



GGC
GENERAL GENETICS
CORPORATION

Referto del test del DNA

Codice del Campione SAMPLE Report

Data del Referto DATE

Introduzione

Il test GeneWell è rivolto a tutti coloro che considerano essenziali la salute e il benessere ed aspirano a diventare più consapevoli dei propri rischi per la salute personale.

Pertanto, il test GeneWell è una scelta eccellente, progettata per includere informazioni preziose sui propri geni in termini di differenti condizioni mediche.

Nel referto corrente è possibile trovare una conoscenza approfondita sui propri rischi personali al fine di essere consapevoli delle scelte di tutti i giorni e cambiare abitudini di salute, se necessario.

Il nostro obiettivo è quello di tradurre i dati genetici in risposte chiare e aiutare in tal modo le persone a prendere decisioni informate sulla base delle proprie predisposizioni genetiche e dei propri rischi.

I nostri esperti forniscono un solido sostegno per spiegare i risultati dei test e trovano soluzioni personali per condurre una vita sana. Si è invitati a contattarci per qualsiasi domanda.

Per conto del Team di laboratorio

Prima di guardare i risultati

Il nostro sistema di valutazione dei rischi si basa sulle più recenti conoscenze scientifiche e mediche disponibili nelle riviste scientifiche e mediche più rispettate. È possibile conoscere i rischi per la salute e le condizioni mediche, e ricevere raccomandazioni di salute nelle diverse sezioni del referto.

Subito dopo questa istruzione è possibile visualizzare una tabella riassuntiva che mostra la correlazione tra i propri rischi di malattia ed i rischi medi della popolazione di origine europea.

Il capitolo dei risultati dei test contiene una descrizione più dettagliata dei risultati assieme ai cerchi di rischio di malattia e alle modalità per ridurre il rischio di malattia. Il capitolo seguente, Panoramica delle malattie, fornisce una breve descrizione di malattie e condizioni testate.

Se si vogliono conoscere i propri marcatori genetici rilevati, questo può essere fatto nella tabella con le Informazioni sui Marcatori genetici. La pagina finale di questo referto include un Glossario.

Il rischio è la probabilità di sviluppare una condizione ad un certo punto della propria vita. Il calcolo del rischio tiene conto dei marcatori genetici esaminati e il rischio medio corso durante la vita per il proprio genere.

Il rischio medio è calcolato sulla base dei dati raccolti da individui di origine europea. È possibile confrontare se stesso con il rischio medio della popolazione mostrato nel secondo cerchio. Si prega di tenere conto che il calcolo del rischio non copre che fattori genetici.

Fattori ambientali come fumo, dieta, stress, e attività fisica svolgono un ruolo importante nello sviluppo delle condizioni testate. Nel caso in cui il rischio è basso non si garantisce che non si avrà la malattia, o in caso di rischio elevato si potrebbe anche mai sviluppare la malattia nel corso della vita.

Declinazione di responsabilità

La predisposizione genetica a complesse malattie o condizioni viene determinata come conseguenza di effetti congiunti di molti geni, spesso interagenti tra loro e con l'ambiente. Pertanto, nel valutare il rischio di malattia, l'informazione genetica non è che uno dei fattori dello sviluppo della malattia; effetti ambientali e stile di vita giocano un ruolo importante. Il rischio totale di sviluppare la malattia non può basarsi esclusivamente sulla valutazione dei risultati dei test genetici. Per la maggior parte delle condizioni o malattie, i geni che conosciamo e che sono analizzati in questo test sono responsabili solo per una piccola frazione del rischio. Un superiore rischio di sviluppare la malattia non significa necessariamente avere quella malattia, così come il contrario - la malattia può essere comunque presente in pazienti a basso rischio se i fattori ambientali o altri fattori di rischio attualmente sconosciuti aumentano o riducono la probabilità di contrarre la malattia. La valutazione del rischio tiene conto del rischio nella popolazione generale, il che non significa un rischio uno-a-uno per ogni membro della popolazione.

Nella interpretazione del test genetico, si deve tenere in considerazione che le attuali conoscenze sulla genetica della malattia o del disturbo patogeno, o sulle interazioni di vari geni, possono essere incomplete. L'attuale interpretazione del test genetico può essere soggetta a modifiche in futuro, a causa della pubblicazione di nuovi studi scientifici. Le raccomandazioni sulla dieta e sulla salute personale nell'interpretazione corrente si basano sui dati presentati nel questionario, e tutte le informazioni inesatte o mancanti possono comportare un'interpretazione fuorviante. Questo referto viene fornito a scopo informativo e didattico, e non sostituisce una visita ad un medico, né sostituisce la consulenza o i servizi di un medico.

Il laboratorio, le sue divisioni, società controllate, controllanti o loro dipendenti non è responsabile per eventuali danni diretti, consequenziali, indiretti o qualsiasi altro danno derivante dal test genetico effettuato o dall'uso dei risultati dei test genetici. Ciò include la responsabilità per lesioni personali o la morte.



Sommario

Nome della malattia	Livello di rischio	Il tuo rischio %	Rischio medio %	Rischio genetico
Aneurisma intracranico	medio	3.5	3.2	1.1
Artrite Reumatoide	superiore	5.3	1.7	3.1
Calvizie Maschile	inferiore	36	80	0.45
Cancro ai polmoni	inferiore	3.9	7.8	0.51
Cancro al seno	superiore	0.2	0.1	1.5
Cancro alla prostata	inferiore	11	16	0.68
Cancro alla vescica	superiore	7	4.1	1.7
Cancro coloretale	superiore	13	5.3	2.5
Cancro gastrico	inferiore	0.88	0.98	0.89
Carcinoma basocellulare	inferiore	18	33	0.55
Celiachia	superiore	13	1	13
Consumo di zucchero	medio			
Diabete di Tipo 1	inferiore	0.14	0.59	0.24
Diabete di tipo 2	superiore	65	33	2
Emicrania con aura	inferiore	15	18	0.85
Fibrillazione Atriale	superiore	90	26	4.5
Glaucoma ad angolo aperto cronico	superiore	5.5	2.1	2.6
L'esfoliazione del glaucoma	superiore	24	15	1.6
Lupus eritematoso sistemico	superiore	1.3	0.21	5.9
Malattia arteriosa periferica	inferiore	12	15	0.85
Malattia coronarica	superiore	90	47	3
Malattia di Alzheimer	inferiore	3.5	10	0.35

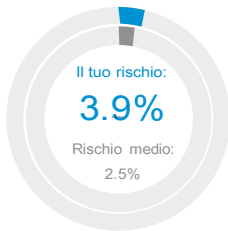


Nome della malattia	Livello di rischio	Il tuo rischio %	Rischio medio %	Rischio genetico
Malattia di Graves	superiore	2.6	1.2	2.3
Malattia Litiasica	inferiore	9.5	12	0.79
Melanoma	superiore	17	3	5.8
Metabolismo dei Folati	medio			
Obesità	inferiore	4.8	37	0.13
Osteoporosi	superiore	20	13	1.6
Psoriasi	superiore	3.9	2.5	1.6
Sclerosi Multipla	inferiore	0.01	0.06	0.15
Tromboembolismo venoso	superiore	72	5	14
Vitamina B12	superiore			
Vitamina B6	medio			
Vitamina D	inferiore			

I risultati del proprio test

MALATTIE AUTOIMMUNI

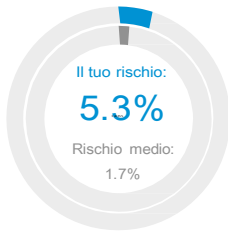
Psoriasi



L'analisi di marcatori genetici ha mostrato che il rischio individuale di sviluppare la psoriasi è 1.6 volte superiore rispetto al rischio medio della popolazione. Per ridurre il rischio si consiglia vivamente di:

- Evitare elementi che possono portare alla malattia, come lo stress, il fumo e l'obesità

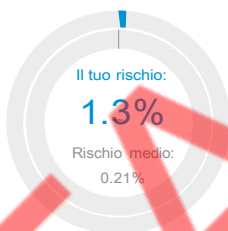
Artrite Reumatoide (AR)



L'analisi di marcatori genetici ha mostrato che il rischio personale di sviluppare la AR è 3.1 volte superiore rispetto al rischio medio della popolazione. Per ridurre il rischio si consiglia vivamente di:

- Esercitarsi regolarmente quasi tutti i giorni della settimana
- Mantenere un livello di peso sano (BMI sotto 25)
- Evitare di fumare
- Gestire lo stress
- Avere regolari check-up fisici

Lupus eritematoso sistemico (SLE)

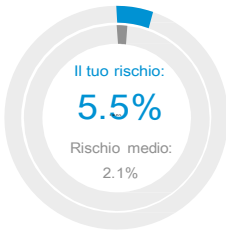


L'analisi di marcatori genetici ha mostrato che il rischio personale di sviluppare la SLE è 5.9 volte superiore rispetto al rischio medio della popolazione. Per ridurre il rischio, si consiglia vivamente di:

- Evitare elementi che possono portare alla malattia, come l'esposizione chimica, sovraesposizione ai raggi ultravioletti, infezioni (parvovirus, epatite C), e il fumo
- Avere regolari check-up fisici

MALATTIE AGLI OCCHI

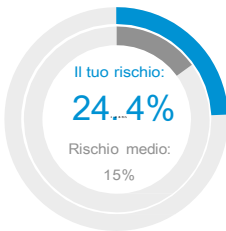
Glaucoma ad angolo aperto cronico (POAG)



L'analisi dei marcatori genetici ha mostrato che il rischio personale di sviluppare la POAG è 2.6 volte superiore rispetto al rischio medio della popolazione. Per ridurre il rischio si consiglia vivamente di:

- Mantenere una dieta sana con abbastanza vitamine e sostanze nutritive
- Evitare grandi quantità di caffeina
- Bere abbastanza liquidi
- Avere la propria visione esaminata e la pressione intraoculare misurata in base alle raccomandazioni del proprio medico

L'esfoliazione del glaucoma



L'analisi dei marcatori genetici ha mostrato che il rischio individuale di sviluppare l'esfoliazione del glaucoma è 1.62 volte superiore rispetto al rischio medio della popolazione. Per ridurre il rischio si consiglia vivamente di:

- Mantenere una dieta sana con abbastanza vitamine e sostanze nutritive
- Evitare grandi quantità di caffeina
- Bere una quantità stabile di liquido
- Avere la propria visione esaminata da un oftalmologo ogni anno o secondo le raccomandazioni del medico

MALATTIA CARDIOVASCOLARE

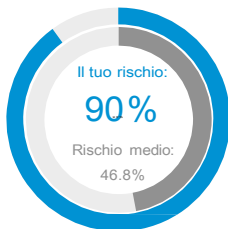
Fibrillazione Atriale (AF)



L'analisi dei marcatori genetici ha mostrato che il rischio personale di sviluppare l'AF è 4,5 volte superiore rispetto al rischio medio della popolazione. Per ridurre il rischio che si consiglia vivamente di:

- Mangiare cibi salutari per il cuore (a basso contenuto di sale, grassi saturi, ricchi di verdure, frutta e cereali integrali)
- Fare qualche attività fisica tutti i giorni
- Evitare l'uso di alcohol e fumo
- Avere regolari check-up fisici

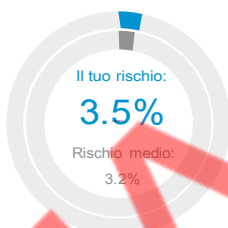
Malattia coronarica (CAD)



L'analisi dei marcatori genetici ha mostrato che il rischio personale di sviluppare la CAD è 3 volte superiore rispetto al rischio medio della popolazione. Per ridurre il rischio si consiglia vivamente di:

- Mantenere il proprio BMI inferiore a 25
- Evitare lo stress e il fumo
- Avere regolari check-up fisici
- Testare il sangue per il colesterolo (LDL, HDL, colesterolo totale) ed il livello di trigliceridi in maniera regolare

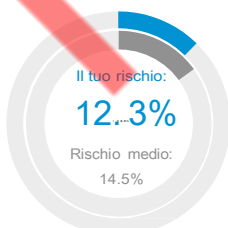
Aneurisma intracranico (IA)



L'analisi dei marcatori genetici ha mostrato che il rischio di sviluppo personale dell'IA corrisponde al rischio medio della popolazione. Anche se si ha il rischio genetico medico genetico, si consiglia di:

- Evitare elementi che possono portare alla malattia, come il fumo, l'alcool e l'abuso di droga
- Mangiare correttamente ed esercitarsi regolarmente
- Avere regolari check-up fisici

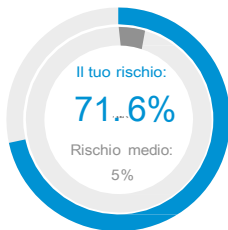
Malattia arteriosa periferica (PAD)



L'analisi dei marcatori genetici ha mostrato che il rischio personale di sviluppare la PAD è 1.9 volte inferiore rispetto al rischio medio della popolazione. Anche se il proprio rischio genetico è basso, si consiglia di:

- Evitare fumo attivo e passivo
- Mangiare attraverso una dieta sana e bilanciata (mantenere il BMI <25)
- Fare regolare esercizio quotidiano

Trombembolismo venoso (VTE)



L'analisi dei marcatori genetici ha mostrato che il rischio personale di sviluppare la VTE è 14.3 volte superiore rispetto al rischio medio della popolazione. Per ridurre il rischio si consiglia vivamente di:

- Mantenere il proprio BMI inferiore a 25 e bere abbastanza acqua
- Evitare di fumare
- Fare regolare moderato esercizio fisico
- Consultare il proprio medico circa la necessità di misure preventive prima di un intervento chirurgico

MALATTIE ENDOCRINE, NUTRIZIONALI E METABOLICHE

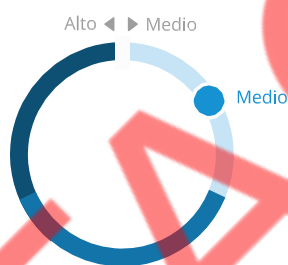
Celiachia (CD)



L'analisi dei marcatori genetici ha mostrato che il proprio rischio individuale di sviluppo della CD è molto alto. Per ridurre il rischio si consiglia vivamente di:

- Evitare elementi scatenanti che possono portare alla malattia, come grave stress, lesioni o infezioni
- Consultare uno specialista per seguire una dieta priva di glutine

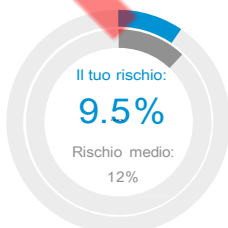
Metabolismo dei Folati (FM)



L'analisi dei marcatori genetici ha mostrato che il rischio individuale di sviluppo di malattie associate all'FM corrisponde al rischio medio della popolazione. Anche se si ha il rischio genetico medio, si consiglia di:

- Limitare alimenti ricchi di metionina (noci del Brasile, carne, formaggio)
- Mangiare alimenti ricchi di vitamine del complesso B

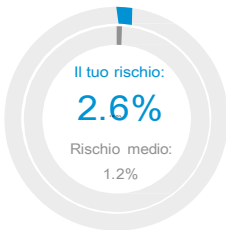
Malattia Litiasica (GSD)



L'analisi dei marcatori genetici ha mostrato che il rischio personale di sviluppare la GSD è 1.8 volte inferiore rispetto al rischio medio della popolazione. Anche se il proprio rischio genetico è basso, si consiglia di:

- Bere acqua a sufficienza
- Evitare elevato consumo di grassi saturi e l'eccessiva assunzione di fibre alimentari
- Se si ha intenzione di perdere peso, farlo gradualmente (non più di 2 libbre (0,5-1 kg) a settimana)

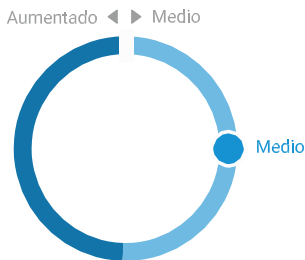
Malattia di Graves



L'analisi dei marcatori genetici ha mostrato che il rischio personale di sviluppare la GD è 2.3 volte superiore rispetto al rischio medio della popolazione. Per ridurre il rischio si consiglia vivamente di:

- Evitare elementi che possono portare alla malattia, come il fumo e lo stress
- Controllare i livelli di ormone tiroideo regolarmente

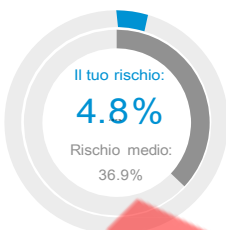
Consumo di zucchero superiore



L'analisi dei marcatori genetici ha mostrato che il proprio genotipo indica un consumo medio di alimenti dolci. Per evitare un eccessivo consumo di prodotti alimentari dolci si consiglia di:

- Evitare prodotti alimentari dolci già preparati
- Sostituire i prodotti dolcificati con prodotti a base di ingredienti naturali
- Evitare di consumare bevande analcoliche, succhi di frutta in scatola, bevande zuccherate con vitamine e bevande energetiche

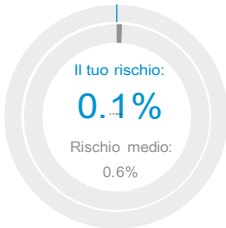
Obesità



L'analisi dei marcatori genetici ha mostrato che il rischio personale di sviluppare l'obesità è 1.1 volte inferiore rispetto al rischio medio della popolazione. Anche se il proprio rischio genetico è basso, si consiglia di:

- Mangiare cibo fresco e sano
- Evitare fast food Fare almeno 30 minuti di regolare esercizio fisico quotidiano

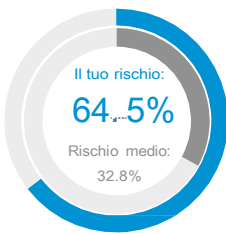
Diabete di Tipo 1 (T1D)



L'analisi dei marcatori genetici ha mostrato che il rischio individuale di sviluppare il T1D è 1.2 volte inferiore rispetto al rischio medio della popolazione. Sebbene il proprio rischio genetico sia basso, si consiglia di:

- Garantire l'assunzione di pre e probiotici nella propria dieta per mantenere la normale microbiota

Diabete di tipo 2 (T2D)



L'analisi dei marcatori genetici ha mostrato che il rischio individuale di sviluppare il T2D è 2 volte superiore rispetto al rischio medio della popolazione. Per ridurre il rischio si consiglia vivamente di:

- Mantenere il proprio BMI inferiore a 25
- Mangiare correttamente e seguire una dieta sana
- Monitorare il livello di glucosio nel sangue regolarmente
- Fare almeno tra i 30 e i 60 minuti di attività fisica al giorno
- Avere regolari check-up fisici

Metabolismo Vitamina B12

Aumentato ◀ ▶ Inferiore



L'analisi dei marcatori genetici ha mostrato che il rischio personale di sviluppare carenza di vitamina B12 è superiore rispetto al rischio medio della popolazione. Per ridurre il rischio si consiglia di:

- Garantire una dieta ricca di vitamina B12 (o usare supplemento se vegano)
- Evitare di fumare e consumare alcohol con moderazione
- Limitare l'assunzione di caffeina

Metabolismo della Vitamina B6

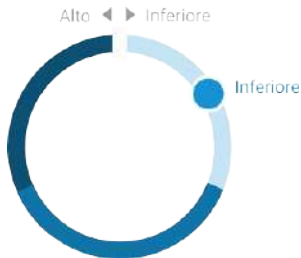
Aumentato ◀ ▶ Medio



L'analisi dei marcatori genetici ha mostrato che il rischio individuale di sviluppo della carenza di vitamina B6 corrisponde al rischio medio della popolazione. Anche se si ha un rischio genetico medio, si consiglia di:

- Assicurarsi che la propria dieta sia ricca di vitamina B6
- Evitare di fumare e consumare alcohol con moderazione
- Limitare l'assunzione di caffeina

Metabolismo Vitamina D



L'analisi di marcatori genetici ha mostrato che il rischio personale di sviluppare la carenza di vitamina D è inferiore rispetto al rischio medio nella popolazione. Per ridurre il rischio si consiglia vivamente di:

- Mangiare alimenti ricchi di vitamina D (uova, pesce azzurro, yogurt)
- Assicurare sufficiente esposizione alla luce solare (faccia e braccia per 30 minuti al giorno)
- Controllare i livelli di vitamina D regolarmente
- Chiedere al vostro medico circa l'assunzione di vitamina D

MALATTIE NEUROLOGICHE

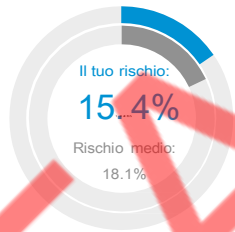
Morbo di Alzheimer (AD)



L'analisi dei marcatori genetici ha mostrato che il rischio personale di sviluppare l'AD è 0,35 volte inferiore rispetto al rischio medio della popolazione. Anche se il proprio rischio genetico è basso, si consiglia di:

- Ottenere regolare esercizio quotidiano Mangiare correttamente
- Evitare di fumare
- Ottenere abbastanza sonno decente
- Mantenersi attivi e mentalmente stimolati

Emicrania con aura (MA)



L'analisi dei marcatori genetici ha mostrato che il rischio personale di sviluppare la MA è 1.9 volte inferiore rispetto al rischio medio della popolazione. Anche se il proprio rischio genetico è basso, si consiglia di:

- Evitare elementi che possono portare alla malattia, come il fumo, l'alcohol, lo stress, l'ansia, la mancanza di cibo e sonno

Sclerosi Multipla (MS)

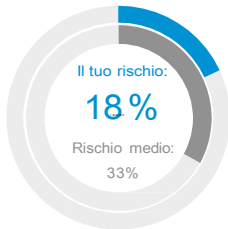


L'analisi dei marcatori genetici ha mostrato che il rischio individuale di sviluppare la MS è 1.2 volte inferiore rispetto al rischio medio della popolazione. Anche se il proprio rischio genetico è basso, si consiglia di:

- Evitare elementi che possono portare alla malattia, come il fumo
- Alleviare lo stress
- Mangiare attraverso una dieta equilibrata ed esercitarsi regolarmente

MALATTIE ONCOLOGICHE

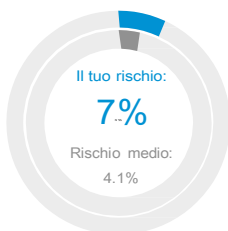
Carcinoma basocellulare (BCC)



L'analisi dei marcatori genetici ha mostrato che il rischio personale di sviluppare la BCC è 1.6 volte inferiore rispetto al rischio medio della popolazione. Anche se il proprio rischio genetico è basso, si consiglia di:

- Utilizzare la crema solare almeno SPF 15
- Evitare lampade abbronzanti e lettini
- Controllare la pelle regolarmente, e consultare il proprio medico su modifiche

Cancro alla vescica



L'analisi dei marcatori genetici ha mostrato che il rischio individuale di sviluppare il cancro alla vescica è 1.7 volte superiore rispetto al rischio medio della popolazione. Per ridurre il rischio si consiglia vivamente di:

- Evitare fumo attivo e passivo
- Evitare l'esposizione chimica
- Bere acqua durante il giorno
- Tenere d'occhio la propria minzione
- Avere regolari check-up fisici

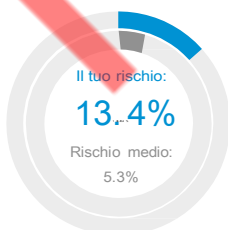
Cancro al seno



L'analisi dei marcatori genetici ha mostrato che il rischio personale di sviluppare la MBC è 1.5 volte superiore rispetto al rischio medio della popolazione. Per ridurre il rischio si raccomanda fortemente:

- Fare esercizio fisico regolare quasi tutti i giorni della settimana
- Scegliere una dieta sana per mantenere il peso normale
- Bere alcohol con moderazione, se non farlo affatto
- Avere regolari check-up fisici

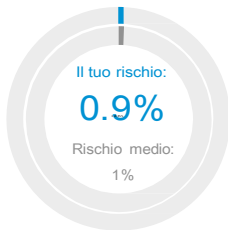
Cancro coloretta(CC)



L'analisi dei marcatori genetici ha mostrato che il rischio personale di sviluppare la CC è 2.5 volte superiore rispetto al rischio medio della popolazione. Per ridurre il rischio si consiglia vivamente di:

- Mangiare attraverso una dieta sana
- Evitare il fumo e l'alcohol
- Esercitarsi quasi tutti i giorni della settimana
- Controllare la propria salute attraverso check-up eseguiti regolarmente e in caso di storia familiare di CC, avviare lo screening regolare

Cancro gastrico (GC)



L'analisi dei marcatori genetici ha mostrato che il rischio personale di sviluppare la GC è 1.9 volte inferiore rispetto al rischio medio della popolazione. Anche se il proprio rischio genetico è basso, si consiglia di:

- Ridurre il salato, cibi in salamoia o affumicati nella propria dieta
- Mangiare una grande varietà di frutta e verdura
- Evitare di fumare

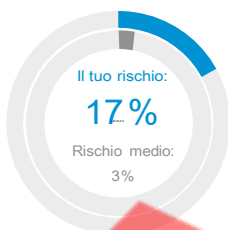
Cancro ai polmoni (LC)



L'analisi dei marcatori genetici ha mostrato che il rischio personale di sviluppare la LC è 0.5 volte inferiore rispetto al rischio medio della popolazione. Anche se il proprio rischio genetico è basso, si consiglia di:

- Evitare elementi che possono portare alla malattia, come il fumo e l'esposizione ad altre sostanze chimiche (l'arsenico, amianto, silice)
- Testare la propria casa per il radon
- Garantire una dieta sana ricca di frutta e verdura

Melanoma



L'analisi dei marcatori genetici ha mostrato che il rischio individuale di sviluppare il melanoma è 5.8 volte superiore rispetto al rischio medio della popolazione. Per ridurre il rischio si raccomanda fortemente di:

- Utilizzare crema solare almeno SPF 15
- Evitare lampade abbronzanti e lettini
- Controllare regolarmente la pelle, consultare il medico in caso di cambiamenti
- Avere regolari check-up fisici

Cancro alla prostata (PC)

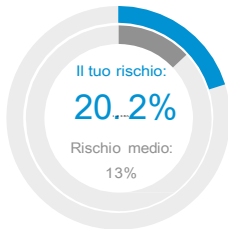


L'analisi dei marcatori genetici ha mostrato che il rischio personale di sviluppare la PC è 1.7 volte inferiore rispetto al rischio medio della popolazione. Anche se il proprio rischio genetico è basso, si consiglia di:

- Esercitarsi regolarmente quasi tutti i giorni della settimana
- Mangiare attraverso una dieta sana ricca di frutta e verdura
- Mantenere un peso sano (BMI sotto 25)
- Evitare di fumare

ALTRE CONDIZIONI

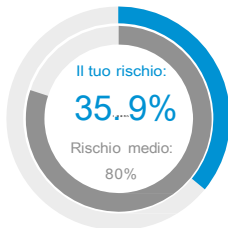
Osteoporosi



L'analisi dei marcatori genetici ha mostrato che il rischio individuale di sviluppare l'osteoporosi è 1.6 volte superiore rispetto al rischio medio della popolazione. Per ridurre il rischio si raccomanda fortemente:

- Allenarsi regolarmente
- Includere alimenti ricchi di calcio e vitamina D nella dieta
- Evitare il fumo e l'alcohol
- Consultare il proprio medico per la misurazione del BMD

Calvizie Maschile (MPB)



L'analisi dei marcatori genetici ha mostrato che il rischio personale di sviluppare la MPB è 1.5 inferiore rispetto al rischio medio della popolazione. Anche se il proprio rischio genetico è basso, si consiglia di:

- Evitare lo stress
- Garantire una sufficiente assunzione di nutrienti nella dieta

Panoramica delle malattie

L'**aneurisma intracranico (IA)** è caratterizzato da debolezza nella parete di un'arteria cerebrale che causa il gonfiamento dei vasi sanguigni nel cervello con conseguenze devastanti. L'incidenza di IA va dal 5% al 10% a livello mondiale e la malattia è 1.24-1.6 volte più comune nelle donne. Il trattamento ottimale per l'IA tiene conto di fattori fisiologici e individuali, come localizzazione dei vasi, le loro dimensioni e morfologia, presenza di un trombo, età, anamnesi, storia di famiglia e salute generale del paziente. La prevenzione dell'IA deve essere effettuata in individui con due o più parenti di primo grado affetti. Fattori di rischio dell'IA: avanzamento d'età e genere (femminile)/ fumo/ipertensione /aterosclerosi /alcohol e abuso di droghe (cocaina)/ trauma cranico/ deficit di estrogeni in menopausa/malformazioni artero/ stenosi carotidee/ malattia autosomica dominante del rene policistico/ sindrome di Marfan/ sindrome di Ehlers- Danlos / Neurofibromatosi/ storia della famiglia.

L'**artrite reumatoide (AR)** è una malattia infiammatoria autoimmune che colpisce prevalentemente le articolazioni che sono allineate con il tessuto connettivo responsabile per il mantenimento della nutrizione e la lubrificazione dell'articolazione. L'AR porta alla perdita della funzione articolare a causa della perdita del muscolo intorno al comune interessato, provocando dolore e gonfiore. La fase acuta della malattia porta a disturbi cardiovascolari e altre patologie concomitanti. Studi delle popolazioni nord europee suggeriscono che i fattori genetici rappresentano circa il 50% della predisposizione alle malattie. L'incidenza mondiale varia tra 0,5% e 1%. Il trattamento dell'AR è sintomatico - farmaci sono utilizzati per ridurre l'infiammazione e alleviare il dolore, in combinazione con terapia fisica e occupazionale. L'obiettivo del trattamento è remissione senza infiammazione delle articolazioni attive. La chirurgia può essere necessaria se le articolazioni sono

gravemente danneggiate. Fattori di rischio dell'AR: storia familiare /genere (femminile) /età (per lo più tra i 40- 60 anni) / fumo /obesità /tarda età'.

La **Calvizie maschile (MPB)**, o alopecia maschile, è la causa più comune di perdita di capelli negli uomini, caratterizzata da diffusa perdita di capelli graduale dal cuoio capelluto. La MPB è causata da variazioni genetiche nel follicolo pilifero che è sensibile agli androgeni circolanti (ormoni steroidei), con conseguenti capelli più corti e più sottili. L'ereditabilità della MPB è circa l'80%. Uomini adulti che hanno parenti stretti sul lato materno con MBP, hanno più alto rischio di malattia. Non vi è alcun modo conosciuto per evitare calvizie. i farmaci sono delle opzioni, ma questi funzionano meglio per le persone con meno perdita di capelli. Parrucche vengono utilizzate per il trattamento o nel caso in cui una persona non risponde al trattamento. Fattori di rischio della MBP: Razza (caucasici e mongoli)/ ipertrofia prostatica/ Storia familiare (lato materno)/ condizioni della tiroide/ uso di steroidi anabolizzanti/ cronica insufficienza renale / carenza di vitamina A sovradosaggio/ ferro.

Il **cancro al polmone (LC)** si verifica quando cellule tumorali si formano nelle cellule che rivestono le vie aeree nei polmoni. L'ereditabilità del cancro al polmone è stata chiaramente stabilita e rappresenta l'8%. Il più importante fattore ambientale che causa la LC è l'esposizione al tabacco attraverso il fumo sia attivo che passivo (85% di tutti i casi). La malattia colpisce le donne oltre i 60 anni 2 volte più degli uomini. E' stato dimostrato che smettere di fumare riduce il rischio di LC. Le opzioni di trattamento comprendono chirurgia, chemioterapia, radioterapia, terapia farmacologica mirata. fattori di rischio dell'LC: fumo/ fumo passivo/ esposizione ai combustibili del gas/ biomassa radon/ carbone ardente /esposizione ad arsenico, amianto, silice / Combustibili solidi durante la cottura e riscaldamento (formaldeide e il benzene).

Il carcinoma mammario maschile (MBC) è una malattia rara con frequenza riportata inferiore all'1% a livello mondiale. Gli uomini di qualsiasi età possono sviluppare il cancro al seno, ma è soprattutto rilevato negli uomini tra i 60-70 anni di età. Il MBC è altamente associato con l'ormone estrogeno. Con l'invecchiamento, una percentuale significativa di estrogeni maschili degenera mentre l'attività dell'aromatasi cambia aumentando, fornendo una fonte diretta di stimoli oncogenici. L'ereditabilità stimata di MBC è fino al 10%. I sintomi del MBC sono simili al BC femminile e possono essere diagnosticati dopo aver scoperto un nodulo sotto il capezzolo. Il trattamento dipende da tipo e stadio del tumore e da stato di salute generale. La chirurgia è il trattamento iniziale più comune; chemioterapia, radioterapia e terapia ormonale possono essere anche considerati. fattori di rischio dell'MBC: radioterapia/storia familiare di cancro al seno/ Malattie legate ai livelli di estrogeni (sindrome di Klinefelter, cirrosi epatica) / assunzione di estrogeni (trattamento cancro alla prostata) o manipolazione ormonale (procedure di cambio del sesso)/ danno testicolare/ obesità.

Il cancro della prostata (PC) è localizzato principalmente nella prostata maschile (ghiandola che produce liquido seminale). La diagnosi precoce del PC può consentire una migliore possibilità per il successo del trattamento. L'incidenza del PC rappresenta il 9,7% di tutti i tumori negli uomini in tutto il mondo. L'età media dei pazienti affetti da PC è 72-74 anni. PC ha un lungo periodo di latenza, che varia da 5 a 15 anni. Gli studi su 40 popolazioni hanno dimostrato che il PC è associato con diete che includono un elevato apporto di grassi, carne rossa e prodotti lattiero-caseari. Fra le opzioni di trattamento: radioterapia, terapia ormonale, chirurgia, criochirurgia, chemioterapia. Regolari follow-up sono raccomandati per monitorare la progressione del PC. Fattori di rischio del PC: l'età avanzata/ razza (afro americana) / storia familiare di cancro alla prostata o al seno/ T2D/ fumo.

Il carcinoma della vescica colpisce persone per lo più dopo i 40 anni; l'età media alla diagnosi è di 73 anni. Il disturbo si verifica 3-4 volte più spesso negli uomini. L'ereditabilità stimata per il cancro della vescica è del 31%. Il carcinoma della vescica può essere caratterizzato da lesioni muscolari non invasive (60%) e da lesioni muscolari-invasive aggressive (40%), che sono per lo più associate con alto tasso di mortalità. Ci sono alcuni sintomi per rilevare la malattia: aumento frequenza della minzione, dolore o sbavatura durante la minzione, sangue nelle urine, e il non essere in grado di urinare. Le opzioni di trattamento includono chirurgia, immunoterapia, chemioterapia e radioterapia. Fattori di rischio del cancro alla vescica: fumo/ sesso (maschio)/ razza (caucasica)/ tossine ambientali (arsenico, ammine aromatiche)/ precedente trattamento del cancro (ciclofosfamide)/alcuni farmaci per il diabete (pioglitazone, metformina)/ infiammazione cronica della vescica / storia familiare con syndrome di Lynch.

Il cancro coloretale (CC) si verifica quando le cellule tumorali si formano nel tessuto del colon. E' una delle principali cause di mortalità in tutto il mondo. Colpisce tutti allo stesso modo. L'ereditabilità stimata è del 65%. La possibilità di sopravvivere al CC è dipendente dalla fase della diagnosi. Il CC inizia per lo più con la formulazione dei polipi adenomatosi, che possono cambiare in cancro durante il periodo di latenza. Il trattamento dei polipi è una delle più importanti prevenzioni del CC. Il CC ha rischi ambientali che possono essere regolati. Fattori di rischio del CC: età avanzata/ polipi adenomatosi/ storia familiare/ sindromi ereditarie (sindrome di Lynch, poliposi adenomatosa familiare)/ malattie infiammatorie intestinali (morbo di Crohn e la colite)/ Razza (afro-americana)/ dieta ricca di grassi e carne rossa, e basso di fibre/ obesità / fumo/ abuso di alcohol.

Il **cancro gastrico (GC)** è il quinto tumore più comune al mondo ed è più comune in Asia, Sud America e in Europa orientale. Il disturbo si verifica fino a 2,5 volte più spesso negli uomini. Il GC si trova raramente nei pazienti di età inferiore ai 40 anni. La maggior parte dei GC si verifica sporadicamente, considerando che una percentuale compresa tra l'8% ed il 10% ha una componente familiare ereditaria. Il GC spesso non produce sintomi specifici e quindi la diagnosi è spesso ritardata. I pazienti possono presentare anoressia e perdita di peso (95%) e dolore addominale che è vago ed insidioso in natura. Il GC è altamente prevenibile mantenendo uno stile di vita sano. Il trattamento dipende dallo stadio del GC e condizioni generali di salute e possono includere la chirurgia, la radioterapia, la chemioterapia e farmaci mirati. Fattori di rischio del GC: età avanzata/sesso (maschio)/ infezioni da *Helicobacter pylori*/ dieta ricca di cibi salati, in salamoia o affumicati/ mangiare cibi contaminati con il fungo aflatoxina/ gruppo sanguigno A/ anemia perniciosa / storia di famiglia/ fumo/ obesità / sindrome di Lynch/ esposizione all'amianto.

Il **Carcinoma a cellule basali (BCC)**, il tipo più comune di cancro della pelle, è caratterizzato da una crescita lenta, localizzazione ed il tasso metastatico e' molto raro, meno dello 0,1%. Diversi studi epidemiologici hanno mostrato che il tasso di incidenza della BCC è superiore in luoghi con maggiore livello di esposizione al sole. L'esposizione al sole (luce UV) è associata con il cancro a causa della capacità di radiazione UV di indurre mutazioni dirette del DNA. I fattori genetici stimati rappresentano il 7,7%. La mortalità delle BCC è bassa, ma la malignità del disturbo è associata a costi sanitari a vita. Il trattamento dipende dalle dimensioni, tipo, profondità e posizione del tumore e può includere congelamento, chirurgia, crioterapia, chemioterapia radioterapia, terapia fotodinamica etc. Fattori di rischio del BCC: un'eccessiva esposizione al sole/ dispositivi abbronzanti/ pelle chiara, capelli chiari e il

colore degli occhi/ età avanzata/ infezioni virali/ Immunosoppressione/ psoriasi trattata con psoraleni + radioterapia UVA.

La **malattia celiaca (CD)** è la malattia cronica autoimmune sistemica con una forte componente genetica. L'ereditarietà della CD è stimata essere pari al 31%. L'assunzione di glutine (proteina presente nel grano, segale e orzo) per le persone con CD provoca danni nell'intestino tenue e i nutrienti non sono adeguatamente assorbiti. In generale, si stima che l'1% della popolazione generale ha la CD, con un tasso due volte superiore nelle donne. Studi recenti hanno mostrato il ruolo del microbiome umano nella formazione di questa malattia. La CD può essere innescata da grave stress, lesioni e infezioni. La CD e' più comune tra adulti. I sintomi tipici nei bambini appaiono in età inferiore a 2 anni con malassorbimento e scarsa crescita. Una dieta priva di glutine è l'unica disponibile ed efficace trattamento della CD. Per gravi danni all'intestino tenue, possono essere prescritti farmaci. Fattori di rischio della CD: parenti di 1° e 2° grado con malattia celiaca/ diabete di tipo 1/ sindrome di Down/ sindrome di Turner/ malattie autoimmuni della tiroide/ malattie del fegato/ artrite reumatoide.

Consumo superiore di prodotti alimentari dolci, come i prodotti da forno, caramelle, prodotti lattiero-caseari zuccherati, cioccolato e bevande analcoliche zuccherate ha una forte associazione con il sovrappeso e l'obesità, rischio di diabete, fratture, e carie dentale. Prodotti alimentari dolci possono portare a sovrappeso attraverso l'alto contenuto aggiunto di zucchero, bassa sazietà, e la compensazione incompleta per l'energia totale. Gli studi hanno dimostrato che l'assunzione superiore di cibo dolce è in parte determinata dai geni. Fattori di rischio del consumo superiore di zucchero: stile di vita familiare/ predisposizione genetica/ dieta non sana/ questioni psicologiche e sociali.

Il diabete di tipo 1 (T1D) è una malattia cronica autoimmune, in cui le cellule pancreatiche, che memorizzano e producono insulina, sono danneggiate, con conseguente deficit di insulina e iperglicemia. Diabete di tipo 1 e di tipo 2 si traducono in livelli di glucosio nel sangue causando gravi complicazioni di salute, tra cui insufficienza renale, cecità, ictus e malattie cardiache. Ereditarietà gioca un ruolo sostanziale e incide per circa il 50% di diabete di tipo 1. Chi consuma quantità adeguate di vitamina D in giovane età può diminuire il rischio di diabete di tipo 1 in età adulta di ben il 50%. Il trattamento primario è basata sul monitoraggio dei livelli di zucchero nel sangue; iniezioni di insulina vengono utilizzate ogni giorno per prevenire complicanze a lungo termine associate con la malattia. T1D fattori di rischio: Famiglia storia/ le infezioni virali/ mancanza di vitamina D nei giovani adulti/ cambiamenti nella flora intestinale.

Il diabete di tipo 2 (T2D), chiamato anche diabete mellito non insulino è il tipo più comune di diabete. Il corpo è ancora in grado di produrre insulina. T2D è causato da mancanza di insulina prodotta dal pancreas o uso non corretto di insulina. Ciò porta ad una situazione in cui il glucosio non è in grado di svolgere la sua funzione come molecola di energia. OMS ha stimato che ci sono 285 milioni di persone con questa malattia. I sintomi sono perdita di peso, affaticamento, visione offuscata, aree di pelle oscurate, aumento sete e minzione frequente. Per la prevenzione e il trattamento del diabete, è essenziale mantenere il peso garantendo una dieta sana e buone abitudini di esercizio. Il trattamento può includere l'uso di farmaci per il diabete o la terapia insulinica. fattori di rischio T2D: sovrappeso/ insufficiente attività fisica/ storia familiare di diabete di pressione/ alta del sangue/ aumento della circonferenza vita/ dieta non sana/ etnia.

L'emicrania con aura (MA), un sottotipo di emicrania, è un

disturbo neurologico e talvolta cronico progressivo caratterizzato da episodi ricorrenti di condizioni di mal di testa e associati, come vomito e sensibilità alla luce, agli odori, e ai suoni. I sintomi dell'aura, di solito visivi, precedono il mal di testa. Durante l'attacco di emicrania i vasi sanguigni si dilatano nel cervello, provocando dolore da 2 a 72 ore. L'ereditabilità dei diversi tipi di emicrania è stimata essere tra il 34-51%. L'emicrania può verificarsi in qualsiasi periodo della vita, e colpisce 2-3 volte di più le donne. Il trattamento di emicrania comporta terapia acuta e preventiva. Pazienti con emicrania dovrebbero essere sottoposti a screening per tratti cardiovascolari. La prevenzione dell'emicrania comporta combinazione di fattori di stile di vita e farmaci. I farmaci che alleviano il dolore hanno un ruolo essenziale nel trattamento. Fattori di rischio dell'MA: storia familiare/ genere (femminile).

La fibrillazione atriale (AF) è la più comune aritmia cardiaca, caratterizzata dall'assenza di contrazioni atriali coordinate. La frequenza cardiaca sale a 180 battiti al minuto (tasso normale 60-80), che dura da secondi a giorni. I sintomi includono mancanza di respiro e debolezza. L'AF colpisce quasi l'1% della popolazione, in prevalenza gli uomini. L'AF nella popolazione generale è ereditabile. Per il trattamento, sono utilizzati cardioversione elettrica o farmaci anti-aritmici. Se i farmaci non funzionano, catetere o procedure chirurgiche vengono applicate. Fattori di rischio della AF: età avanzata/ alta pressione del sangue/ malattia coronarica/insufficienza cardiaca/ malattia cardiaca reumatica/ infarto miocardico/ difetti delle valvole del cuore/ pericardite/ difetti cardiaci congeniti/ ipertiroidismo, apnea del sonno, sindrome metabolica, malattia polmonare e renale cronica/ uso di alcohol /obesità/ storia della famiglia.

La **malattia esfoliazione del glaucoma** si verifica negli occhi con la sindrome di esfoliazione (XFS). XFS è una malattia in cui la deposizione anormale di materiale extracellulare fibrillare avviene in molti tessuti oculari. I pazienti con XFS hanno un aumentato rischio di sviluppare un ulteriore glaucoma ad angolo chiuso. L'esfoliazione del glaucoma causata dalla XFS ha una prognosi peggiore rispetto al glaucoma primario e richiede un trattamento clinico più grave. L'esfoliazione del glaucoma si verifica in tutto il mondo ed è fortemente associata con elevata pressione sanguigna intraoculare ed età. La prevalenza più alta è nella fascia di età che va dai 70 anni in su. I glaucomi e la XFS sono spesso aspetti delle condizioni sistemiche, piuttosto che isolate malattie degli occhi. La terapia laser è usata frequentemente. Se il controllo adeguato non è stato ancora raggiunto, una filtrazione controllata può essere eseguita. Fattori di rischio dell'esfoliazione del glaucoma: età avanzata/ elevata pressione intraoculare/ etnie del Nord Europa/ storia familiare di glaucoma/ diabete di tipo 2/ ipotiroidismo/uso corticosteroidi.

Il **glaucoma primario ad angolo aperto (POAG)** è caratterizzato da elevata pressione intraoculare e perdita progressiva della visione periferica a causa di danno al nervo ottico. In Europa il glaucoma colpisce dall'1% al 2% delle persone di età superiore ai 50. Il glaucoma è la seconda causa di cecità nel mondo. I sintomi tipici della POAG sono dolore oculare, visione offuscata, aloni intorno alle luci e visione a tunnel con progressiva perdita della visione periferica nelle fasi successive. La diagnosi precoce può minimizzare e prevenire danni ai nervi ottici. Approvati colliri vengono utilizzati per la pressione intraoculare inferiore. Se i farmaci sono inefficaci o non tollerati, alcuni tipi di interventi chirurgici possono essere eseguiti. Fattori di rischio del POAG: età avanzata/ razza (caucasica, afro-americano)/ miopia/elevata pressione

intraoculare/ storia familiare di glaucoma/diabete tipo 2/ ipotiroidismo/uso corticosteroidi/ pseudoesfoliativo/ malattie cardiovascolari.

Il **lupus eritematoso sistemico (SLE)** è una malattia autoimmune infiammatoria cronica che colpisce il tessuto connettivo e può fornire molti reperti interni e cutanei. Gli attacchi autoimmuni si verificano nel cuore, nelle articolazioni, nei polmoni, nel fegato, nella pelle, nei vasi sanguigni, nei reni ecc. La stimata ereditabilità è del 66%. Il tasso è di 9 volte superiore nelle donne ed il decorso della malattia è imprevedibile. L'SLE è innescato da fattori ambientali nelle persone geneticamente predisposte. L'SLE può essere diagnosticato da alcuni sintomi, come eruzioni cutanee malariche, fotosensibilità, rash cutaneo discoide, anomalie renali, alterazioni sangue e irritazione cervello. Il trattamento viene effettuato secondo le caratteristiche personali di un paziente, come sintomi, età, salute generale, e stile di vita. Fattori di rischio dell'SLE: sesso (femmina)/ età (tra i 15 ed i 45 anni)/ razza (afro-americana, ispanica, asiatica)/ storia di famiglia.

La **malattia arteriosa periferica (PAD)** si verifica quando la placca, formata da grassi, colesterolo, calcio, tessuto fibroso e altre sostanze nel sangue, si accumula nelle pareti delle arterie, causando problemi con il cuore, cervello e altri organi. Questo disturbo è molto più comune oggi. Si stima che circa il 12% della popolazione adulta ha in tutto il mondo la PAD che colpisce uomini e donne allo stesso modo. La PAD può essere asintomatica o avere vari sintomi come dolore nel riposo, ulcere ischemiche, cancrena, dolore alle gambe atipico. Gli studi hanno dimostrato il 58% di ereditarietà genetica del PAD. Ci sono diversi modi per trattare la PAD, come smettere di fumare, terapia dei lipidi, gestione dell'ipertensione e terapia antitrombotica. Fattori di rischio della PAD: fumo/ età avanzata/ diabete/ ipertensione/ iperlipidemia/ obesità/ sindrome metabolica/ malattia renale cronica.

La malattia coronarica (CAD) è un gruppo di malattie come angina stabile e instabile, infarto del miocardio e arteriosclerosi. La CAD rappresenta una malattia complessa con determinanti genetiche ed ambientali. La CAD è il risultato di accumulo di placca nelle arterie di una persona che blocca il flusso di sangue che trasporta ossigeno e nutrienti vitali necessari per il corretto funzionamento del cuore. Fattori di ereditabilità per la CAD incidono per il 30-60%. La prevenzione della CAD comporta una combinazione di fattori di stile di vita e di parametri fisiologici e farmaci. Il trattamento coi farmaci svolge un ruolo centrale nel ridurre la mortalità nei pazienti con la CAD. Fattori di rischio della CAD: età avanzata/ sesso (maschio)/ fumo/ stato diabete/ angina o infarto di primo grado relativo inferior a 60/ malattia renale cronica/ fibrillazione atriale/ il trattamento della pressione del sangue/ artrite reumatoide /livelli HDL/ BMI.

La malattia di Alzheimer (AD) è la causa più comune (70%) di demenza, caratterizzata da progressivo declino delle funzioni cognitive, come perdita di memoria e cambiamenti nel comportamento. Si tratta di malattia cronica, con progressiva degenerazione delle cellule del cervello e dei collegamenti delle cellule, con deterioramento della funzione mentale. Il tasso di incidenza di AD aumenta esponenzialmente con l'età, soprattutto attorno ai 70-80 anni. L'AD è rilevata precocemente (65 anni) in più del 95% di tutti i casi. La tarda insorgenza ereditaria è del 33%. Il trattamento dell'AD con farmaci non può fermare la progressione della malattia, ma aiuta a ridurre i sintomi per un periodo di tempo limitato. La creazione di un ambiente di sostegno per una persona con AD è importante. Fattori di rischio della AD: l'età avanzata/ storia della famiglia/genere (femminile)/ infarti corticali emorragici ed ischemici/ infarti sostanza bianca/ ferita traumatica del cervello/ Ipertensione/ T2D/ livello di colesterolo e dislipidemia/ sindrome metabolica/ fumo/ mancanza di esercizio fisico/ inattività sociale e bassa attività mentale.

La malattia di Graves (GD) è una malattia autoimmune e la causa più comune di ipertiroidismo, quando la tiroide produce più ormone tiroideo di quanto il corpo ne ha bisogno. Come risultato, il paziente può avere debolezza muscolare, disturbi del sonno, tachicardia, problemi di diarrea e agli occhi, come rigonfiamenti. L'ereditabilità stimata va dal 40% al 50% ed è maggiore per le donne. L'attuale trattamento della GD ripristina i livelli della tiroide in modo efficace, ma ha gravi effetti collaterali. Possibili trattamenti comprendono farmaci (anti-tiroide, iodio radioattivo) e chirurgia. Fattori di rischio della GD: storia familiare/ genere e di età (donne sotto i 40 anni)/ malattie autoimmuni/stress/fumo/immunomodulatori/ gravidanza (donne geneticamente suscettibili).

La malattia Litiasica (GSD) è causata da componenti della bile cristallizzati e induriti nella cistifellea che portano a calcoli biliari. L'80% dei calcoli biliari è fatto di colesterolo e l'altro 20% di sali di calcio e bilirubina. La GSD colpisce il 10-15% degli adulti. La GSD è rara nell'infanzia, ma è diventata sempre più riconosciuta con la prevalenza di obesità negli anni dell'adolescenza. La GSD è rilevata da ecografia addominale. I calcoli biliari devono essere trattati solo se causano i sintomi. L'80% delle persone con calcoli biliari non ha alcun dolore. I sintomi più comuni sono dolore addominale, febbre, nausea o vomito, feci color argilla, una tinta giallastra della pelle o degli occhi. Le opzioni di trattamento comprendono rimozione della colecisti laparoscopica e farmaci per sciogliere i calcoli biliari. Fattori di rischio della GSD: sesso (femmina)/età(60 anni o più)/ etnia (nord europei, indiani d'America)/ gravidanza/storia famiglia/ alcuni farmaci per il colesterolo/ sovrappeso o obesità/ rapida perdita di peso/ dieta ad alto contenuto di grassi o colesterolo/ eccessiva assunzione di fibre nella dieta/ diabete.

Il **melanoma** è il tipo più grave di cancro della pelle, che colpisce i melanociti (cellule che producono il pigmento della pelle melanina). Il melanoma può verificarsi anche negli occhi, e raramente negli intestini. Anche se rappresenta solo il 4% di tutti i tipi di cancro della pelle, provoca l'80% dei decessi per cancro della pelle. Se trattato precocemente, è quasi sempre curabile. I medici consigliano di evitare sole tra le 10 e le 16. Quando il sole non può essere evitato, utilizzare creme solari con protezione SPF 15 o superiore. Evitare totalmente sorgenti UV artificiali è consigliato. Il trattamento dipende da dimensioni, stadio e posizione del cancro. Nella fase iniziale del melanoma questo è rimosso dalla biopsia; per la sua diffusione, la chirurgia è usata per rimuovere i linfonodi interessati. Chemioterapia, radioterapia, terapia biologica e mirata possono anche essere utilizzate. Fattori di rischio del melanoma: sovraesposizione alla luce del sole/ dispositivi conca/ genere ed età (donne sotto i 40 anni, maschi sopra i 40 anni)/ storia famiglia/ nevi melanocitari (moli inusuali).

Il **Folato (vitamina B9)** gioca un ruolo importante nella sintesi del DNA. Il metabolismo dei disturbati folati (FM) è implicato in malattie diverse, tra cui difetti congeniti alla nascita, complicanze tardive della gravidanza, sindrome di Down, disturbi psichiatrici, osteoporosi e cancro. Il folato è un nutriente importante per una gravidanza sana. Studi sulla popolazione caucasica hanno stimato un' ereditabilità del 17%. La dose giornaliera raccomandata è di 400 microgrammi (mcg) e fino a 600 per le donne incinte o che stanno programmando una gravidanza. Fonte alimentari primarie di folato sono verdure verdi, fagioli e fegato. Fattori di rischio del disturbo FM: storia familiare.

Il **sovrappeso e l'obesità** possono essere facilmente definiti dal calcolo del Body Mass Index (BMI). Il BMI è il peso in chilogrammi diviso per l'altezza in metri al quadrato (kg / m^2). Secondo l'OMS, il sovrappeso è definito come avere un BMI compreso tra 25,0 e 29,9, e

l'obesità come avere un BMI superiore a 30,0. L'obesità si verifica quando maggiori quantità di trigliceridi sono memorizzate nel tessuto adiposo e rilasciate poi come acidi grassi liberi, provocando danni. Gli studi stimano l'ereditabilità compresa tra il 40% -70%, ma il meccanismo principale di obesità è il permanente squilibrio calorico: assunzione di cibo calorico elevato e stile di vita sedentario. D'altra parte, un significativamente basso BMI nelle donne indica la malnutrizione e porta anche ad osteopenia, osteoporosi e aumenta il rischio di parto prematuro. Fattori di rischio dell'obesità: stile di vita della famiglia/ genetica/ inattività/ dieta non sana/ sindrome di Cushing's/ sindrome di Prader-Willi/ disagio psicologico e sociale.

L'**osteoporosi** è una malattia multifattoriale in cui densità e qualità delle ossa sono ridotte rendendole fragili e più soggette a fratture. Le fratture più comuni associate con osteoporosi si verificano a livello dell'anca, della colonna vertebrale e del polso. Globalmente, 1 donna su 3 e 1 su 5 uomini è a rischio di fratture osteoporotiche. La misurazione della densità minerale ossea (BMD) è un importante predittore di fratture osteoporotiche. Anche se la BMD è altamente ereditabile, solo pochi geni con effetti modesti sul rischio di sviluppare l'osteoporosi finora sono stati scoperti. Il trattamento per l'osteoporosi si basa prevenzione delle fratture e utilizzo di farmaci, nonché dieta sana ed esercizi per rafforzare le ossa. Fattori di rischio dell'Osteoporosi: sesso (femmina in post-menopausa)/ età (50 anni e più)/ etnia (caucasici, asiatici)/ storia famiglia/condizioni infiammatorie (artrite reumatoide, ecc)/ ipertiroidismo o iperparatiroidismo/senza figli/ dieta carente di calcio/ basso peso del corpo/ stile di vita sedentario / uso a lungo termine di alcuni farmaci (prednisolone per via orale)/carenza di estrogeni/ uso eccessivo di alcohol/ fumo.

La psoriasi è la malattia infiammatoria cronica comune che colpisce la pelle o le articolazioni o entrambi. Sotto la psoriasi il sistema immunitario invia segnali alle cellule della pelle a crescere più velocemente del normale causando la formazione di prurito, macchie rosse, secche. L'ereditarietà genetica è pari al 50% per tutti i cinque tipi di psoriasi. La prevalenza varia dal 0,91% nel Sud Europa al 8,5% nei paesi nordici. La psoriasi è prevalente ugualmente per entrambi i sessi. La diagnosi è di solito basata sul quadro clinico e la biopsia cutanea è raramente necessaria. Ad oggi, la psoriasi non ha ancora conosciuto prevenzione e trattamento, ma molte terapie possono ridurre o quasi fermare i sintomi. Fattori di rischio della Psoriasi: la storia di famiglia / fumo / stress / farmaci (agenti beta-bloccanti, inibitori dell'enzima di conversione dell'angiotensina, e calcio-antagonisti) / assunzione di alcool / obesità / infezioni batteriche e virali.

La sclerosi multipla (SM) è una condizione complessa causata da molti fattori che contribuiscono, come i fattori ambientali, comportamentali e genetici. Nella MS, il sistema immunitario attacca e danneggia la mielina, la guaina protettiva delle fibre nervose. Il disturbo colpisce il cervello, midollo spinale e nervo ottico negli occhi. La presenza è 2-3 volte superiore nelle donne che negli uomini. Le stime per ereditabilità della MS coprono una vasta gamma dal 25% al 76%. Il farmaco usato per il trattamento della MS ha lo scopo di modificare il decorso della malattia, il trattamento delle ricadute e la gestione dei sintomi. La terapia fisica e relax sono utilizzati per

sostenere condizioni generali di salute. Fattori di rischio della MS: sovraesposizione ai raggi solari / deficit della vitamina D/ latitudine (Europa, Nord America, Australia, Nuova Zelanda e Giappone) / virus Epstein-Barr / Razza (Nord-europea) / fumo.

Il Tromboembolismo venoso (VTE) è un termine che definisce la trombosi venosa profonda, embolia polmonare, o entrambi. La VTE è caratterizzata da coaguli di sangue in una vena, che possono crescere e dislocare. La VTE è associata a morbidità e mortalità. La VTE colpisce tra il 2% ed il 5% della popolazione. Circa il 30% dei pazienti sopravvissuti sviluppano la VTE ricorrente entro 10 anni. L'incidenza della VTE differisce per età, razza e sesso, con la prevalenza superiore negli uomini bianchi di età compresa tra 45-79 anni. Fino ad oggi, la terapia anticoagulante è il principale trattamento per i sintomi, anche aiutando ridurre il rischio di recidive di VTE. Uno dei principali effetti collaterali è l'aumentato rischio di emorragia, che può essere fatale in un massimo del 25% dei casi. Per le situazioni di pericolo di vita, trombolitici e rimozione chirurgica dei coaguli vengono utilizzati. I temporanei filtri della vena inferiore sono utilizzati in pazienti con alto rischio di trombosi venosa profonda. Fattori di rischio della VTE: storia di famiglia / chirurgia / trauma / malattia cronica/ obesità / gravidanza / contraccettivi orali / terapia ormonale sostitutiva / immobilità del cancro/ disidratazione/ fumo.

La carenza di vitamina D è un problema diffuso che colpisce la metà degli adulti sani nei paesi sviluppati. La carenza di vitamina D provoca osteomalacia, rachitismo, osteoporosi e fratture a causa del ridotto assorbimento del calcio. Altre conseguenze della carenza di vitamina D includono le malattie cardiovascolari, diabete di tipo 1 e diabete tipo 2, l'obesità, la sclerosi multipla, l'asma e i tumori della mammella, del colon e della prostata. La vitamina D è prodotta principalmente nella pelle durante l'esposizione alla luce solare. Anche se la dieta, l'assunzione di integratori di vitamina D e l'esposizione alla luce solare sono note per influenzare le concentrazioni di vitamina D nel siero, i fattori genetici possono anche contribuire alla variabilità dei livelli di vitamina D, con stime di ereditabilità che vanno tra il 23-80%. La dose giornaliera raccomandata (RDA) per gli adulti è di 600 unità internazionali (UI) di vitamina D al giorno. Fattori di rischio della carenza di Vitamina D: bassa esposizione al sole / età avanzata / obesità / predisposizione genetica / scarsa assunzione di vitamina D.

La vitamina B12 è coinvolta nella sintesi del DNA, nella funzione neurologica, nella corretta formazione dei globuli rossi, e aiuta anche a prevenire i livelli di omocisteina (che può portare a malattie cardiache). La carenza è caratterizzata da debolezza, irritabilità, stanchezza, scarsa memoria, confusione, depressione, e anemia megaloblastica. Le migliori fonti di vitamina B12 sono fegato di manzo, vongole, salmone, sardine, e cereali fortificati. Fumo, alcol, caffeina, e l'uso di antibiotici a lungo termine inibiscono l'assorbimento della vitamina B12. Secondo gli studi, la presenza di alcune

varianti genetiche è associata per circa il 16% ai livelli inferiori di vitamin B12. Una rigorosa dieta vegetariana si tradurrà in livelli significativamente inferiori di vitamina B12, e queste persone devono essere monitorate attentamente per la carenza. La dieta raccomandata (RDA) di vitamina B12 per gli adulti è 0,003 - 0,004mg al giorno. Fattori di rischio della carenza di vitamina B12: anemia perniciososa / mancanza di fattore intrinseco (importante per l'assorbimento) / malattie genetiche che influenzano l'assorbimento.

La vitamina B6 svolge un ruolo importante nel metabolismo degli amminoacidi, carboidrati e lipidi, così come nella biosintesi di neurotrasmettitori e cellule ematiche. La carenza può provocare anemia, effetti sulle labbra e screpolature agli angoli della bocca, disturbi neurologici e del sistema immunitario, elevati livelli di omocisteina (che possono portare a malattie cardiache). Le principali fonti di vitamina B6 sono i cereali integrali, fegato, ceci, noci, semi ecc. Fumo, alcohol e caffeina inibiscono l'assorbimento della vitamina B6. Secondo gli studi, la presenza di alcune varianti genetiche è associata al livello di vitamina B6 inferiore al 12-18%. Sufficiente assunzione di vitamina B6 è particolarmente importante per questi individui. La Dieta Raccomandata (RDA) di vitamina B6 per gli adulti è di 1,9- 2,4 mg al giorno. Fattori di rischio per carenza di vitamina B6: predisposizione genetica / malattie renali / sindromi di malassorbimento (celiachia) / insufficienza cardiaca / cirrosi epatica / problemi alla tiroide / Alcolismo / Alcuni farmaci (antireumatici, antiepilettico).

Informazioni sui marcatori genetici

Nome della malattia	Nome del Gene	SNP ID	Riferimento PubMed	Genotipo
Aneurisma intracranico	SOX17	rs10958409	18997786	GG
Aneurisma intracranico	CDKN2A/CDKN2B	rs1333040	18997786	TT
Artrite Reumatoide	PTPN22	rs2476601	16490755	GG
Artrite Reumatoide	TRAF1	rs3761847	17804836	GG
Artrite Reumatoide	Intergenico	rs6457617	17554300	TT
Artrite Reumatoide	STAT4	rs7574865	20169389	TT
Calvizie Maschile	Intergenico	rs6113491	18849994	CC
Calvizie Maschile	Intergenico	rs6625163	18849991	GG
Cancro ai polmoni	CHRNA3	rs1051730	24254305	GG
Cancro ai polmoni	HYKK	rs8034191	24254305	TT
Cancro ai polmoni	CHRNA5	rs951266	18385739	GG
Cancro al seno	TP53	rs1042522	17341484	GG
Cancro al seno	RAD51B	rs1314913	23001122	TT
Cancro al seno	ATM	rs1800056	17341484	TT
Cancro al seno	ATM	rs1800057	17341484	GG
Cancro al seno	ATM	rs1800058	17341484	TT
Cancro al seno	ATM	rs1801673	17341484	TT
Cancro al seno	ATM	rs3092856	17341484	TT
Cancro al seno	ATM	rs3218695	17341484	CC
Cancro al seno	ATM	rs3218707	17341484	GG
Cancro al seno	TNRC9	rs3803662	17529974	GG



Nome della malattia	Nome del Gene	SNP ID	Riferimento PubMed	Genotipo
Cancro al seno	BRCA1	rs397507246	24528374	GG
Cancro al seno	ATM	rs4986761	17341484	TT
Cancro al seno	BRCA1	rs80357711	24528374	TT
Cancro al seno	BRCA2	rs80359550	25476495	TT
Cancro alla prostata	FUNDC2P2	rs1447295	17401363	CC
Cancro alla prostata	Intergenico	rs16901979	18199855	CC
Cancro alla prostata	CASC17	rs1859962	18199855	TT
Cancro alla prostata	Intergenico	rs6983267	18199855	TT
Cancro alla vescica	TACC3	rs798766	23053209	TT
Cancro alla vescica	MYC	rs9642880	18794855	TT
Cancro coloretale	SMAD7	rs4464148	21075068	TT
Cancro coloretale	Intergenico	rs4779584	25475391	TT
Cancro coloretale	SMAD7	rs4939827	18372901	TT
Cancro coloretale	Intergenico	rs6983267	18268117	TT
Cancro coloretale	TCF7L2	rs7903146	18268068	TT
Cancro gastrico	MTHFR	rs1801133	18162478	GG
Carcinoma basocellulare	PADI6	rs7538876	18849993	GG
Carcinoma basocellulare	Intergenico	rs801114	18849993	TT
Celiachia	HLA-DQA1	rs2187668	18509540	TT
Celiachia	HLA-DRA	rs2395182	18509540	TT
Celiachia	Intergenico	rs4639334	18509540	GG

Nome della malattia	Nome del Gene	SNP ID	Riferimento PubMed	Genotipo
Celiachia	Intergenico	rs7454108	18509540	TT
Celiachia	HLA-DQB1	rs7775228	18509540	TT
Consumo di zucchero	SLC2A2	rs5400	18349384	GG
Diabete di Tipo 1	PTPN22	rs2476601	17554260	GG
Diabete di Tipo 1	CLEC16A	rs725613	18946483	TT
Diabete di Tipo 1	STAT4	rs7574865	17554260	TT
Diabete di Tipo 1	HLA-DQA1	rs9272346	17554300	GG
Diabete di tipo 2	CDKN2B	rs10811661	18368387	TT
Diabete di tipo 2	Intergenico	rs1111875	18231124	TT
Diabete di tipo 2	TCF7L2	rs12255372	17671651	TT
Diabete di tipo 2	SLC30A8	rs13266634	18437351	TT
Diabete di tipo 2	PPARG	rs1801282	23874114	GG
Diabete di tipo 2	KCNJ11	rs5219	17977958	TT
Diabete di tipo 2	TCF7L2	rs7903146	17977958	TT
Diabete di tipo 2	Intergenico	rs7923837	18231124	GG
Diabete di tipo 2	Intergenico	rs9300039	17463248	CC
Diabete di tipo 2	FTO	rs9939609	17554300	TT
Emicrania con aura	MTHFR	rs1801133	21635773	GG
Fibrillazione Atriale	4q25	rs10033464	17603472	TT
Fibrillazione Atriale	PITX2	rs2200733	17603472	TT
Glaucoma ad angolo aperto cronico	SIX1	rs10483727	21398277	TT



Nome della malattia	Nome del Gene	SNP ID	Riferimento PubMed	Genotipo
Glaucoma ad angolo aperto cronico	CAV1-CAV2	rs4236601	24034151	GG
Glaucoma ad angolo aperto cronico	TMCO1	rs4656461	21532571	GG
L'esfoliazione del glaucoma	LOXL1	rs1048661	20142848	TT
L'esfoliazione del glaucoma	LOXL1	rs2165241	18287813	TT
L'esfoliazione del glaucoma	LOXL1	rs3825942	20142848	GG
Lupus eritematoso sistemico	STAT4	rs10181656	18579578	GG
Lupus eritematoso sistemico	IRF5	rs10488631	18063667	TT
Lupus eritematoso sistemico	ITGAM	rs1143679	18204448	GG
Lupus eritematoso sistemico	TNF-a	rs1800629	16418737	GG
Lupus eritematoso sistemico	HLA-DQA1	rs2187668	17997607	TT
Lupus eritematoso sistemico	SKIV2L	rs419788	17997607	TT
Lupus eritematoso sistemico	STAT4	rs7574865	20169389	TT
Lupus eritematoso sistemico	ITGAM	rs9888739	21379322	TT
Malattia arteriosa periferica	CHRNA5	rs951266	18385739	GG
Malattia coronarica	LPA	rs10455872	22560621	GG
Malattia coronarica	CDKN2B-AS1	rs10757274	18066490	GG
Malattia coronarica	Intergenico	rs10757278	18066490	GG
Malattia coronarica	CDKN2B-AS1	rs2383206	18066490	GG
Malattia coronarica	CDKN2B-AS1	rs2383207	18066490	GG
Malattia coronarica	LPA	rs3798220	18775538	TT
Malattia di Alzheimer	APOE	rs429358	23296339	TT



Nome della malattia	Nome del Gene	SNP ID	Riferimento PubMed	Genotipo
Malattia di Graves	IL-23R	rs10889677	18472000	CC
Malattia di Graves	TNF- α	rs1800629	18472000	GG
Malattia di Graves	TNF- α	rs1800630	18472000	CC
Malattia di Graves	IL-23R	rs2201841	18472000	GG
Malattia di Graves	IL-23R	rs7530511	18472000	TT
Malattia Litiasica	ABCG8	rs11887534	17632509	GG
Melanoma	MC1R	rs1805007	16567973	TT
Metabolismo dei Folati	MTHFR	rs1801133	24091066	GG
Obesità	FTO	rs1121980	18159244	GG
Obesità	MC4R	rs17782313	18454148	TT
Obesità	MC4R	rs2229616	18239646	TT
Obesità	APOA2	rs5082	17446329	GG
Obesità	PCSK1	rs6232	1860420	TT
Obesità	APOA5	rs662799	17211608	GG
Obesità	SH2B1	rs7498665	22248999	GG
Osteoporosi	LRP5	rs3736228	18349089	TT
Osteoporosi	LRP5	rs4988321	18349089	GG
Psoriasi	TNF- α	rs1800629	17553030	GG
Psoriasi	LCE3D	rs4112788	23594316	GG
Sclerosi Multipla	ILR2A	rs12722489	22117963	TT
Sclerosi Multipla	HLA-DRA	rs3135388	19879194	GG



Nome della malattia	Nome del Gene	SNP ID	Riferimento PubMed	Genotipo
Sclerosi Multipla	IL7R	rs6897932	18721276	TT
Tromboembolismo venoso	F2	rs1799963	2170759	GG
Tromboembolismo venoso	F5	rs6025	2170759	TT
Vitamina B12	FUT2	rs602662	19303062	GG
Vitamina B6	ALPL	rs4654748	19303062	TT
Vitamina D	CYP2R1	rs10741657	24587115	AA
Vitamina D	CYP2R1	rs10766197	24587115	GG
Vitamina D	GC	rs4588	24587115	GG
Vitamina D	GC	rs842999	24587115	GG

KAnton

Korneelia Anton MSc

Genetista molecolare

Glossario

Il **rischio medio** rappresenta la percentuale di persone che sviluppa la condizione durante la propria vita. Questo è stato illustrato da referti epidemiologici autorevoli della letteratura medica. Le cifre si basano sul rischio di vita totale per tale condizione per il proprio genere.

Il **proprio rischio** è la probabilità che si svilupperà la condizione data e viene calcolato in base ai marcatori genetici testati ed al rischio di popolazione medio.

Il **proprio rischio genetico** viene calcolato sulla base dei marcatori genetici esaminati. Il rischio genetico pari ad 1 è il rischio medio. Il rischio genetico inferiore a 1 indica che il proprio rischio è inferiore e rischio superiore ad 1 indica che il proprio rischio è superiore rispetto al medio della popolazione.

Il **nome del gene** è il simbolo ufficiale del gene in cui questo marcatore genetico si trova. Se il nome del gene è "intergenico", significa che il marcatore genetico si trova al di fuori di un gene.

Polimorfismo a singolo nucleotide (SNP) è una specifica variante nella sequenza di DNA di un individuo. SNP ID è un numero dato ad ogni SNP per una facile identificazione. È possibile utilizzare questo numero per la ricerca di maggiori informazioni dalle banche dati pubbliche (HapMap o SNPedia) o da articoli scientifici (Pubmed).

La densità minerale ossea (BMD) mostra la quantità di minerali come il calcio nelle ossa.

Indice di massa corporea (BMI) è il peso di una persona in chilogrammi diviso per il quadrato della loro altezza in metri. Il BMI è un tentativo di stimare la quantità di grasso corporeo in un individuo, e poi catalogare quella persona come sottopeso (inferiore a 18,5), normale o dal peso sano (18,5-24,9), sovrappeso (25-29,9), o obesa (oltre il 30) sulla base di tale valore. Il BMI non può applicarsi agli atleti, perché gli atleti possono avere un elevato rapporto muscolo grasso e possono avere un BMI che è ingannevolmente alto rispetto alla loro percentuale di grasso corporeo.

Caucasica è una vecchia definizione razziale basata su un teschio dalle montagne del Caucaso. Comunemente utilizzata per caratteristiche di una razza di umanità originaria dell'Europa, Nord Africa e Asia sud-occidentale e classificata in base alle caratteristiche fisiche - usata soprattutto in riferimento alle persone di origine europea che hanno di solito pigmentazione chiara della pelle.

Discendenza europea significa individui nativi dell'Europa o da essa derivanti. L'ereditabilità descrive la proporzione della variabilità genetica sulla varianza totale. In altre parole, ereditarietà tenta di identificare quanto la genetica gioca un ruolo nella parte della popolazione, ad esempio nell'essere più alto.

Popolazione significa gruppo di individui che possono essere definiti secondo alcune caratteristiche condivise, che possono essere sociali, culturali o fisiche (sottogruppo etnico/razziale).