

MEDINVITA_{gen}



“MEDINVITA fornisce un supporto qualificato a tutte le Strutture Sanitarie (Ospedali, Cliniche e Ambulatori) rendendo disponibili competenze professionali specialistiche all’avanguardia nell’ambito della Medicina della Prevenzione e dello Stile di Vita.

Inoltre pianifica servizi personalizzati in base alle esigenze delle Strutture Sanitarie e dei suoi utenti, e si occupa di test medici, di formazione e di organizzazione di eventi per la promozione di un Sano Stile di Vita.”

Dott.ssa Stefania Ubaldi, MD, PhD

I NOSTRI 6 TEST

1

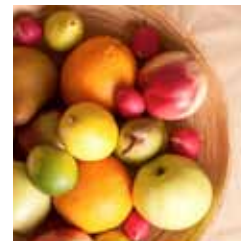


SALUS

prevenzione medica personalizzata.

DIET

consigli nutrizionali personalizzati.



2

3



FIT

profilo di allenamento personalizzato.

AGEING

consigli estetici personalizzati.



4

5



OFTA

predisposizione alla degenerazione maculare senile e al glaucoma.

CALV

predisposizione alla calvizie.



6



LA NUTRIGENETICA

LA NUTRIGENETICA

DEFINIZIONE E' la scienza che studia i rapporti tra le variazioni genetiche di ogni individuo e l'alimentazione.

Esistono infatti nel DNA delle piccole variazioni chiamate *polimorfismi a singolo nucleotide* o *SNPs* : essi sono associati alla capacità di metabolizzare i nutrienti e dunque influenzano, interagendo con l'alimentazione, i fattori di rischio verso patologie comuni quali le malattie cardiovascolari, il diabete di tipo 2, i processi infiammatori, l'osteoporosi ecc.

L'analisi del profilo genetico consente inoltre di individuare il tipo di attività fisica più idonea per ogni individuo.

Conoscere i propri SNPs significa quindi intervenire in modo *personalizzato*.

La Nutrigenetica studia dunque, come il profilo genetico di ogni individuo influenza il metabolismo dei micro e macronutrienti ed interviene con consigli mirati sull'alimentazione e lo stile di vita per migliorare le proprie potenzialità di vivere il più possibile una vita sana.

1

SALUS



SALUS

SALUS contiene i risultati e tutte le informazioni necessarie per apportare delle modifiche utili alla dieta ed allo stile di vita, al fine di ricevere benefici per la salute e il benessere.

Vengono analizzati ben 25 geni che forniscono informazioni in numerosi campi dedicati alla prevenzione medica personalizzata.

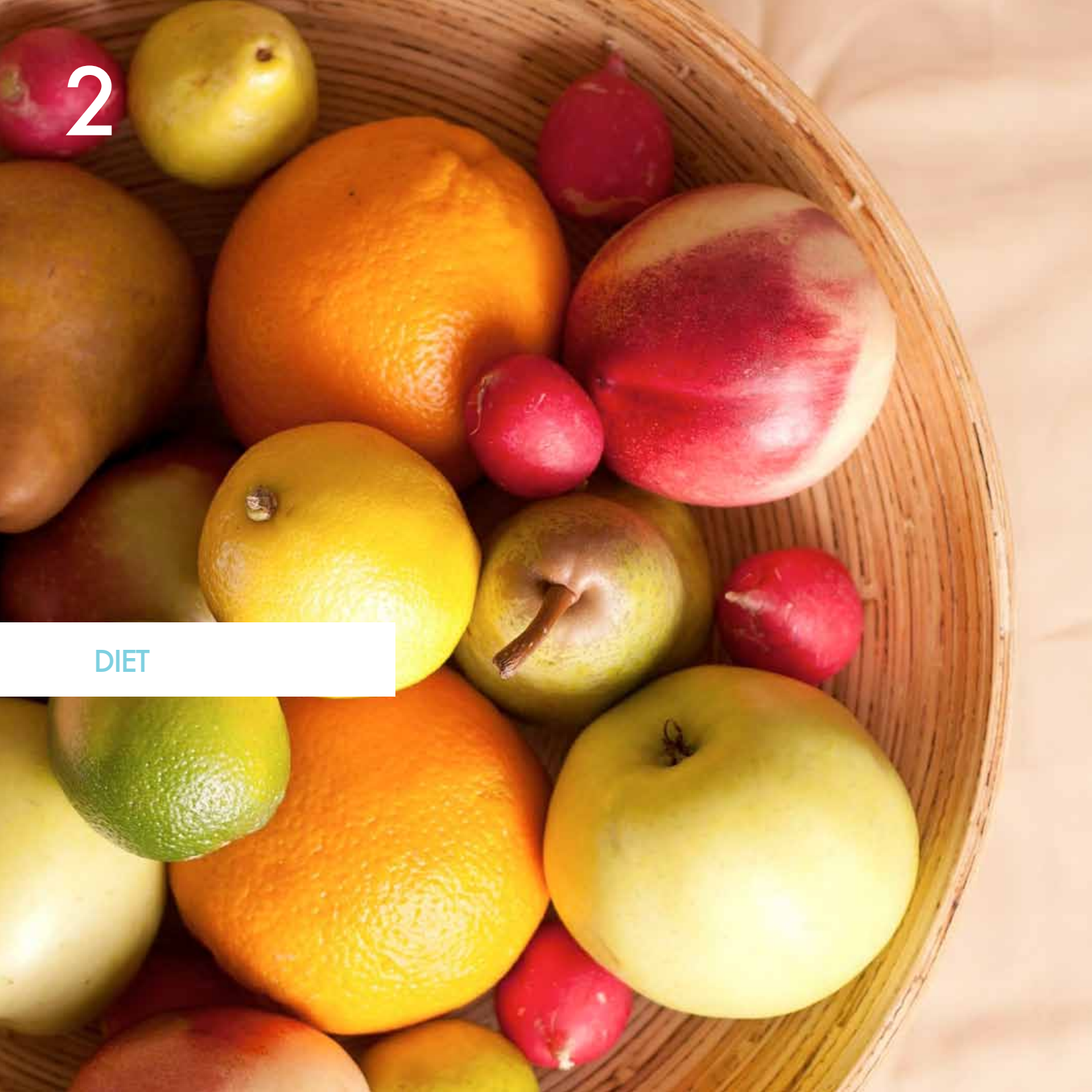
Con **SALUS** si evidenzieranno i polimorfismi che possono indicare la propria predisposizione ad alcuni stati patologici.

Qui di seguito vengono elencati i geni analizzati ed i processi biologici corrispondenti.

PROCESSO BIOLOGICO	GENI TESTATI	VARIANTE TESTATA
CARBOIDRATI - Metabolismo - Trasporto - Energia	ACE PPARG TCF7L2 ADRB2 FABP2	ID ProAla (12) C/T Arg16gly
LIPIDI - Metabolismo - Trasporto - Energia	APOC3 APOA2 LPL FABP2 FTO ADRB2 ADRB3 PPARG TCF7L2	C3175G -265T>C C1595G Ala54Thr A/T
DETOSSIFICAZIONE E STRESS OSSIDATIVO - Danno al DNA - Radicali liberi	GSTM1 GSTT1 CYP1A2 EPHX1 CAT GPX SOD2	delezione delezione -163A>C Tyr113His C-262T Pro198Leu C-28T
INFIAMMAZIONE	IL6 TNF	G -174C G-308A
METABOLISMO VITAMINA B	MTHR	C677T
METABOLISMO VITAMINA D	VDR	C>T (taq1)
SENSIBILITÀ AL SALE	ACE	ID
METABOLISMO ALCOOL	ADH1C	Ile349Val
METABOLISMO CAFFEINA	CYP1A2 VDR	-163A>C C>T (taq1)
SENSIBILITÀ LATTOSIO	LCT	-13910-CT
SENSIBILITÀ GLUTINE (morbo celiaco)	DQ2/8	

2

DIET



DIET

DIET è la soluzione ideale per chi vuole perdere peso più facilmente e mantenere il peso forma conquistato. Il test è particolarmente adatto alle persone che più volte hanno provato, senza successo, a seguire una dieta dimagrante.

Il test analizza 9 geni che determinano la sensibilità soggettiva ai carboidrati raffinati, ai grassi saturi e all'esercizio fisico. In questo modo, il professionista potrà prescrivere una dieta personalizzata e quindi più efficace e più duratura.

Infatti, una delle più importanti conquiste della **Nutrigenetica** nella perdita del peso è la consapevolezza che **"una calorìa non è solo e semplicemente una calorìa"**, ma che ciascuno di noi ha una diversa sensibilità e quindi propensione a prendere peso in risposta al consumo di carboidrati e di grassi saturi. Questa sensibilità è geneticamente determinata e misurabile. Con tale conoscenza il professionista può approntare un programma dietetico che sia veramente in sintonia con la "realtà" del corpo di ciascun paziente, ma la semplicità di lettura del referto è tale che anche il semplice cliente può da solo seguire i consigli ed usare il referto come un **vademecum** della sua nutrizione, grazie all'uso di tabelle in cui sono riportati i nutrienti consigliati con le relative quantità.

Questo test ci rivela anche la sensibilità del paziente all'attività fisica. Non dovrebbe sorprendervi, infatti, che anche le caratteristiche individuali riguardanti la quantità e la qualità (sforzo o resistenza?) dell'attività fisica, siano scritte nei nostri geni. Questo significa poter creare un programma di allenamento personalizzato e in sintonia con i bisogni dell'individuo, piuttosto che una routine generalizzata totalmente inappropriata alla realtà di ciascuno, come il test poi spesso rivela.

Infine, questo è l'unico test che ci rivela con certezza se il paziente sia o meno intollerante al **lattosio** e se vi sia una predisposizione alla **celiachia** che meriti ulteriori approfondimenti. Questi sono due fattori che giocano un ruolo importante nel controllo del peso poiché sono spesso associati all'aumento ponderale, al gonfiore e a processi pro-infiammatori che impediscono un efficace controllo del peso ed un generale senso di benessere. Ricordiamo che circa il 71% degli Italiani è intollerante al lattosio.

Qui di seguito vengono elencati i geni analizzati ed i processi biologici corrispondenti.

PROCESSO BIOLOGICO	GENI TESTATI	VARIANTE TESTATA
CARBOIDRATI - Metabolismo - Trasporto - Energia	ACE PPARG TCF7L2 ADRB2 FABP2	ID ProAla (12) C/T Arg16gly Ala54Thr
LIPIDI - Metabolismo - Trasporto - Energia	APOC3 APOA2 LPL FABP2 FTO ADRB2 ADRB3 PPARG TCF7L2	C3175G -265T>C C1595G Ala54Thr A/T
SENSIBILITÀ LATTOSIO	LCT	-13910-CT
SENSIBILITÀ GLUTINE (morbo celiaco)	DQ2/8	
ATTIVITÀ FISICA	ACE ADRB2 ADRB3 FTO PPARG TCF7L2	

3



FIT

FIT

FIT offre consigli nutrizionali e di allenamento, basati sull'analisi sia dei propri processi di metabolismo muscolare, sia della propria capacità di recupero dagli esercizi. Nel comprendere come il proprio profilo genetico influenzi il benessere ed il potenziale di fitness, **FIT** aiuterà ad avere un controllo diretto sull'ottimizzazione del proprio potenziale attraverso un condizionamento mirato con l'apporto di nutrienti e di uno stile di vita il più congeniale possibile al proprio profilo.

Grazie all'analisi genetica effettuata, **FIT** è in grado di offrire consigli e raccomandazioni personalizzate in 8 aree specifiche del programma di allenamento. Qui di seguito vengono elencati i geni analizzati e le suddette aree corrispondenti nell'ambito dell'esempio di un referto.

PROFILO RESISTENZA/POTENZA E POTENZIALE AEROBICO			
GENE	VARIANTE	RISULTATO	EFFETTO
ACE	rs4646994	ID	Profilo intermedio
ADRB2	rs1042713	AA	Buon VO2 max
	rs1042714	CC	Buon VO2 max, profilo adatto agli sport di resistenza
AGT	rs699	Thr/Thr	Piccola associazione con potenza
ACTN3	rs1815739	TT	Associata con endurance, molto raro negli atleti d'élite di potenza
BDKRB2	+9/-9 INDEL	II	Nessun impatto osservato
COL5A1	rs12722	CT	Nessun impatto misurato su potenza/resistenza
CRP	rs1205	AA	Effetto positivo dell'attività fisica sul VO2 max / Profilo adatto agli sport di resistenza
IL6	rs1800795	GC	Nessun impatto misurato su potenza /resistenza
NRF	rs7181866	AA	Nessun impatto osservato sul fitness
PPARA	rs4253778	GC	Associazione media con entrambi potenza e resistenza
PPARGC1A	rs8192678	GA	VO2 max ridotto, resistenza ridotta
TRHR	rs16892496	AC	Nessun impatto osservato su fitness
VEGF	rs2010963	CG	Media produzione di VEGF
VDR	rs731236	TC	Nessun impatto sulla forma fisica

CARDIOFITNESS			
GENE	VARIANTE	RISULTATO	EFFETTO
ACE	rs4646994	ID	Tieni sotto controllo il battito cardiaco
AGT	rs699	Thr/Thr	Tieni sotto controllo il battito cardiaco e la pressione sanguigna mentre ti alleni
BDKRB2	+9/-9 INDEL	II	Monitorare il battito
PPARGC1A	rs8192678	GA	Tieni sotto controllo il tuo flusso sanguigno durante l'allenamento
PPARA	rs4253778	GC	Monitorare battito e pressione sanguigna

La capacità dell'organismo di trasferire ossigeno ai muscoli è influenzata da molti geni, che agiscono sul flusso sanguigno, sui livelli di **colesterolo HDL** e sull'equilibrio glicemico. Studi scientifici hanno dimostrato che alcune persone riescono a trarre maggior vantaggio dall'allenamento cardiofitness rispetto ad altre.

Le pulsazioni a riposo sono un buon indicatore del livello basale di forma fisica. In generale, pulsazioni elevate a riposo possono significare uno stato di forma non ottimale.

RECUPERO POST-ALLENAMENTO E PREDISPOSIZIONE AGLI INFORTUNI

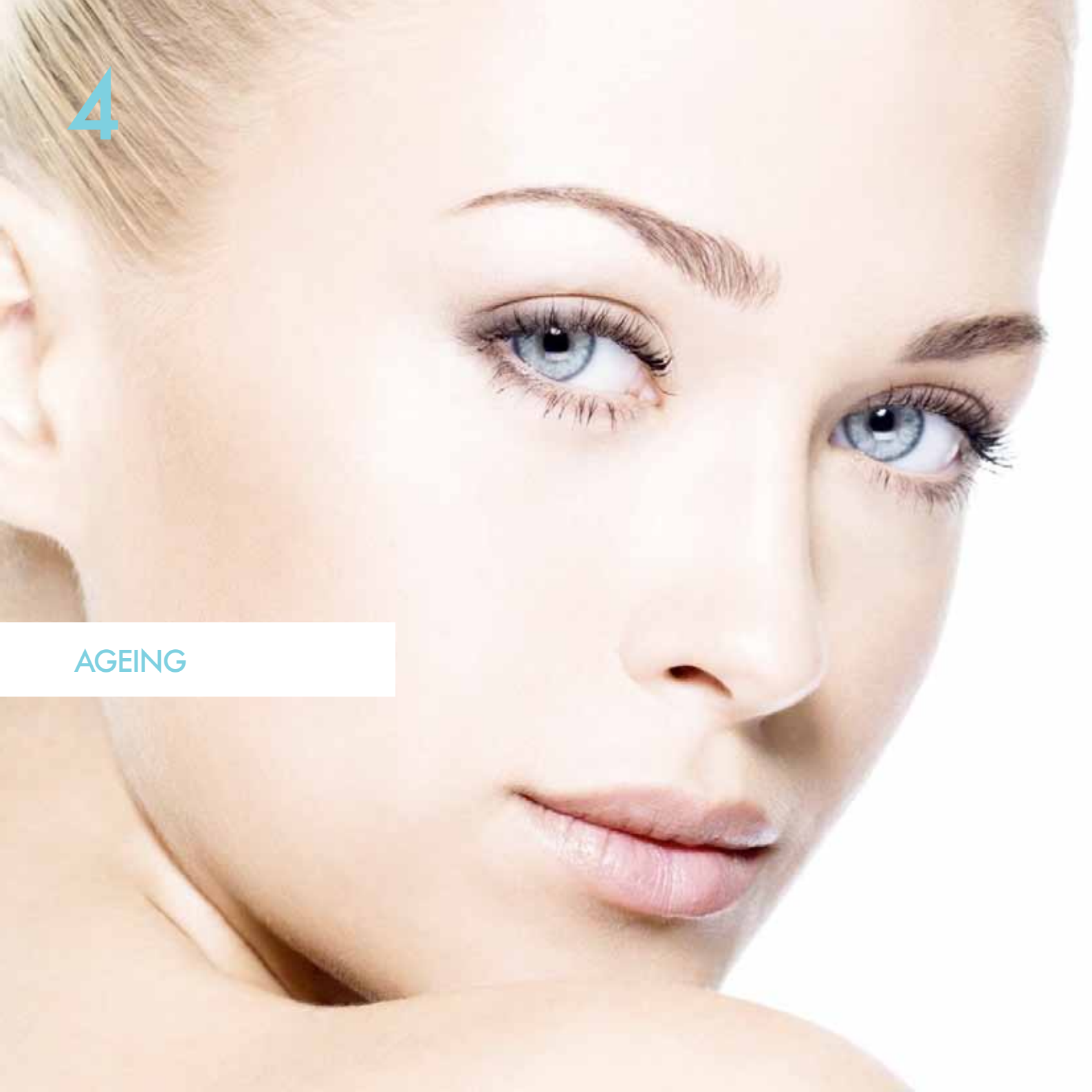
GENE	VARIANTE	RISULTATO	EFFETTO
CRP	rs1205	AA	L'esercizio regolare ha un impatto positivo sui tempi di recupero
GSTM1	INDEL	D	Supporto nutrizionale consigliato per migliorare tempi di recupero e neutralizzare i radicali liberi
GSTT1	INDEL	I	Nessun impatto sulla forma fisica
IL6	rs1800795	GC	Supporto nutrizionale consigliato per migliorare tempi di recupero, resistenza ridotta
IL6R	rs2228145	AA	Nessun impatto osservato su stanchezza e tempi di recupero
SOD2	rs4880	TT	Nessun impatto sulla forma fisica
TNF	rs1800629	GG	L'esercizio regolare ha un impatto positivo sui tempi di recupero
COL1A1	Rs1800012	GG	Potreste avere una maggiore tendenza ad infortuni dei legamenti
COL5A1	rs12722	CT	Associata con aumentato rischio di tendinopatia
GDF	rs143383	TT	Associata con aumentato rischio di tendinopatia

Il recupero delle energie è uno degli aspetti più importanti nel programma di allenamento di qualsiasi atleta. Quando si mette alla prova il proprio organismo con sessioni di allenamento intense, è fondamentale ricaricarsi e riparare i muscoli in modo tale da essere pronti per il successivo sforzo fisico. Il test **FIT** analizza geni coinvolti nella rimozione dei radicali liberi, nel rafforzamento delle difese immunitarie e nel recupero delle energie.

Alcune persone sono soggette più di altre a infortunarsi, e questa variabilità è in parte genetica. In questo campo la ricerca è ancora agli inizi, ma già si conoscono diversi geni che la letteratura scientifica ha scoperto essere coinvolti. In questo test ne vengono analizzati tre, scelti perché confermati da molteplici studi scientifici. L'analisi integra inoltre l'effetto dei geni coinvolti nella risposta infiammatoria, che possono influire sui tempi di recupero dopo un infortunio.

4

AGEING



AGEING

Le aree coperte da questo test sono:

- la struttura della pelle e l'invecchiamento;
- lo sviluppo della cellulite;
- il tono vascolare e la ritenzione idrica;

La salute della pelle, la circolazione sanguigna e linfatica e alcune altre condizioni come la cellulite sono interconnesse a vari livelli. Esse coinvolgono processi complessi che includono la microcircolazione, l'accumulo di grasso locale, dei fattori ormonali, un alterato metabolismo della matrice, lo stress ossidativo, dei cambiamenti infiammatori e delle alterazioni del drenaggio linfatico.

Il pannello di **AGEING** fornisce informazioni circa l'effetto potenziale della variazione genetica individuale sulla propria salute estetica e sul proprio benessere generali. Poiché ci concentriamo soprattutto sulla ricerca delle interazioni tra l'ambiente e i geni, l'informazione genetica ottenuta porterà l'individuo a modificare in modo specifico e personale la propria Dieta e Stile di Vita, potendo così aiutare a ritardare l'invecchiamento della pelle e a prevenire o a combattere alcuni processi come la cellulite, la ritenzione idrica, ecc ...

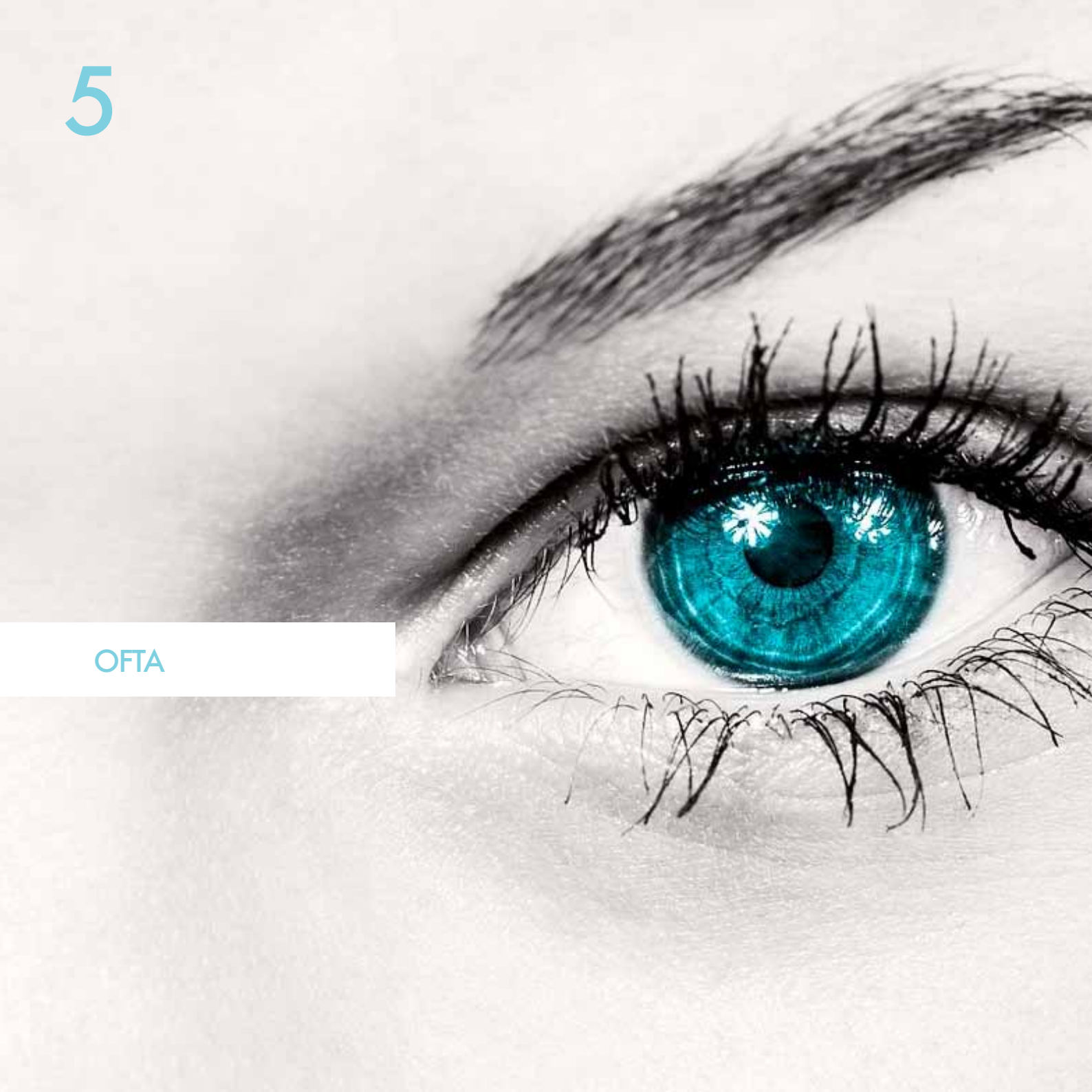
Tutti noi possediamo varianti genetiche comuni che influenzano dei processi importanti per la nostra pelle, ma poiché i geni non svolgono un'azione isolata, ma il modo in cui si esprimono dipende da fattori come l'**Alimentazione** e lo **Stile di Vita**, è possibile a partire dalla conoscenza del nostro profilo genetico, apportare alcune modifiche proprio a quei fattori, come la Dieta e lo Stile di Vita, che influenzano l'espressione dei nostri geni, ed incidere così sul futuro della nostra pelle, ed anche ridurre e modificare gli effetti dell'invecchiamento.

Qui di seguito vengono elencati i geni analizzati.

PROCESSO INVECCHIAMENTO	GENI	VARIANTE TESTATA
STRUTTURA DELLA PELLE	MMP1 MMP3 COL1A1	G-1607>GG 5A/6A Sp1 G>T
STRESS OSSIDATIVO E INFIAMMAZIONE	SOD2 CAT GPX1 EPHX GSTM1 GSTT1 IL6 TNF	C-28T -262 C>T Pro198Leu (C<T) Glu298Asp (G89) G-308A Thr241Met (C>T) G-174C G-308A
IPERTENSIONE E TONO VASCOLARE	ACE AGT NOS3 BRKRB2	ID Met235Thr G894T +9/-9 INDEL
SENSIBILITÀ AI CARBOIDRATI E GLICAZIONE	ACE PPARG TCF7L2 ADRB2 FTO FABP2	ID ProAla (12) C/T Arg16gly A/T Ala54Thr

5

OFTA



OFTA

Il test genetico **OFTA** riguarda esclusivamente il rischio genetico. Per la valutazione del rischio clinico globale è necessaria l'integrazione dei dati genetici con i dati anamnestici e comportamentali del soggetto.

Il test non è un test diagnostico. Il test analizza solo le varianti genetiche associate alla **degenerazione maculare senile (AMD)** ad oggi scientificamente rilevanti. Avere una predisposizione genetica alla AMD non significa che si svilupperà la malattia. Inoltre un rischio genetico basso non garantisce la non insorgenza della AMD.

La degenerazione maculare senile (in inglese **Age-related Macular Degeneration, AMD**) è una malattia degenerativa multifattoriale che colpisce la **macula**, cioè la parte centrale della retina che consente la visione distinta e dei colori.

La frequenza della degenerazione maculare è più elevata nelle persone anziane: si stima che dopo gli 85 anni di età ne soffra il 13% della popolazione. Ogni anno, in Italia, vengono diagnosticati 20.000 nuovi casi.

Se non trattata, la degenerazione maculare senile può condurre alla cecità, di conseguenza una diagnosi tempestiva è fondamentale. Negli ultimi anni si è scoperto che alcune variazioni genetiche possono aumentare notevolmente le possibilità di contrarre la malattia: tra queste le più significative sono a carico del **gene CFH** (che svolge un ruolo importante nel sistema immunitario) e del **gene ARMS2** (attivo nella retina). E' possibile prevenire la malattia mangiando sano, evitando il fumo e tenendo sotto controllo il peso, la pressione sanguigna e il colesterolo. Visite oculistiche regolari sono fondamentali per diagnosticare tempestivamente la patologia, in particolare per le persone geneticamente predisposte, che possono inoltre ridurre significativamente le loro possibilità di ammalarsi consumando un'adeguata quantità di antiossidanti, **zinco e acidi grassi omega-3**. L'integrazione con antiossidanti e sali minerali è inoltre raccomandata per chi è già affetto da degenerazione maculare in fase avanzata a un occhio.

Qui di seguito vengono elencati i geni analizzati:

GENE	VARIANTE TESTATA
ARMS2 / LOC387715 A69S	rs10490924 GT
CFH exon 9 .Y402H	rs1061170 TC
CFI	rs10033900 CT
C2	rs547154 CA
C2	rs9332739 GC
C3	rs2230199 CG
CFB	rs641153 CT

6

CALV

A photograph showing the back of a bald man's head. The skin is smooth and light brown. The man is wearing a white collared shirt and a dark grey sweater. A white rectangular label with the text 'CALV' is positioned on the left side of the image, partially overlapping the neck area.

CALV

CALV è un test per la valutazione dei polimorfismi del gene per il recettore degli *androgeni (AR)*, per il recettore della *ectodisplasina A (EDAR)* e per quelli presenti in una zona del *cromosoma 20*, che è stata recentemente correlata alla calvizie.

Studi genetici hanno infatti dimostrato che determinati polimorfismi predispongono ad un più alto rischio di sviluppare *Alopecia androgenetica* (calvizie). Tale screening può aiutarci ad identificare le persone che hanno maggiori probabilità di andare incontro a questa condizione.

Qui di seguito vengono elencati i geni analizzati.

GENE	VARIANTE TESTATA
AR SNP1	G
AR SNP2	C
AR SNP3	A
EDAR	C
20p11SNP1	T /T
20P11SNP2	A /A



MEDIN VITA
lifestyle medicine

Stefania Ubaldi MD, PhD

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

www.medinvita.ch