



PERSONAL **NE**T
PRECISION MEDICINE

genehome

Il tuo patrimonio genetico

REPORT ANALISI GENETICA

15/09/2022

PNA21639

METABOLICO
INTALLERGY
MICRONUTRIENTI



Gentile paziente,

con questa pagina vogliamo aiutarti a leggere e interpretare le informazioni genetiche presenti nel tuo genoma. Nel modulo che hai scelto (es. metabolico) potrai identificare con facilità le diverse tabelle tematiche (es. regolazione ormonale, metabolismo dei carboidrati, dei lipidi e delle proteine) e le varianti genomiche che abbiamo studiato su di te. La tabella associata all'area tematica di riferimento contiene le seguenti informazioni:

- Gene (es. NPY)
- Variante codificata* (es. #var1)
- Ruolo e/o funzione (es. biosintesi neuropeptide Y)
- Genotipo** [GN] (es. CC)
- Effetto della variante sulla tua salute (es. pallino rosso, condizione di rischio)

Due parole in più sono necessarie per spiegarti bene:

Ruolo e/o Funzione

Si tratta dell'effetto che la variante potrebbe avere su di te. Nel caso di #var1 del gene NPY si fa riferimento al gene che codifica per un enzima coinvolto nella sintesi del neuropeptide Y, il quale svolge un ruolo nella regolazione del senso di fame e sazietà. Le specifiche relative a questa variante sono approfondite nel documento "genehome tutorial".>

Effetto del genotipo

Al genotipo della tua variante (es. TT, TC o CC) corrisponde uno dei seguenti effetti:

- variante comune (nessun simbolo, vuoto)
- fattore di rischio (derivante da entrambi i genitori)
- fattore di rischio (derivante da un solo genitore)
- fattore protettivo
- (Power) predisposizione per attività fisiche di potenza
- (Endurance) predisposizione per attività fisiche di resistenza

SEZIONE PREVENZIONE***

In questa parte viene calcolato il tuo "rischio genetico" di andare incontro ad uno specifico problema (es. sovrappeso). I grafici contenuti sono stati generati applicando il modello del PRS - Polygenic Risk Score - alle frequenze alleliche della popolazione di riferimento (etnia caucasica). In base al punteggio ottenuto potrai individuare il livello di prevenzione a cui ti dovrai sottoporre. In questo caso saranno possibili quattro livelli di prevenzione:

- al di sotto della media, non sono necessari particolari azioni di prevenzione
- al di sopra della media, prevenzione di bassa entità
- oltre la prima deviazione standard, attuare un percorso di prevenzione
- oltre due deviazioni standard, attuare un percorso deciso di prevenzione

SEZIONE CONSIGLI

In questa parte potrai trovare una sintesi (esito) dei dati genomici analizzati all'interno del modulo, una serie di approfondimenti diagnostici e uno schema semplice contenente: alimenti, integrazione nutrizionale, stili di vita e trattamenti consigliati al fine di ridurre il rischio genetico.

SEZIONE REPORT

Le ultime specifiche relative all'analisi e la firma del medico specialista chiudono il report.

() Tutte le varianti presenti all'interno dei moduli genehome sono state progettate e sviluppate dalla divisione R&D di NEXT Genomics sulla base di oltre dieci anni di esperienza in ambito di genetica medica. I codici "rs" relativi alle mutazioni analizzate non sono stati inseriti nel report per tutelare la proprietà intellettuale dell'azienda. Ogni singolo paziente potrà richiedere tramite PEC (all'indirizzo nextgenomics@pec.it) le informazioni relative alle varianti analizzate nel modulo di interesse per sua esclusiva consultazione. Successivamente alla firma di un Non Disclosure Agreement (NDA), i codici delle varianti verranno inviati al paziente che ne avrà fatto richiesta via e-mail.*

*(**) Il simbolo "--" fa riferimento ad un genotipo non-assegnato in quanto non è stato superato il test interno di validazione del dato.*

*(***) La sezione è presente solo nei moduli in cui la valutazione di un rischio specifico richiede l'analisi di più varianti in contemporanea.*



METABOLICO

Regolazione della fame e metabolismo degli alimenti

L'alimentazione, in biologia, consiste nell'assunzione da parte dell'organismo, di alimenti indispensabili al suo metabolismo e alle sue funzioni vitali quotidiane prendendo in considerazione tutte le trasformazioni fisiche, chimiche e fisico-chimiche che i nutrienti assunti subiscono nel processo di digestione e/o assimilazione. Attraverso una corretta alimentazione si può aiutare il proprio organismo a mantenersi in forma: per la prevenzione di disturbi patologici cronici, come diabete, ipertensione ed obesità, una dieta sana ed equilibrata è senza dubbio essenziale.

→ Metabolismo aminoacidi

Gene	Variante	Ruolo e/o funzione	GN
PPMK1	#var1	Riduzione catabolismo aminoacidi (iperproteica sconsigliata)	TC
HAL	#var1	Incremento livelli ematici di istidina (iperproteica sconsigliata)	CC
QDPR	#var1	Metabolismo fenilalanina (tossicità)	CC

→ Metabolismo dei carboidrati

Gene	Variante	Ruolo e/o funzione	GN	
SLC30A8	#var1	Aumento livelli emoglobina glicata	CC	●
G6PC2	#var1	Incremento glicemia a digiuno (gluconeogenesi)	CC	
GCK	#var1	Incremento glicemia a digiuno (glicolisi)	AG	○
SI	#var1	Riduzione idrolisi saccarosio	CC	
G6PD	#var1	Riduzione attività G6PD (iperglicemia)	CC	
G6PD	#var2	Riduzione attività G6PD (iperglicemia)	GG	

→ Metabolismo dei lipidi

Gene	Variante	Ruolo e/o funzione	GN	
ADRB2	#var1	Alterazione recettore adrenergico (dislipidemia)	AA	●
APOC1	#var1	Incremento livelli LDL (dislipidemia)	AA	
FADS1	#var1	Riduzione livelli HDL (dislipidemia)	TT	
HNF4A	#var1	Riduzione livelli HDL (dislipidemia)	CC	
LIPC	#var1	Riduzione attività lipasi epatica (dislipidemia)	GG	
GCKR	#var1	Incremento livello trigliceridi (dislipidemia)	TC	
LPL	#var1	Lipasi lipoproteica endotelio vascolare (riduzione trigliceridi)	TC	●
ALG14	#var1	Incremento livelli acido palmitico (16:0)	AC	
PKD2L1	#var1	Riduzione livelli acido palmitoleico (16:1)	GG	
GRCh38.p12	#var1	Riduzione livelli acido palmitoleico (16:1)	GG	
FADS1	#var1	Riduzione livelli acido stearico (18:0)	TT	
TMEM25	#var1	Aumento dei livelli acido arachidonico (C20:4, omega 6)	GG	●



→ Regolazione ormonale

Gene	Variante	Ruolo e/o funzione	GN	
NPY	#var1	Biosintesi neuropeptide Y	TT	
MC4R	#var1	Recettore melanocortina (leptina e grelina)	TC	○
FAIM2	#var1	Alti livelli di leptina (incremento adiposità)	AG	
RLEP	#var1	Recettore leptina	AG	
GHSR	#var1	Recettore grelina	TC	
ARL15	#var1	Metabolismo adiponectina	AA	
ADIPOQ	#var1	Biosintesi adiponectina	GG	
ADIPOQ	#var2	Biosintesi adiponectina	GG	
MTNR1B	#var1	Recettore melatonina	GG	●
SH2B1	#var1	Insulino resistenza	Assente	
TCF7L2	#var1	Alterata tolleranza al glucosio	TC	○
PPARG	#var1	Aumento catabolismo acidi grassi (chetogenica)	CG	
FTO	#var1	Aumento anabolismo lipidico	AG	○
FTO	#var2	Aumento anabolismo lipidico	AG	○
FTO	#var3	Aumento anabolismo lipidico	AC	○
FTO	#var4	Aumento anabolismo lipidico	TC	○
PDE8B	#var1	Aumento livelli TSH (ipotiroidismo)	GG	
TSHR	#var1	Disfunzione recettore TSH (ipotiroidismo)	CC	
TSHR	#var2	Disfunzione recettore TSH (ipotiroidismo)	TT	
TSHR	#var3	Disfunzione recettore TSH (ipotiroidismo)	GG	
TSHR	#var4	Disfunzione recettore TSH (ipotiroidismo)	GG	
DIO1	#var1	Incremento attività DIO1 (aumento metabolismo basale)	AA	



INTALLERGY

Predisposizione ad allergie e intolleranze

Le intolleranze alimentari si differenziano dalle allergie alimentari vere e proprie perché non producono shock anafilattico e di solito non rispondono ai tradizionali test allergici cutanei. Non provocano quasi mai delle reazioni violente ed immediate nell'organismo, e quindi spesso non sono direttamente correlabili all'assunzione del cibo che le determina. L'allergia invece rappresenta una vera e propria patologia del sistema immunitario che si manifesta con particolari reazioni dell'organismo ad alcune sostanze normalmente tollerate.

Gene	Variante	Ruolo e/o funzione	GN	
GRK4	#var1	Sensibilità al sale	GG	
ADD1	#var1	Sensibilità al sale	GG	
FLG	#var1	Sensibilità al nichel	AG	
ALDOB	#var1	Sensibilità al fruttosio	CC	
ALDOB	#var2	Sensibilità al fruttosio	GG	
ALDOB	#var3	Sensibilità al fruttosio	GG	
LTC	#var1	Sensibilità al lattosio	GG	●
STAT6	#var1	Sensibilità alle proteine del latte	TT	
DLX2	#var1	Sensibilità alle arachidi	CC	
SNRPB2	#var1	Sensibilità alle uova	AG	
MIR4535	#var1	Sensibilità alle uova	AA	
ALDH2	#var1	Sensibilità all'etanolo (vino, birra, liquori e distillati)	GG	
CYP1A2	#var1	Sensibilità alla caffeina (caffè, tè, cacao, guaranà)	AC	
HFE	#var1	Sensibilità al ferro (tossicità)	GG	
BRAP	#var1	Sensibilità al piombo	TT	
CBS	#var1	Sensibilità a solfiti	GG	
CBS	#var2	Sensibilità a solfiti	GG	
ALDH2	#var1	Riduzione attività ALDH2 (accumulo acetaldeide)	GG	
DAO	#var1	Riduzione attività DAO (accumulo istamina)	Assente	
G6PD	#var1	Predisposizione al favismo	CC	
G6PD	#var2	Predisposizione al favismo	GG	
HLA-DQ 2.5	#var1	Predisposizione alla celiachia (80% soggetti celiaci)	CC	
HLA-DQ 2.2	#var1	Predisposizione alla celiachia	TT	○
HLA-DQ 2.2	#var2	Predisposizione alla celiachia	TT	
HLA-DQ 2.2	#var3	Predisposizione alla celiachia	AA	○
HLA-DQ 8	#var1	Predisposizione alla celiachia	TT	
ASH1L	#var1	Sensibilità al glutine (intolleranza)	CC	
GRB10	#var1	Sensibilità al glutine (intolleranza)	CC	
FOS	#var1	Sensibilità al glutine (intolleranza)	CC	



MICRONUTRIENTI

Carenza di vitamine e sali minerali

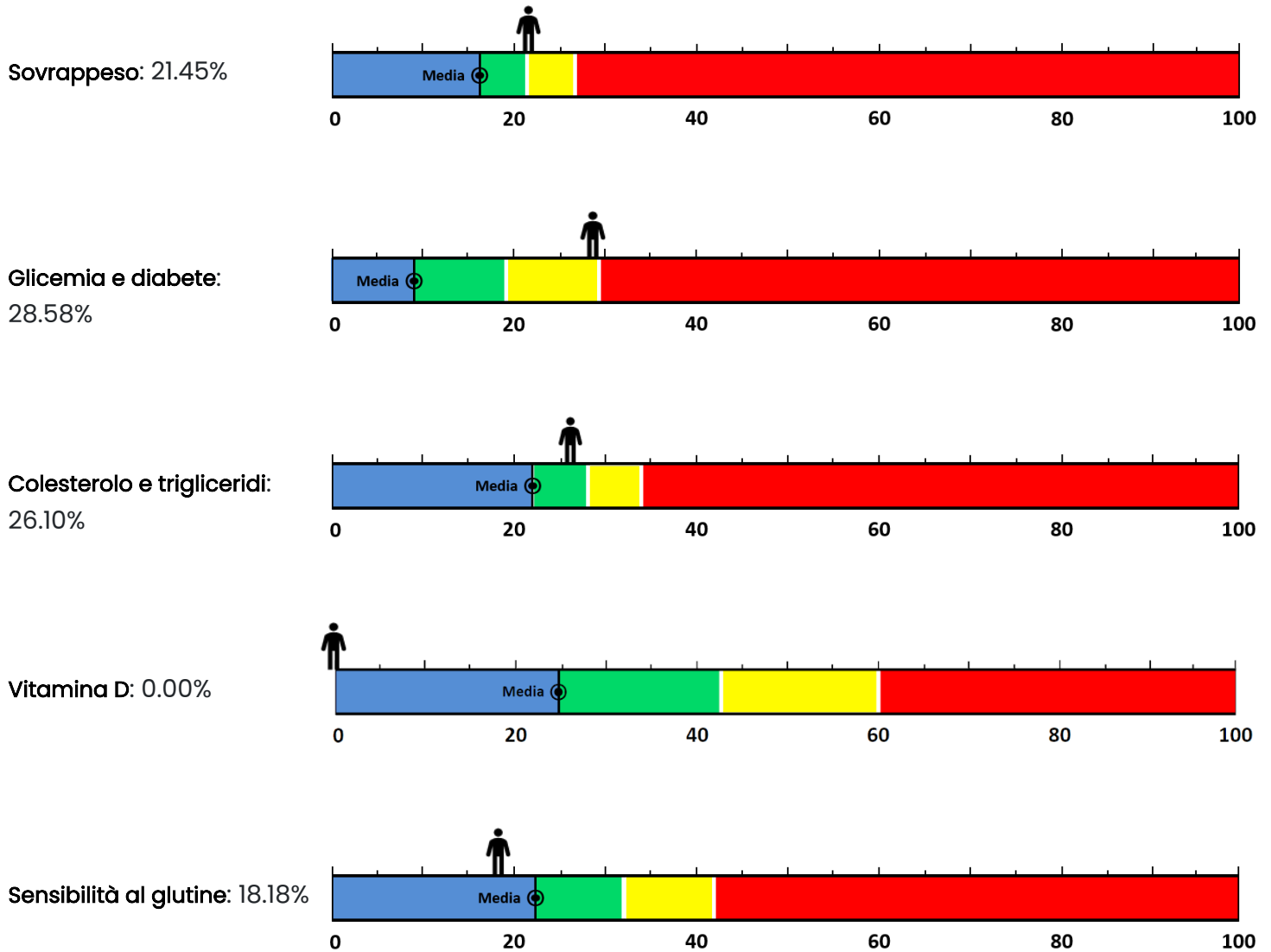
I micronutrienti, cioè le vitamine (A, B, C, D, E, K), i minerali (calcio e fosforo) e gli oligoelementi (ferro, zinco, selenio e manganese), incidono profondamente sullo stato di buona salute. Il corpo ne ha bisogno in piccole quantità, sebbene giochino un ruolo essenziale nella produzione di enzimi, ormoni e altre sostanze che aiutano a regolare la crescita, l'attività, lo sviluppo e il funzionamento dei sistemi immunitario e riproduttivo.

Gene	Variante	Ruolo e/o funzione	GN	
BCO1	#var1	Riduzione livelli Vitamina A	TC	
BCO1	#var2	Carenza di Luteina, Zeaxantina, Licopene e Retinolo	TG	
NBPF3	#var1	Riduzione attività NBPF3 (carenza Vitamina B6)	TC	
MTHFR	#var1	Riduzione attività MTHFR (carenza folato)	GG	
MTHFR	#var2	Riduzione attività MTHFR (carenza folato)	TG	●
TCN1	#var1	Riduzione livelli Vitamina B12	AG	
SLC23A1	#var2	Riduzione trasporto Vitamina C (carenza)	CC	
VDR	#var1	Alterazione recettore Vitamina D	CC	
VDR	#var2	Alterazione recettore Vitamina D	AA	
CYP24A1	#var1	Incremento catabolismo Vitamina D (carenza)	GG	
CYP24A1	#var2	Incremento catabolismo Vitamina D (carenza)	AG	
GC	#var1	Riduzione assorbimento tissutale Vitamina D	TT	
CYP4F2	#var1	Incremento catabolismo Vitamina E (carenza)	CC	
ABCA1	#var1	Riduzione biodisponibilità Vitamina E (carenza)	TC	●
ABCA1	#var2	Riduzione biodisponibilità Vitamina E (carenza)	AA	
IHPK3	#var1	Carenza di Fosforo e Calcio	TC	●
ALPL	#var1	Sovraccarico di Fosforo	TT	
VKORC1	#var1	Riduzione attività VKORC1 (carenza Vitamina K)	TC	●
SLC30A8	#var1	Riduzione trasporto Zinco (carenza)	CC	●
PPCDC	#var1	Riduzione trasporto Zinco (carenza)	CC	●
DMGDH	#var1	Carenza di Selenio	TC	○
ATP2B1	#var1	Riduzione assorbimento Magnesio (carenza)	AG	○
MUC1	#var1	Riduzione assorbimento Magnesio (carenza)	TC	
TMPRSS6	#var1	Carenza di Ferro (anemia)	AG	
NQO1	#var1	Riduzione attività NQO1	GG	



PREVENZIONE

La nuova tecnologia di sequenziamento (vt-Seq) ha permesso di leggere - all'interno del tuo genoma - quasi un milione di varianti (SNV), selezionate in base delle più recenti pubblicazioni scientifiche internazionali. Le informazioni genetiche così ottenute sono state poi analizzate attraverso un moderno algoritmo statistico basato sul PRS ("Polygenic Risk Score").





Consigli

[METABOLICO]

Esito

Il test genetico ha evidenziato una predisposizione per insulino-resistenza e aumento della glicemia.

Approfondimenti diagnostici consigliati

Glicemia e Insulinemia (digiuno e post-prandiale)

Emoglobina-glicata

Profilo lipidico a digiuno (trigliceridi, colesterolo totale, HDL, LDL)

Alimentazione consigliata

Si consiglia al paziente di evitare l'assunzione di:

- bevande zuccherate, patate, riso bianco, e frutta ricca di zuccheri come cachi, fichi, uva, datteri e banane molto mature, carboidrati raffinati (pane bianco, pasta, prodotti da forno, biscotti, cereali);
- prodotti industriali contenenti acidi grassi saturi e idrogenati, acidi grassi *trans* (margarina, brioche, snack dolci e salati, biscotti), fritti, derivati del latte (burro e formaggi stagionati), carni grasse ed insaccati.

Si consiglia al paziente di inserire nella propria dieta alimenti specifici:

- lenticchie, lupini, quinoa;
- pesce azzurro (sardina, acciuga, sgombro, aringa), semi e olio di lino, noci, mandorle, olio di canapa.

Integrazione nutrizionale consigliata

In base ai dati genomici analizzati, il paziente necessita di un percorso di integrazione nutrizionale da concordare con il suo specialista di riferimento. Si consiglia di valutare alcuni dei seguenti prodotti commerciali:

- Glucoerb, Erbenobili
- PufaGenics Forte, Metagenics

Comportamenti o stili di vita consigliati

In base alle predisposizioni riscontrate nel test genetico si consiglia al paziente di:

- Ricordarsi di bere acqua, soprattutto fuori dai pasti e nei momenti di attacchi di fame.
- Fare uno spuntino tra i pasti principali con frutta, meglio se con la buccia, o frutta secca in guscio, per non arrivare al pasto troppo affamato.
- Dormire bene e a sufficienza per risolvere il problema all'origine, il sonno regola i livelli di leptina e grelina.
- Fare attività fisica, un allenamento mirato e regolare può riequilibrare la secrezione di leptina e migliora la fisiologia del glucosio. L'esercizio fisico regolare riduce la glicemia e migliora la sensibilità all'insulina. Alternare allenamenti aerobici/metabolici con allenamenti di forza.
- Evitare diete dissociate, contenenti solo carboidrati, o solo proteine. Quindi consumare sempre, anche a colazione, sia carboidrati complessi ricchi di fibre, sia proteine.

Trattamenti consigliati

In base ai dati genomici analizzati, il paziente non necessita di alcun trattamento specifico.



[INTALLERGY]

Esito:

Il paziente ha evidenziato una sensibilità su base genetica verso il lattosio.

Sintomi correlati da verificare: dolore addominale, meteorismo, diarrea o stitichezza, gonfiore e flatulenza.

[Prestare attenzione]

All'interno del report possono essere presenti consigli alimentari che non tengono di conto delle allergie/intolleranze riportate nel presente modulo.

Approfondimenti diagnostici consigliati

In base ai dati genomici analizzati, non è consigliato alcun esame diagnostico di approfondimento.

Alimentazione consigliata

Si consiglia di ridurre (o eliminare in caso di conferma diagnostica) il consumo dei seguenti alimenti: latte vaccino, formaggi "freschi" e derivati lattiero-caserai. Si consiglia altresì di preferire il consumo di formaggi stagionati e derivati del latte fermentati come yogurt e kefir.

Integrazione nutrizionale consigliata

In base ai dati genomici analizzati, il paziente necessita di un percorso di integrazione nutrizionale da concordare con il suo specialista di riferimento. Si consiglia di valutare alcuni dei seguenti prodotti commerciali: Enzymasic, Yamamoto

Comportamenti o stili di vita consigliati

In base ai dati genomici analizzati, non si consiglia alcun particolare comportamento o alcuna variazione nello stile di vita.

Trattamenti consigliati

In base ai dati genomici analizzati, il paziente non necessita di alcun trattamento specifico.



[MICRONUTRIENTI]

Esito

Il test ha evidenziato una predisposizione genetica alla carenza di vitamina B9, K, E, fosforo, calcio, zinco.

Problemi relativi alle carenze dei micronutrienti individuate nel paziente (verificare sintomi):

- senso di stanchezza ed apatia, difficoltà di concentrazione, irritabilità e debolezza muscolare (vitamina E);
- secchezza o ruvidità della pelle e salute dei capelli, insonnia, inappetenza e acne (vitamine gruppo B);
- dolore ad ossa e articolazioni, fragilità ossea, debolezza muscolare (vitamina K);
- stanchezza, debolezza e fiato corto (vitamina B9);
- alterazioni della cute, stanchezza, lenta cicatrizzazione delle ferite, riduzione della risposta immunitaria (zinco).

Approfondimenti diagnostici consigliati

In base ai dati genomici analizzati, non è consigliato alcun esame diagnostico di approfondimento.

Alimentazione consigliata

Si consiglia al paziente di inserire nella propria dieta alimenti specifici:

- avocado, verdure a foglia verde, riso, legumi (vitamina B9);
- olio extravergine di oliva, mandorle dolci, verdure a foglia larga (bietola, basilico), olio di germe di grano e olio di girasole (vitamina E);
- prezzemolo, spinaci, broccoli, cavolfiori, verdure a foglie verdi, asparagi (vitamina K);
- fegato, anacardi, agnello, sardine, tacchino, polpo, funghi, cacao, semi di zucca e semi di sesamo (zinco).

Integrazione nutrizionale consigliata

In base ai dati genomici analizzati, il paziente necessita di un percorso di integrazione nutrizionale da concordare con il suo specialista di riferimento. Si consiglia di valutare alcuni dei seguenti prodotti commerciali: MetaViva Multi, Metagenics

Comportamenti o stili di vita consigliati

In base ai dati genomici analizzati, si consiglia al paziente di seguire le seguenti indicazioni:

- Nella preparazione dei cibi evitare frittture, cottura alla piastra/griglia oppure al forno. Preferire, invece, cottura al vapore, lessatura veloce, come in pentola a pressione.
- Quando possibile consumare frutta e verdura con la buccia.
- Per favorire l'assorbimento delle vitamine liposolubili (E, K) combinare gli alimenti consigliati con una quota di grassi, ad esempio condire le verdure con olio extravergine di oliva.
- Non consumare nel pasto elevate quantità di vegetali crudi, poiché la fibra non solubile e gli anti-nutrienti (fitati, ossalati e tannini), possono ridurre l'assorbimento di magnesio. L'azione negativa di questi alimenti si riduce se le verdure vengono ben cotte e i legumi tenuti in ammollo

Trattamenti consigliati

In base ai dati genomici analizzati, il paziente non necessita di alcun trattamento specifico.



Report

Il servizio genome è caratterizzato dal sequenziamento di quasi un milione di varianti genetiche attraverso il sistema di genotipizzazione vt-Seq (targeted sequencing of variants). Le varianti analizzate sono state validate e fanno parte dei più importanti database internazionali in ambito clinico: ACMG (American College of Medical Genetics), ADME (Absorption, Distribution, Metabolism and Excretion), AIM (Ancestry-Informative Marker), ClinVar NCBI (National Center for Biotechnology Information), COSMIC (Catalog Of Somatic Mutations In Cancer), CPIC (Clinical Pharmacogenetics Implementation Consortium), EBI (European Bioinformatics Institute), gnomAD (Genome Aggregation Database), GO CVS (Gene Ontology annotation of the CardioVascular System), NHGRI (National Human Genome Research Institute), PharmGKB (PharmacoGenomics KnowledgeBase). I dati genomici sono stati analizzati secondo le linee guida della European Society of Human Genetics (ESHG). Le informazioni riportate nel presente report dovranno essere correlate allo stato di salute e allo stile di vita del soggetto e richiederanno il parere e la verifica del proprio medico curante.

NEXT Genomics fornisce un'analisi e un'interpretazione scientifica di marcatori genomici selezionati, chiamati SNV ("Single Nucleotide Variants"), che sono associati a specifici rischi e benefici per la salute. Essere portatori di una variante di rischio genetico, per una determinata patologia, non significa che questa malattia necessariamente si sviluppi, così come non avere una certa variante di rischio genetico non elimina la possibilità di sviluppare la malattia. Strategie di prevenzione possono ridurre efficacemente la probabilità di sviluppare una malattia oppure possono aiutare a gestire le conseguenze della stessa in modo efficace. Pertanto, NEXT Genomics S.r.l. sollecita a consultare medici qualificati per la diagnosi e per le risposte alle domande riguardanti i risultati dei propri test. NEXT Genomics S.r.l. declina ogni responsabilità per eventuali deviazioni dal testo originale e rimanda, nel caso di dubbio, alla letteratura scientifica correlata. Le informazioni contenute nel report si intendono come strumenti aggiuntivi per il medico curante e non sono da considerarsi una diagnosi genetica di una o più malattie, né identificano una condizione medica esistente, né confermano/sostituiscono una diagnosi medica da parte di un professionista sanitario. In nessuna circostanza NEXT Genomics S.r.l. si assume la responsabilità per l'accuratezza delle conclusioni, delle diagnosi, delle raccomandazioni e dei trattamenti consigliati nel report. NEXT Genomics S.r.l. non fornisce consigli medici, ma mette a disposizione l'esperienza di medici e biologi del settore per meglio comprendere rischi e benefici associati ai genotipi del paziente. NEXT Genomics S.r.l. non si assume alcuna responsabilità riguardante le conclusioni, la diagnosi o i trattamenti proposti dal medico o dal biologo che redige il report. Questa dichiarazione è soggetta alla legge italiana. NEXT Genomics S.r.l. è impegnata a proteggere la privacy del paziente. Tutti i risultati dei test, e qualunque informazione personale, vengono tenuti sotto stretta riservatezza. I dati relativi al DNA del paziente non verranno utilizzati per altri test diagnostici al di fuori di quelli richiesti dal paziente e non verranno usati per scopi scientifici, salvo diversa indicazione da parte del paziente. L'informazione genomica di un paziente non verrà rilasciata a terzi, in modo da evitare di rivelare informazioni sul proprio stato di salute. L'informazione genomica di un paziente non verrà divulgata al di fuori di NEXT Genomics S.r.l., né all'interno dell'azienda, tranne a coloro che redigono il rapporto confidenziale sull'analisi e il report finale.

PERSONAL NEXT
PRECISION MEDICINE

Per eventuali chiarimenti:
Via Madonna del Piano, 6
50019 - Sesto Fiorentino (FI)
Telefono:

info@nextgenomics.it
www.nextgenomics.it
www.personalnext.it