

# Fitbox

Analisi dei polimorfismi principalmente associati alla salute, al benessere personale e alla performance sportiva.

## Pannelli Proposti

PANNELLO	GENI ANALIZZATI
Caffeina	<i>CYP1A2</i>
Tendinopatie	<i>COL1A1</i>
Massa grassa	<i>FTO</i>
Performance	<i>ACE, ACTN3</i>
Stress ossidativo	<i>GSTM1, GSTT1, SOD2</i>
Fratture	<i>ESR1, OPG, RANK-L, VDR</i>

## Descrizione delle analisi

- **ACE** Enzima che converte l'angiotensina I in angiotensina II, un vasocostrittore che controlla la pressione ematica. Nel gene è presente il polimorfismo ACE I/D: l'allele I è associato a un miglioramento delle performance in attività sportive di "resistenza"; l'allele D è associato a un miglioramento delle prestazioni in attività sportive di "potenza".
- **ACTN3** Questo gene codifica per l' $\alpha$ -actina-3 ed è espresso quasi esclusivamente nelle fibre muscolari di tipo II. Considerando il polimorfismo R577X, il genotipo R/R è associato a una migliore performance muscolare in relazione a un'attività sportiva di "potenza", mentre il genotipo X/X è associato a un miglior rendimento in relazione a un allenamento di "resistenza".
- **CYP1A2** Enzima del citocromo P450 epatico coinvolto nel metabolismo della caffeina. Il polimorfismo -163 C/A influenza l'attività dell'enzima. I portatori dell'allele C (C/C o A/C) sono metabolizzatori "lenti" e sono soggetti a un effetto avverso sul sistema cardiovascolare correlato a un elevato consumo di caffeina.
- **COL1A1** Uno dei due geni principali responsabili della sintesi del collagene, il costituente più abbondante della matrice ossea e dei tendini e legamenti. Nell'introne 1 del gene è presente un polimorfismo G/T e, in particolare, gli sportivi con genotipo T/T sembrano essere protetti verso le rotture di legamenti e tendinopatie.
- **ESR1** Recettore estrogenico del tessuto osseo. Nel gene sono presenti due polimorfismi: il -397 C/T e il -351 A/G. L'aplotipo TA (cioè T al sito -397 e A al sito -351) è associato a maggiore rischio di osteoporosi e di frattura nelle donne.
- **FTO** Le varianti del gene FTO sono associate a maggior predisposizione all'accumulo di grasso in caso di inattività. Tuttavia, l'attività fisica svolta con regolarità è in grado di compensare questa predisposizione.
- **GSTM1 e GSTT1** Enzimi della famiglia delle glutatione-S-transferasi, fondamentali per lo smaltimento di metaboliti tossici. La delezione dei due geni espone maggiormente al rischio di accumulare metaboliti tossici.
- **OPG** Proteina degli osteoblasti che inibisce la differenziazione e l'attività degli osteoclasti. Il polimorfismo preso in analisi è il 1181 G/C: i portatori dell'allele G sono più a rischio di bassa densità ossea.

- **RANK-L** Proteina sintetizzata dalle cellule stromali midollari e dagli osteoblasti. Il polimorfismo analizzato è il -290 C/T: gli omozigoti C/C presentano una densità ossea più bassa.
- **SOD2** Enzima coinvolto nella inattivazione dei radicali liberi. L'allele T, del polimorfismo -28 T/C, è associato a una diminuzione dell'attività enzimatica e, dunque, a un aumento dello stress ossidativo.
- **VDR** Il recettore per la Vitamina D regola l'omeostasi del calcio e la mineralizzazione dell'osso, in quanto lega la Vitamina D che promuove l'assorbimento del calcio. Il polimorfismo T/C nell'esone 9 del gene VDR è associato a una alterazione del metabolismo della Vitamina D, soprattutto nei soggetti C/C.