

MEDINVITA^{gen}

MEDINVITA^{gen}

“MEDINVITA^{gen} è la linea di test di Nutrigenetica offerti da MEDINVITA. Essi individuano i fattori di rischio per le patologie più comuni: malattie cardiovascolari, processi infiammatori, predisposizione al diabete e osteoporosi per una prevenzione veramente efficace e personalizzata. Con i test MEDINVITA^{gen} infatti, si identificano i polimorfismi più studiati e significativi legati ai vari processi metabolici che determinano tali fattori di rischio presenti nel DNA di ciascun individuo, consentendo così al professionista di tracciare un progetto terapeutico nutrigenetico (ma non solo) estremamente personalizzato.

Ringrazio il Prof. Keith Grimaldi, nutrigenetista di fama mondiale, e tra i padri fondatori della Nutrigenetica, per avere fornito il testo di questo manuale esplicativo.”

Dott.ssa Stefania Ubaldi, MD, PhD



01 • Introduzione

- 01.01 • Aspetti importanti delle malattie complesse.....pag. 4
- 01.02 • I driver principali delle malattie.....pag. 5

02 • Salute e Benessere

- 02.01 • Preservare al meglio la propria salute.....pag.6
- 02.02 • Cosa sono i geni?.....pag.7
- 02.03 • Variazioni genetiche.....pag.7
- 02.04 • Genetica personale.....pag.8
- 02.05 • Che cos'è la Nutrigenetica?.....pag.8
- 02.06 • I geni e la tua salute.....pag.9
- 02.07 • Il controllo del peso.....pag.10
- 02.08 • Il ruolo degli antiossidanti e dei fitonutrienti.....pag.10
 - 02.08a • Vitamine B.....pag.11
 - 02.08b • Infiammazione.....pag.12
 - 02.08c • Stress ossidativo e Disintossicazione.....pag.14
 - 02.08d • Salute dell'osso.....pag.16
 - 02.08e • Glicemia.....pag.18

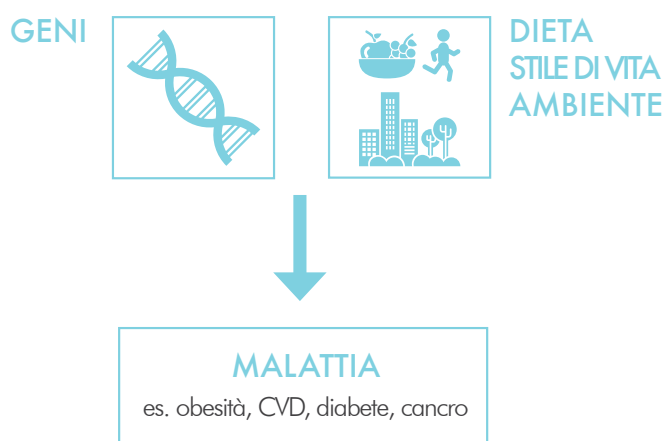
Appendice.....pag.21

- Domande frequenti.....pag.22
- Parole chiave.....pag.26

Il problema • Le malattie complesse e multifattoriali, e comuni: diabete, malattie cardiovascolari, cancro, osteoporosi, artrite e l'epidemia dell'obesità.

Le cause • L'ambiente (alimentazione e stile di vita) e la genetica.

La soluzione • Prevenzione attiva.



01.01 • Aspetti importanti delle malattie complesse

- **Multifattoriali:** ci sono molti componenti che causano queste malattie.
- Sono **malattie geni-ambiente**.
- **Cause diverse** in diversi individui.
- Ci sono **processi chiave** che sono alla base di queste malattie (es. infiammazione, stress ossidativo, ecc).
- La **traiettoria** verso la malattia è **complessa e silente** e comincia molti anni prima, anche decenni, prima che si vedono i primi segni nei fattori di rischio tradizionali.
- **Molti geni interagiscono** con l'ambiente (specialmente l'alimentazione) per influenzare questo percorso.
- Si può determinare la variazione genetica quando il paziente è **ancora in buona salute**.
- Non si possono cambiare i geni ma, conoscendo il **genotipo**, si possono cambiare l'**alimentazione** e lo **stile di vita** in un **modo mirato e personale**.

Oggi possiamo determinare la variazione genetica fin dalla nascita ed utilizzare l'informazione per influenzare la traiettoria, per re-indirizzarla verso un **percorso di benessere a lungo termine**.



01.02 • I driver principali delle malattie

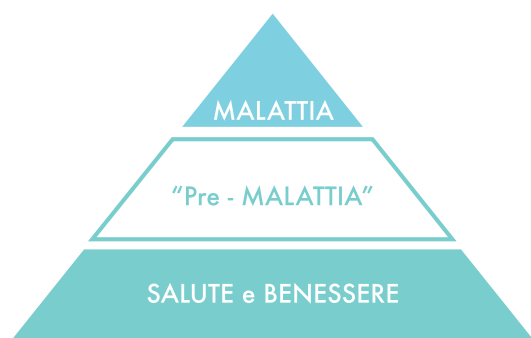
DRIVER	PATOLOGIE
INFIAMMAZIONE	Arteriosclerosi Malattie cardiovascolari Diabete tipo 2 Aggrava gli effetti dell'obesità Artrite Colon irritabile Invecchiamento della pelle
STRESS OSSIDATIVO	Tumori Arteriosclerosi Aggrava gli effetti dell'obesità Invecchiamento della pelle
DETOSSIFICAZIONE	Tumori Asma Invecchiamento della pelle
METABOLISMO VITAMINE B	Malattie cardiovascolari Ictus Osteoporosi Tumore al colon

02.01 • Preservare al meglio la propria salute

Cosa significa “**stare bene**”, “**sentirsi in forma**”? Non è semplicemente l’equivalente dell’assenza di malattie, ma piuttosto il **preservare al meglio il proprio potenziale**, conoscendo ed evitando quei fattori di rischio che precedono l’instaurarsi delle malattie.

Quando ad un individuo viene diagnosticata una malattia come il **diabete di tipo 2**, tale individuo avrà vissuto per molti anni in uno stato di “**pre-malattia**”, nè sano, nè malato nel vero senso del termine. Tale stato di limbo sta diventando sempre più frequente nei giovani adulti.

Uno dei problemi con cui dobbiamo fare i conti è, da questo punto di vista, un sistema medico che forma professionisti abituati a trattare malattie piuttosto che a prevenirle, impegnandosi a preservare la salute delle persone quando esse sono ben lontane dalla malattia vera e propria. Quanto spesso ci capita di visitare il nostro medico quando ci sentiamo bene? Eppure, molto



spesso portiamo la nostra macchina a fare una revisione quando ci sembra che funzioni perfettamente. Sentiamo molto spesso parlare della necessità di cambiare questo modo di pensare alla nostra salute, della necessità di passare da una “**cultura della cura**” ad una “**cultura della prevenzione**”, o meglio che la vera cura consiste proprio nella **prevenzione**.

Ma ciò non è facile da mettere in atto, allorchè ci troviamo di fronte a generazioni di medici abituati a curare solo malattie che si sono pienamente manifestate. La salute, il bene più prezioso, deve pertanto essere responsabilità personale di ciascun individuo e la prevenzione il vero ed unico metodo per preservarla il più a lungo possibile. **Prevenzione** significa, nel nostro caso, **un'alimentazione ed uno stile di vita equilibrati**, significa mantenere valori delle analisi entro i normali limiti piuttosto che correre ai ripari qualora essi diventino anormali.

Ed anche qui è necessaria una ulteriore precisazione, poichè l’equilibrio, il benessere, **non è lo stesso per tutti**. Ciò che è ideale per un individuo non lo è per un altro e non potrebbe essere altrimenti data la diversità genetica di ciascuno di noi. Quando si prende coscienza del fatto che siamo così diversi e che tali diversità, apparentemente lievi ma significative, determinano, insieme a fattori esterni, l’evoluzione della nostra salute, si comprende, allora, l’importanza della **genetica personalizzata**. Si comprende cioè, l’importanza di un’alimentazione e di uno stile di vita **studiato su misura** per ciascuno di noi, e che, sui lunghi tempi di una vita umana, farà sentire i suoi grandi effetti benefici.



02.02 • Cosa sono i geni?

Essi sono nel nostro **DNA (acido desossiribonucleico)** e sono le lunghe molecole filamentose dei nostri cromosomi, essi codificano le proteine coinvolte in ogni processo della nostra vita organica. I geni determinano in gran parte ciò che noi siamo ed il nostro aspetto fisico (colore dei capelli, degli occhi ecc.) ma non controllano interamente la nostra vita. Nell'anno 2000, è stata pubblicata la prima sequenza di un genoma umano, e una delle cose che abbiamo appreso negli ultimi dieci anni, in seguito all'esplosione di notizie seguite al progetto del genoma, è che i geni controllano meno aspetti di ciò che si credeva. **Essi non funzionano da soli.** Questa è una buona notizia per tutti. Poichè abbiamo compreso che non siamo sotto il controllo totale dei nostri geni, ma che è importante l'**influenza di altri fattori** come lo **stile di vita, l'ambiente, ciò che mangiamo** ecc.

La **nutrizione** è probabilmente il fattore esterno più importante. Dal momento in cui nasciamo noi cominciamo a mangiare e a bere, lo facciamo diverse volte al giorno, per il resto della nostra vita. Man mano che cresciamo, i processi vitali di costruzione delle cellule che costituiscono la pelle, i muscoli, le ossa, utilizzano primariamente una fonte sola: ciò che mangiamo e beviamo, appunto, oltre all'aria che respiriamo.

Noi siamo ciò che mangiamo, o meglio, diventiamo ciò che mangiamo.

02.03 • Variazioni genetiche

I geni contengono le istruzioni che controllano la crescita ed il mantenimento del nostro organismo. Essi sono presenti nelle lunghe catene di DNA contenute nelle cellule del nostro corpo, eccetto per i globuli rossi. Le catene del DNA sono fatte di diversi tipi di molecole, inclusi i **nucleotidi: Adenina, Timina, Citosina e Guanina**. Guardando da vicino il DNA, vediamo che le catene sono fatte di sequenze apparentemente casuali di **A, T, C e G**, le iniziali per queste sostanze. In realtà la sequenza di queste sostanze determina come si comportano, come funzioneranno le varie proteine in ciascun individuo. Il **genoma umano** contiene più di 3 miliardi di nucleotidi e la sequenza differisce da individuo a individuo. Se paragoniamo, infatti, la sequenza di due persone, vedremo che essa è quasi identica, ma in punti specifici assisteremo ad una variazione, e **sono proprio tali variazioni che ci rendono unici**. Solo i gemelli monozigoti che possiedono lo stesso patrimonio genetico, sono più o meno identici.

Persona 1: AGTCGTTTCGAAC**T**TGCTCA.....

Persona 2: AGTCGTTTCGAAC**C**TGCTCA.....

Le variazioni genetiche influenzano ciò che noi siamo e, specialmente, come il nostro



organismo reagisce ai fattori esterni e il suo sviluppo a lungo termine. Una casa o una macchina quando sono nuove appaiono perfette, ma dopo 30 o 50 anni il loro stato dipenderà sì dalla bontà dei materiali, ma anche dalla manutenzione. La nostra specificità individuale si sviluppa negli anni e dipende da come viviamo la nostra vita, dall'ambiente, dall'alimentazione, dallo stile di vita che conduciamo.

Più conoscenze acquisiamo sui geni e l'invecchiamento, più comprendiamo come i geni e l'ambiente, ovvero la loro interazione, influenzano la nostra salute ed il nostro benessere.

02.04 • Genetica personale

Il nuovo campo della genetica personalizzata è stato reso possibile e si è arricchito grazie ai progressi della tecnologia e della ricerca. Uno **screening delle variazioni genetiche** è divenuto pertanto alla portata dei molti e grazie alla ricerca in questo campo siamo in grado di comprendere sempre meglio gli **effetti dello stile di vita** su ciascun individuo. Questa **interazione tra geni e fattori esterni** è la chiave della grande utilità della **genetica personalizzata**.

Noi non possiamo cambiare i nostri geni, ma conoscendo il modo in cui rispondono agli stimoli esterni, possiamo avere un controllo migliore, diretto e responsabile sulla manutenzione del nostro organismo. La maggior parte delle variazioni genetiche non sono nè "buone" nè "cattive", e non v'è pertanto da temere la rivelazione di qualche cattiva notizia da un test genetico, ma solo **utili informazioni su come preservare al meglio** il nostro materiale di partenza. Poche variazioni genetiche sono responsabili del colore della pelle, chiara o scura, e l'una non è migliore dell'altra. Dipende solo dal contesto in cui esse si trovano ad agire: la pelle scura protegge dai raggi UV, la pelle chiara consente una efficiente produzione di vitamina D in zone del globo in cui vi è poca luce solare.

02.05 • Che cos'è la Nutrigenetica?

La **nutrigenetica** studia gli **effetti delle varianti genetiche** dell'individuo **in risposta alla dieta seguita** e ad altre fonti di nutrizione utilizzate. I test di nutrigenetica consentono di identificare a che punto ci si trova nel viaggio verso l'acquisizione di un equilibrio di salute potenzialmente ottimale.

MEDINVITA utilizza la migliore ricerca nel settore della genetica applicata alle interazioni con i fattori ambientali, per **aiutarti ad interpretare le tue variazioni genetiche** e per guidarti nel compiere le **scelte più appropriate** per quanto riguarda **la tua alimentazione ed il tuo stile di vita**. Siamo ancora agli inizi della genetica personalizzata, ma la conoscenza accumulata finora ha già apportato immensi benefici e, considerato il valore che ha



per ciascuno di noi la nostra salute e quella dei nostri cari, si deve parlare di benefici inestimabili.

Un'assicurazione sulla vita che acquisti una volta sola e che ti coprirà per sempre.

Un esempio: all'incirca metà degli italiani presenta una variazione in un gene coinvolto nella detossificazione, che potrebbe renderli più suscettibili agli effetti negativi delle tossine ambientali, aumentando il rischio dello sviluppo dei tumori in un modo significativo. Un valido aiuto nel ridurre tali effetti viene certamente da una corretta alimentazione.

La scienza ha compiuto notevoli progressi nell'identificare i geni che sono influenzati da fattori esterni, quali i componenti dei nostri cibi, la qualità dell'aria che respiriamo, l'acqua che beviamo, ovvero nel comprendere quali geni sono influenzati dai vari fattori ed in che modo.

La conoscenza specifica dei vari casi ci consente di compiere scelte alimentari e di stile di vita che ottimizzano il lavoro dei nostri geni: ad esempio la scelta di cibi ed integratori che aiutano nel lavoro di detossificazione. Ignorare questi "campanelli d'allarme" nel nostro profilo genetico ci espone a maggiori possibilità di ammalarci, impoverendo la qualità della nostra vita.

02.06 • I geni e la tua salute

Si è visto, dunque, come le più comuni variazioni genetiche influenzano il modo in cui ciascun individuo reagisce all'ambiente. Si tratta ora di capire come, nel contesto della genetica personale, una **certa variazione influisce sui bisogni nutrizionali** di un individuo e, viceversa, come **l'individuo reagisce ai nutrienti** contenuti negli alimenti.

La prima parte di tale relazione implica mutamenti nelle proteine che sono direttamente coinvolte nella metabolizzazione dei nutrienti. Ad esempio, un gene può codificare per un enzima che richiede i folati della vitamina B. Una variazione in tale gene comporta, per dirlo con parole semplici, una modifica nel modo in cui il gene produce tale enzima. In questo caso la variazione ha un effetto sulla capacità dell'enzima di legarsi ai folati ed esplicare il suo importante ruolo nei meccanismi cellulari. La variazione risulta, in altri termini, in una ridotta capacità dell'enzima di legarsi alla vitamina e, pertanto, è necessario supplire dall'esterno una più alta concentrazione di vitamina B. In tal modo l'enzima può funzionare al meglio e l'individuo godrà dei benefici effetti del suo buon funzionamento. In ogni caso, se il portatore di questa variazione genetica non assume sufficiente vitamina B, è esposto ad un maggior rischio di malattie connesse al cattivo funzionamento di questo enzima: problemi cardiaci, maggior rischio di cancro del colon e difetti del tubo neurale negli infanti.



Vi sono molti esempi simili nella genetica personale di variazioni che risultano in un maggior rischio di contrarre certe malattie e che possono essere mitigati dalle giuste scelte nell'alimentazione, integrazione e nello stile di vita. Ad esempio, un individuo può avere una variazione genetica che produce una proteina che promuove un'inflammatione basale di tutto il corpo e che lo espone ad un maggior rischio di malattie associate ad inflammatione cronica. Ad esempio l'artrite, l'asma, malattie cardiache, il cancro, l'obesità, malattie infiammatorie dell'intestino, per menzionarne alcune.

Dagli studi condotti nel campo della genetica personale noi abbiamo appreso, tuttavia, che alcuni nutrienti hanno il potere di interagire con il materiale genetico e modificare l'espressione di un certo numero di geni. In questo caso, gli **omega-3** ed alcuni tipi di **fitonutrienti** possono ridurre l'attività di tali geni e la suscettibilità verso malattie infiammatorie. Similmente, una certa variazione genetica riduce la capacità di attaccare le pericolose tossine contenute in alcuni fattori ambientali come il fumo, i pesticidi ecc., rendendoci più vulnerabili alle malattie causate da tali tossine. A questo proposito si è visto che i portatori di tale variazione genetica possono beneficiare dell'azione di certi nutrienti conosciuti come **glucosinolati** e che sono contenuti nei vegetali appartenenti alla famiglia delle **crucifere**. Questi pochi esempi ci fanno già toccare con mano il potere della genetica personale. Conoscendo le variazioni genetiche di cui siamo portatori in questi **geni-chiave**, ci possiamo difendere dagli effetti negativi dei fattori ambientali sulla nostra salute e, massimizzare, al contrario, quelli positivi **scegliendo un'alimentazione ed uno stile di vita che è il più compatibile con il nostro materiale genetico**.

02.07 • Il controllo del peso

Scegliendo un'alimentazione ed uno stile di vita idonei al nostro profilo genetico ci offre un ausilio indiretto anche nel controllo del peso. Un articolo pubblicato recentemente sul "**Nutrition Journal**" ha riportato che su un campione di pazienti, coloro che si sono sottoposti ad un test genetico ed hanno seguito una dieta dimagrante idonea al loro profilo genetico, hanno perduto più peso ed hanno conservato questi risultati per più di un anno, a differenza di coloro che non hanno fatto un test genetico, seguendo quindi una dieta non geneticamente personalizzata. Questi ultimi hanno perso meno peso e l'hanno riacquistato più in fretta. Quando si dice: "Ascoltare il proprio corpo"!

02.08 • Il ruolo degli antiossidanti e dei fitonutrienti

Riempire il proprio piatto di **frutta, vegetali e legumi** è uno dei modi per accertarsi che il proprio organismo faccia il pieno di **vitamine, minerali, fibre** e molti altri preziosi nutrienti



che la ricerca sta ancora studiando. Perché la scienza della nutrizione pone tanta enfasi su questi cibi? La risposta è negli **antiossidanti** e nei **fitonutrienti**, ovvero quelle sostanze **derivate dalle piante**. La scienza pensa che queste possano svolgere un ruolo importante nella **prevenzione delle malattie del cuore**. Non è ancora certo se gli antiossidanti da soli abbiano benefici effetti sul cuore, in ogni caso la “sinfonia” di antiossidanti, fitonutrienti, fibre ed altre sostanze “bioattive” contenute nei nutrienti derivati dalle piante, sono chiaramente associate ad un ridotto rischio di malattie cardiovascolari.

02.08a • Vitamine B

GENE	EFFETTO
MTHFR - 5,10 metilene tetraidrofolato	L' MTHFR è una proteina chiave nel metabolismo dell'acido folico (una vitamina B), che è coinvolta nella sintesi del DNA e nelle reazioni di metilazione del DNA.
METABOLISMO VITAMINE B	Malattie cardiovascolari Ictus Osteoporosi Tumore al colon

Perché le **vitamine del gruppo B** e l'**acido folico** sono importanti per il vostro organismo? Le vitamine sono delle molecole organiche essenziali per il metabolismo normale, la crescita e lo sviluppo, e per la regolazione della funzione cellulare. Poiché le vitamine generalmente non possono essere sintetizzate dalle cellule umane, le vitamine essenziali devono essere fornite attraverso il cibo o gli integratori. Certe vitamine del gruppo B sono particolarmente importanti e lavorano insieme all'acido folico per **mantenere il cuore in buona salute**.

La **salute del cuore** dipende da un **complesso equilibrio di fattori ambientali, dietetici e genetici**. Il **gene MTHFR** influenza i livelli di **omocisteina** nel sangue ed alti livelli di omocisteina possono aumentare il rischio di malattie cardiovascolari. Un fattore importante nella regolazione dei livelli di omocisteina entro valori normali, è la presenza di valori ottimali di vitamina B, incluso acido folico, B6 e B12.

[La connessione tra salute del cuore e omocisteina](#)

Vi sono molti fattori che possono avere un effetto sulla salute del nostro cuore. Uno dei fattori che noi possiamo controllare è il modo in cui il vostro corpo usa l'omocisteina. Questo amino-acido si differenzia dagli altri perché è sospettato di essere coinvolto nell'arteriosclerosi. Il modo in cui ciò avviene di preciso è ancora oggetto di studio, ma una delle possibilità è che un alto livello di omocisteina danneggia le pareti venose. Una volta danneggiate le pareti sono più suscettibili ad accumulare placca. L'omocisteina può



anche aumentare la probabilità di coaguli nel sangue i quali possono determinare infarti ed ictus.

L'omocisteina è parte di un ciclo senza fine che ha luogo in ogni cellula del nostro corpo. Nuove proteine, grassi e carboidrati vengono prodotti costantemente e distrutti e riprodotti in un processo per il quale un composto è trasformato in un altro. Se per qualche ragione una di queste trasformazioni non può aver luogo, il composto si accumula e si riversa dove non dovrebbe, ad esempio nel sangue. Alti livelli di omocisteina nel sangue portano ad infiammazione delle pareti venose.

La buona notizia è che le vitamine B, in particolare i folati, aiutano nello smantellare l'accumulo e ripristinare il normale ciclo, così che l'omocisteina rimane entro livelli normali. In particolare coloro che hanno la variante del gene conosciuta come MTHFR devono fare particolare attenzione ad assumere quantità adeguate di folati, talvolta anche superiori alla norma.

02.08b • Infiammazione

GENE	EFFETTO
IL6 - Interleuchina 6	L'interleuchina-6 (IL-6) è una citochina pro-infiammatoria che aumenta il livello di infiammazione in tutto il corpo. E' anche prodotta dalle cellule muscolari, dagli osteoblasti (cellule di sintesi dell'osso) e dal tessuto adiposo.
TNF - Fattore di necrosi tumorale alfa	Il fattore di necrosi tumorale (TNF) è una citochina coinvolta nell'infiammazione sistemica: induce la risposta infiammatoria ed ha anche ruoli nell'apoptosi, nella proliferazione cellulare e nel rimodellamento delle ossa.
INFIAMMAZIONE	Arteriosclerosi Malattie cardiovascolari Diabete tipo 2 Aggrava gli effetti dell'obesità Artrite Colon irritabile Invecchiamento della pelle

L' **infiammazione** è una risposta essenziale e protettiva messa in atto dai tessuti dell'organismo in presenza di malattie, ferite, infezioni o in presenza di una proteina responsabile di reazioni allergiche. Ad esempio, l'arrossamento o il gonfiore intorno a una ferita o un'area infetta segnalano che è in atto un processo normale di riparazione di un danno subito dall'organismo. Esistono numerosi geni che regolano il processo infiammatorio dell'organismo.



Normalmente, una volta completato il naturale processo di riparazione, questi geni non esercitano più alcuna funzione fino a quando non saranno nuovamente necessari per far regredire un'inflammatione. Alcune volte, tuttavia, questi geni rimangono in funzione oltre il periodo dovuto e possono provocare reazioni troppo forti o non necessarie.

I processi infiammatori si verificano anche a livello venoso e del tratto intestinale nel caso di aterosclerosi o di malattie infiammatorie dell'intestino. Vi è anche un livello di infiammazione basale, infatti molti processi di routine nel nostro organismo coinvolgono molecole infiammatorie; esse ad esempio sono presenti nella distruzione e ricrescita di tessuti ossei. È questo **livello basale di infiammazione** che è particolarmente interessante per la nutrigenetica. Il processo infiammatorio è una cascata di eventi che coinvolgono l'azione di geni e di reazioni biochimiche, tutte culminanti nella produzione di molecole che contribuiscono al processo infiammatorio.

Il processo infiammatorio è sotteso a così tante malattie che ci preoccupano ai nostri giorni: **artrite, dermatiti, periodontiti** (malattie gengivali), e **malattie infiammatorie dell'intestino**. Queste sono le più ovvie malattie infiammatorie, ma forse non tutti sanno che **le allergie, l'asma, le malattie cardiache, il diabete, il cancro, l'obesità e l'osteoporosi** sono tutti disordini infiammatorii cronici.

La conoscenza del vostro profilo genetico può guidarvi nelle scelte per **ridurre l'infiammazione basale e ridurre il rischio di malattie** ad essa connesse. Alcuni di noi sono più predisposti ai processi infiammatorii a causa del nostro patrimonio genetico e del nostro stile di vita. È vero che tutti possono trarre benefici dall'evitare tossine presenti nell'ambiente e dal mangiare alimenti capaci di ridurre la risposta infiammatoria. Ma alcuni di noi hanno bisogno di essere più attenti di altri, a causa di specifiche variazioni genetiche che li rendono potenzialmente più vulnerabili.

La lista delle malattie prodotte dai processi infiammatorii sembra crescere costantemente man mano che i ricercatori approfondiscono i meccanismi delle malattie croniche più comuni ai nostri giorni. Asma ed allergie sono problemi sempre più frequenti specie nei bambini. Il diabete e l'obesità, una volta presenti solo nella mezza età, sono ora disordini cronici comuni anche nei giovani. Osteoporosi e aterosclerosi che si manifestano generalmente solo con l'avanzare dell'età, hanno una lunga gestazione prima di manifestarsi improvvisamente. Nel caso dell'osteoporosi, il naturale processo del ricambio osseo è in parte fuori controllo. Le nostre ossa sono in un continuo processo di riciclaggio, un processo che implica infiammazione. Quando è presente una infiammazione cronica, si verifica che la distruzione dell'osso eccede la sua ricostruzione, perciò le ossa divengono fragili e si rompono facilmente. Analogamente all'osteoporosi, anche l'aterosclerosi è



complicata dall'infiammazione. L'aterosclerosi implica un restringimento delle arterie che raggiungono il cuore e il cervello. Ciò accade a causa dell'accumulo di una placca sulle pareti delle arterie. Questa placca è sentita dall'organismo al pari di una ferita che innesca pertanto una risposta infiammatoria.

I cibi che contengono **polifenoli** (un tipo di **fitonutrienti**) hanno anch'essi proprietà antiinfiammatorie. Essi si trovano in un certo numero di cibi, quali il **tè verde** e quello **nero**, il **vino rosso**, alcuni **vegetali** e **frutta**. Mangiando cibi ricchi di polifenoli, in aggiunta al controllo sui grassi di cui si diceva prima, si avrà un **notevole beneficio nella riduzione della risposta infiammatoria**.

02.08c • Stress ossidativo e Disintossicazione

GENE	EFFETTO
GSTM1 GSTT1 Glutathione-S- transferasi	Le glutathione-S-transferasi sono coinvolte nel metabolismo delle tossine, come xenobiotici, carcinogeni, trattamenti farmacologici, tossine ambientali e prodotti dello stress ossidativo, durante la reazione di detossificazione della fase 2 che avviene primariamente nel fegato.
CYP1A2 Cytochrome P450	I citocromi P450 sono i maggiori attori coinvolti nella detossificazione dell'organismo, essendo molecole in grado di agire su un gran numero di differenti substrati, sia esogeni (farmaci e tossine di origine esterna) che endogeni (prodotti di scarto dell'organismo).
SOD2 Superossido dismutasi a Manganese	Il gene SOD2 codifica per un enzima definito superossido dismutasi a manganese. Questo enzima è importante nel proteggere l'ambiente cellulare dai radicali liberi dell'ossigeno prodotti internamente, specialmente quelli prodotti durante il metabolismo energetico. Esso lega il superossido dei prodotti della fosforilazione ossidativa e li trasforma a perossido d'idrogeno ed ossigeno molecolare.
PATOLOGIE	Tumori Arteriosclerosi Aggrava gli effetti dell'obesità Invecchiamento della pelle Asma

L'**attività antiossidante** è una componente fondamentale del sistema di difesa del corpo umano. Come sappiamo, l'ossigeno è essenziale per la vita, ma può anche generare molecole altamente reattive e potenzialmente pericolose, chiamate "radicali liberi".

I **radicali liberi** possono fortemente **danneggiare il nostro organismo**; attaccano infatti DNA, proteine e grassi presenti nelle nostre cellule. I radicali liberi sono stati associati a una varietà di disordini di salute comuni, inclusi **malattie cardiache, infiammazioni croniche**



e cancro, oltre a **processi di invecchiamento rapido**. Il nostro organismo possiede delle difese immunitarie contro i radicali liberi, geni che producono enzimi antiossidanti, che neutralizzano queste molecole altamente reattive.

Nel test potremmo identificare determinate varianti nei geni che producono e regolano tali enzimi antiossidanti. Queste varianti potrebbero essere indicative di un'attività alterata di tali enzimi e quindi i radicali liberi presenti nel tessuto corporeo potrebbero non venire neutralizzati in modo efficace. Il nostro organismo dispone di sistemi immunitari estremamente efficaci che ci proteggono da sostanze dannose presenti nell'aria che respiriamo e nel cibo che consumiamo

Molti studi hanno chiaramente dimostrato che una **dieta povera di antiossidanti** può avere **effetti negativi** sulla salute a lungo termine e che l'entità di tali effetti **dipende dal genotipo** di ciascun individuo. Ovviamente anche l'opposto sarà vero: si è infatti constatato che individui con un particolare genotipo subiscono minori danni legati allo stress ossidativo quando assumono quantità adeguate di antiossidanti. In uno studio in particolare si è visto che il rischio relativo di cancro alla prostata in individui con il **genotipo CC per SOD2** si è ridotto da tre volte la norma a tre volte meno della norma.

È anche vero che non possiamo sopravvivere sulla Terra senza l'ossigeno. Eppure anche l'ossigeno che ci aiuta ad estrarre l'energia dai cibi che consumiamo, ha il suo lato oscuro. Le reazioni che nel nostro organismo usano l'ossigeno creano sostanze dannose chiamate radicali liberi. Questi composti pericolosi hanno un ruolo importante in molte malattie croniche, incluse quelle cardiache.

Come già sapete, alti livelli di **LDL** nel vostro sangue, pongono le basi per l'accumularsi della placca sulle pareti delle arterie, accrescendo il **rischio di malattie cardiovascolari**. I radicali liberi aumentano questo rischio poichè causano l'ossidazione del colesterolo LDL, che a sua volta innesca una serie di eventi che porta alla formazione della placca che restringe le arterie ed ostacola il flusso del sangue. Il risultato di questo processo può essere un infarto o un ictus.

Come si vede, dunque, questi radicali liberi sono altamente distruttivi. Gli antiossidanti forniscono ciò di cui i pericolosi radicali liberi hanno bisogno per essere neutralizzati: un extra elettrone che li trasforma in molecole stabili. La magia degli antiossidanti consiste nel fatto che essi possono donare un elettrone senza essi stessi diventare radicali liberi. Mangiando molti vegetali e frutta si fornisce al proprio organismo la capacità di difendersi dai danni causati dai radicali liberi.



Fitonutrienti

Recentemente i fitonutrienti hanno catturato l'interesse dei ricercatori per la loro capacità di aiutarci nella **prevenzione delle malattie**. Essi sono derivati dalle piante e oltre ad avere proprietà antiossidanti sono anche capaci di avere effetti positivi su certi ormoni, enzimi e microbi che invadono il nostro organismo.

02.08d • Salute dell'osso

GENE	EFFETTO
VDR Recettore della Vitamina D	Il recettore della vitamina D (VDR), anche noto come calcitriolo, è un membro della famiglia dei recettori nucleari dei fattori di trascrizione. Il gene VDR è espresso nella maggior parte dei tessuti del corpo ed ha effetti diversi su sistemi differenti. Un ruolo è nella regolazione del trasporto intestinale del calcio.
IL6 Interleuchina 6	L'interleuchina-6 (IL-6) è una citochina pro-infiammatoria che aumenta il livello di infiammazione in tutto il corpo. E' anche prodotta dalle cellule muscolari, osteoblasti (cellule di sintesi dell'osso) e dal tessuto adiposo.
LTNF Fattore di necrosi tumorale alfa	Il fattore di necrosi tumorale (TNF) è una citochina coinvolta nell'infiammazione sistemica – induce la risposta infiammatoria ed ha anche ruoli nell'apoptosi, nella proliferazione cellulare e nel rimodellamento delle ossa.
MTHFR-5,10 metilendetraidrofolato reductasi	L'MTHFR è una proteina chiave nel metabolismo dell'acido folico (una vitamina B), che è coinvolta nella sintesi del DNA e nelle reazioni di metilazione del DNA.

Contrariamente a quanto si possa pensare, le ossa non sono una struttura fissa; infatti il nostro corpo **consuma e rigenera in continuazione il tessuto osseo** per produrre il calcio necessario alle funzioni vitali. Il **quadro genetico**, la **dieta** e lo **stile di vita** sono fattori essenziali per il **mantenimento di un processo equilibrato**. Uno squilibrio in uno o più di questi fattori può condurre a una disfunzionalità nella creazione di nuovo tessuto osseo. Nell'analisi condotta possono essere identificate determinate varianti in uno o più geni che sostengono la salute ossea e che potrebbero portare alla formazione di proteine alterate e avere quindi un effetto negativo sulla struttura ossea. L'accumulo di queste proteine alterate potrebbe causare una perdita ossea, specialmente se la dieta è carente di determinate sostanze nutritive essenziali per la salute ossea, o se non si è sufficientemente attivi dal punto di vista fisico. Un altro fattore determinante è l'**età**: dai trent'anni in avanti si



manifesta in uomini e donne l'inizio di una perdita della massa ossea. Ciò si verifica particolarmente nelle donne post-menopausa. È possibile tuttavia rallentare la perdita della massa ossea prestando la dovuta attenzione a fattori di nutrizione e di stile di vita.

Si pensi ora alla salute dell'osso come ad un processo dinamico che cambia nel corso della vita. L'osso è in un continuo processo di distruzione e ricostruzione. A seconda della fase della vita in cui ci si trova il processo di formazione può essere minore, uguale o maggiore di quello di distruzione. Sebbene si sappia che il picco della massa ossea è raggiunto intorno ai 30 anni, è anche vero che l'osso è un tessuto dinamico che è costantemente rimodellato.

Pertanto la salute dell'osso può essere pensata come un processo continuo, e una volta che si è superato il picco, è molto importante preservare la massa che abbiamo, prevenire inopportune distruzioni e fornire il materiale per riparare il tessuto osseo. Quando la distruzione è maggiore della riparazione si instaura la temuta osteoporosi che impoverisce notevolmente la qualità della nostra vita.

L'**osteoporosi** è una malattia per la quale **le ossa perdono la loro massa**. Il processo è silente, senza dolore ed è spesso accettato come una inevitabile conseguenza dell'età. Al contrario, la perdita della densità ossea, può essere molto debilitante, un fatto che ha spinto gli organi della sanità ad incoraggiare le persone ad apprendere come salvaguardare la salute delle ossa, i fattori di rischio che ne riducono la densità e come si può migliorare la possibilità di avere delle ossa forti durante tutta la vita, anche in età avanzata.

Questa **perdita di densità minerale nelle ossa (BMD)** è legata a molti fattori, inclusi i **geni**, ovviamente. Essa è legata anche alla **nutrizione**, all'**attività fisica** che può essere in quantità o qualità inadeguata, e ai **cambiamenti ormonali**. I primi segnali non sono sempre evidenti, per cui molti anni passano prima che ci si accorga di avere l'osteoporosi. L'osteoporosi attacca più di 44 milioni di donne e uomini nei soli Stati Uniti. Di questi 44 milioni, 300.000 sono ospedalizzati ogni anno in seguito a fratture dell'anca. L'osteoporosi è una malattia che **può impiegare anni per manifestarsi**. Se non è diagnosticata in tempo, può progredire fino al verificarsi di una frattura.

I **fattori di rischio** riconosciuti per lo sviluppo dell'osteoporosi sono i seguenti:

- Alimentazione
- Quantità e tipo di attività fisica praticata
- Alcuni farmaci
- Fumo
- Alcool
- Caffaina



- Malattie dell'assorbimento quali: anoressia, morbo di Crohn, coliti ulcerative, celiachia
- Età
- Genere
- Dimensioni corporee
- Etnia
- Storia familiare
- Variante genetiche

Il modo per curare questa malattia è la prevenzione, ovvero conoscere i propri fattori di rischio e prendere misure preventive per controbatterla.

Riguardo alla salute delle ossa sono stati identificati vari geni che reagiscono a scelte di alimentazione e stili di vita che possono proteggere la densità minerale delle nostre ossa. Gli **osteoblasti** sono cellule ossee implicate nel rimodellare il tessuto e sono i costruttori delle ossa. Per compiere questo lavoro si servono di vari nutrienti (calcio, fosforo, magnesio, vit.A, B12, C e proteine). Gli **osteoclasti** sono anch'essi cellule ossee che rimodellano l'osso ma sono responsabili dello smantellamento del tessuto e rilasciano il calcio nel sangue.

02.08e • Glicemia

GENE	EFFETTO
VDR Recettore della Vitamina D	Il recettore della vitamina D (VDR), anche noto come calcitriolo, è un membro della famiglia dei recettori nucleari dei fattori di trascrizione. Il gene VDR è espresso nella maggior parte dei tessuti del corpo ed ha effetti diversi su sistemi differenti. Un ruolo è nella regolazione del trasporto intestinale del calcio. Lo SNP è stato associato a effetti sulla densità mineralica dell'osso, al rischio di contrarre l'osteoporosi e anche alla sensibilità insulinica.
IL6 Interleuchina 6	L'interleuchina-6 (IL-6) è una citochina pro-infiammatoria che aumenta il livello di infiammazione in tutto il corpo. E' anche prodotta dalle cellule muscolari, osteoblasti (cellule di sintesi dell'osso) e dal tessuto adiposo.
VDR Recettore della Vitamina D	Il recettore della vitamina D (VDR), anche noto come calcitriolo, è un membro della famiglia dei recettori nucleari dei fattori di trascrizione. Il gene VDR è espresso nella maggior parte dei tessuti del corpo ed ha effetti diversi su sistemi differenti. Un ruolo è nella regolazione del trasporto intestinale del calcio. Lo SNP è stato associato a effetti sulla densità mineralica dell'osso, al rischio di contrarre l'osteoporosi e anche alla sensibilità insulinica.



GENE	EFFETTO
ACE Angiotensin I converting enzyme	ACE (enzima che converte l'Angiotensina I) è un enzima circolante, coinvolto nel sistema RAS (renina-angiotensina), che controlla la pressione del sangue ed il bilancio elettrolitico. Catalizza la conversione dell'angiotensina I ad angiotensina II – quest'ultima è un potente vasocostrittore: ACE può influenzare anche il grasso corporeo e la distribuzione del grasso, ed ha effetti sulla sensibilità insulinica e sui livelli di glucosio.
TCF7L2 Transcription factor 7- like 2	L'allele "rischio" del gene TCF7L2 indica una funzione alterata delle cellule beta nei pazienti. Non è stato completamente caratterizzato, ma la proteina è implicata nell'omeostasi del glucosio e lo SNP influenza la sensibilità all'insulina.
PATOLOGIE	Diabete tipo 2 Obesità Sindrome metabolica

Il cibo consumato viene normalmente assorbito nel circolo ematico sotto forma di zuccheri quali glucosio, grassi e altre sostanze di base. Un incremento del glucosio nel circolo ematico comporta il rilascio dell'ormone insulina da parte del pancreas. L'insulina si lega alle cellule da dove facilita il trasferimento del glucosio dal circolo sanguigno alle cellule per un immagazzinamento sotto forma di glicogeno e, successivamente, per un utilizzo da parte delle cellule dell'organismo come fonte di energia. La resistenza all'insulina si riferisce a una riduzione della capacità delle cellule dell'organismo di rispondere all'azione dell'ormone insulina. Per compensare questa carenza il pancreas secerne più insulina, con conseguenti alti livelli di insulina nel sangue. Studi medici dimostrano che la sensibilità all'insulina svolge un ruolo molto importante in alcuni dei disordini più comuni, tra cui il diabete di tipo 2, l'alta pressione del sangue, le patologie cardiache e la disfunzione del metabolismo dei grassi. Nel corso della nostra analisi abbiamo valutato diversi geni associati alla sensibilità all'insulina, ognuno dei quali svolge un ruolo diverso nell'organismo e alcuni dei quali a prima vista non sembrano essere direttamente correlati all'insulina. Ad esempio, il recettore della vitamina D (VDR) oltre a essere importante per la sensibilità all'insulina, agisce anche sulla secrezione di insulina e sul mantenimento della tolleranza al glucosio.

[Diabete](#)

La frequenza con cui le popolazioni hanno sviluppato il diabete di tipo 2 è impressionante. Questo tipo di diabete è direttamente correlato allo stile di vita, ed in particolare



all'alimentazione e all'attività fisica. Esso è anche correlato con le malattie cardiovascolari, infatti molti di coloro che contraggono il diabete presentano anche malattie cardiovascolari. Nel diabete come nelle malattie cardiovascolari, le arterie spesso si ostruiscono. Questo rallenta il flusso sanguigno ed aumenta pertanto il rischio di ictus o altre forme di eventi cardiovascolari.

- Il 73% di coloro che hanno il diabete hanno anche malattie cardiovascolari
- Il 65% dei diabetici muoiono di malattie legate al cuore

[La sindrome metabolica](#)

Un'altra condizione che frequentemente accompagna le malattie cardiovascolari è la sindrome metabolica. L'organismo umano è un meccanismo delicato e complesso e pertanto si dà spesso il caso che vari fattori di rischio e le conseguenti malattie appaiono interconnessi. Se si ha un fattore di rischio, questo ci mette a rischio rispetto ad un altro e così via. La sindrome metabolica è una di queste interconnessioni. È in sostanza un complesso di sintomi che presi nel loro insieme definiscono una malattia.

Nel 2005 l'**International Diabetes Federation** ha rivisto i criteri diagnostici, proponendo come metodo per identificare la patologia la presenza nello stesso paziente di 2 dei seguenti disordini:

- glicemia a digiuno: oltre 100 mg/dl stadio IFG;
- ipertensione arteriosa: oltre i 130/85 mm Hg o terapia ipotensivante;
- ipertrigliceridemia: oltre i 150 mg/dl;
- ridotto colesterolo HDL: 40 mg/dl nei maschi, 50 mg/dl nelle femmine o terapia ipolipemizzante;
- una circonferenza vita oltre i 94 cm nei maschi, 80 cm nelle femmine.

La sindrome metabolica è una finestra su ciò che il futuro ha in serbo per la nostra salute e sulle probabili malattie che svilupperemo - tutti i componenti della sindrome metabolica sono anche fattori di rischio di malattie cardiovascolari. Ma data la interconnessione dei sintomi, qualora si riesca a controllarne uno si risentirà degli effetti positivi anche sugli altri sintomi ad esso connessi.

APPENDICE



• Domande Frequenti

• In che modo la comprensione dei geni del nostro organismo può aiutare a vivere più a lungo e in modo più sano?

La nostra salute è il risultato di un'interazione tra i geni del nostro organismo e alcuni fattori associati allo stile di vita che conduciamo, tra cui dieta, esercizio fisico, stress, fumo e consumo di bevande alcoliche. Il nostro profilo genetico determina quali principi nutritivi vengono utilizzati e in che modo, come le tossine vengono eliminate e il grado di efficacia di tali processi all'interno del nostro organismo. Tuttavia, regolando il nostro stile di vita, è possibile agire in modo significativo sul funzionamento dei geni e compensare le aree in cui i geni funzionano a un livello alterato.

• Il test genetico offre dei vantaggi non acquisibili semplicemente seguendo i consigli di operatori sanitari, medici, organizzazioni di ricerca, articoli di riviste specializzate, istituti specializzati nella sanità e così via?

Attualmente tutte le farmacie, i negozi di alimenti naturali, le riviste specializzate e i supermercati offrono una gran quantità di materiale stampato con consigli dietetici e nutrizionali, la maggior parte dei quali possono anche essere validi. Ma come si fa a sapere quali linee guida sono rilevanti per il nostro organismo? Il problema, inoltre, non riguarda solo la qualità ma anche la quantità delle informazioni disponibili. È infatti impossibile valutare e recepire tutto. Non sorprende quindi che, secondo sondaggi condotti dal governo statunitense, solo il 12% degli americani segue le direttive generali di una sana alimentazione. D'altro canto, dei consigli personalizzati, ossia linee guida formulate in base alle proprie necessità individuali, sono molto più realistiche. La nostra esperienza ha dimostrato che consigli personalizzati sono un fattore motivazionale importante e inducono a un impegno più serio verso uno stile di vita più sano.

• Quali valutazioni genetiche prende in considerazione il test?

Il test si concentra soprattutto sulle varianti genetiche che possono essere indicative della necessità di apportare cambiamenti alla propria dieta o al proprio stile di vita. Una buona comprensione della natura specifica dei geni del vostro organismo, così come descritta nel referto, faciliterà l'identificazione dei fattori sui quali occorre concentrarsi per arrivare a uno stato di salute ottimale. L'analisi che conduciamo sul DNA non include i geni che non interagiscono con nutrizione o stile di vita.



- **Il referto indica se vi sono dei geni sintomatici di gravi malattie ereditarie?**

No, il nostro test non mira all'identificazione di disordini ereditari o di una predisposizione ereditaria a determinate malattie. La nostra analisi genetica non intende in alcun modo identificare disordini causati da una deficienza presente in un singolo gene, come la malattia di Huntington, la fibrosi cistica o l'anemia falciforme. Non intendiamo inoltre identificare geni ereditari associati a determinate patologie, come geni associati ad alcune forme di tumore della mammella, presenti in alcune famiglie. È probabile che persone con una storia di ereditarietà di tali malattie ricevano già consulenza e sostegno da organizzazioni sanitarie. Se ritenete di essere portatori di geni di una malattia ereditaria, rivolgetevi al vostro medico curante.

La nostra valutazione genetica si rivolge esclusivamente a situazioni molto più comuni, alla presenza di varianti nei geni che incidono sulla capacità di una persona di derivare i massimi benefici da una particolare dieta o da pratiche di stile di vita raccomandate dagli studi clinici più recenti e rivolte alla prevenzione di malattie e al mantenimento di un buono stato di salute fisica. Non possiamo garantire che la messa in pratica dei nostri suggerimenti vi proteggerà da eventuali malattie, ma possiamo offrirvi indicazioni e linee guida che vi permetteranno di prendere decisioni su dieta e stile di vita basate su informazioni concrete con un'alta possibilità di acquisire uno stato di salute ottimale.

- **Siete in grado di dirmi se sono ammalato/a?**

No, possiamo soltanto determinare i tipi di geni presenti in un organismo e come questi si rapportano a determinati fattori metabolici che agiscono sullo stato di salute. Più precisamente, analizziamo geni che hanno un impatto sulla salute delle ossa, sull'attività antiossidante e di detossificazione, sulle infiammazioni, sulla salute cardiaca e sulla sensibilità all'insulina.

- **Le varianti rilevate nei geni sono motivo di preoccupazione?**

Nella maggior parte dei casi varianti genetiche non hanno alcun effetto sul nostro organismo o sulla nostra salute e in alcuni casi tali varianti possono anche essere benefiche. Tuttavia, alcune varianti possono far sì che il gene invii un messaggio leggermente alterato alla cellula. Una volta ricevuto il messaggio alterato, la cellula genera un prodotto, ad esempio un enzima, che non funziona esattamente come dovrebbe; l'enzima potrebbe ad esempio avere un funzionamento più rapido o più lento di quanto richieda l'organismo. Se a ciò uniamo una dieta o uno stile di vita non propriamente sano, la variante del gene può rendere la persona più suscettibile a determinati problemi di salute. La messa in pratica di



suggerimenti che tengono in considerazione la presenza di varianti genetiche aumenta la possibilità di mantenere uno stato di salute ottimale.

- **Al di fuori della vostra società, chi può avere accesso ai risultati del mio DNA o ai dati contenuti nel questionario che ho compilato?**

Nessuno. Tutte le informazioni personali che condividete con noi (campione del vostro DNA, dati identificativi e informazioni sulla salute personale) vengono trattate con la massima riservatezza. Siamo perfettamente consapevoli della necessità di proteggere la vostra privacy ed è per questo che garantiamo che nessuno potrà accedere alle informazioni che vi riguardano senza il vostro consenso. Procediamo inoltre a “de-identificare” il materiale che ci avete inviato per garantire che la vostra identità sia separata dalle informazioni sottoposte a valutazione. Non vendiamo informazioni personali, né divulghiamo dettagli a terzi, ad esempio a compagnie di assicurazione. Il campione del vostro DNA include un’etichetta e il vostro DNA è identificabile esclusivamente tramite questa etichetta. Il personale dei nostri laboratori non sa a chi appartiene il campione di un dato DNA. Al termine dell’analisi il campione viene fisicamente distrutto. Manteniamo tuttavia nel nostro database le informazioni necessarie a contattarvi per eventuali future comunicazioni.

- **Analizzate il mio genoma completo?**

No. Lo *Human Genome Project*, che coinvolge una rete di centri di ricerca internazionali da molti anni, ha recentemente completato uno studio monumentale, decifrando i tre miliardi di “lettere” del codice genetico umano. I ricercatori stanno adesso dirigendo i loro sforzi alla conquista della prossima frontiera, comprendere il funzionamento di questi geni e la funzione che svolgono nel nostro organismo. Tuttavia, per la maggior parte dei geni, il raggiungimento di questo livello di comprensione richiederà anni. Al momento la decifrazione del genoma completo di una persona, anche se possibile, non sarebbe particolarmente utile. La scienza genetica, tuttavia, ha già acquisito una conoscenza sufficiente a creare un impatto sulla nostra vita quotidiana, ovvero la conoscenza di come le varianti genetiche possono alterare il modo in cui il nostro organismo gestisce determinati principi nutritivi. La particolarità del servizio che offriamo consiste nell’analisi di queste varianti in quanto consente a una persona di possedere una conoscenza del proprio profilo genetico tale da adottare uno stile di vita più sano.

- **La vostra società è coinvolta in aree di ricerca genetica come la clonazione, gli alimenti geneticamente modificati o l’ingegneria genetica?**

Le ricerche che conduciamo, sia nei nostri laboratori che in associazione con rinomate



università, sono rivolte a esplorare il rapporto esistente tra genetica e salute. Le nostre ricerche sono concentrate sull'offerta di suggerimenti personalizzati sullo stile di vita individuale. Non conduciamo ricerche sulla clonazione e non conduciamo manipolazione genetica associate alla produzione di alimenti geneticamente modificati o di altri prodotti ottenuti mediante ingegneria genetica. Non conduciamo alcuna ricerca che coinvolga la vita di animali.

- **A chi posso rivolgermi per ulteriori consigli nutrizionali?**

Se, dopo aver letto il vostro referto personale, volete ricevere ulteriori consigli nutrizionali, consultate un dietista, un nutrizionista o il vostro medico curante. Questo potrebbe essere particolarmente utile se vi è stata diagnosticata un'intolleranza alimentare, un'allergia o qualsiasi altra condizione medica oppure se volete semplicemente approfondire la vostra conoscenza di abitudini alimentari e di stili di vita sani. Il referto include un elenco di risorse, ovvero di associazioni a cui potete rivolgervi per una raccomandazione sul nome di un dietista o di un nutrizionista della vostra zona.

• Parole Chiave

Amminoacido – Elemento di **base delle proteine**. Ciascuna proteina consiste in un gruppo diverso di amminoacidi che vengono aggregati in base a istruzioni del gene corrispondente. Ci sono circa 22 amminoacidi, ciascuno dei quali viene codificato mediante una “parola” di tre lettere del codice genetico.

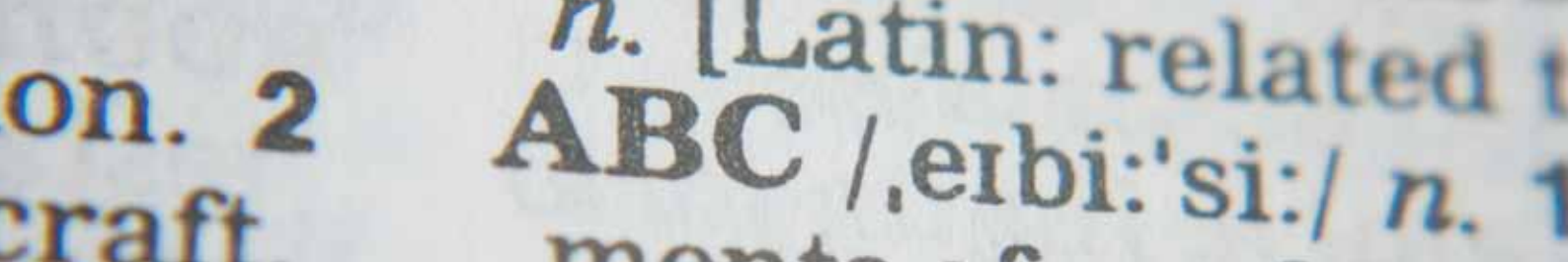
Antiossidante – Qualsiasi **composto che impedisce o che neutralizza** gli effetti dannosi dei radicali liberi, ossia molecole di ossigeno reattive presenti nelle cellule. Alcuni antiossidanti naturali vengono prodotti dall’organismo mentre altri, come determinate vitamine, sono contenuti in una varietà di alimenti.

Codice genetico – Le istruzioni di un gene che dicono alla cellula come produrre una determinata proteina. **A, T, C e G** sono le “lettere” del codice genetico; indicano gli elementi chimici **adenina, timina, citosina e guanina che costituiscono il DNA**. Il codice di ciascun gene combina i quattro elementi chimici in vari modi, sillabando le “parole” di tre lettere che specificano quale amminoacido è necessario in ogni fase del processo di produzione di una proteina.

Detossificazione – Il **processo** in base al quale **il corpo si libera di tossine** o di sostanze potenzialmente pericolose. Queste tossine possono provenire da alimenti, acqua, aria o da sottoprodotti del nostro metabolismo. La detossificazione avviene solitamente **nel fegato o nei reni** dove le tossine vengono neutralizzate o aggregate a una sostanza chimica naturale, solubile in acqua, per essere quindi espulse con l’urina o il sudore.

Enzima – Una **proteina** che regola le reazioni chimiche essenziali all’organismo per la metabolizzazione del cibo e la produzione dell’energia necessaria a crescita, riparazione e mobilità. L’organismo non può funzionare senza enzimi.

Gene – Un **segmento** della molecola di DNA contenente istruzioni per la formazione di una proteina. Le sequenze delle “lettere” genetiche, ad esempio, ATT CGG, nei nostri geni determinano come, quando e dove il nostro organismo produce le migliaia di proteine necessarie alla vita.



Genoma – Il **codice genetico completo di un determinato organismo**. Il normale genoma umano consiste in circa tre miliardi di “lettere” genetiche.

Polimorfismo – Termine scientifico per “**variante genica**”.

Proteine – **Composti organici complessi** contenenti **carbonio, idrogeno, ossigeno e azoto**. La presenza dell'idrogeno differenzia le proteine dai carboidrati e dai grassi. Gli elementi di base delle proteine sono gli amminoacidi. L'organismo umano ha bisogno di 22 amminoacidi per la sintesi delle proteine ed è in grado di produrre solo 13 amminoacidi, noti come amminoacidi non essenziali in quanto non abbiamo bisogno di ricavarli dal cibo che consumiamo. Esistono 9 amminoacidi essenziali che non vengono prodotti dal nostro organismo e che possiamo ricavare solo dagli alimenti.

Radicali liberi – Una **molecola reattiva contenente un elettrone non accoppiato**. I radicali liberi vengono prodotti nell'organismo come parte del normale metabolismo. Se prodotti in eccesso o se non neutralizzati in modo efficace, i radicali liberi possono reagire con proteine, lipidi e DNA e danneggiarli.

SNP – Polimorfismo a singolo nucleotide. Una variante genetica che consiste nell'alterazione di una singola “lettera” o base, ad esempio GGT anziché GCT. Queste varianti minute ma comuni vengono rilevate nel DNA umano con una frequenza di 1 ogni 1000 basi.

Stress ossidativo – Una **situazione** in cui l'ambiente interno alle cellule diventa altamente “ossidato”, ossia arriva a **contenere molecole reattive e instabili**, in particolare molecole di ossigeno. Queste molecole reattive possono sovrastare le difese antiossidanti e danneggiare proteine, lipidi e DNA cellulari. Le cellule in questo stato altamente attivato perdono il controllo dei sistemi regolatori. Lo stress ossidativo è stato associato allo sviluppo di malattie.

Variante genetica – Una variante naturale del DNA presente in almeno l'1% della popolazione. La variante rappresenta un'**alterazione in una o più lettere dell'alfabeto genetico**. Ad esempio, dove la maggior parte delle persone ha la lettera genetica A, una persona con una variante genetica può avere una T. La scienza genetica chiama queste varianti “polimorfismo”. La maggior parte delle varianti genetiche sono innocue e determinano la **normale diversità genetica** degli esseri umani.



MEDINVITA
lifestyle medicine

Stefania Ubaldi MD, PhD

Tel (CH) +41.788.43.48.01
Mob (IT) +39.333.36.88.561
Email info@medinvita.ch