

Si noti che questo è un esempio di referto e non un referto completo del test.



Jane, questo è il
tuo test di salute



Indice dei contenuti

1. Introduzione	3
1.1. Metodologia che utilizziamo per il vostro rapporto	3
1.2. Domande frequenti	5
2. Sommario	7
3. Risultati genetici	14
3.1. Come comprendere i risultati?	14
3.2. I tuoi risultati genetici	15

ESEMPIO REFERITO

1. Introduzione

In questo rapporto vedrai alcune delle tue predisposizioni genetiche legate alla salute.

Come sempre nei nostri studi, nelle prime pagine troverai un riassunto iconografico di ciascuno dei valori analizzati, che abbiamo sviluppato più ampiamente nelle pagine successive.

Il rapporto è organizzato in diverse sezioni:

1.1. Metodologia che utilizziamo per il vostro rapporto

Malattie complesse: GWAS

Per questa parte del nostro rapporto abbiamo applicato delle pubblicazioni GWAS, un tipo di studio che confronta i marker di DNA di persone con una malattia con le persone senza malattia, per poter così identificare le differenze genetiche. Questi studi possono essere molto utili per la prevenzione e la diagnosi precoce, perché non essendo uno strumento diagnostico ci indica che dovremmo essere più attenti.

Il dato che ci verrà fornito dall'applicazione di questi studi alle tue informazioni genetiche è la tua predisposizione rispetto al resto della popolazione. Non significa che svilupperai la malattia, indica solo che statisticamente e in base a questo studio potrai avere un po' di predisposizione rispetto alla maggior parte della popolazione; indichiamo che hai una maggiore predisposizione quando è superiore al novanta per cento della popolazione, e minore se la tua predisposizione è inferiore al novanta per cento della popolazione. È normale che alcune patologie si traducano in una maggiore predisposizione.

È importante tenere presente che nelle malattie complesse influiscono molti fattori, quelli genetici sono solo una parte; lo stile di vita, l'alimentazione, ecc. sono in molti casi quelli che possono essere più influenti.

Malattie complesse: mutazioni

In questa sezione analizziamo le mutazioni dei geni più importanti dal punto di vista oncologico. Cerchiamo mutazioni sospette di poter essere patogene, in particolare quelle segnalate come patogene nel database di ClinVar.

È importante sottolineare che questo test non sequenzia l'intero genoma, analizziamo solo 700.000 dei 3,2 miliardi di collegamenti genetici quindi, nel caso in cui non troviamo alcuna mutazione, ciò non significa che non siamo portatori, poiché può trovarsi nelle zone genetiche che non stiamo analizzando. Nello specifico in questa sezione analizziamo una piccola percentuale dei geni classificati come patogeni nei database consultati, quindi potrebbero esserci delle mutazioni in alcune regioni non studiate che non possiamo vedere.

Malattie ereditarie

Le malattie ereditarie sono soggette ad essere trasmesse ai tuoi discendenti. Molti di loro possono essere portatori e non averne mai sofferto, ma c'è il rischio che la nostra progenie ne soffra. Sono per lo più malattie monogenetiche.

In questo gruppo cerchiamo mutazioni patogene o che si sospetti possano esserlo, nei geni coinvolti in queste malattie. Le mutazioni che cerchiamo sono quelle riportate in alcuni dei più importanti database genetici a livello mondiale, fondamentalmente OMIM e ClinVar.

Come nella sezione precedente, non abbiamo analizzato tutte le informazioni genetiche relative a ogni malattia, in particolare in questa sezione siamo riusciti ad analizzare in media qualcosa di meno della metà dei marker patogenetici riportati nei database consultati, quindi potremmo avere mutazioni nell'altra metà e non vederli in questo rapporto.

È importante tenere presente che se hai bisogno di una diagnosi su una specifica malattia, ci sono dei test genetici che analizzano l'intero gene o i geni coinvolti in questa malattia validi per l'uso clinico. Se hai precedenti familiari, ti consigliamo di consultare il tuo medico o genetista per studiare la necessità di eseguire un test di questo tipo.

Biomarker, biometrica e tratti

In questa sezione usiamo, ancora una volta, le analisi statistiche GWAS per calcolare la tua predisposizione genetica ad avere livelli anomali di determinati parametri metabolici.

Come nel resto dei nostri studi GWAS, indichiamo che hai una maggiore predisposizione quando è superiore al 90% della popolazione, e minore se la tua predisposizione è inferiore a quella del novanta per cento della popolazione. A causa della distribuzione statistica di questa analisi, è normale che vengano fuori diversi parametri con più o meno predisposizione.

Farmacogenetica

In questa sezione studiamo la tua predisposizione genetica verso determinati farmaci. A seconda del farmaco, la tua genetica può influenzare il livello di tossicità, l'efficacia del farmaco o il livello di dose necessario. Un elemento che un medico deve sempre supervisionare.

I risultati di questo rapporto sono personali e non applicabili agli studi su altri membri della tua famiglia.

Questi rapporti, così come l'avanzamento della ricerca scientifica nel campo della genetica, possono variare nel tempo. Nuove mutazioni vengono continuamente scoperte e conosciamo meglio quelle che stiamo analizzando oggi. Noi facciamo un grande sforzo per applicare periodicamente le nostre scoperte scientifiche consolidate ai nostri rapporti.

Ti ricordiamo che qualsiasi cambiamento tu voglia fare riguardo alla tua salute dovrebbe essere prescritto dal medico.

1.2. Domande e risposte

Se questo rapporto rivela che ho una maggiore predisposizione genetica a una determinata malattia, l'avrò sicuramente?

No, tutti gli studi genetici che facciamo sono basati sulle statistiche. Puoi avere una predisposizione genetica a una determinata malattia e non svilupparla mai, anzi è ciò che accade nella maggior parte dei casi. Oppure potresti non avere una predisposizione a una malattia e soffrirne in futuro. L'analisi genetica è uno strumento in più, e sono i medici e il personale sanitario specializzato che dovranno fare un'interpretazione di tutti i dati sanitari disponibili.

Devo apportare drastici cambiamenti con i dati di questo test?

No, qualsiasi cambiamento che tu voglia fare in relazione alla tua salute deve essere analizzato da un genetista esperto o da medici specializzati. Qualsiasi dubbio relativo a qualsiasi test genetico deve essere messo a confronto con professionisti sanitari esperti in Diagnosi Genetica.

Dipende tutto dai miei geni?

No, il nostro corpo risponde a molte condizioni. I nostri geni sono indubbiamente un parametro importante. Lo stile di vita, lo sport, l'alimentazione e molte altre circostanze influenzano il nostro corpo. Conoscere bene se stessi aiuta di certo a trattare il corpo nel modo più adatto. Questo è quello che, ad oggi, è in grado di portarti la genetica: una maggiore conoscenza.

Tutti i geni analizzati si trovano negli elenchi delle sezioni?

Abbiamo incluso solo un campione dei geni che abbiamo analizzato, alcune delle sezioni sono determinate dall'analisi di più geni che non abbiamo indicato nella relazione per mancanza di spazio.

Su cosa si basa questo studio?

Questo test si basa su diversi studi genetici consolidati a livello internazionale e accettati dalla comunità scientifica. Esistono determinati organismi e database scientifici in cui si pubblicano studi in cui esiste un certo livello di consenso. I nostri test genetici vengono effettuati applicando tali studi al genotipo dei nostri clienti. In ogni sezione vedrai alcuni degli studi su cui si basa. Ci sono sezioni in cui vengono utilizzati più studi rispetto a quelli elencati.

Se questo rapporto rivela che ho una maggiore predisposizione genetica a una determinata malattia, l'avrò sicuramente?

No, tutti gli studi genetici che facciamo sono basati sulle statistiche. Puoi avere una predisposizione genetica a una determinata malattia e non svilupparla mai, anzi è ciò che accade nella maggior parte dei casi. Oppure potresti non avere una predisposizione a una malattia e soffrirne in futuro. L'analisi genetica è uno strumento in più, e sono i medici e il personale sanitario specializzato che dovranno fare un'interpretazione di tutti i dati sanitari disponibili.

Se il rapporto rivela che NON ho mutazioni genetiche in una malattia ereditaria, vuol dire che è sicuro NON l'avrò?

No, il nostro test non analizza tutte le aree genetiche in cui possono esserci mutazioni patogenetiche e non analizziamo le delezioni, le duplicazioni né molte delle regioni intergenetiche esistenti. Analizziamo solo alcuni marker segnalati come patogeni. In media il nostro test si estende su poco meno del 50% di questi marker, quindi ci potrebbero essere marker patogeni nell'altra metà e non li vedremo. Esistono test diagnostici con una copertura maggiore di questo test in alcune patologie e che hanno anche validità clinica. In caso di dubbi consultare il proprio medico o genetista.

Se sono portatore di una mutazione di una malattia ereditaria, in che modo ciò influenza la mia discendenza?

Quasi tutti noi siamo portatori di alcune mutazioni di malattie monogenetiche, è normale trovare in una persona diverse mutazioni genetiche significative. Tuttavia, il rischio che la nostra discendenza soffra della malattia varia notevolmente a seconda del tipo di ereditarietà della stessa: autosomica dominante, autosomica recessiva, ecc, quindi sempre consigliabile contattare il medico o il genetista.

2. Sommario

Malattie complesse: GWAS

- Alopecia areata
- Artrite reumatoide
- Cancro al seno
- Tumori del tratto aero-digestivo superiore
- Cinetosi
- Degenerazione maculare legata all'età
- Diabete di tipo 1
- Diabete di tipo 2
- Celiachia
- Malattia coronarica
- Sclerosi multipla
- Schizofrenia
- Ipotiroidismo
- Leucemia linfatica cronica
- Linfoma diffuso a grandi cellule B
- Miastenia grave
- Neuroblastoma
- Psoriasi
- Tumore di Wilms
- Aneurisma intracranico
- Bronchite cronica nella broncopneumopatia cronica ostruttiva (BPCO)
- Cancro alla vescica
- Carcinoma cutaneo a cellule squamose
- Cirrosi biliare primitiva
- Disturbo comportamentale
- Diabete di tipo 1 - nefropatia
- Endometriosi
- Morbo di Alzheimer (esordio tardivo)
- Morbo di Parkinson
- Sclerosi sistemica
- Glioma
- Infarto miocardico (esordio precoce)
- Linfoma di Hodgkin
- Linfoma follicolare
- Mieloma multiplo
- Osteosarcoma
- Sensibilizzazione allergica
- Vitiligine

Simboli:

- Secondo questo studio, avete una predisposizione simile alla maggior parte della popolazione.
- Secondo questo studio, è meno probabile che si soffra di questa malattia rispetto alla maggior parte della popolazione.
- Secondo questo studio, siete più predisposti a questa malattia rispetto alla maggior parte della popolazione.

Malattie complesse: mutazioni

- APC: tumore del colon-retto e del pancreas
- BARD1: tumore al seno
- BRCA2: tumore mammario e ovarico
- CDH1: tumore mammario e gastrico
- CHEK2: tumore al seno e al colon-retto
- MSH2: sindrome di Lynch e tumore del colon-retto
- MUTYH: poliposi associata a MYH e tumore del colon-retto
- ATM: tumore al seno
- BRCA1: tumore mammario e ovarico
- BRIP1: cancro al seno
- CDKN2A: cancro al pancreas
- MLH1: sindrome di Lynch
- MSH6: sindrome di Lynch e tumore del colon-retto
- PALB2: tumore mammario e pancreatico

- PMS2: sindrome di Lynch e tumore del colon-retto
- RAD51C: carcinoma ovarico
- SDHB: carcinoma gastrico
- TP53: sindrome di Li-Fraumeni, cancro al seno e altro
- RET: cancro alla tiroide
- PTEN: carcinoma mammario, uterino e del colon-retto
- RAD51D: carcinoma ovarico
- SMAD4: sindrome della poliposi giovanile e cancro del colon-retto
- VHL: Sindrome di Von Hippel-Lindau

Simboli:

- Non abbiamo rilevato mutazioni patogenetiche, ma, poiché abbiamo analizzato solo una parte di questo gene, si potrebbe avere qualche mutazione patogenetica in altre regioni genetiche non testate.
- Abbiamo individuato almeno una mutazione che potrebbe essere patogena.

Malattie ereditarie

- Insufficienza di 17-beta-idrossisteroide deidrogenasi III
- Sindrome di Aarskog-Scott
- Leucemia mieloide acuta
- Ipofosfatasia adulta
- Insufficienza di alfa1-antitripsina
- Anemia emolitica dovuta a carenza di G6PD
- Carenza di antritrombina III
- Sindrome auricolare-condilare
- Sindrome di Bardet-Biedl
- Beta talassemia
- Sindrome di Brugada
- Cardiomiopatia dilatativa 1S
- Lipofuscinosi cerioidea neuronale 1
- Malattia di Charcot-Marie-Tooth 4C
- Malattia granulomatosa cronica legata alla X.
- Cecità notturna congenita 1C
- Sindrome di Costello
- Malattia di Danon
- Sordità autosomica recessiva 31
- Sordità autosomica recessiva 9
- Cardiomiopatia dilatativa 1A
- Encefalopatia epilettica infantile precoce
- Eritrocitosi familiare 2
- Insufficienza di 3-metilcromonil-CoA carbossilasi 2
- Acromatopsia di tipo 2
- Adrenoleucodistrofia
- Sindrome di Allan-Herndon-Dudley
- Amiloidosi ereditaria
- Sindrome di Angelman
- Displasia aritmogena del ventricolo destro
- Rachitismo ipofosfatemico legato alla X dominante
- Distrofia muscolare di Duchenne/Becker
- Sindrome di Bloom
- Sindrome cardio-facio-cutanea 3
- Cardiopatia ipertrofica familiare
- Lipofuscinosi cerioidea neuronale 7
- Condrodisplasia punteggiata, dominante legata alla X
- Ipoplasia surrenale congenita legata alla X
- Sindrome di Cornelia de Lange
- Fibrosi cistica
- Sordità autosomica recessiva 1A
- Sordità autosomica recessiva 7
- Alfa mannosidosi
- Sindrome di Dubin Johnson
- Epilessia mioclonica di Lafora
- Malattia di Fabry

- Poliposi adenomatosa familiare
- Febbre mediterranea familiare
- Anemia di Fanconi, gruppo di integrazione 0
- Malattia di Gaucher tipo 1
- Acidemia glutarica
- Malattia da glicogeno di tipo IA
- Linfoistiocitosi emofagocitica familiare 2
- Sindrome di linfoadenopatia con ittiosi
- Sindrome di Jervell e Lange-Nielsen
- Sindrome di Joubert 16
- Sindrome di Joubert 5
- Sindrome di Joubert 8
- Sindrome di Kabuki
- Sindrome di Leopard
- Lissencefalia
- Sindrome del QT lungo
- Diabete di tipo 2 MODY
- Sindrome di Meckel 3
- Leucodistrofia metacromatica
- Acidemia metilammonica cblA
- Insufficienza del complesso mitocondriale III tipo 1
- Mucopolisaccaridosi, tipo 7
- Mucopolisaccaridosi tipo IIIB
- Alfa-distroglicanopatia muscolare congenita con anomalità del cervello e degli occhi
- Miopatia centronucleare legata all'X
- Miopatia nemalinica 2
- Malattia di Neimann-Pick tipo C1
- Malattia di Neimann-Pick di tipo B
- Sindrome di Noonan con o senza leucemia mielomonocitica giovanile
- Obesità dovuta al deficit del recettore melanocortin-4
- Osteogenesi imperfetta tipo 3
- Sindrome di Pitt-Hopkins
- Cardiologia della famiglia ipertrofica 2
- Carcinoma midollare della tiroide
- Sindrome nefrosica tipo 1
- Sindrome da deficit di GLUT1
- Acidemia glutarica II
- Malattia da glicogeno di tipo II
- Sindrome di Hermansky-Pudlak 3
- Displasia ectodermica ipoidrotica legata all'X
- Sindrome di Joubert 14
- Sindrome di Joubert 3
- Sindrome di Joubert 7
- Sindrome di Joubert 9
- Sindrome di Leigh
- Leucoencefalopatia con sostanza bianca evanescente
- Sindrome di Loeys-Dietz 2
- Malattia delle urine da sciroppo d'acero
- Diabete di tipo 3 MODY3
- Ritardo mentale con microcefalia e ipoplasia cerebellare
- Aciduria e omocistinuria metilmalonica
- Acilamide metilammonico cblB
- Mucopolisaccaridosi, tipo 6
- Mucopolisaccaridosi tipo IIIA
- Mucopolisaccaridosi, tipo 4
- Miopatia miofibrillare
- Miopatia centronucleare
- Cistinosi nefropatica
- Malattia di Neimann-Pick tipo A
- Sindrome di Noonan
- Sindrome di Noonan 4
- Albinismo oculocutaneo 1B
- Diabete mellito neonatale permanente
- Polimicrogiria bilaterale frontoparietale

- Microcefalia 5 autosomica primaria recessiva
- Sindrome di Rubinstein-Taybi
- Stenosi aortica sopravvalvolare
- Sclerosi tuberosa 1
- Albinismo oculare di tipo I
- Sindrome di Usher di tipo 1
- Sindrome di Usher tipo 1F
- Sindrome di Usher di tipo 2C
- Sindrome di Usher tipo 3A
- Sindrome di Weaver
- Agammaglobulinemia legata alla X

- Retinite pigmentosa
- Sindrome di Sotos
- Malattia di Tay-Sachs
- Sclerosi tuberosa 2
- Tirosinemia tipo I
- Sindrome di Usher tipo 1D
- Sindrome di Usher di tipo 2A
- Sindrome di Usher tipo 2D
- Carezza di acil-CoA deidrogenasi a catena molto lunga
- Malattia di Wilson

Simboli:

- Non abbiamo rilevato mutazioni patogenetiche, ma, poiché abbiamo analizzato solo una parte di questo gene, si potrebbe avere qualche mutazione patogenetica in altre regioni genetiche non testate.
- Abbiamo individuato almeno una mutazione che potrebbe essere patogena.

Biomarker

- Livelli di adiponectina
- Livelli di bilirubina
- Livelli di calcio
- Quantità di eosinofili
- Livelli di omocisteina
- Livelli di gamma glutamil transferasi
- Livelli di magnesio
- Livelli di fosfolipidi
- Livelli di acidi grassi nel plasma (omega 6)
- Quantità di emoglobina
- Livelli di ormoni sessuali
- Livelli di acido urico
- Livelli di vitamina B associati a ictus ischemico
- Livelli di beta-2 microglobulina
- Quantità di proteine C-reattive e globuli bianchi
- Livelli di solfato di deidroepiandrosterone
- Livelli di emoglobina glicosilata
- Livelli di IgE
- Livelli di enzimi epatici
- Quantità di monociti nel sangue
- Livelli di fosforo
- Quantità di piastrine
- Livelli di albumina nel siero
- Livelli di ormoni tiroidei
- Livelli di uromodulina urinaria
- Quantità di globuli bianchi

Simboli:

- Secondo questo studio, si ha una predisposizione simile alla maggior parte della popolazione ad avere livelli normali.
- Secondo questo studio, si ha una migliore predisposizione della maggior parte della popolazione ad avere livelli normali.
- Secondo questo studio, si ha una maggiore predisposizione della maggior parte della popolazione a soffrire di livelli anomali.

Biometria

- Modifica delle strutture cardiache
- Ritmo cardiaco
- Livelli di densità ossea
- Pulsazioni a riposo

Simboli:

- Secondo questo studio, avete una predisposizione simile alla maggior parte della popolazione ad avere misurazioni normali.
- Secondo questo studio, si ha una migliore predisposizione della maggior parte della popolazione ad avere misure normali.
- Secondo questo studio, si ha una maggiore predisposizione della maggior parte della popolazione a subire misure anomale.

Tratti

- Spirometria della funzione polmonare
- Menopausa precoce
- Predisposizione al tabacco

Simboli:

- Secondo questo studio, avete una predisposizione simile alla maggior parte della popolazione.
- Secondo questo studio, avete meno predisposizione della maggior parte della popolazione.
- Secondo questo studio, avete una predisposizione maggiore della maggior parte della popolazione.

Farmacogenetica: cardiologia

- Pravastatina
- Warfarin
- Simvastatina

Simboli:

- Non abbiamo trovato nulla nella sua genetica che indichi una predisposizione ad un effetto anormale di questo farmaco. Altri fattori genetici non analizzati e non genetici possono svolgere un ruolo.
- A seconda del vostro genotipo, siete più predisposti a questo farmaco che ha un effetto anormale su di voi. Altri fattori genetici non analizzati e non genetici possono svolgere un ruolo.
- A seconda del vostro genotipo, siete più predisposti a questo farmaco che ha effetti dannosi per voi. Altri fattori genetici non analizzati e non genetici possono svolgere un ruolo.
- A seconda del vostro genotipo, avete una maggiore predisposizione a rispondere positivamente a questo farmaco. Altri fattori genetici non analizzati e non genetici possono svolgere un ruolo.

Farmacogenetica: neurologia

- Amitriptilina
- Bupropione

Simboli:

- Non abbiamo trovato nulla nella sua genetica che indichi una predisposizione ad un effetto anormale di questo farmaco. Altri fattori genetici non analizzati e non genetici possono svolgere un ruolo.
- A seconda del vostro genotipo, siete più predisposti a questo farmaco che ha un effetto anormale su di voi. Altri fattori genetici non analizzati e non genetici possono svolgere un ruolo.
- A seconda del vostro genotipo, siete più predisposti a questo farmaco che ha effetti dannosi per voi. Altri fattori genetici non analizzati e non genetici possono svolgere un ruolo.
- A seconda del vostro genotipo, avete una maggiore predisposizione a rispondere positivamente a questo farmaco. Altri fattori genetici non analizzati e non genetici possono svolgere un ruolo.

Farmacogenetica: oncologia

- Metotressato
- Vincristina
- Fluorouracile, capecitabina, analoghi di pirimidina, tegafur e neoplasie

Simboli:

- Non abbiamo trovato nulla nella sua genetica che indichi una predisposizione ad un effetto anormale di questo farmaco. Altri fattori genetici non analizzati e non genetici possono svolgere un ruolo.
- A seconda del vostro genotipo, siete più predisposti a questo farmaco che ha un effetto anormale su di voi. Altri fattori genetici non analizzati e non genetici possono svolgere un ruolo.
- A seconda del vostro genotipo, siete più predisposti a questo farmaco che ha effetti dannosi per voi. Altri fattori genetici non analizzati e non genetici possono svolgere un ruolo.
- A seconda del vostro genotipo, avete una maggiore predisposizione a rispondere positivamente a questo farmaco. Altri fattori genetici non analizzati e non genetici possono svolgere un ruolo.

Farmacogenetica: altro

- Interferone alfa - 2b
- Tacrolimus

- Ribavirina

Simboli:

- Non abbiamo trovato nulla nella sua genetica che indichi una predisposizione ad un effetto anormale di questo farmaco. Altri fattori genetici non analizzati e non genetici possono svolgere un ruolo.
- A seconda del vostro genotipo, siete più predisposti a questo farmaco che ha un effetto anormale su di voi. Altri fattori genetici non analizzati e non genetici possono svolgere un ruolo.
- A seconda del vostro genotipo, siete più predisposti a questo farmaco che ha effetti dannosi per voi. Altri fattori genetici non analizzati e non genetici possono svolgere un ruolo.
- A seconda del vostro genotipo, avete una maggiore predisposizione a rispondere positivamente a questo farmaco. Altri fattori genetici non analizzati e non genetici possono svolgere un ruolo.

Farmacogenetica: dolore

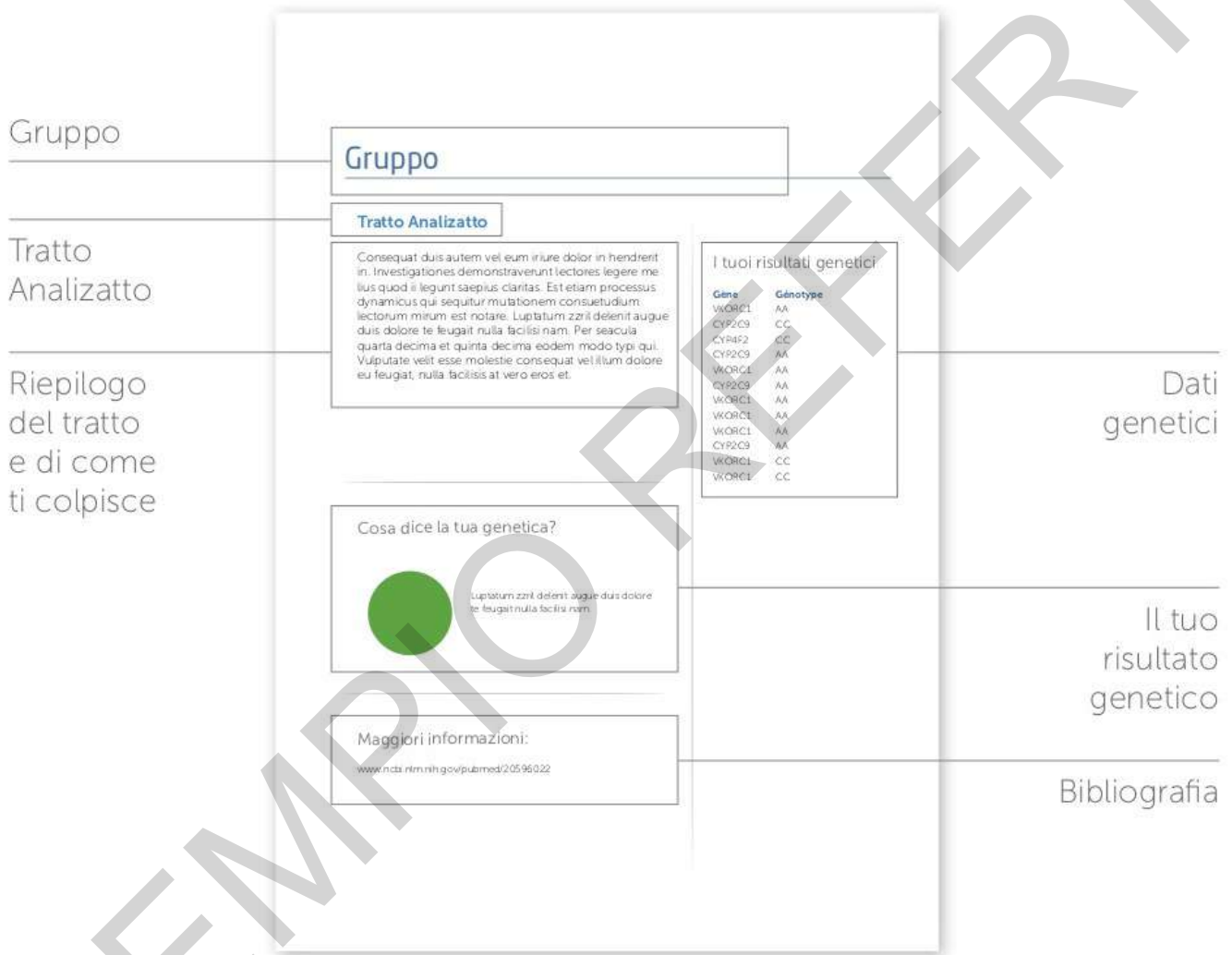
- Meperidina
- Pentazocina

- Morfina
- Aspirina

Simboli:

- Non abbiamo trovato nulla nella sua genetica che indichi una predisposizione ad un effetto anormale di questo farmaco. Altri fattori genetici non analizzati e non genetici possono svolgere un ruolo.
- A seconda del vostro genotipo, siete più predisposti a questo farmaco che ha un effetto anormale su di voi. Altri fattori genetici non analizzati e non genetici possono svolgere un ruolo.
- A seconda del vostro genotipo, siete più predisposti a questo farmaco che ha effetti dannosi per voi. Altri fattori genetici non analizzati e non genetici possono svolgere un ruolo.
- A seconda del vostro genotipo, avete una maggiore predisposizione a rispondere positivamente a questo farmaco. Altri fattori genetici non analizzati e non genetici possono svolgere un ruolo.

3.1. Come comprendere i risultati?



3.2. Il tuo risultato genetico

Malattie complesse: GWAS

Alopecia areata

L'alopecia areata è una malattia autoimmune che colpisce i follicoli piliferi, portando alla perdita di capelli per coloro che ne soffrono. Sono stati descritti diversi gradi di gravità: dalla perdita localizzata di capelli del cuoio capelluto alla perdita totale di capelli in tutto il corpo. Il rischio generale di avere questa malattia per tutta la vita è del 2% ed è noto che, in parte, è determinata geneticamente.

I tuoi risultati genetici

Gene	Marcatore	Genotipo
ICOS,	rs1024161	CC
IL2, IL21	rs7682241	TT
ULBP3,	rs9479482	TC
IL2RA	rs3118470	TC
PRDX5	rs694739	AG
IKZF4	rs1701704	TG
HLA-	rs9275572	AG

Cosa dice la tua genetica?

In base a questo studio, hai una predisposizione simile alla maggior parte della popolazione.

Maggiori informazioni:

www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/20596022

Malattie complesse: GWAS

Artrite reumatoide

L'artrite reumatoide è una malattia autoimmune che produce l'infiammazione delle articolazioni ed è la malattia reumatica più invalidante. Uno dei fattori che predispone a sviluppare l'artrite reumatoide è genetico: ci sono alcune varianti in alcuni geni che predispongono ad averla, il che giustifica il fatto che in alcune famiglie ci siano diversi casi.

I tuoi risultati genetici

Gene	Marcatore	Genotipo
ACOXL	rs6732565	GG
ACOXL	rs6732565	GG
AFF3	rs9653442	CC
AFF3	rs9653442	CC
ANKRD55	rs7731626	AG
ARID5B	rs71508903	TC
ARID5B	rs71508903	TC
ARID5B	rs71508903	TC
ATG5	rs9372120	TT
ATG5	rs9372120	TT
BLK	rs2736337	TC
BLK	rs2736337	TC
BLK	rs2736337	TC
C1QBP	rs72634030	CC
C4orf52	rs11933540	TT
C5orf30	rs2561477	AG
C5orf30	rs2561477	AG
CCL19,	rs11574914	AA
CCL19,	rs11574914	AA
CCR6	rs1571878	CC
CCR6	rs1571878	CC
CCR6	rs1571878	CC
CD2	rs624988	TC
CD226	rs2469434	TC
CD226	rs2469434	TC
CD28	rs1980422	TT
CD28	rs1980422	TT
CD40	rs4239702	CC
CD40	rs4239702	CC
CDK6	rs4272	AA
CDK6	rs4272	AA

Cosa dice la tua genetica?

In base a questo studio, hai una predisposizione simile alla maggior parte della popolazione.

Maggiori informazioni:

www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/24390342

Malattie complesse: mutazioni

BRIP1: cancro al seno

Le mutazioni del gene BRIP1 possono essere correlate a malattie come il cancro al seno. C'è qualche studio che collega questo gene, su scala più piccola, al cancro ovarico.

I tuoi risultati genetici

Gene	Marcatore	Genotipo
BRIP1	rs587780226	GG
BRIP1	rs587780228	CC
BRIP1	rs587780833	CC
BRIP1	rs587781292	CC
BRIP1	rs587781321	GG
BRIP1	rs587781655	CC
BRIP1	rs368796923	GG
BRIP1	rs587781786	GG
BRIP1	rs574552037	GG
BRIP1	rs587782410	AA
BRIP1	rs587782514	AA
BRIP1	rs587782539	CC
BRIP1	rs587782574	GG
BRIP1	rs730881633	GG
BRIP1	rs747604569	GG
BRIP1	rs587780875	AA
BRIP1	rs775171520	CC

Cosa dice la tua genetica?

Non abbiamo rilevato alcuna mutazione patogena ma, poiché abbiamo analizzato solo una parte di questo gene, potresti avere alcune mutazioni patogene in altre regioni genetiche non analizzate. In questo pannello stiamo analizzando meno del 25% delle mutazioni patogene di questo gene riportate in ClinVar.

Maggiori informazioni:

<https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/21964575>

Malattie complesse: mutazioni

RET: cancro alla tiroide

Le mutazioni del gene RET possono essere correlate a malattie come il cancro alla tiroide.

I tuoi risultati genetici

Gene	Marcatore	Genotipo
RET	rs79781594	GG
RET	rs77316810	TT
RET	rs77503355	GG
RET	rs74799832	TT
RET	rs77503355	GG
RET	rs77939446	GG
RET	rs75030001	GG
RET	rs77503355	GG
RET	rs75234356	TT
RET	rs79781594	GG
RET	rs79781594	GG
RET	rs77316810	TT
RET	rs78347871	GG
RET	rs77939446	GG
RET	rs77939446	GG
RET	rs77316810	TT
RET	rs75030001	GG

Cosa dice la tua genetica?

Non abbiamo rilevato alcuna mutazione patogena ma, poiché abbiamo analizzato solo una parte di questo gene, potresti avere alcune mutazioni patogene in altre regioni genetiche non analizzate. In questo pannello stiamo analizzando meno del 50% delle mutazioni patogene di questo gene riportate in ClinVar.

Maggiori informazioni:

<https://www.ncbi.nlm.nih.gov/medgen/C1833921>

Malattie ereditarie

Insufficienza di 17-beta-idrossisteroide deidrogenasi III

La carenza dell'isoenzima 3 della 17beta-idrossisteroide deidrogenasi (17betaHSD III) è una malattia rara, ereditaria, autosomica recessiva e provoca pseudoermafroditismo nell'uomo (MPH), una condizione caratterizzata da una differenziazione incompleta dei genitali maschili negli uomini con cariotipo 46 XY. L'incidenza stimata di questa malattia è di 1 su 147.000 in Olanda. L'enzima 17betaHSD III catalizza la conversione di androstenedione in testosterone nei testicoli. La mancanza di testosterone nei testicoli fetali porta alla nascita di individui geneticamente maschi con genitali esterni femminili.

I tuoi risultati genetici

Gene	Marcatore	Genotipo
HSD17B3	rs119481077	GG

Cosa dice la tua genetica?

Non abbiamo rilevato alcuna mutazione patogenetica, ma potresti averne una nelle regioni genetiche non analizzate.

Maggiori informazioni:

<https://www.omim.org/entry/264300>

Malattie ereditarie

Sindrome di Usher di tipo 2A

La sindrome di Usher di tipo II è caratterizzata da: perdita uditiva neurosensoriale congenita, bilaterale, che è da lieve a moderata nelle frequenze basse e grave a profonda nelle frequenze più alte; risposte vestibolari intatte e retinite pigmentosa (RP). RP è una progressiva e bilaterale degenerazione retinica bilaterale simmetrica, che inizia con cecità notturna e campi visivi ristretti (visione a tunnel) e, infine, comprende una riduzione dell'acuità visiva centrale; il tasso e il grado di perdita della vista variano all'interno e tra le famiglie.

I tuoi risultati genetici

Gene	Marcatore	Genotipo
USH2A	rs146733615	GG
USH2A	rs397517978	TT
USH2A	rs397518003	TT
USH2A	rs397518008	II
USH2A	rs111033264	AA
USH2A	rs202175091	GG
USH2A	rs111033265	CC
USH2A	rs111033418	GG
USH2A	rs111033414	CC
USH2A	rs111033382	CC
USH2A	rs397517973	II
USH2A	rs397517974	CC
USH2A	rs397517976	CC
USH2A	rs397517977	CC
USH2A	rs397517979	CC
USH2A	rs111033526	CC
USH2A	rs397517981	AA
USH2A	rs111033417	CC
USH2A	rs397517988	DD
USH2A	rs397517989	CC
USH2A	rs397517994	GG
USH2A	rs397518011	GG
USH2A	rs397518012	II
USH2A	rs397518018	DD
USH2A	rs375668376	CC
USH2A	rs397518021	GG
USH2A	rs397518023	CC
USH2A	rs111033386	CC
USH2A	rs397518029	GG
USH2A	rs397518036	GG
USH2A	rs397518041	CC

Cosa dice la tua genetica?

Non abbiamo rilevato alcuna mutazione patogenetica, ma potresti averne una nelle regioni genetiche non analizzate.

Maggiori informazioni:

<https://www.omim.org/entry/276901>

Biomarker

Livelli di adiponectina

I livelli circolanti di adiponectina, un ormone prodotto prevalentemente dagli adipociti, sono altamente ereditabili e sono inversamente associati al diabete mellito di tipo 2 (DT2) e ad altri tratti metabolici.

Cosa dice la tua genetica?

In base a questo studio, hai una predisposizione simile alla maggior parte della popolazione ad avere livelli normali.

Maggiori informazioni:

www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/22479202

I tuoi risultati genetici

Gene	Marcatore	Genotipo
LOC1027	rs3001032	TT
LOC6467	rs1515110	TG
GNL3	rs1108842	
ADIPOQ	rs182052	AG
ARL15	rs6450176	GG
VEGFA -	rs998584	AC
LOC6454	rs668459	TT
TRIB1 -	rs2980879	TA
ADRB1 -	rs10885531	TC
PDE3B	rs11023332	CC
LOC1053	rs7955516	AA
ATP6V0A	rs6488898	AA
CDH13	rs12051272	GG
PEPD	rs731839	GG
PBRM1	rs2590838	AG
LOC1027	rs6810075	TC
LOC6454	rs592423	AC
TRIB1 -	rs2980879	TA
KNTC1 -	rs601339	AG
CMIP	rs2925979	CC
CDH13	rs12051272	GG
PEPD	rs4805885	TT

Biomarker

Livelli di IgE

La concentrazione di atopia e IgE plasmatica sono tratti geneticamente complessi, e i fattori di rischio genetici specifici che portano alla deregolazione delle IgE e dell'atopia clinica sono un'area di ricerca attiva.

I tuoi risultati genetici

Gene	Marcatore	Genotipo
FCER1A	rs2251746	TC
STAT6	rs1059513	TT
IL13	rs20541	AA
LOC1053	rs2523809	GG
HLA-W	rs2571391	
ACKR1	rs13962	
MTCO3P	rs2858331	AG
OR10J7P	rs4656784	AG
LPP	rs9290877	CC

Cosa dice la tua genetica?

In base a questo studio, hai una predisposizione simile alla maggior parte della popolazione ad avere livelli normali.

Maggiori informazioni:

www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/22075330

Biometria

Modifica delle strutture cardiache

Le misure ecocardiografiche della struttura e della funzione del ventricolo sinistro (LV) sono fenotipi ereditari di possibili malattie cardiovascolari.

I tuoi risultati genetici

Gene	Marcatore	Genotipo
SLC35F1	rs89107	AG
TMEM23	rs17132261	CC
SMG6	rs10852932	TG
PRDM6 -	rs17470137	GG
HMGA2 -	rs4026608	TC
LOC1005	rs10770612	AA
LOXL1	rs893817	AG

Cosa dice la tua genetica?

Secondo questo studio, hai una predisposizione simile a quella della maggioranza della popolazione ad avere livelli normali.

Maggiori informazioni:

www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/19584346

Biometria

Ritmo cardiaco

L'alta frequenza cardiaca a riposo è associata ad un maggiore rischio di malattie cardiovascolari.

I tuoi risultati genetici

Gene	Marcatore	Genotipo
TFPI,	rs4140885	AG
LOC1053	rs180242	TT
RNU3P3	rs17796783	TC
SYT10	rs7980799	AC
LOC1053	rs17287293	AA
CD46	rs11118555	TA
MYH6	rs365990	GG
LOC1053	rs1015451	TT
ACHE -	rs13245899	AA
FADS1	rs174549	GG
SLC35F1	rs11153730	TC
KIAA1755	rs6127471	CC
CCDC141	rs17362588	GG
GNB4 -	rs7612445	GG
CHRM2,	rs2350782	TC
NKX2-5 -	rs6882776	GG
LOC1053	rs13030174	AC
FNDC3B	rs9647379	CC
RFX4,	rs2067615	AA
CPNE8	rs826838	TC
RBFOX1	rs11645781	AG
SLC10A7	rs10213084	GG
RNU4	rs11154027	CC
LOC1079	rs11578508	AG
HMG2P	rs17083533	GG
LOC1019	rs7722600	AA

Cosa dice la tua genetica?

In base a questo studio, hai una maggiore predisposizione rispetto alla maggior parte della popolazione a soffrire di livelli anomali.

Maggiori informazioni:

www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/23583979

Tratti

Spirometria della funzione polmonare

La capacità vitale forzata (FVC), una misura della spirometria della funzione polmonare, riflette il volume polmonare e viene utilizzata per diagnosticare e controllare le malattie polmonari.

I tuoi risultati genetici

Gene	Marcatore	Genotipo
EFEMP1	rs1430193	AA
BMP6	rs6923462	TC
MIR129-2	rs4237643	TG
PRDM11	rs2863171	AA
WVOX	rs1079572	GG

Cosa dice la tua genetica?

In base a questo studio, hai una predisposizione simile alla maggior parte della popolazione.

Maggiori informazioni:

www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/24929828

Tratti

Predisposizione al tabacco

Prove coerenti ma indirette hanno implicato fattori genetici nel comportamento legato al fumo.

I tuoi risultati genetici

Gene	Marcatore	Genotipo
HECTD2-	rs1329650	TG
RAB4B-	rs3733829	AG
BDNF,	rs6265	TC
FAM163B	rs3025343	GG

Cosa dice la tua genetica?

In base a questo studio, hai una predisposizione simile alla maggior parte della popolazione.

Maggiori informazioni:

www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/20418890

Farmacogenetica: cardiologia

Pravastatina

La pravastatina è un agente riduttore del colesterolo che appartiene a una classe di farmaci noti come statine. Deriva dalla trasformazione microbica della mevastatina, la prima statina scoperta. È un diidrossi acido ad anello aperto con un gruppo 6'-ossidrilico che non richiede l'attivazione in vivo. La pravastatina è una delle statine con la potenza più bassa; tuttavia, si ritiene che la maggiore idrofilicità conferisca dei vantaggi come una penetrazione minima attraverso le membrane lipofile di cellule periferiche, una maggiore selettività per i tessuti epatici ed effetti collaterali ridotti rispetto alla lovastatina e alla simvastatina.

I tuoi risultati genetici

Gene	Marcatore	Genotipo
HMGCR	rs17244841	AA

Cosa dice la tua genetica?



I pazienti con il genotipo AA che sono trattati con statine possono essere più propensi a rispondere, rispetto ai pazienti con il genotipo A o TT.

Anche altri fattori genetici e clinici possono influenzare la risposta del paziente quando è trattato con le statine.

Maggiori informazioni:

<https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/15199031>

Farmacogenetica: neurologia

Amitriptilina

L'amitriptilina (Elavil, tryptizol, laroxyl, sarotex, lentizol) (anche nella presentazione HCl), è un farmaco antidepressivo triciclico, cristallino di colore bianco, inodore, con un sapore di liquirizia, solubile in acqua e di solito presentato sotto forma di compresse. Come antidepressivo, inibisce la ricaptazione di serotonina e noradrenalina quasi nella stessa proporzione. E' usato per il trattamento di una vasta gamma di disturbi mentali. Questi includono disturbi depressivi gravi, poiché è l'antidepressivo triciclico più utilizzato e che ha la stessa efficacia contro la depressione dei nuovi inibitori selettivi della ricaptazione della serotonina, disturbi d'ansia (come attacchi di panico e fobie), e meno comunemente disturbi da deficit di attenzione con iperattività e disturbo bipolare. E' anche utile nella prevenzione di emicranie, cefalee dovute alla tensione, dolore neuropatico associato a fibromialgia, nevralgia postherpetica e neuropatia diabetica, enuresi notturna, alcuni sintomi schizofrenici e psicosi depressiva, e meno comunemente per curare l'insonnia.

I tuoi risultati genetici

Gene	Marcatore	Genotipo
CYP2C19	rs4244285	GG

Cosa dice la tua genetica?

I pazienti con il genotipo GG trattati con amitriptilina possono avere un aumento del metabolismo di amitriptilina.

Ovvero una diminuzione delle concentrazioni plasmatiche di amitriptilina e un aumento delle concentrazioni plasmatiche di nortriptilina. Anche altri fattori genetici e clinici possono influire sulla dose necessaria per un paziente e dovrebbero essere presi in considerazione.

Maggiori informazioni:

<https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/16024198>

Farmacogenetica: oncologia

Metotressato

Il metotressato è anche noto con l'acronimo MTX, è un farmaco simile all'acido folico utilizzato nel trattamento del cancro e delle malattie autoimmuni come l'artrite reumatoide e la psoriasi. Produce effetti anti-infiammatori potenti a partire dall'inibizione enzimatica, la diminuzione di diversi elementi metabolici e l'accumulo intracellulare ed extracellulare di adenosina.

I tuoi risultati genetici

Gene	Marcatore	Genotipo
MTHFR	rs1801133	AG

Cosa dice la tua genetica?

I pazienti con il genotipo AG e affetti da leucemia o linfoma trattati con metotressato possono: 1) avere una risposta più debole a un trattamento 2) presentare un maggiore rischio di tossicità 3) richiedere una dose minore di metotressato e 4) presentare un maggiore rischio di carenza di folati rispetto al genotipo GG. Oppure possono 1) avere una migliore risposta al trattamento 2) presentare un rischio minore di tossicità e 3) richiedere una dose maggiore di metotressato rispetto ai pazienti con il genotipo AA.

Maggiori informazioni:

<https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/22143415>

Farmacogenetica: altro

Interferone alfa - 2b

Il peginterferone alfa-2b è una forma di interferone ricombinante che viene usato come parte di una terapia combinata per il trattamento dell'epatite C cronica, una malattia epatica infettiva causata da un'infezione con il virus dell'epatite C (HCV).

I tuoi risultati genetici

Gene	Marcatore	Genotipo
IFNL3	rs12979860	TC

Cosa dice la tua genetica?

I pazienti con il genotipo TC e il genotipo 1 dell'epatite C possono avere una risposta ridotta (risposta virologica sostenuta, SVR) quando viene somministrato un interferone alfa (2a, 2b) e della ribavirina rispetto ai pazienti con il genotipo CC. Possono anche avere un'eliminazione meno spontanea nelle infezioni acute da HCV rispetto ai pazienti con il genotipo CC. Anche altri fattori genetici e clinici possono influenzare la risposta del paziente all'interferone e alla ribavirina.

Maggiori informazioni:

<https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/21145807>

Farmacogenetica: dolore

Meperidina

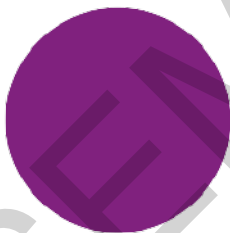
La petidina (DCI), generalmente nota come meperidina, è un analgesico narcotico che agisce come un sedativo del sistema nervoso centrale e viene usato per alleviare il dolore di media o alta intensità. Questo farmaco è principalmente conosciuto con i nomi commerciali Dolantina, Demerol e Dolosal. La petidina appartiene al gruppo di oppiacei sintetici, più specificamente alla famiglia delle fenilpiperidine (famiglia con diversa struttura e proprietà farmacologiche rispetto ai farmaci della famiglia delle fenilpropilamine come ad esempio il metadone). Come altri oppiacei, causa dipendenza e sintomi di astinenza se si smette bruscamente di usarla dopo diversi giorni di somministrazione, per cui la dose deve essere ridotta gradualmente.

Ha la proprietà unica tra gli oppioidi di produrre il blocco dei canali ionici, fornendo così anche l'analgesia attraverso un meccanismo anestetico locale.

I tuoi risultati genetici

Gene	Marcatore	Genotipo
CREB1	rs2952768	TC

Cosa dice la tua genetica?



I pazienti con il genotipo TC possono avere un bisogno ridotto di analgesici oppioidi dopo un intervento chirurgico. Altri fattori genetici e clinici possono influire.

Maggiori informazioni:

<https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/23183491>