

24Genetics



Mike, questo è il
tuo test di salute



1. Introduzione

In questo rapporto vedrai alcune delle tue predisposizioni genetiche legate alla salute.

Come sempre nei nostri studi, nelle prime pagine troverai un riassunto iconografico di ciascuno dei valori analizzati, che abbiamo sviluppato più ampiamente nelle pagine successive.

Il rapporto è organizzato in diverse sezioni:

1.1. Metodologia che utilizziamo per il vostro rapporto

Malattie complesse: GWAS

Per questa parte del nostro rapporto abbiamo applicato delle pubblicazioni GWAS, un tipo di studio che confronta i marker di DNA di persone con una malattia con le persone senza malattia, per poter così identificare le differenze genetiche. Questi studi possono essere molto utili per la prevenzione e la diagnosi precoce, perché non essendo uno strumento diagnostico ci indica che dovremmo essere più attenti.

Il dato che ci verrà fornito dall'applicazione di questi studi alle tue informazioni genetiche è la tua predisposizione rispetto al resto della popolazione. Non significa che svilupperai la malattia, indica solo che statisticamente e in base a questo studio potrai avere un po' di predisposizione rispetto alla maggior parte della popolazione; indichiamo che hai una maggiore predisposizione quando è superiore al novanta per cento della popolazione, e minore se la tua predisposizione è inferiore al novanta per cento della popolazione. È normale che alcune patologie si traducano in una maggiore predisposizione.

È importante tenere presente che nelle malattie complesse influiscono molti fattori, quelli genetici sono solo una parte; lo stile di vita, l'alimentazione, ecc. sono in molti casi quelli che possono essere più influenti.

Malattie complesse: mutazioni

In questa sezione analizziamo le mutazioni dei geni più importanti dal punto di vista oncologico. Cerchiamo mutazioni sospette di poter essere patogene, in particolare quelle segnalate come patogene nel database di ClinVar.

È importante sottolineare che questo test non sequenzia l'intero genoma, analizziamo solo 700.000 dei 3,2 miliardi di collegamenti genetici quindi, nel caso in cui non troviamo alcuna mutazione, ciò non significa che non siamo portatori, poiché può trovarsi nelle zone genetiche che non stiamo analizzando. Nello specifico in questa sezione analizziamo una piccola percentuale dei geni classificati come patogeni nei database consultati, quindi potrebbero esserci delle mutazioni in alcune regioni non studiate che non possiamo vedere.

Malattie ereditarie

Le malattie ereditarie sono soggette ad essere trasmesse ai tuoi discendenti. Molti di loro possono essere portatori e non averne mai sofferto, ma c'è il rischio che la nostra progenie ne soffra. Sono per lo più malattie monogenetiche.

In questo gruppo cerchiamo mutazioni patogene o che si sospetti possano esserlo, nei geni coinvolti in queste malattie. Le mutazioni che cerchiamo sono quelle riportate in alcuni dei più importanti database genetici a livello mondiale, fondamentalmente OMIM e ClinVar.

Come nella sezione precedente, non abbiamo analizzato tutte le informazioni genetiche relative a ogni malattia, in particolare in questa sezione siamo riusciti ad analizzare in media qualcosa di meno della metà dei marker patogenetici riportati nei database consultati, quindi potremmo avere mutazioni nell'altra metà e non vederli in questo rapporto.

È importante tenere presente che se hai bisogno di una diagnosi su una specifica malattia, ci sono dei test genetici che analizzano l'intero gene o i geni coinvolti in questa malattia validi per l'uso clinico. Se hai precedenti familiari, ti consigliamo di consultare il tuo medico o genetista per studiare la necessità di eseguire un test di questo tipo.

Biomarker, biometrica e tratti

In questa sezione usiamo, ancora una volta, le analisi statistiche GWAS per calcolare la tua predisposizione genetica ad avere livelli anomali di determinati parametri metabolici.

Come nel resto dei nostri studi GWAS, indichiamo che hai una maggiore predisposizione quando è superiore al 90% della popolazione, e minore se la tua predisposizione è inferiore a quella del novanta per cento della popolazione. A causa della distribuzione statistica di questa analisi, è normale che vengano fuori diversi parametri con più o meno predisposizione.

Farmacogenetica

In questa sezione studiamo la tua predisposizione genetica verso determinati farmaci. A seconda del farmaco, la tua genetica può influenzare il livello di tossicità, l'efficacia del farmaco o il livello di dose necessario. Un elemento che un medico deve sempre supervisionare.

I risultati di questo rapporto sono personali e non applicabili agli studi su altri membri della tua famiglia.

Questi rapporti, così come l'avanzamento della ricerca scientifica nel campo della genetica, possono variare nel tempo. Nuove mutazioni vengono continuamente scoperte e conosciamo meglio quelle che stiamo analizzando oggi. A 24Genetics facciamo un grande sforzo per applicare periodicamente le nostre scoperte scientifiche consolidate ai nostri rapporti.

Ti ricordiamo che qualsiasi cambiamento tu voglia fare riguardo alla tua salute dovrebbe essere prescritto dal medico.

Dalla 24Genetics consigliamo a tutti i nostri clienti di accompagnare il loro test genetico con una consulenza del consiglio genetico. Questa relazione non è valida per uso clinico o diagnostico.

1.2. Domande e risposte

Se questo rapporto rivela che ho una maggiore predisposizione genetica a una determinata malattia, l'avrò sicuramente?

No, tutti gli studi genetici che facciamo sono basati sulle statistiche. Puoi avere una predisposizione genetica a una determinata malattia e non svilupparla mai, anzi è ciò che accade nella maggior parte dei casi. Oppure potresti non avere una predisposizione a una malattia e soffrirne in futuro. L'analisi genetica è uno strumento in più, e sono i medici e il personale sanitario specializzato che dovranno fare un'interpretazione di tutti i dati sanitari disponibili.

Devo apportare drastici cambiamenti con i dati di questo test?

No, qualsiasi cambiamento che tu voglia fare in relazione alla tua salute deve essere analizzato da un genetista esperto o da medici specializzati. Qualsiasi dubbio relativo a qualsiasi test genetico deve essere messo a confronto con professionisti sanitari esperti in Diagnosi Genetica.

Dipende tutto dai miei geni?

No, il nostro corpo risponde a molte condizioni. I nostri geni sono indubbiamente un parametro importante. Lo stile di vita, lo sport, l'alimentazione e molte altre circostanze influenzano il nostro corpo. Conoscere bene se stessi aiuta di certo a trattare il corpo nel modo più adatto. Questo è quello che, ad oggi, è in grado di portarti la genetica: una maggiore conoscenza.

Tutti i geni analizzati si trovano negli elenchi delle sezioni?

Abbiamo incluso solo un campione dei geni che abbiamo analizzato, alcune delle sezioni sono determinate dall'analisi di più geni che non abbiamo indicato nella relazione per mancanza di spazio.

Su cosa si basa questo studio?

Questo test si basa su diversi studi genetici consolidati a livello internazionale e accettati dalla comunità scientifica. Esistono determinati organismi e database scientifici in cui si pubblicano studi in cui esiste un certo livello di consenso. I nostri test genetici vengono effettuati applicando tali studi al genotipo dei nostri clienti. In ogni sezione vedrai alcuni degli studi su cui si basa. Ci sono sezioni in cui vengono utilizzati più studi rispetto a quelli elencati.

Se questo rapporto rivela che ho una maggiore predisposizione genetica a una determinata malattia, l'avrò sicuramente?

No, tutti gli studi genetici che facciamo sono basati sulle statistiche. Puoi avere una predisposizione genetica a una determinata malattia e non svilupparla mai, anzi è ciò che accade nella maggior parte dei casi. Oppure potresti non avere una predisposizione a una malattia e soffrirne in futuro. L'analisi genetica è uno strumento in più, e sono i medici e il personale sanitario specializzato che dovranno fare un'interpretazione di tutti i dati sanitari disponibili.

Se il rapporto rivela che NON ho mutazioni genetiche in una malattia ereditaria, vuol dire che è sicuro NON l'avrò?

No, il nostro test non analizza tutte le aree genetiche in cui possono esserci mutazioni patogenetiche e non analizziamo le delezioni, le duplicazioni né molte delle regioni intergenetiche esistenti. Analizziamo solo alcuni marker segnalati come patogeni. In media il nostro test si estende su poco meno del 50% di questi marker, quindi ci potrebbero essere marker patogeni nell'altra metà e non li vedremo. Esistono test diagnostici con una copertura maggiore di questo test in alcune patologie e che hanno anche validità clinica. In caso di dubbi consultare il proprio medico o genetista.

Se sono portatore di una mutazione di una malattia ereditaria, in che modo ciò influenza la mia discendenza?

Quasi tutti noi siamo portatori di alcune mutazioni di malattie monogenetiche, è normale trovare in una persona diverse mutazioni genetiche significative. Tuttavia, il rischio che la nostra discendenza soffra della malattia varia notevolmente a seconda del tipo di ereditarietà della stessa: autosomica dominante, autosomica recessiva, ecc, quindi sempre consigliabile contattare il medico o il genetista.