



**Rapporto  
di Esempio**

**SKIN CARE**



## INTRODUZIONE

La nostra pelle, in particolare quella del viso, è lo specchio della nostra età e i primi segni di invecchiamento sono visibili già dopo i 30 anni. Il tempo non può essere fermato ma certamente possono essere rallentate molte delle conseguenze che questo può manifestare sulla pelle. Il modo più efficace è certamente la prevenzione.

Lo skin aging dipende dal crono-invecchiamento, naturale processo legato al passare del tempo e si basa sulla propria genetica, dal foto-invecchiamento, ovvero l'azione dei raggi solari sulla pelle e dallo stile di vita: alimentazione, attività fisica, fumo, farmaci ecc.

L'azione negativa del tempo sulla pelle tuttavia non è la stessa per tutti gli individui ma dipende da fattori predisponenti scritti nel nostro DNA. La presenza di varianti (SNPs) nei geni coinvolti in questi processi fisiologici può infatti modulare la suscettibilità individuale, determinando una diversa risposta agli agenti ambientali e, di conseguenza, influenzando il processo di invecchiamento cutaneo. Il concetto di prevenzione personalizzata si basa su questo presupposto: se noi conosciamo le caratteristiche del nostro corpo, attraverso lo studio del DNA, possiamo agire nel modo più efficace per farlo funzionare in modo ottimale.

Il test genetico permette di evidenziare le principali aree di debolezza dei componenti fondamentali della struttura cutanea.

## COSA INCLUDE IL REFERTO

- SPIEGAZIONE dettagliata del particolare test effettuato e raccomandazioni da seguire
  - TABELLA RIASSUNTIVA che riporta per ciascun test l'elenco degli ambiti metabolici indagati e la sintesi dei rispettivi risultati ottenuti dall'analisi del suo DNA, per avere una rapida visualizzazione della propria situazione generale e verificare la eventuale presenza di situazioni compromesse.
  - IL REFERTO DETTAGLIATO contiene una spiegazione particolareggiata del funzionamento del suo metabolismo in relazione ai geni analizzati.
- La TABELLA DEI RISULTATI riporta il suo profilo genetico per i geni analizzati.
- La BIBLIOGRAFIA 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 o la loro modificata 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.



Rapporto di Esempio

SKIN AGING  
EVOLUTION

## SKIN AGING EVOLUTION

### 1. FOTOINVECCHIAMENTO



Il test valuta il rischio di invecchiamento cutaneo rispetto a fattori estrinseci, ovvero:

#### SUSCETTIBILITÀ AI RAGGI ULTRAVIOLETTI: UVA E UVB

La sensibilità agli effetti dannosi delle radiazioni ultraviolette è ereditabile. Numerosi studi sulla genetica hanno identificato variazioni genetiche che aumentano la sensibilità al sole e la tendenza a soffrire di scottature (eritemi). La pelle di alcune persone presenta quindi una vulnerabilità ai danni del sole 3-4 volte maggiore. In questi casi si ha la tendenza alla comparsa di efelidi, una maggiore propensione a non abbronzarsi facilmente e a subire scottature.

#### SOLUZIONI RACCOMANDATE:

- usare creme ad alta protezione (preferibilmente addizionate di vitamina A);
- esporsi al sole per un tempo limitato ogni giorno, e preferire il sole della prima parte della mattina o della seconda parte del pomeriggio;
- proteggere molto bene la regione perioculare, usando occhiali da sole.

Il non seguire con molta disciplina questi accorgimenti porterà quasi inevitabilmente a un rapido invecchiamento cutaneo, sotto forma di perdita di elasticità della pelle, e di comparsa di macchie e di rughe precoci.

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

- Gene responsabile di rischio di invecchiamento cutaneo estrinseco: *ASIP (Agouti Signaling Protein)*

Ripetute esposizioni alle radiazioni ultraviolette (UVA, UVB) sono causa di invecchiamento cutaneo precoce. L'effetto si realizza tramite danno al DNA delle cellule epidermiche, persistenti infiammazioni e stress ossidativo. L'analisi di due varianti di un punto di questo gene rivela se l'individuo esaminato rientra nella categoria di chi ha una pelle più sensibile della popolazione generale agli insulti ambientali, primariamente le radiazioni solari e le emissioni UV di lampade abbronzanti, e quindi una tendenza maggiore all'invecchiamento cutaneo. Nella popolazione europea il 55% degli individui rientra in questa categoria.

L'informazione acquisita permette di formulare una corretta strategia di protezione della pelle dall'invecchiamento precoce.

Genes ID	Gene	Varianti Alleliche	Genotipo		Predisposizione
<b>INVECCHIAMENTO CUTANEO ESTRINSECO</b>					
GTS005	ASIP	G	G	G	BASSA
(Agouti Signaling Protein)		T			





Rapporto di Esempio

---

CAPACITÀ  
ANTIOSSIDANTE

## 2. CAPACITÀ ANTIOSSIDANTE

Il test valuta il rischio di invecchiamento cutaneo rispetto a fattori intrinseci, ovvero:

### SUSCETTIBILITÀ AI DANNI PROVOCATI DAI RADICALI LIBERI

Un enzima essenziale per la rimozione dei radicali liberi (SOD2) meno funzionale (con una efficienza dimezzata), essendo non localizzato nella sua sede naturale di azione, il mitocondrio, espone una persona alla possibilità di un danno maggiore da parte dei radicali liberi che sono prodotti in modo fisiologico da tutte le cellule del suo organismo. Questo avrà un effetto "visibile" soprattutto a livello dell'epidermide, con una tendenza maggiore all'invecchiamento cutaneo, presentando cute sottile, atrofica, pallida, lassa, e talora difficilmente da rughe e anelastica.

#### SOLUZIONI RACCOMANDATE:

- L'assunzione orale quotidiana e continuativa di forti nutraceutici antiossidanti. In particolare si consigliano l'acido ascorbico e l'acido lipoico, poiché hanno un effetto ben documentato come *scavenger* dei radicali dell'ossigeno prodotti a livello della catena respiratoria.;
- Una dieta sana ed equilibrata prevede l'apporto di molti alimenti ricchi di antiossidanti come frutta e verdura. In particolare è fondamentale l'assunzione delle vitamine A, C ed E e di beta carotene. I migliori cibi contro i radicali liberi sono:
  - Mirtilli e frutti rossi, ricchi di vit A, vit C e glucosidi antocianici
  - Carote, ricche di beta carotene e vit C
  - Kiwi ed agrumi ricchi di vit C
  - Barbabietole ricche di vit B9, vit E e potassio
  - Bacche di Goji veri e propri superfood antiossidanti
  - Cioccolato fondente ricco di flavonoidi
  - Tè verde e tè bianco, ricchi di polifenoli e catechine
  - Semi oleosi e frutta a guscio

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

- Gene responsabile di rischio di invecchiamento cutaneo intrinseco: SOD2 (*SuperOxide Dismutase type 2*)

L'attività antiossidante delle cellule dell'epidermide è il modo principale nel quale queste si difendono dai danni delle radiazioni ultraviolette, di altri fattori ambientali quali gli inquinanti atmosferici e il fumo, e dai radicali liberi che normalmente vengono prodotti all'interno delle cellule stesse. L'attività antiossidante dipende da vari geni, fra i quali si trova quello per la proteina SOD2, che si trova nei mitocondri, le centrali energetiche delle cellule dove si producono la maggior parte dei radicali liberi intrinseci. SOD2 è talmente importante che in sua assenza non è possibile la vita. L'analisi della variante di un punto di questo gene permette di capire se avrà o meno la sua corretta localizzazione e azione nei mitocondri. Come conseguenza, è indice della sua maggiore o minore attività. Chi ha una attività della SOD2 minore di quella della popolazione generale sarà di conseguenza più esposto ai danni dei radicali liberi.

L'informazione acquisita permette di formulare una corretta strategia di ausilio all'attività antiossidante delle cellule epiteliali con integratori alimentari mirati e creme cosmeceutiche.



Gentras ID	Gene	Varianti Alleliche	Genotipo		Predisposizione
<b>INVECCHIAMENTO INTRINSECO</b>					
GTS006	SOD2	T	C	C	ALTA
(SuperOxide Dismutase type 2)		C			

#### COSA DICE LA TUA GENETICA



*È presente un profilo genetico SFAVOREVOLE a carico del gene analizzato,  
consiglia l'utilizzo di nutraceutici antiossidanti (vedi sopra).*

Rapporto di Esempio



### 3. ACNE

L'acne è la malattia della pelle più comune, molto diffusa tra gli adolescenti e i giovani (più dell'85% degli adolescenti) anche se può manifestarsi anche negli adulti. Colpisce le ghiandole sebacee, collegate ai pori della pelle attraverso un canale chiamato follicolo. Queste ghiandole producono una sostanza grassa chiamata sebo, che trasporta le cellule morte sulla superficie della pelle attraverso il follicolo. Quando un follicolo è ostruito si genera un brufolo e i batteri all'interno del follicolo causano gonfiore.

#### SOLUZIONI RACCOMANDATE:

- Uso di farmaci antiacne (anche con azione antibiotica) da applicare correttamente sulla pelle e anche pillole.

Oltre ai cambiamenti ormonali, allo stress, ad alcuni farmaci e all'uso di trucchi che ostruiscono i follicoli, ci sono fattori ereditari che contribuiscono per più del 78% alla comparsa dell'acne, in particolare il gene:

- *FST (Follistatin) rs629725 A allele:*

Il gene FST codifica una proteina solubile: FOLLISTATINA che si lega e neutralizza i membri della superfamiglia di citochine TGF $\beta$ , definite fattori di crescita trasformanti-beta (TGFB). La funzione di questa famiglia di citochine è quella di trasmettere segnali infiammatori dalla superficie cellulare alle cellule attraverso un processo di trasduzione del segnale. Se non si ha un equilibrio di questi fattori, si va incontro ad iperattività delle ghiandole sebacee, infiammazione dei follicoli e crescita fuori misura del batterio *Propionibacterium acnes*. La follistatina, quando è overespressa, provoca una guarigione molto più rapida dell'acne e, legandosi all'activina, fa sviluppare una pelle più sottile e fibrotica.

Gentras ID	Gene	Varianti Alleliche	Genotipo		Predisposizione
<b>PREDISPOSIZIONE ALL'ACNE</b>					
GTS0XX	TGFB2	T	T	T	BASSA
(Transforming growth factor-beta 2)		A			

**COSA DICE LA TUA GENETICA**



*È presente un profilo genetico FAVOREVOLE a carico del gene analizzato.*

Rapporto di Esempio

A close-up photograph of a woman's face, focusing on her eye and the surrounding skin. The skin shows signs of inflammation, with redness and small bumps, particularly around the eye and on the cheek. The background is a soft, neutral tone.

Rapporto di Esempio

---

INFIAMMAZIONE  
DELLA PELLE

## 4. INFIAMMAZIONE DELLA PELLE

L'infiammazione della pelle si verifica quando le sue cellule hanno una risposta iper-reattiva agli allergeni o alle tossine.

L'infiammazione acuta è una reazione naturale che ha lo scopo di riparare la pelle dopo essere stata esposta a infezioni o tossine ambientali e di solito dura alcuni giorni. Sebbene si tratti di una risposta utile a breve termine, se l'infiammazione continua può svolgere un ruolo negativo. Quando l'infiammazione è cronica inizia ad essere distruttiva e danneggia la pelle.

Sono numerosi gli stimoli che inducono l'infiammazione cronica: raggi UV, stress, tossine, tabacco, alcol, infezioni da agenti patogeni, eccesso di radicali liberi. Sebbene l'infiammazione sia la prima linea di difesa della pelle, un'eccessiva risposta infiammatoria provoca un invecchiamento precoce della pelle.

I segni di infiammazione cronica includono dolorabilità cutanea, arrossamento e irritazione.

### SOLUZIONI RACCOMANDATE:

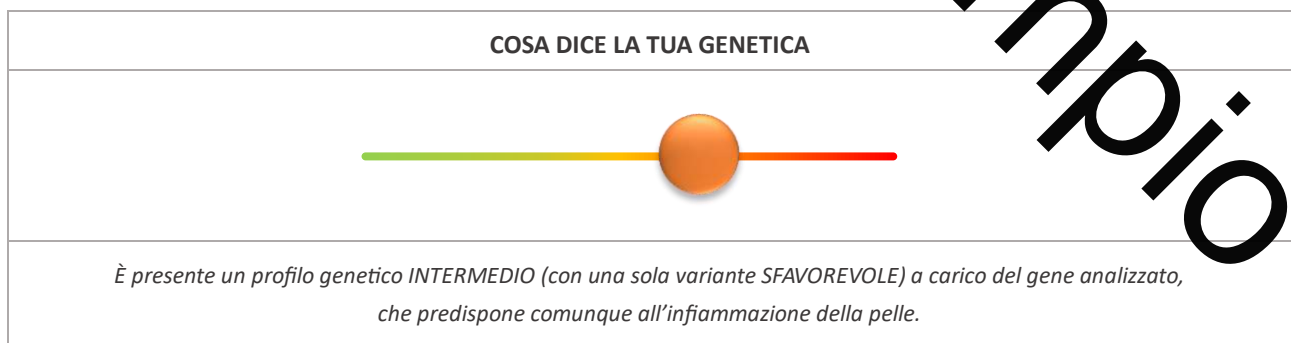
- l'assunzione orale quotidiana e continuativa di forti nutraceutici antiossidanti. In particolare si consigliano il Coenzima Q10 e la Vitamina E.

Le variazioni genetiche in vari geni pro-infiammatori e antinfiammatori sono associate ad un aumento del rischio di infiammazione cronica della pelle, in particolare per il gene:

- Gene: *IL-18 (Interleuchina-18) (rs187238-137 G/C)*

L'interleuchina-18 è una proteina citochina pro-infiammatoria (membro della famiglia IL-1) con numerose attività biologiche, sia infiammatorie che di stimolazione del sistema immunitario. È prodotta dai normali costituenti della pelle, tra cui cheratinociti, fibroblasti e cellule endoteliali dermiche. Viene anche sintetizzata dalle cellule infiammatorie che infiltrano la pelle in varie condizioni patologiche. Nei fibroblasti, una sua over-espressione inibisce la produzione di collagene e favorisce la formazione di cicatrici della pelle.

Gentras ID	Gene	Varianti Alleliche	Genotipo	Predisposizione
<b>INFIAMMAZIONE DELLA PELLE</b>				
<b>GTS0XX</b>	<b>IL-18</b>	<b>G</b>	<b>G C</b>	<b>INTERMEDIA</b>
	(Interleuchina-18)	<b>C</b>		





**Rapporto di Esempio**

VENE  
VARICOSE

## 5. VENE VARICOSE

Le vene varicose sono piccole vene che hanno una forte colorazione viola-blu e si estendono nella pelle come radici. Colpiscono più di un terzo della popolazione mondiale e possono causare dolore, prurito, ulcerazione e trombosi venosa. Esistono misure molto semplici per prevenire la formazione di vene varicose.

### SOLUZIONI RACCOMANDATE:

- effettuare esercizio fisico regolare
- mantenere una dieta sana
- evitare di stare in piedi o seduti per periodi prolungati
- sollevare le gambe.
- Evitare di indossare scarpe col tacco alto e di accavallare le gambe.

Fattori di rischio non genetici sono l'obesità, l'età, stare seduti o in piedi per molto tempo e i cambiamenti ormonali.

Le persone che hanno una storia familiare di vene varicose hanno maggiori probabilità di averle, e le variazioni genetiche nel gene MTHFR sono state associate ad un aumento del rischio di sviluppare vene varicose.

La specifica contromisura contro questa variante sfavorevole è:

- Assunzione orale quotidiana di acido folico
- Assunzione orale quotidiana di vitamina E per rafforzare le pareti dell'endotelio delle vene.



Indaghiamo due mutazioni a livello del gene *MTHFR (metilene tetraidrofolato reductasi)*:

L'MTHFR è un enzima che condiziona l'efficienza del metabolismo dell'acido folico. L'acido folico è una vitamina idrosolubile del gruppo B (Vitamina B9) necessaria per processi cruciali delle cellule: la biosintesi dei nucleotidi purinici, precursori degli acidi nucleici; le reazioni di metilazione; il metabolismo dell'omocisteina; altre importanti reazioni biochimiche, specialmente quando sono implicati periodi di continua divisione cellulare in caso di crescita rapida. Per questo motivo sia i bambini sia gli adulti necessitano di acido folico. Anche la salute della pelle è condizionata dall'acido folico, e noto infatti che l'acido folico partecipa alla riparazione dei danni al DNA causati dalle radiazioni solari, migliorando le caratteristiche biomeccaniche della pelle. Anche il secondo SNP (GTS016) è stato correlato con vari disturbi della pelle.

Il folato è la forma non attiva della vitamina, contenuta nei cibi. La forma attiva si produce nell'intestino tramite due reazioni di riduzione, la seconda delle quali è catalizzata dall'enzima MTHFR, e porta alla produzione di acido tetraidrofolico.

Gentras ID	Gene	Varianti Alleliche	Genotipo		Predisposizione
<b>VENE VARICOSE</b>					
<b>GTS003</b>	<b>MTHFR</b>	<b>C</b>	T	T	<b>ALTA</b>
(metilen tetraidrofolato reduttasi)		T			

Gentras ID	Gene	Varianti Alleliche	Genotipo		Predisposizione
<b>VENE VARICOSE</b>					
<b>GTS016</b>	<b>MTHFR-2</b>	<b>A</b>	A	C	<b>INTERMEDIA</b>
(metilen tetraidrofolato reduttasi)		C			

<b>COSA DICE LA TUA GENETICA</b>	
	
<p><b>MTHFR</b> È presente un profilo genetico <b>ALTA SUCETTIBILITÀ</b> che indica ridotto metabolismo del folato.</p>	<p><b>MTHFR-2</b> È presente un profilo genetico <b>SUCETTIBILITÀ INTERMEDIA</b> che indica probabilità di disturbi della pelle.</p>

Rapporto di Esempio



A photograph of a woman's back and buttocks, showing cellulite. A hand is placed on the cellulite on the left buttock, and another hand is holding an orange on the right buttock. The background is a solid pink color.

Rapporto di Esempio

---

CELLULITE

## 6. CELLULITE

La cellulite è un inestetismo estetico comune a molte donne (80-90%), caratterizzato da alterazioni della superficie cutanea che le conferiscono un aspetto disomogeneo e antiestetico, a causa della presenza di tessuto fibroso irregolare e dell'accumulo di grasso sottocutaneo. Colpisce principalmente i glutei, i fianchi e le cosce, anche se può colpire anche altre parti del corpo, come l'addome. Molti pensano che la cellulite colpisca solo le donne in sovrappeso, ma la realtà è che circa l'80% delle donne svilupperà una forma di cellulite indipendentemente dal proprio peso.

Le donne caucasiche hanno maggiori probabilità di soffrire di cellulite rispetto alle donne asiatiche, in parte a causa delle differenze nell'età. Le cause sono complesse e coinvolgono fattori ormonali, il sistema circolatorio, la matrice extracellulare, l'infiammazione e le sostanze prodotte dagli adipociti, la predisposizione genetica e le variazioni di peso.

### SOLUZIONI RACCOMANDATE:

- Mantenere un peso sano
- Alimentazione bilanciata
- rimanere idratati
- usare alcune creme anticellulite
- avere massaggi e trattamenti medico-estetici utili nel trattamento di questo disturbo.

Le variazioni nel gene *HIF1A* (*Hypoxia-Inducible factors-α*) (*rs11549465 1772C/T*) tra gli altri, sono state associate al rischio di sviluppare cellulite:

*HIF1A*, insieme ad altri geni della famiglia *HIFs*, appartiene ad una super-famiglia di fattori di trascrizione. Questo gene si attiva nel caso in cui ci sia una troppa bassa disponibilità di  $O_2$  (stato di ipossia) funzionando come regolatore di vari geni a valle nella catena dell'ipossia. Nel caso di questa mutazione missense, che sostituisce un aa nella proteina, si ha una sua over-espressione a livello dei cheratinociti della pelle, che produce: ipossia nel tessuto adiposo, disregolazione del metabolismo dei lipidi ed infiammazione del tessuto adiposo.

Gentras ID	Gene	Varianti Alleliche	Genotipo	Predisposizione
<b>CELLULITE</b>				
<b>GTS00X</b>	<b>HIF1A</b>	<b>C</b>	<b>T</b>	<b>ALTA</b>
(Hypoxia Inducible Factor 1 Subunit Alpha)		<b>T</b>	<b>T</b>	

