteina. (Rif. Bibl.)

Presenza allele G (AG o GG) = correlato a aumento omocisteina e riduzione di B12 e folati.

La Metionina sintetasi reduttasi (MTRR) è un enzima necessario per la formazione di un derivato della vitamina B12. Tale enzima è indispensabile per mantenere un'adeguata quantità di vitamina B12 cellulare, metionina e folato, e per mantenere bassi i livelli di omocisteina. Il polimorfismo A66G è associato con un aumento del rischio di malattie cardiovascolari. (Rif. Bibl.)

Presenza allele G (AG o GG) = possibile aumento del rischio cardiovascolare.

TCN2 codifica per la transcobalamina 2, una globulina che agisce da trasportatore per la vitamina B12. (Rif. Bibl.)

GG=possibile aumento dell'omocisteinemia e riduzione della VitB12.

Test Genetico Antiaging-per la predisposizione allo stress ossidativo

GENE	VARIANTI	RSnumber	Nucleotide	Variazione	Interpretazione
SLC6A4/5HTTLPR	Ins/Del	rs25531			S/S=lento adattamento S/L=medio adattamento L/L=rapido adattamento
CAT	C-262T	rs1001179	C	T	Presenza allele T (CT o TT) = possibile diminuzione della capacità detossificante
EPHX1	Y113H	rs1051740	T	C	Presenza allele C (TC o CC) = possibile ridotta capacità detossificante e antiossidante
	R139H	rs2234922	A	G	Presenza allele G (AG o GG) = possibile ridotta capacità detossificante e antiossidante
GPX1	P200L	rs1050450	C	T	Presenza allele T (CT o TT) = possibile ridotta capacità detossificante e antiossidante
GSTM1	Del gene				Del gene: ridotta capacità di detossificazione
GSTP1	I105V	rs1695	A	G	Presenza allele G (AG o GG) = possibile ridotta capacità detossificante e antiossidante
	A114V	rs1138272	C	T	Presenza allele T (CT o TT) = possibile ridotta capacità detossificante e antiossidante
GSTT1	Del gene				Del gene: ridotta capacità di detossificazione
MnSOD	A16V	rs4880	C	T	Presenza allele T (CT o TT) = possibile aumento del rischio cardiovascolare
	T175C	rs1141718	T	C	Presenza allele C (TC o CC) = possibile fattore di rischio cardiovascolare e ridotta capacità antiossidante
SOD3	C760G	rs1799895	C	G	Presenza allele G (CG o GG) = possibile ridotta capacità detossificante e antiossidante, e possibile fattore di rischio cardiovascolare
SUOX	Q364X		C	T	Presenza allele T (CT o TT) = possibile aumento del rischio di accumulo di solfiti e neurotossicità
	S370S	rs773115	G	C	Presenza allele C (GC o CC) = possibile aumento del rischio di accumulo di solfiti e neurotossicità
	S370Y		C	A	Presenza allele A (CA o AA) = possibile aumento del rischio di accumulo di solfiti e neurotossicità
	Cod 381del TAGA				Del cod 381= possibile aumento del rischio di accumulo di solfiti e neurotossicità

Il gene SLC6A4 codifica per il trasportatore della serotonina 5-HTTLPR. La serotonina è un neurotrasmettitore presente nel sistema nervoso centrale e periferico e svolge una funzione importante inibendo il senso di fame e l'assunzione di cibo. Nel promotore del gene SLC6A4 è stato descritto un polimorfismo che consiste in una delezione/inserzione di 44 nucleotidi. La variante lunga (L) presenta un'attività trascrizionale maggiore (più del doppio) rispetto alla variante corta (S). Molti studi hanno osservato come gli individui con l'allele S abbiano, normalmente, un BMI e un peso corporeo inferiore rispetto ai soggetti con allele L ma che, in situazioni di stress, questi individui tendano ad incrementare l'assunzione di cibo. Gli individui portatori della variante L in condizione di stress, invece, hanno un adattamento più rapido alla nuova situazione e reagiscono senza incrementi dell'assunzione di cibo. (Rif.Bibl.).

S/S=lento adattamento / incremento dell'assunzione del cibo
S/L=medio adattamento

L/L=rapido adattamento /nessun incremento dell'assunzione del cibo

Eurofins Genoma Group S.r.l a socio unico

CAT (catalasi) un polimorfismo sul promotore di questo gene provoca una ridotta attività dell'enzima con conseguenze citotossiche da sovraccarico di H₂O₂, in quanto l'enzima detossifica nei perossisomi l'H₂O₂ prodotto tramite l'attività della SOD. (Rif.Bibl.).

Presenza allele T (CT o TT) = possibile diminuzione della capacità detossificante.

EPHX1 codifica per l'enzima epossido idrolasi microsomiale implicato nei processi di detossificazione che convertono gli epossidi in dioli. Una ridotta capacità dell'enzima diminuisce la capacità della cellula di coniugare sostanze potenzialmente mutagene e citotossiche con il glutatione, riducendo quindi la capacità di renderle idrofile e facilmente eliminabili dalle cellule favorendone l'accumulo.(Rif.Bibl.).

Presenza allele C (TC o CC) (Y113H) = possibile ridotta capacità detossificante e antiossidante.

Presenza allele G (AG o GG) (R139H) = possibile ridotta capacità detossificante e antiossidante.

GPX1 codifica per una proteina chiamata glutatione perossidasi 1, appartenente alla classe delle ossidoreduttasi. I polimorfismi genetici negli enzimi della glutatione perossidasi e le loro espressioni alterate sono associati con il danno ossidativo al DNA e di conseguenza alla suscettibilità individuale al cancro. (Rif.Bibl.).

Presenza allele T (CT o TT) = possibile ridotta capacità detossificante e antiossidante.

Il gene GSTM1 codifica per l'enzima glutatione S-transferasi 1 considerato il più importante marcatore d'esposizione ai rischi delle variazioni ambientali per diverse patologie. Esso interviene nella disintossicazione dei componenti elettrofili dei lipidi ossidati e nella disintossicazione dei diversi prodotti generati dalla degradazione dell'ossigeno sul DNA e dei prodotti del cortisolo. La delezione di questo gene è correlata all'aumento dei rischi relativi al cancro al polmone, alla prostrata, al colon, al carcinoma basocellulare della pelle e di altre patologie indotte dall'ambiente, probabilmente dovute ad un aumento della suscettibilità alle tossine ambientali e carcinogeni. (Rif.Bibl.).

Del gene: ridotta capacità di detossificazione.

GSTP1 è un gene implicato nei cambiamenti di predisposizione al cancro della prostata, del testicolo, della vescica, della bocca e del polmone, nella malattia di Parkinson e nel metabolismo dei farmaci. Il GSTP1 esprime anche la funzione di barriera ematomeningeale e influenza la tolleranza alle neurotossine. Recentemente, due comuni polimorfismi del gene GSTP1 sono stati associati a una consistente diminuzione dell'attività dell'enzima favorendone l'ipermetilazione. (Rif.Bibl.).

Presenza allele G (AG o GG) (I105V) = possibile ridotta capacità detossificante e antiossidante. Presenza allele T (CT o TT) (A114V) = possibile ridotta capacità detossificante e antiossidante.

GSTT1 è implicato nei processi di disintossicazione del grande intestino. Il suo polimorfismo, caratterizzato dalla delezione della maggior parte della regione codificante del gene, determina una perdita di funzionalità dell'enzima codificato. E' stato inoltre associato con un aumentato rischio di tumore ai polmoni, laringe, vescica, prostata e tumore della cervice uterina. (Rif.Bibl.).

Del gene: ridotta capacità di detossificazione.

MnSOD è un enzima chiave nel processo di detossificazione: distrugge i radicali che si formano normalmente nelle cellule e che sono tossici per il sistema biologico. La superossido dismutasi manganese dipendente (MnSOD), conosciuta anche come SOD2, è un enzima antiossidante mitocondriale che catalizza la conversione dei radicali superossido in idrogeno perossido. La sua azione è quindi quella di agire da eliminatore di radicali liberi in eccesso. (Rif.Bibl.).

Presenza allele T (CT o TT) (A16V) = possibile aumento del rischio cardiovascolare

Presenza allele C (TC o CC) (T175C) = possibile fattore di rischio cardiovascolare e ridotta capacità antiossidante

La SOD3 (superossido dismutasi 3) si trova in tutti i tessuti. I livelli più elevati di SOD3 sono riscontrati nel cuore, nella placenta, nel pancreas e nei polmoni. Moderati livelli di SOD3 sono anche riscontrabili nei reni, muscoli e fegato. E' stato dimostrato che il polimorfismo C760G (anche conosciuto come c.691C>G, p.Arg231Gly and R231G) determina il rilascio dell'enzima SOD3 dalle pareti dei vasi sanguigni ed è associato a una riduzione dell'attività antiossidante tissutale. Questa riduzione può contribuire allo sviluppo di patologie coronariche. (Rif.Bibl.).

Presenza allele G (CG o GG) = possibile ridotta capacità detossificante e antiossidante, e possibile fattore di rischio cardiovascolare.

Il gene SUOX è coinvolto nella attività di detossificazione dei solfiti. Il molibdeno contenuto nella solfito ossidasi catalizza la conversione del solfito in solfato, il passaggio finale nella degradazione ossidativa di cisteina e metionina. I solfiti sono generati come sottoprodotti naturali del ciclo di metilazione dagli alimenti o dalle sostanze che è possibile inalare. Nell'industria alimentare i solfiti vengono utilizzati in grande quantità come conservanti per evitare lo scolorimento o impedire la crescita dei microorganismi (frutta, verdura, marmellate, cibi precotti, pesce, farine, vino). Polimorfismi del SUOX possono essere cause di rischio per alcuni tipi di cancro, compreso la leucemia.

I solfiti potrebbero stimolare la risposta adrenergica del sistema nervoso autonomo e stimolare la risposta allo stress del cortisolo. E' utile la rivalutazione anche di terapie croniche farmacologiche in relazione all'esito del test per prevenire la neurotossicità derivante dall'eventuale accumulo di solfiti. Molibdeno, Boro, vit E e vit B12 sembrano avere un effetto positivo in condizione di cattivo funzionamento di SUOX. (Rif.Bibl.).(Rif.Bibl.).

Presenza allele T (CT o TT) (Q364X) = possibile aumento del rischio di accumulo di solfiti e neurotossicità

Presenza allele C (GC o CC) (S370S) = possibile aumento del rischio di accumulo di solfiti e neurotossicità

Presenza allele A (CA o AA) (S370Y) = possibile aumento del rischio di accumulo di solfiti e neurotossicità

Del cod 381 (Cod 381del TAGA) = possibile aumento del rischio di accumulo di solfiti e neurotossicità

Eurofins Genoma Group S.r.l a socio unico

Sede legale
00138 Roma - Via di Castel Giubileo, 11
C.F. e P.Iva: 05402921000
REA: 883.955
Iscr. Reg. Impr. 369761/1997

Laboratori e Studi Medici Roma
00138 Roma - Via di Castel Giubileo, 11
Tel. +39 06 881 1270 - Fax +39 06 6449 2025
Web: www.laboratorio-genoma.eu
E-mail: info@laboratorio-genoma.eu

Laboratori e Studi Medici Milano
20161 Milano - Affori Centre, Via Enrico Cialdini, 16
Tel. : + 39 02 3929 7626 - Fax : + 39 02 3929 76261
Web: www.genomamilano.it
E-mail info@genomamilano.it

**CHIAMATA GRATUITA
NUMEROVERDE
800-501651**

Test Genetico per la risposta infiammatoria

GENE	VARIANTI	RSnumber	Nucleotide	Variazione	Interpretazione
ACT	-51 G-T	rs1884082	G	T	Presenza allele T= possibile aumento del rischio cardiovascolare
CRP	3872G-A	rs1205	G	A	Presenza allele A= possibile aumento del rischio cardiovascolare
IL-1B	-511 C-T	rs16944	C	T	Presenza allele T= possibile fattore di rischio cardiovascolare e di patologie infiammatorie
	c.81 C-T	rs1143634	C	T	Presenza allele T=possibile fattore di rischio cardiovascolare e di patologie infiammatorie
IL-6	-572 G-C	rs1800796	G	C	Presenza allele C=possibile fattore di protezione cardiovascolare e da patologie infiammatorie
	-174 G-C	rs1800795	G	C	Presenza allele C=possibile fattore di protezione cardiovascolare e da patologie infiammatorie
IL-10	-1082 G-A	rs1800896	G	A	AA= Alto rischio cardiovascolare e di patologie infiammatorie
IL1RN	c.69 T-C	rs419598	T	C	Presenza allele T=possibile fattore di rischio cardiovascolare e di patologie infiammatorie
IL6R	D358A	rs2228145	A	C	Presenza allele C=possibile fattore di rischio cardiovascolare e di patologie infiammatorie
IFNG	+874 T-A	rs2430561	A	T	Presenza allele T=possibile fattore di rischio cardiovascolare e di patologie infiammatorie
TNF α	-308 G-A	rs1800629	G	A	Presenza allele A= possibile aumento del rischio di patologie infiammatorie

Il gene dell'alfa-1-antichimotripsina (AACT, anche detto Serpin3) codifica per una proteina chiamata ACT, una delle principali responsabili della fase acuta dell'infiammazione e viene rilasciata dal fegato durante le prime fasi della risposta infiammatoria. L'alfa 1-antichimotripsina potenzia l'effetto degli anticorpi e quindi della risposta immunitaria umorale, e diminuisce l'effetto delle cellule immunitarie natural killer e quindi della risposta cellula-mediata, per questo motivo in alcune varianti può essere indicata dalla recente letteratura come un possibile fattore di rischio di carcinogenesi. Per la promozione della risposta immunitaria umorale in particolare, alcuni studi associano la variante TT (omozigosi) alla

Eurofins Genoma Group S.r.l a socio unico

Sede legale
00138 Roma - Via di Castel Giubileo, 11
C.F. e P.Iva: 05402921000
REA: 883.955
Iscr. Reg. Impr. 369761/1997

Laboratori e Studi Medici Roma
00138 Roma - Via di Castel Giubileo, 11
Tel. +39 06 881 1270 - Fax +39 06 6449 2025
Web: www.laboratorio-genoma.eu
E-mail: info@laboratorio-genoma.eu

Laboratori e Studi Medici Milano
20161 Milano - Affori Centre, Via Enrico Cialdini, 16
Tel. : + 39 02 3929 7626 - Fax : + 39 02 3929 76261
Web: www.genomamilano.it
E-mail info@genomamilano.it

CHIAMATA GRATUITA
NUMEROVERDE
800-501651

predisposizione a patologie cerebrovascolari a esordio precoce, e suggeriscono di mantenere bassi livelli infiammatori dei soggetti portatori della variante a scopo preventivo. (Rif.Bibl.),(Rif.Bibl.).
TT = possibile aumento predisposizione per le patologie cerebrovascolari.

CRP (proteina C reattiva) è un gene che codifica per una proteina, spesso ricercata durante i controlli del sangue come marker d'infiammazione poiché coinvolta nei processi d'infiammazione acuta. CRP è associato in letteratura a un aumento del rischio cardiovascolare e ai processi di sviluppo di diabete mellito di tipo 2 e sindrome metabolica. Un'altra importante associazione in letteratura è quella con l'alto BMI, che sembra aumentare ulteriormente il livello di CRP circolante.(Rif.Bibl.).
Presenza allele A (AG o AA) = possibile aumento del rischio cardiovascolare. (Rif.Bibl.).

l'IL-1b viene rilasciata nel torrente circolatorio esercitando azioni diffuse nell'organismo; è uno dei fattori capace di indurre febbre, sonno, anoressia e ipotensione. Questa interleuchina è importante nella patogenesi dell'infarto del miocardio in quanto stimola macrofagi e cellule endoteliali a rilasciare il fattore tissutale (TF), potente induttore dei trombi. IL-1b è correlata in letteratura con lo sviluppo di osteoartrite e altre patologie infiammatorie come la sindrome dell'intestino irritabile.
Presenza allele A (AG o AA) (-511 G>A) = possibile fattore di rischio per lo sviluppo di osteoartrite. (Rif.Bibl.).
Presenza allele T (TC o TT) (+3954) = possibile fattore di rischio cardiovascolare e di patologie infiammatorie. (Rif.Bibl.).

Il gene IL6 codifica per l'omonima proteina, una citochina ad azione pro infiammatoria, coinvolta nella regolazione della risposta infiammatoria sia acuta che cronica e nella modulazione delle risposte immunitarie specifiche. I portatori dell'allele mutato G per la variante 572C>G hanno una probabilità maggiore di sviluppare diabete di tipo 2.
Presenza allele G (CG o GG) (572C>G) = possibile predisposizione per diabete di tipo 2. (Rif.Bibl.). Presenza allele C (CG o CC) (-174 G-C) = possibile fattore di rischio per malattia coronarica. (Rif.Bibl.).

IL-10 (interleuchina 10) codifica per l'omonima proteina. Questa proteina viene secreta dai linfociti T, dai monociti e dai macrofagi. Tale molecola regola le risposte infiammatorie con attività inibitoria quando necessario, e ha attività immunosoppressiva. E' riportato in letteratura che la presenza di una risposta infiammatoria mal controllata promuove le malattie cardiovascolari in seguito al danno vascolare, le reazioni allergiche, lo sviluppo di tessuti tumorali e le prognosi peggiori in caso di malattie metaboliche.
(Rif.Bibl.).
AA= possibile fattore di rischio cardiovascolare e di patologie infiammatorie.

IL1RN codifica per una proteina, l'antagonista recettoriale dell'IL-1 (IL-1RA), che gioca un importante ruolo nella naturale inibizione del processo infiammatorio. IL-1RA neutralizza, infatti, la proteina interleuchina 1 (IL-1), che rappresenta un potente messaggero dell'infiammazione nel corpo umano. Se il gene IL1RN porta una variante che ne altera la funzionalità non può produrre correttamente IL-1RA. Come conseguenza, l'IL-1 non è più inibita e il paziente sviluppa processi infiammatori cronici, come alcune infiammazioni articolari.
(Rif.Bibl.).
Presenza allele T (TC o TT) = possibile fattore di rischio cardiovascolare e di patologie infiammatorie croniche.

IL6R (recettore per interleuchina 6) promuove cascate infiammatorie, e gli stati infiammatori persistenti sono correlati alla patogenesi delle malattie cardiovascolari. Se una variante interferisce con il corretto funzionamento del recettore IL6R allora le cascate infiammatorie avranno entità minori. (Rif.Bibl.).
Presenza allele CC = possibile fattore di protezione cardiovascolare e dalle patologie infiammatorie croniche.

IFNG (interferone gamma) codifica per una omonima proteina, una citochina che fa parte della famiglia degli interferoni ed è prodotto dai linfociti B e T attivati. La sua principale funzione è quella di difendere l'organismo

da virus e patogeni intracellulari inducendo la risposta immunitaria e potenziando l'azione dei macrofagi. La letteratura è presente una correlazione tra IFN- γ e la promozione di processi aterosclerotici, poiché le placche aterosclerotiche vulnerabili, cioè quelle che evolveranno in lesioni vasali complicate, contengono numerosi linfociti T adiuvanti attivati, che secernono anche IFN-g, oltre ad altre numerose citochine. Questa citochina attiva i macrofagi che secernono una sostanza che provoca la rottura del rivestimento fibroso delle placche. La variazione in esame induce una maggiore produzione di IFN- γ . (Rif.Bibl.).

Presenza allele T (TA o TT) = possibile fattore di rischio cardiovascolare e di patologie infiammatorie croniche.

TNF α è una citochina pro-infiammatoria pleiotropica cioè in grado di svolgere numerose funzioni di regolazione sulle risposte immunitarie. Il TNF α è anche un importante mediatore delle risposte infiammatorie sia acute che croniche. La concentrazione del TNF α aumenta durante i danni vascolari prodotti dalla formazione di trombi. Il polimorfismo di TNF α risulta essere un marcatore per le malattie cardiovascolari tra cui infarto del miocardio ed essendo associato a una aumentata risposta infiammatoria conduce al rischio per asma, dermatite allergica, insulino-resistenza (specie negli individui obesi), diabete di tipo 2 (negli individui omozigoti positivi AA), osteoporosi e lupus eritematoso. (Rif.Bibl.).

Presenza allele A (AG o AA) = possibile aumento del rischio di patologie infiammatorie croniche.

Test Genetico per la salute delle ossa

GENE	VARIANTI	RSnumber	Nucleotide Variazione		Interpretazione
COL12A1	Gly3058Ser	rs970547	G	A	AA= tendenza alla lassità articolare, possibile predisposizione alla rottura del legamento crociato anteriore
COL27A1	g.117049891T >G	rs946053	T	G	Presenza allele G= possibile predisposizione alle tendinopatie croniche (Tendine d'Achille)
COL5A1	c.*267 C-T	rs12722	C	T	Presenza allele T= possibile aumento del rischio di tendinopatie
COL6A4P1	g.15216429C >T	rs7639618	C	T	TT= debolezza delle cartilagini articolari (prevalentemente ginocchio), possibile predisposizione all'osteoartrosi
COLIA1	c.104-441 G-T	rs1800012	G	T	Presenza allele T= possibile aumentato rischio per osteoporosi
CTR	Pro463Leu	rs1801197	C	T	TT= possibile tendenza alla riduzione della massa ossea
ESR1	PvuII IVS1-397 T/C	rs2234693	C	T	TT= possibile fattore di rischio per osteoporosi
	XbaI (IVS1-351 A/G)	rs9340799	A	G	GG= possibile tendenza alla frattura ossea per riduzione BMD
ESR2	39 A-G	rs4986938	A	G	GG= possibile tendenza alla frattura ossea per riduzione BMD
GDF5	+ 104T/C	rs143383	C	T	Presenza allele T= possibile fattore di rischio per osteoartrosi
IGF2	G17200A	rs680	G	A	Presenza allele A= tendenza alla lesione muscolare, allungamento dei

Eurofins Genoma Group S.r.l. a socio unico

Sede legale
00138 Roma - Via di Castel Giubileo, 11
C.F. e P.Iva: 05402921000
REA: 883.955
Iscr. Reg. Impr. 369761/1997

Laboratori e Studi Medici Roma
00138 Roma - Via di Castel Giubileo, 11
Tel. +39 06 881 1270 - Fax +39 06 6449 2025
Web: www.laboratorigenoma.eu
E-mail: info@laboratorigenoma.eu

Laboratori e Studi Medici Milano
20161 Milano - Affori Centre, Via Enrico Cialdini, 16
Tel. : + 39 02 3929 7626 - Fax : + 39 02 3929 76261
Web: www.genomamilano.it
E-mail info@genomamilano.it

CHIAMATA GRATUITA
NUMEROVERDE
800-501651

					tempi di recupero
	C18790G	rs3213221	C	G	Presenza allele G= tendenza alla lesione muscolare, allungamento dei tempi di recupero
IGF2As	G11711T	rs7924316	G	T	Presenza allele T= tendenza alla lesione muscolare, allungamento dei tempi di recupero
IGFBP-3	-C1592A	rs2132570	C	A	Presenza allele A= tendenza alla lesione muscolare, allungamento dei tempi di recupero
LRP5	Ala1330Val	rs3736228	C	T	Presenza allele T= possibile tendenza alla frattura ossea
MBL2	g.797C> A	rs45602536	C	A	Presenza allele A= possibile tendenza alla frattura ossea
MCT1	A1470T	rs1049434	A	T	TT= tendenza a rapida saturazione delle cellule muscolari (crampi) e infortuni muscolari
MMP1	-1607 1G/2G	rs1799750			2G/2G=tendenza alla lassità articolare, possibile predisposizione alla rottura del legamento crociato anteriore
MMP10	g.102779693 C>T	rs486055	C	T	Presenza Allele T= tendenza alla lassità articolare, possibile predisposizione alla rottura del legamento crociato anteriore
MMP12	g.102875061 A> G	rs2276109	A	G	Presenza Allele G= tendenza alla lassità articolare, possibile predisposizione alla rottura del legamento crociato anteriore
MMP3	g.102842889 A>G	rs679620	A	G	GG= possibile predisposizione alle tendinopatie croniche (Tendine d'Achille)
	g.102840607T >C	rs591058	T	C	CC= possibile predisposizione alle tendinopatie croniche (Tendine d'Achille)
	g.102838056 G>A	rs650108	G	A	AA= possibile predisposizione alle tendinopatie croniche (Tendine d'Achille)
TNC	g.117813990 C>T	rs1330363	C	T	TT= possibile predisposizione alle tendinopatie croniche (Tendine d'Achille)
	g.117808785T >A	rs2104772	T	A	Presenza allele A= possibile predisposizione alle tendinopatie croniche (Tendine d'Achille)

Eurofins Genoma Group S.r.l a socio unico

Sede legale
00138 Roma - Via di Castel Giubileo, 11
C.F. e P.Iva: 05402921000
REA: 883.955
Iscr. Reg. Impr. 369761/1997

Laboratori e Studi Medici Roma
00138 Roma - Via di Castel Giubileo, 11
Tel. +39 06 881 1270 - Fax +39 06 6449 2025
Web: www.laboratorigenoma.eu
E-mail: info@laboratorigenoma.eu

Laboratori e Studi Medici Milano
20161 Milano - Affori Centre, Via Enrico Cialdini, 16
Tel. : + 39 02 3929 7626 - Fax : + 39 02 3929 76261
Web: www.genomamilano.it
E-mail info@genomamilano.it

CHIAMATA GRATUITA
NUMEROVERDE
800-501651

VDR	Fok1 (ATG-ACG cod 1)	rs2228570	C	T	TT= possibile predisposizione alla diminuzione della densità ossea
	BsmI (A-G intr 8)	rs1544410	A	G	AA= possibile ridotto assorbimento di calcio a livello intestinale GG= possibile fattore di protezione dalla perdita di densità ossea
	TaqI (T-C es 9)	rs731236	T	C	Presenza allele C= possibile fattore di rischio per osteoporosi

Il gene COL12A1 codifica per la catena alfa del collagene di tipo XII ed è stato associato in letteratura al collagene di tipo I. Il collagene è una proteina strutturale e costituisce il principale elemento fibroso di legamenti e cartilagini. La più stabile disposizione spaziale del collagene è la tripla elica, proprio in relazione ai residui di prolina (uno degli amminoacidi che lo costituiscono). L'unità strutturale del collagene è rappresentata dal tropocollagene. La mutazione a carico del gene COL12A1, e in particolare il genotipo TT (Gly3058Ser), è stata associata a lassità articolare a livello del ginocchio, con conseguente incremento del rischio per la rottura del legamento crociato anteriore (ACL). (Rif. Bibl.).

AA= tendenza alla lassità articolare, possibile predisposizione alla rottura del legamento crociato anteriore.

Il gene COL27A1 codifica per un collagene di tipo fibrillare e svolge il suo ruolo principale nella transizione da cartilagine a osso durante il processo della calcificazione. Polimorfismi su questo gene in letteratura sono stati correlati (in special modo se presenti contemporaneamente a mutazioni sul gene TNC) alla tendenza a sviluppare tendinopatie croniche (particolarmente Tendine d'Achille). (Rif. Bibl.).

Presenza allele G (GT o GG) = possibile predisposizione alle tendinopatie croniche (Tendine d'Achille).

Il gene COL5A1 codifica per la catena pro-alfa1 di tipo V del collagene che ne limita la velocità di assemblaggio. Il genotipo TT può contribuire ad aumentare la sintesi della catena alfa1 del collagene. Il genotipo TT è stato recentemente correlato con l'insorgenza di crampi muscolari associati all'esercizio fisico, specialmente in sport di resistenza. Il genotipo TT è stato anche associato al rischio per lo sviluppo di tendinopatie (Achillea), rottura dei legamenti (ACL) e alterazione della flessibilità muscolo-tendinea. (Rif. Bibl. 1) (Rif. Bibl. 2).

Presenza allele T (CT o TT) = possibile aumento del rischio di tendinopatie.

Il gene COL6A4P1 (anche definito come DVWA) è stato di recente correlato in letteratura nelle popolazioni asiatiche con l'osteoartrite. Le articolazioni interessate presentano alterazioni della cartilagine con assottigliamento, fissurazione, formazione di osteofiti marginali e zone di osteosclerosi subcondrale nelle aree di carico. Il genotipo TT è stato associato con una riduzione del legame fra la proteina codificata e la beta tubulina con conseguente incremento del rischio per lo sviluppo di alterazioni della cartilagine articolare (principalmente a livello delle ginocchia). (Rif. Bibl.).

TT= debolezza delle cartilagini articolari (prevalentemente ginocchio), possibile predisposizione all'osteoartrite.

COL1A1 è il gene che codifica per il collagene di tipo 1 alfa 1. Questo tipo di collagene rappresenta il 90% del collagene totale ed entra nella composizione dei principali tessuti connettivi, come pelle, tendini, ossa e

cornea. Diversi studi sul COLIA1 dimostrano che l'effetto genetico dello stesso è fortemente associato a valori di massa ossea ridotti, e con la debolezza tendinea. (Rif. Bibl.).
Presenza allele T=possibile aumentato rischio per osteoporosi. (Rif. Bibl.).
TT= fattore di protezione per rottura legamento crociato anteriore.

CTR è il gene del recettore per la calcitonina. La calcitonina è un ormone implicato nel riassorbimento dell'osso e agisce attraverso specifici recettori presenti in largo numero sugli osteoclasti. (Rif. Bibl.).
TT= possibile tendenza alla riduzione della massa ossea.

ESR1 e ESR2 sono i geni che codificano per i recettori degli estrogeni 1 e 2. Gli estrogeni sono indispensabili per l'acquisizione del picco di massa ossea in entrambi i sessi. Condizioni patologiche associate ad un deficit prematuro degli estrogeni accelerano la perdita della massa ossea. Il deficit estrogenico è la causa principale d'Osteoporosi postmenopausale e gioca un ruolo importante anche nell'Osteoporosi senile, causando in entrambi i casi una maggiore incidenza di fratture dovute alla fragilità delle ossa.
(Rif. Bibl.). TT (PvuII IVS1- 397 T/C) = possibile fattore di rischio per osteoporosi.
(Rif. Bibl.). GG (XbaI (IVS1-351 A/G)) =possibile tendenza alla frattura ossea per riduzione BMD.
(Rif. Bibl.).GG (39A-G) =possibile tendenza alla frattura ossea per riduzione BMD.

GDF5 è il gene che codifica per il fattore di crescita 5. Il polimorfismo sul gene GDF5+104T/C è associato in modo significativo in letteratura al rischio di sviluppare osteoartrosi. (Rif. Bibl.).
Presenza allele T (CT o TT) =possibile fattore di rischio per osteoartrosi.

Allenamenti intensi possono portare allo sviluppo di microlesioni muscolari, responsabili della fatica e del dolore muscolare, con conseguente perdita di forza ed allungamento dei tempi di recupero. Il gene IGF2 codifica per un fattore di crescita insulino-simile coinvolto nella riparazione/rigenerazione delle microlesioni, attivando le cellule satelliti (quiescenti) del tessuto muscolare. La presenza delle varianti ricercate è stata associata ad un incremento delle lesioni muscolari conseguenti ad allenamenti intensi e a un aumento dei tempi di recupero da contratture, stiramenti, distrazioni e rotture.
(Rif. Bibl.). Presenza allele A (G17200A) = tendenza alla lesione muscolare, allungamento dei tempi di recupero.
(Rif. Bibl.). Presenza allele G (C13790G) =tendenza alla lesione muscolare, allungamento dei tempi di recupero.

Il gene IGF2As codifica per un fattore di crescita insulino-simile coinvolto nella riparazione/rigenerazione delle microlesioni muscolari, attivando le cellule satelliti (quiescenti) del tessuto muscolare. La presenza dell'allele T (G11711T) è stato associato ad un incremento delle lesioni muscolari conseguenti ad allenamenti intensi e ad un aumento dei tempi di recupero da contratture, stiramenti, distrazioni e rotture. La presenza dell'allele T è stata infatti associata a livelli più elevati di creatinfosfochinasi (CPK) dopo ogni allenamento. (Rif. Bibl.).
Presenza allele T (GT o TT) =tendenza alla lesione muscolare, allungamento dei tempi di recupero.

I fattori di crescita insulino-simili, noti anche come IGF (sigla di insulin-like growth factor) o somatomedine, sono un gruppo di ormoni peptidici dalle proprietà anaboliche, prodotti dal fegato sotto lo stimolo dell'ormone della crescita (GH) prodotto nell'ipofisi. Ne esistono due isoforme IGF-1 e IGF-2. Strettamente dipendenti da

tali ormoni esistono le proteine di legame, tra cui IGFBP-3, coinvolta nei processi di proteosintesi, sintesi di DNA

e RNA, aumento del numero e della dimensione cellulare. La variante ricercata è collegata in letteratura a una aumentata tendenza alla lesione muscolare. (Rif. Bibl.).

Presenza allele A (CA o AA) = tendenza alla lesione muscolare, allungamento dei tempi di recupero.

Il prodotto del gene LRP5 è un recettore degli osteoblasti che agisce come mediatore nell'osteosintesi e ha un ruolo molto importante nell'omeostasi ossea. Gli studi hanno dimostrato che i fattori genetici determinano fino all'80% della variabilità nel BMD, il quale rappresenta un importante fattore di predizione per fratture. Le variazioni del gene LRP5 sono state collegate a maturazione ossea e predisposizione alle fratture. L'allele T (Ala130Val) è stato correlato ad una riduzione del BMD ed un aumento del rischio per lo sviluppo di osteoporosi e fratture ossee (indipendentemente dal valore di BMD). (Rif. Bibl.).

Presenza allele T (CT o TT) = possibile tendenza alla frattura ossea.

Il gene MBL2, situato sul cromosoma 10, fornisce le istruzioni per creare una proteina che si riunisce in un complesso proteico chiamato lectina legante il mannosio. I polimorfismi del gene della lectina legante il mannosio (MBL2) influenzano la concentrazione e l'efficienza funzionale della proteina. L'osteoporosi mostra un carattere infiammatorio e MBL è considerato un modificatore delle risposte infiammatorie ([Rif. Bibl.](#)) Il polimorfismo g.797C>A del gene MBL2 determina la sostituzione di un singolo amminoacido che riduce i livelli funzionali della proteina causando difetti strutturali nella proteina stessa ([Rif. Bibl.](#))

Presenza allele A= possibile tendenza alla frattura ossea

Un'eccessiva biosintesi di acido lattico, dovuta ad un allenamento molto intenso, perturba il metabolismo della cellula e la induce ad espellere all'esterno tale composto mediante specifici trasportatori di membrana (MCT). La famiglia delle proteine MCT catalizzano la diffusione facilitata del lattato. MCT1è espressa in tutti i tessuti dell'organismo e viene up-regolata in risposta a un aumento di lavoro. Il genotipo AA è stato correlato a un aumento dell'attività del gene MCT1, con conseguente incremento del trasporto del lattato attraverso al di fuori delle fibre muscolari aumentando i valori ematici di acido lattico. Tale condizione permette favorisce il soggetto di sostenere lo sforzo meglio e per tempi prolungati. Il genotipo TT è stato invece associato a un accumulo del lattato nelle fibre muscolari (crampi). (Rif. Bibl.).

TT= tendenza a rapida saturazione delle cellule muscolari (crampi).

Le MMP(metalloproteasi della matrice extracellulare) degradano localmente la matrice extracellulare permettendo alle cellule di passarvi attraverso. Questo meccanismo è importante per alcune cellule, quali i leucociti, per raggiungere i tessuti danneggiati dai processi infiammatori. MMP1 codifica per la "metalloelastasi dei macrofagi", una endopeptidasi zinco-dipendente e appartenente alla famiglia MMPs. La variante ricercata (2G/2G) è correlata in letteratura alla debolezza del legamento crociato anteriore. (Rif. Bibl.). 2G/2G=tendenza alla lassità articolare, possibile predisposizione alla rottura del legamento crociato anteriore.

MMP1codifica per una proteina appartenente alle stromalisine, molecole con un'ampia capacità di frammentare le proteine della matrice extracellulare, ma non sono in grado di scindere i collagene fibrillari a tripla elica. La variante ricercata (g.102779693C>T) è correlata in letteratura alla debolezza del legamento crociato anteriore. (Rif. Bibl.).

Presenza Allele T (CT o TT) = tendenza alla lassità articolare, possibile predisposizione alla rottura del legamento crociato anteriore.

Eurofins Genoma Group S.r.l a socio unico

Sede legale
00138 Roma - Via di Castel Giubileo, 11
C.F. e P.Iva: 05402921000
REA: 883.955
Iscr. Reg. Impr. 369761/1997

Laboratori e Studi Medici Roma
00138 Roma - Via di Castel Giubileo, 11
Tel. +39 06 881 1270 - Fax +39 06 6449 2025
Web: www.laboratorigenoma.eu
E-mail: info@laboratorigenoma.eu

Laboratori e Studi Medici Milano
20161 Milano - Affori Centre, Via Enrico Cialdini, 16
Tel. : + 39 02 3929 7626 - Fax : + 39 02 3929 76261
Web: www.genomamilano.it
E-mail info@genomamilano.it

**CHIAMATA GRATUITA
NUMEROVERDE
800-501651**

MMP12 codifica per una metalloproteasi prodotta dai macrofagi. Tale proteina concorre nei processi di riparazione tissutale da danno infiammatorio durante la fase della degradazione del collagene. La variante ricercata (g.102875061A>G) è correlata in letteratura alla debolezza del legamento crociato anteriore. (Rif. Bibl.).

Presenza Allele G (AG o GG) = tendenza alla lassità articolare, possibile predisposizione alla rottura del legamento crociato anteriore.

Le metalloproteasi della matrice sono degli enzimi molto importanti per l'integrità e l'omeostasi dei tendini, intervenendo nella degradazione e nel rimodellamento della matrice extracellulare del tessuto connettivo. Il gene MMP3, appartenente al sottogruppo della stromelisin, codifica per una proteasi capace di attivare altre MMPs e degradare un'ampia gamma di substrati: collagene di tipo II, IV, V, IX, X, laminina, fibronectina, proteoglicano, decorina e aggrecano. Il genotipo GG è stato associato ad un incremento del rischio per lo sviluppo di tendinopatie croniche dovute ad una riduzione dell'espressione del gene MMP3.

(Rif. Bibl.). GG (g.102842889A>G) = possibile predisposizione alle tendinopatie croniche (Tendine d'Achille).

(Rif. Bibl.). CC (g.102840607T>C) = possibile predisposizione alle tendinopatie croniche (Tendine d'Achille).

(Rif. Bibl.). AA (g.102838056G>A) = possibile predisposizione alle tendinopatie croniche (Tendine d'Achille).

Il gene TNC codifica per una proteina chiamata tenascina, una glicoproteina adesiva costituente della matrice extracellulare. La TNC ha dimostrato di essere molto presente in condizioni patologiche causate da processi infiammatori e in siti che sono soggetti a particolari forze biomeccaniche. Le varianti ricercate (g.117813990C>T g.117808785T>A) sono correlate in letteratura alla debolezza tendinea, in particolare riferita al tendine d'Achille.

(Rif. Bibl.). TT (g.117813990C>T) = possibile predisposizione alle tendinopatie croniche (Tendine d'Achille).

(Rif. Bibl.). Presenza allele A (g.117808785T>A) = possibile predisposizione alle tendinopatie croniche (Tendine d'Achille).

Il gene VDR è coinvolto nei processi di omeostasi del calcio e nella mineralizzazione dell'osso. VDR codifica per il recettore della vitamina D. La Vitamina D promuove l'assorbimento intestinale e renale del calcio ed è indispensabile per lo sviluppo e il mantenimento della massa ossea. Tre polimorfismi sono risultati particolarmente significativi in letteratura per i processi che innescano l'osteoporosi e la riduzione della massa ossea.

(Rif. Bibl.). TT (Fok1 (ATG-ACG cod 1)) = possibile predisposizione alla diminuzione della densità ossea.

(Rif. Bibl.). GG (BsmI (A-G intr 8)) = possibile ridotto assorbimento di calcio a livello intestinale.

(Rif. Bibl.). Presenza allele C (TaqI (T-C es 9)) = possibile fattore di rischio per osteoporosi.

DESCRIZIONE TECNICA DELL'ANALISI

I test molecolari Nutrinext vengono condotti effettuando l'analisi dei polimorfismi sopra descritti. Per la genotipizzazione dei citati polimorfismi si opera inizialmente una reazione enzimatica di amplificazione del DNA, conosciuta come Polymerase Chain Reaction (PCR), che consente di amplificare in vitro una specifica regione della molecola, copiandola in varie fasi successive, fino ad ottenerne milioni di copie.

Successivamente, attraverso un processo tecnologico avanzato di sequenziamento del DNA, che impiega tecniche di Next Generation Sequencing (NGS) utilizzando sequenziatori ILLUMINA, si sequenziano le regioni geniche comprendenti i polimorfismi investigati. Le sequenze geniche ottenute vengono poi analizzate attraverso un'avanzata analisi bioinformatica, per verificare la presenza di eventuali varianti nei geni in esame.

Eurofins Genoma Group S.r.l a socio unico

Sede legale
00138 Roma - Via di Castel Giubileo, 11
C.F. e P.Iva: 05402921000
REA: 883.955
Iscr. Reg. Impr. 369761/1997

Laboratori e Studi Medici Roma
00138 Roma - Via di Castel Giubileo, 11
Tel. +39 06 881 1270 - Fax +39 06 6449 2025
Web: www.laboratorio-genoma.eu
E-mail: info@laboratorio-genoma.eu

Laboratori e Studi Medici Milano
20161 Milano - Affori Centre, Via Enrico Cialdini, 16
Tel. : + 39 02 3929 7626 - Fax : + 39 02 3929 76261
Web: www.genomamilano.it
E-mail info@genomamilano.it

CHIAMATA GRATUITA
NUMEROVERDE
800-501651