

Salubox

Analisi dei polimorfismi più rilevanti per i diversi quadri clinici principalmente associati alla salute e al benessere personale

Pannelli Proposti

PANNELLO

Osteoporosi
Omocisteina
Radicali liberi
Sindrome metabolica
Cardiometabolico
Cardio-infiammazione 4

GENI ANALIZZATI

ESR1, OPG, RANK-L, VDR
MTHFR, MTR, MTRR
GSTM1, GSTT1, SOD2
GCK, IL6, TCF7L2
CYP1A2, GSTM1, TNFα
CYP1A2, GSTM1, IL6, TNFα

Descrizioni delle analisi

- **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 hanno un rischio più elevato di ipertensione correlato al consumo di caffeina.
- **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.
- **GCK** Glucochinasi che catalizza la fosforilazione del glucosio nel pancreas e nel fegato. Il polimorfismo -30 G/A di questo gene è associato a iperglicemia e a diabete di tipo 2: gli individui portatori dell'allele A sono maggiormente a rischio.
- **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.
- **IL6** Citochina coinvolta nella formazione degli ateromi, nell'insorgenza di dislipidemia e di ipertensione. Nel promotore del gene è presente il polimorfismo -174 G/C. I portatori dell'allele C sono più a rischio di iperglicemia e diabete di tipo 2.
- **MTHFR** Enzima del metabolismo dell'omocisteina, che, se presente in quantità elevata, può avere effetti patologici. L'allele T del sito 677C/T codifica un enzima con ridotta attività e associato a malattia cardiovascolare. L'aumento di rischio può essere fortemente ridotto integrando la dieta con acido folico.
- **MTR** Questo enzima catalizza la metilazione dell'omocisteina trasformandola in metionina. Il polimorfismo 2756 A/G è associato ai livelli di omocisteina plasmatica e, in particolare, si osserva un aumento negli omozigoti A/A.
- **MTRR** Enzima del metabolismo dell'omocisteina. Un polimorfismo nel gene MTRR è la sostituzione 66 A/G. Il genotipo G/G è associato a un significativo aumento dei livelli di omocisteina.
- **OPG** L'osteoprotegerina è una proteina solubile prodotta dagli osteoblasti che inibisce la differenziazione e l'attività degli osteoclasti in quanto compete con RANK per il legame con RANK-L. Il polimorfismo preso in analisi è il 1181 G/C: i portatori dell'allele G sono più a rischio di sviluppare osteoporosi.
- **RANK-L** RANK-L è una 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, risultando più a rischio di osteoporosi.

- **SOD2** SOD2 svolge un ruolo essenziale nella inattivazione dei radicali liberi. Il polimorfismo -28 T/C influenza la distribuzione intracellulare dell'enzima. L'allele T è associato a una diminuzione dell'attività enzimatica e, dunque, a un aumento dello stress ossidativo.
- **TNFA** Importante mediatore della risposta infiammatoria. Il polimorfismo -308 G/A è associato a una variazione del livello di proteina. I soggetti portatori dell'allele A (genotipi A/A e A/G) mostrano un rischio maggiore di patologie cardiovascolari.
- **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.
- **TCF7L2** Questo gene codifica per una proteina implicata nell'omeostasi del glucosio ematico. Un polimorfismo C/T, localizzato in un introne del gene, è associato a diabete di tipo 2. È stato osservato che i soggetti portatori di almeno una copia dell'allele T presentano un aumentato rischio di manifestare diabete di tipo 2 e iperglicemia.