




COSA INCLUDE IL REFERTO

- SPIEGAZIONE dettagliata del test effettuato e raccomandazioni da seguire;
- TABELLA RIASSUNTIVA che riporta gli ambiti metabolici indagati e i risultati ottenuti dall'analisi del DNA, per avere una rapida visualizzazione della propria situazione generale e verificare la eventuale presenza di situazioni compromesse;
- BIBLIOGRAFIA che riporta le referenze scientifiche del test.

COLORI UTILIZZATI

-  Indica che le varianti individuate nell'analisi non alterano in modo sfavorevole l'attività enzimatica delle proteine da loro codificate e/o il rischio associato ad alcune patologie.
-  Indica che le varianti individuate nell'analisi alterano in modo leggermente sfavorevole l'attività enzimatica e/o il rischio associato ad alcuni disturbi o patologie.
-  Indica che le varianti individuate nell'analisi alterano in modo particolarmente sfavorevole l'attività enzimatica con un conseguente incremento del rischio di sviluppare alcuni disturbi o patologie associate.

I risultati illustrati, come pure le considerazioni e le spiegazioni contenute nelle pagine successive di questo fascicolo, non devono essere considerati come una diagnosi medica. È importante tenere presente che l'informazione genetica è solo una parte dell'informazione totale necessaria ad avere una completa visione dello stato di salute di una persona, i dati qui riportati rappresentano quindi uno strumento a disposizione del medico curante per formulare una corretta valutazione dello stato fisiologico del paziente e suggerire un adeguato trattamento personalizzato.

Introduzione

L'alcol, o etanolo, è una sostanza psicoattiva presente prevalentemente nelle bevande alcoliche come vino, birra e liquori. Viene rapidamente assorbito nel sangue attraverso lo stomaco e l'intestino tenue, raggiungendo il picco di concentrazione dopo circa 30-90 minuti dall'assunzione. Il metabolismo dell'alcol avviene principalmente nel fegato, dove due enzimi chiave, l'alcol deidrogenasi (ADH) e l'aldeide deidrogenasi (ALDH), lo trasformano in acetaldeide (una sostanza tossica) e successivamente in acido acetico, che viene poi smaltito come acqua e anidride carbonica. La capacità di metabolizzare l'alcol varia da persona a persona, influenzata da fattori genetici, sesso, età e abitudini di consumo.

Uso dell'alcol ed effetti:

Le persone bevono per vari motivi, a seconda del contesto, dell'umore e delle abitudini. I motivi più comuni al di là del piacere del gusto, sono il potersi rilassare ed entrare in contatto in contesti sociali, sfuggire a sentimenti negativi, sentirsi più estroversi.

Effetti principali dell'alcol, che variano, a seconda del proprio metabolismo sono i seguenti:

- Rossore al viso (flush alcolico) - Comuni in persone con varianti genetiche che causano un accumulo più veloce di acetaldeide.
- Nausea e vomito - Segnale che il corpo fatica a processare l'alcol.
- Mal di testa - Può essere causato anche questo dall'accumulo di acetaldeide o dalla disidratazione.
- Battito cardiaco accelerato (tachicardia) - L'acetaldeide può stimolare il sistema nervoso, causando palpitazioni.
- Vertigini e debolezza - A causa dell'effetto tossico dell'alcol sul sistema nervoso centrale.
- Sudorazione e sensazione di calore - L'accumulo di acetaldeide può dilatare i vasi sanguigni, causando vampate di calore.

EFFICIENZA METABOLISMO ALCOL:

L'analisi genetica prevede l'interrogazione del seguente gene:

- **Gene ADH1C**

Il gene ADH1C codifica per una delle subunità dell'enzima alcol deidrogenasi 1C (ADH1C), che svolge un ruolo chiave nel metabolismo dell'alcol. Questo enzima è coinvolto nella prima fase della degradazione dell'etanolo nel fegato, trasformandolo in acetaldeide, una sostanza tossica che deve essere rapidamente smaltita per evitare effetti nocivi.

Risultato del test:

Gentras ID	Gene	Varianti Alleliche	Genotipo		Predisposizione
	ADH1C	A	G	G	ALTA
		G			

COSA DICE LA TUA GENETICA



La Variante G del gene ADH1C influenza il metabolismo dell'alcool e potrebbe avere implicazioni sulla sensibilità all'alcol, sul rischio di malattie epatiche.

Ruolo del gene ADH1C nel metabolismo dell'alcol

L'enzima ADH1C ossida l'etanolo in acetaldeide, che viene poi metabolizzato in acido acetico dall'enzima ALDH2.

La velocità di questa conversione può influenzare la tolleranza all'alcol e il rischio di effetti collaterali.

Il gene ADH1C presenta varianti che influenzano l'attività dell'enzima:

- ADH1C*1 (variante A) → Produce un enzima più attivo, metabolizzando l'alcol più rapidamente in acetaldeide.
- ADH1C*2 (variante G) → Produce un enzima meno efficiente, rallentando la conversione dell'etanolo.

Cosa significano le varianti?

- Chi ha la variante AA (ADH1C*1/*1) tende a metabolizzare l'alcol più rapidamente, il che porta ad ottenere gli effetti positivi, a basse dosi, come euforia, rilassamento, disinibizione e aumento della socievolezza. Ma anche gli effetti negativi si otterranno più velocemente: rossore al viso, mal di testa, nausea, tachicardia, sudorazione.

- Chi ha la variante GG (ADH1C*2/*2) metabolizza l'alcol più lentamente, il che può aumentare il rischio di dipendenza e danni epatici con un consumo prolungato.

- Gli individui con la variante AG hanno un metabolismo intermedio.

Implicazioni per la salute:

In breve, le persone con una variante ADH1C più attiva possono essere meno propense a sviluppare dipendenza da alcol, poiché gli effetti negativi si manifestano più rapidamente e tendono a gestirsi di conseguenza. Quelle con una variante meno attiva potrebbero tollerare meglio l'alcol ma essere più esposte a rischi a lungo termine come malattie epatiche e cardiovascolari. Gli individui con la variante AG hanno un metabolismo intermedio.

Raccomandazioni:

Contromisure per la Variante Sfavorevole GG nel Gene ADH1C sono:

1. Moderazione del Consumo di Alcol

- Le persone con la variante GG metabolizzano l'alcol più lentamente. La moderazione nel consumo di alcol è essenziale per evitare effetti negativi e prevenire danni a lungo termine.
- Si consiglia di non superare le linee guida sanitarie sul consumo di alcol, che generalmente indicano non più di un drink al giorno per le donne e due per gli uomini.

2. L'evitare l'Abuso di Alcol

- Poiché la variante GG porta ad una lenta metabolizzazione dell'alcol, c'è il rischio che le persone con questo genotipo possano bere più frequentemente per ottenere le stesse sensazioni di euforia, rilassamento e disinibizione, rispetto ai veloci metabolizzatori, rischiando di sviluppare dipendenza da alcool.
- È importante educarsi sui rischi del consumo eccessivo e cercare di limitare la quantità di alcol in modo da evitare comportamenti di consumo problematico.

3. Controllo e Monitoraggio della Funzione Epatica

- Il metabolismo lento dell'alcol può aumentare il rischio di danno epatico nel lungo periodo, anche se gli effetti immediati sono moderati. È fondamentale monitorare la funzione epatica tramite test periodici del fegato per rilevare segni precoci di steatosi epatica (fegato grasso), cirrosi o altri danni correlati all'alcol.
- L'assunzione di alcol dovrebbe essere ridotta se c'è una storia familiare di malattie epatiche o altre condizioni di rischio.

4. L'evitare Fattori Aggiuntivi di Rischio

- Se la variante GG è presente, è consigliabile evitare l'abbinamento dell'alcol con altri fattori di rischio per la salute, come il fumo e l'assunzione di farmaci epatotossici, che possono aggravare i danni al fegato e aumentare il rischio di malattie cardiovascolari e altri disturbi.
- Un consumo di alcol moderato è particolarmente importante per chi è esposto a fattori di rischio genetici o ambientali.

5. Integrazione con Nutrienti Protettivi

- Gli antiossidanti e i nutrienti epatici possono supportare la salute del fegato e ridurre i danni provocati dall'alcol. Alcuni integratori utili includono:
 - N-acetilcisteina (NAC), che aiuta a ridurre lo stress ossidativo e può supportare il fegato.
 - Cardo mariano (Silybum marianum), che è stato utilizzato storicamente come protettore epatico e può aiutare nella rigenerazione del fegato.
 - Vitamina C e vitamina E che svolgono un'azione antiossidante, proteggendo il fegato dai danni.

6. Educazione sulla Sensibilità all'Alcol

- Le persone con la variante GG dovrebbero essere informate sui loro rischi genetici legati al consumo di alcol. La consapevolezza della propria predisposizione genetica permette di adottare un approccio più sano e controllato all'alcol.
- L'educazione sulla risposta del corpo all'alcol può aiutare a ridurre la possibilità di consumare alcol in modo irresponsabile, migliorando la salute a lungo termine.

7. Considerazione di Interventi Psicologici o Supporto per Dipendenza

- Se la variante GG porta a una risposta lenta all'alcol e a un aumento del consumo, il supporto psicologico, come counseling o i programmi di trattamento per la dipendenza da alcol, può essere utile per evitare sviluppi di abuso o dipendenza.

Fonti di Alcol

Le principali fonti di alcol sono le bevande alcoliche, ma l'etanolo può trovarsi anche in altri prodotti. Ecco un elenco suddiviso per categorie:

1. Bevande alcoliche

- Distillati: Whisky, vodka, gin, rum, tequila, brandy, grappa
- Vini: Vino rosso, bianco, rosato, spumante, champagne
- Birre e affini: Birra, birra artigianale, sidro, mead (idromele)
- Liquori e amari: Limoncello, amaro, sambuca, vermouth, aperitivi alcolici (Campari, Aperol)

2. Alimenti contenenti alcol

- Dolci alcolici (tiramisù con liquore, babà al rum, panettone con liquore)
- Salse e condimenti (salsa al vino, birra in cucina)
- Cioccolatini ripieni di liquore
- Estratti alimentari (estratto di vaniglia con alcol)

3. Prodotti non alimentari contenenti alcol

- Sciroppi per la tosse e farmaci con etanolo
- Collutori e disinfettanti orali
- Prodotti cosmetici (profumi, deodoranti)
- Gel igienizzanti per le mani
- Solventi e carburanti industriali