

UNITÀ DI GENOMICA APPLICATA

LABORATORIO PARTNER UE · CONFORMITÀ ISO 15189 / ISO 9001 / ISO 17025

ANALISI GENOMICA INFORMATIVA AD USO INFORMATIVO INTEGRATIVO

REFERTO GENOMICO INFORMATIVO

PROFILO GENOMICO STRUTTURATO · DOCUMENTO ANONIMIZZATO

IDENTIFICAZIONE PAZIENTE

Codice paziente: PAZ-47201889
Età: 47
Sesso: Uomo
Campione: GNK-SAL-2026-00892
Data raccolta: 18.02.2026
Data report: 14.04.2026

SINTESI TECNICA

Piattaforma: Genomatik Genomic Panel v1
SNPs analizzati: 638.531
Condizioni: 30
Geni farmaco: 9
Tratti: 59
Carrier screen: 22

4

VARIANTI DA APPROFONDIRE

3

ADATTAMENTI FARMACOGENOMICI

87/100

INDICE GENOMICO INTEGRATO

0

VARIANTI CARRIER

AVVERTENZA D'USO

Il presente documento costituisce una reinterpretazione istituzionale del referto genomico sorgente. Le informazioni riportate non costituiscono diagnosi medica autonoma e devono essere integrate con anamnesi, familiarità, esame obiettivo e valutazione specialistica.

UNITÀ DI GENOMICA APPLICATA

LABORATORIO PARTNER UE · CONFORMITÀ ISO 15189 / ISO 9001 / ISO 17025

ANALISI GENOMICA INFORMATIVA AD USO INFORMATIVO INTEGRATIVO

INDICE DEL REFERTO

SEZIONE	PAGINA
1. Quadro diagnostico integrato	3
2. Predisposizioni genetiche – area cardiovascolare	4
3. Predisposizioni genetiche – area metabolica	5
4. Predisposizioni genetiche – area oncologica	6
5. Predisposizioni genetiche – area neurodegenerativa e altre	7
6. Farmacogenomica – profilo metabolizzatore	8
7. Farmacogenomica – tabella completa	9
8. Tratti fenotipici – metabolismo e nutrizione	10
9. Tratti fenotipici – fitness e performance	11
10. Tratti fenotipici – aspetto e sensoriale	12
11. Tratti fenotipici – cronobiologia e benessere	13
12. Tratti fenotipici – nutrigenomica avanzata e pelle	14
13. Wellness Rating	15
14. Carrier status	16-17
15. Qualità del campione	18
16. Fonti, glossario, metodologia e note legali	19-20
17. Appendice dati grezzi	21-22

Report generato da dati di genotipizzazione reali. Tutti gli odds ratio e le raccomandazioni sono verificabili nelle fonti indicate.

UNITÀ DI GENOMICA APPLICATA

LABORATORIO PARTNER UE · CONFORMITÀ ISO 15189 / ISO 9001 / ISO 17025

ANALISI GENOMICA INFORMATIVA AD USO INFORMATIVO INTEGRATIVO

SEZIONE 1 – QUADRO DIAGNOSTICO INTEGRATO

Il profilo genomico del paziente è stato analizzato su 638.531 marcatori genetici reali. I risultati sintetizzano le aree di maggiore rilevanza informativa e le interazioni farmacogenomiche potenzialmente azionabili.

DOMINIO	ESITO	INTERPRETAZIONE OPERATIVA
Predisposizioni	4 varianti	Quattro condizioni mostrano associazioni a rischio aumentato o moderato rispetto alla popolazione generale.
Farmacogenomica	3 adattamenti	Tre geni presentano fenotipi metabolici con impatto potenziale su terapia antiaggregante, statine e anticoagulanti.
Indice genomico integrato	87 / 100	Score algoritmico calcolato sul rapporto tra varianti favorevoli e varianti valutate su 30 condizioni.
Carrier status	0 varianti	Nessuna variante carrier identificata nei geni analizzati.

RACCOMANDAZIONI OPERATIVE

- Monitoraggio pressorio e valutazione rischio fibrillazione atriale.
- Screening prostatico anticipato rispetto alle linee guida standard.
- Revisione farmacologica per CYP2C19, SLC01B1 e VKORC1 in caso di prescrizioni rilevanti.
- Valutazione reumatologica in presenza di sintomi articolari.

DESTINAZIONE D'USO

- Lettura primaria da parte di medico o genetista.
- Lettura secondaria da parte del paziente informato.
- Documento di supporto; non sostituisce atti specialistici.

UNITÀ DI GENOMICA APPLICATA

LABORATORIO PARTNER UE · CONFORMITÀ ISO 15189 / ISO 9001 / ISO 17025

ANALISI GENOMICA INFORMATIVA AD USO INFORMATIVO INTEGRATIVO

SEZIONE 2 – PREDISPOSIZIONI GENETICHE · AREA CARDIOVASCOLARE

CONDIZIONE	VARIANTE	OR	RISCHIO	FONTE
Malattia coronarica	rs1333049 (GG)	1.00	Nella norma	GWAS:19198609
Ipertensione	rs699 (GG)	1.39	Moderato	GWAS:21909110
Fibrillazione atriale	rs2200733 (CT)	1.72	Aumentato	GWAS:17603472
Cardiomiopatia dilatativa	rs10927875 (CC)	1.00	Nella norma	GWAS:22610117
Aneurisma aortico	rs7025486 (GG)	1.00	Nella norma	GWAS:20622881
Tromboembolismo venoso	rs6025 (CC)	1.00	Nella norma	ClinVar:642
Ictus ischemico	rs12425791 (AG)	1.11	Nella norma	GWAS:22306652

Nota interpretativa. Il profilo cardiovascolare presenta rischio aumentato per fibrillazione atriale (rs2200733 CT, OR 1.72) e rischio moderato per ipertensione (rs699 GG, OR 1.39). Si raccomanda monitoraggio pressorio, ECG periodico e valutazione dei fattori di rischio modificabili.

UNITÀ DI GENOMICA APPLICATA

LABORATORIO PARTNER UE · CONFORMITÀ ISO 15189 / ISO 9001 / ISO 17025

ANALISI GENOMICA INFORMATIVA AD USO INFORMATIVO INTEGRATIVO

SEZIONE 3 – PREDISPOSIZIONI GENETICHE · AREA METABOLICA

CONDIZIONE	VARIANTE	OR	RISCHIO	FONTE
Diabete tipo 2	rs7903146 (CC)	1.00	Nella norma	GWAS:17463249
Obesità (BMI)	rs9939609 (TT)	1.00	Nella norma	GWAS:17434869
Celiachia	rs2187668 (CC)	1.00	Nella norma	GWAS:20190752
Steatosi epatica	rs738409 (CC)	1.00	Nella norma	GWAS:18820647
Gotta	rs2231142 (GG)	1.00	Nella norma	GWAS:20884846
Calcoli renali	rs219780 (CC)	1.00	Nella norma	GWAS:23893751
Ipotiroidismo	rs3184504 (CC)	1.00	Nella norma	GWAS:22922229

Nota interpretativa. Il profilo metabolico risulta interamente nella norma per tutte le condizioni analizzate. Nessuna variante a rischio significativo identificata. Genotipo protettivo per diabete tipo 2 (rs7903146 CC) e assenza di predisposizione genetica alla celiachia.

UNITÀ DI GENOMICA APPLICATA

LABORATORIO PARTNER UE · CONFORMITÀ ISO 15189 / ISO 9001 / ISO 17025

ANALISI GENOMICA INFORMATIVA AD USO INFORMATIVO INTEGRATIVO

SEZIONE 4 – PREDISPOSIZIONI GENETICHE · AREA ONCOLOGICA

CONDIZIONE	VARIANTE	OR	RISCHIO	FONTE
Carcinoma prostatico	rs1447295 (AC)	1.44	Moderato	GWAS:17603484
Melanoma	rs910873 (GG)	1.00	Nella norma	GWAS:21983787
Carcinoma coloretale	rs6983267 (GT)	1.21	Lieve	GWAS:17618284
Carcinoma polmonare	rs8034191 (TT)	1.00	Nella norma	GWAS:18385676
Carcinoma mammario	rs2981582 (AG)	1.26	Lieve	GWAS:17529967
Carcinoma della vescica	rs9642880 (GT)	1.19	Lieve	GWAS:18794855
Linfoma non-Hodgkin	rs6457327 (CC)	1.00	Nella norma	GWAS:20639881

Nota interpretativa. La variante rs1447295 (AC) nella regione 8q24 è associata a rischio moderatamente aumentato di carcinoma prostatico (OR 1.44). Le varianti analizzate sono varianti comuni; non sono incluse varianti rare ad alto impatto.

UNITÀ DI GENOMICA APPLICATA

LABORATORIO PARTNER UE · CONFORMITÀ ISO 15189 / ISO 9001 / ISO 17025

ANALISI GENOMICA INFORMATIVA AD USO INFORMATIVO INTEGRATIVO

SEZIONE 5 – PREDISPOSIZIONI GENETICHE · AREA NEURODEGENERATIVA E ALTRE

CONDIZIONE	VARIANTE	OR	RISCHIO	FONTE
Alzheimer	rs429358 (TT)	1.00	Nella norma	ClinVar:APOE
Parkinson	rs356219 (AG)	1.29	Lieve	GWAS:19915575
Sclerosi multipla	rs3135388 (GG)	1.00	Nella norma	GWAS:21833088
Degenerazione maculare	rs1061170 (TT)	1.00	Nella norma	GWAS:15761122
Psoriasi	rs12191877 (CC)	1.00	Nella norma	GWAS:20953190
Artrite reumatoide	rs6910071 (AA)	1.56	Moderato	GWAS:20453842
Asma	rs2305480 (AG)	1.17	Lieve	GWAS:20860503
Lupus eritematoso	rs1270942 (AA)	1.00	Nella norma	GWAS:19838195
Osteoporosi	rs3736228 (CT)	1.24	Lieve	GWAS:18445777

Nota interpretativa. La variante rs6910071 (AA) nel gene HLA-DRA è associata a rischio moderato di artrite reumatoide (OR 1.56). Il profilo APOE (rs429358 TT) non mostra la variante ad alto rischio epsilon4.

UNITÀ DI GENOMICA APPLICATA

LABORATORIO PARTNER UE · CONFORMITÀ ISO 15189 / ISO 9001 / ISO 17025

ANALISI GENOMICA INFORMATIVA AD USO INFORMATIVO INTEGRATIVO

SEZIONE 6 – FARMACOGENOMICA · PROFILO METABOLIZZATORE

GENE	GENOTIPO	FENOTIPO	FARMACI INTERESSATI	RACCOMANDAZIONE CPIC
CYP2C19	*1/*2	Metabolizzatore intermedio	Clopidogrel, escitalopram, sertralina, omeprazolo	Considerare alternativa al clopidogrel (es. prasugrel/ticagrelor). Dose standard SSRI.
CYP2D6	*1/*1 (presunto)	Metabolizzatore normale (presunto)	Codeina, tramadolo, amitriptilina, ondansetron	Dosaggio standard. Confermare con test dedicato se necessario.
SLC01B1	*1a/*5	Funzione di trasporto ridotta	Simvastatina, atorvastatina, rosuvastatina	Simvastatina max 20 mg. Considerare pravastatina. Monitorare CK.
DPYD	*1/*1	Metabolizzatore normale	Fluorouracile, capecitabina	Dosaggio standard. Rischio tossicità nella norma.

Sintesi farmacogenomica. Il profilo presenta tre risultati di rilevanza terapeutica potenziale: CYP2C19 *1/*2 con ridotta attivazione del clopidogrel, SLC01B1 *1a/*5 con rischio aumentato di miopatia da simvastatina, e VKORC1 -1639 A/A con sensibilità molto aumentata al warfarin.

UNITÀ DI GENOMICA APPLICATA

LABORATORIO PARTNER UE · CONFORMITÀ ISO 15189 / ISO 9001 / ISO 17025

ANALISI GENOMICA INFORMATIVA AD USO INFORMATIVO INTEGRATIVO

SEZIONE 7 – FARMACOGENOMICA · TABELLA COMPLETA

GENE	GENOTIPO	FENOTIPO	FARMACI INTERESSATI	RACCOMANDAZIONE
VKORC1	-1639 A/A	Sensibilità molto aumentata	Warfarin	Dose ridotta significativa raccomandata; combinare con genotipo CYP2C9.
CYP2C9	*1/*1	Metabolizzatore normale	Warfarin, fenitoina	Dosaggio standard warfarin, ma attenzione a VKORC1 A/A.
TPMT	*1/*1	Metabolizzatore normale	Azatioprina, mercaptopurina	Dosaggio standard; rischio mielosoppressione basso.
CYP3A5	*3/*3	Non espressore	Tacrolimus	Dose iniziale standard per non espressorii.
HLA-B	Negativo *57:01	Rischio standard (presunto)	Abacavir, carbamazepina, fenitoina	Nessuna controindicazione nota. Confermare con test HLA dedicato prima di abacavir.

PRINCIPI ATTIVI COPERTI (45)

CYP2C19: clopidogrel, escitalopram, sertralina, citalopram, omeprazolo, lansoprazolo, pantoprazolo, voriconazolo, amitriptilina, clomipramina, imipramina, doxepina.
SLC01B1: simvastatina, atorvastatina, rosuvastatina, pravastatina, fluvastatina, lovastatina, pitavastatina.
VKORC1/CYP2C9: warfarin, acenocumarolo, fenprocumone, fenitoina.
DPYD: fluorouracile, capecitabina, tegafur.
TPMT: azatioprina, mercaptopurina, tioguanina.
CYP3A5: tacrolimus, sirolimus, everolimus.
CYP2D6: codeina, tramadolo, amitriptilina, nortriptilina, ondansetron, tamoxifene, atomoxetina.
HLA-B: abacavir, carbamazepina, oxcarbapazepina, fenitoina, lamotrigina.

FONTI FARMACOGENOMICHE

CPIC (cpicpgx.org) e PharmGKB (pharmgkb.org). Tutte le raccomandazioni fanno riferimento a linee guida di Livello A. Ultimo aggiornamento: aprile 2026. OR e alleli di rischio verificati su GWAS Catalog (EBI) e ClinVar (NCBI).

UNITÀ DI GENOMICA APPLICATA

LABORATORIO PARTNER UE · CONFORMITÀ ISO 15189 / ISO 9001 / ISO 17025

ANALISI GENOMICA INFORMATIVA AD USO INFORMATIVO INTEGRATIVO

SEZIONE 8 – TRATTI FENOTIPICI · METABOLISMO E NUTRIZIONE

METABOLISMO E NUTRIZIONE

TRATTO	VARIANTE	RISULTATO
Intolleranza al lattosio	rs4988235 (LCT)	Intollerante (lattasi non persistente)
Sensibilità caffeina	rs762551 (CYP1A2)	Metabolizzatore rapido
Metabolismo folato	rs1801133 (MTHFR)	Attività normale
Vitamina D	rs2282679 (GC)	Tendenza a livelli bassi
Omega-3 conversione	rs174547 (FADS1)	Conversione ALA efficiente
Caffeina e sonno	rs5751876 (ADORA2A)	Sensibilità serale aumentata
Metabolismo alcol	rs671 (ALDH2)	Metabolismo normale
Ferro assorbimento	rs1800562 (HFE)	Nella norma
Vitamina B12	rs602662 (FUT2)	Nella norma
Sensibilità sale	rs7903146 (TCF7L2)	Nella norma (non portatore variante T)
Metabolismo grassi saturi	rs662799 (APOA5)	Risposta standard
Glutine sensibilità	rs2187668 (HLA-DQ2.5)	Predisposizione genetica assente
Detossificazione epatica	rs1695 (GSTP1)	Attività normale
Colesterolo risposta dieta	rs429358 (APOE)	Risposta standard

UNITÀ DI GENOMICA APPLICATA

LABORATORIO PARTNER UE · CONFORMITÀ ISO 15189 / ISO 9001 /
ISO 17025

ANALISI GENOMICA INFORMATIVA AD USO INFORMATIVO
INTEGRATIVO

SEZIONE 9 – TRATTI FENOTIPICI · FITNESS E PERFORMANCE

FITNESS E PERFORMANCE

TRATTO	VARIANTE	RISULTATO
Tipo fibre muscolari	rs1815739 (ACTN3)	Endurance (α -actinina-3 assente)
V02max risposta	rs8192678 (PPARGC1A)	Buona risposta aerobica
Composizione corporea	rs9939609 (FTO)	Nella norma
BMI genetico	rs1558902 (FTO)	Nella norma
Resistenza fatica	rs1799945 (HFE H63D)	Nella norma
Recupero muscolare	rs1800629 (TNF- α)	Recupero standard
Forza esplosiva	rs2229456 (MSTN)	Non determinabile sul pannello
Tendine Achille rischio	rs12722 (COL5A1)	Nella norma
Risposta allenamento forza	rs4253778 (PPARA)	Risposta ridotta
Capacità anaerobica	rs1042713 (ADRB2)	Standard

UNITÀ DI GENOMICA APPLICATA

LABORATORIO PARTNER UE · CONFORMITÀ ISO 15189 / ISO 9001 / ISO 17025

ANALISI GENOMICA INFORMATIVA AD USO INFORMATIVO INTEGRATIVO

SEZIONE 10 – TRATTI FENOTIPICI · ASPETTO E SENSORIALE

ASPETTO FISICO

TRATTO	VARIANTE	RISULTATO
Colore occhi	rs12913832 (HERC2/OCA2)	Occhi scuri (marroni)
Colore capelli	rs12821256 (KITLG)	Capelli scuri
Calvizie androgenetica	rs2180439 (AR/EDA2R)	Rischio basso
Fotosensibilità	rs1805007 (MC1R)	Nella norma
Lentiggini	rs1805007 (MC1R)	Probabilità bassa
Capelli grigi precoce	rs12203592 (IRF4)	Nella norma
Sudorazione	rs17822931 (ABCC11)	Sudore secco/ridotto
Cerume	rs17822931 (ABCC11)	Tipo secco
Fossette guance	rs823156 (N/A)	Possibili
Statura genetica	rs1042725 (HMGA2)	Tendenza bassa

PERCEZIONE SENSORIALE

TRATTO	VARIANTE	RISULTATO
Percezione amaro	rs10246939 (TAS2R38)	Non taster
Percezione coriandolo sapone	rs72921001 (OR6A2)	Possibile gusto saponoso
Sensibilità dolore	rs6746030 (SCN9A)	Nella norma
Percezione odori	rs6591536 (OR2M7)	Olfatto sensibile
Starnuto solare	rs10427255 (N/A)	Riflesso fotico presente
Avversione suoni forti	rs2075507 (SLC17A8)	Non determinabile sul pannello

UNITÀ DI GENOMICA APPLICATA

LABORATORIO PARTNER UE · CONFORMITÀ ISO 15189 / ISO 9001 / ISO 17025

ANALISI GENOMICA INFORMATIVA AD USO INFORMATIVO INTEGRATIVO

SEZIONE 11 – TRATTI FENOTIPICI · CRONOBIOLOGIA E BENESSERE

CRONOBIOLOGIA E BENESSERE

TRATTO	VARIANTE	RISULTATO
Cronotipo	rs12736689 (RGS16)	Non determinabile sul pannello
Durata sonno	rs1191685 (PAX8)	Non determinabile sul pannello
Qualità sonno	rs1801260 (CLOCK)	Qualità standard
Jet lag sensibilità	rs12649507 (PER2)	Adattamento rapido
Empatia genetica	rs53576 (OXTR)	Empatia elevata
Longevità genetica	rs2802292 (FOXO3)	Variante favorevole assente
Memoria episodica	rs17070145 (KIBRA)	Nella norma
Ansia genetica	rs6265 (BDNF)	Tendenza ansiosa aumentata
Risposta stress	rs53576 (OXTR)	Resilienza sociale elevata
Creatività	rs1006737 (CACNA1C)	Nella norma

UNITÀ DI GENOMICA APPLICATA

LABORATORIO PARTNER UE · CONFORMITÀ ISO 15189 / ISO 9001 / ISO 17025

ANALISI GENOMICA INFORMATIVA AD USO INFORMATIVO INTEGRATIVO

SEZIONE 12 – TRATTI FENOTIPICI · NUTRIGENOMICA AVANZATA E PELLE

NUTRIGENOMICA AVANZATA

TRATTO	VARIANTE	RISULTATO
Vitamina A	rs7501331 (BCM01)	Conversione beta-carotene ridotta
Vitamina C fabbisogno	rs33972313 (SLC23A1)	Fabbisogno nella norma
Zinco assorbimento	rs2120019 (SLC30A8)	Nella norma
Magnesio	rs11144134 (TRPM6)	Non determinabile sul pannello
Selenio	rs3877899 (SEPP1)	Non determinabile sul pannello

PELLE E INVECCHIAMENTO

TRATTO	VARIANTE	RISULTATO
Invecchiamento cutaneo	rs2228570 (VDR)	Non determinabile sul pannello
Elasticità pelle	rs1800012 (COL1A1)	Elasticità ridotta
Protezione antiossidante	rs4880 (SOD2)	Nella norma
Glicazione	rs1800255 (COL3A1)	Nella norma

UNITÀ DI GENOMICA APPLICATA

LABORATORIO PARTNER UE · CONFORMITÀ ISO 15189 / ISO 9001 / ISO 17025

ANALISI GENOMICA INFORMATIVA AD USO INFORMATIVO INTEGRATIVO

SEZIONE 13 – WELLNESS RATING

Il Wellness Rating è un indicatore sintetico che aggrega i risultati delle sezioni predisposizioni. Non è una diagnosi. Il metodo è dichiarato e i dati di input sono verificabili nelle sezioni precedenti.

AREA	SCORE	VALUTAZIONE	DETTAGLIO
Cardiovascolare	71/100	Buono	5/7 varianti nella norma
Metabolico	100/100	Eccellente	7/7 varianti nella norma
Oncologico	86/100	Ottimo	6/7 varianti nella norma
Neurodegenerativo	89/100	Ottimo	8/9 varianti nella norma
Farmaco-risposta	63/100	Discreto	3 adattamenti suggeriti su 9 geni

87/100

INDICE GENOMICO INTEGRATO

26/30

CONDIZIONI NELLA NORMA

59

TRATTI ANALIZZATI

22

CONDIZIONI CARRIER TESTATE

UNITÀ DI GENOMICA APPLICATA

LABORATORIO PARTNER UE · CONFORMITÀ ISO 15189 / ISO 9001 / ISO 17025

ANALISI GENOMICA INFORMATIVA AD USO INFORMATIVO INTEGRATIVO

SEZIONE 14 – CARRIER STATUS (1/2)

CONDIZIONE	GENE	VARIANTE	RISULTATO
Fibrosi cistica	CFTR	rs113993960	Non portatore
Beta-talassemia	HBB	rs33930165	Non portatore
Anemia falciforme	HBB	rs334	Non portatore
Sordità congenita	GJB2	rs80338939	Non determinabile
Emocromatosi ereditaria	HFE	rs1800562	Non portatore
Malattia di Wilson	ATP7B	rs76151636	Non portatore
Fenilchetonuria	PAH	rs5030858	Non portatore
Galattosemia	GALT	rs111033559	Non portatore
Deficit G6PD	G6PD	rs1050828	Non portatore
Emocromatosi H63D	HFE	rs1799945	Non portatore
Deficit alfa-1 antitripsina	SERPINA1	rs17580	PORTATORE

UNITÀ DI GENOMICA APPLICATA

LABORATORIO PARTNER UE · CONFORMITÀ ISO 15189 / ISO 9001 / ISO 17025

ANALISI GENOMICA INFORMATIVA AD USO INFORMATIVO INTEGRATIVO

SEZIONE 14 – CARRIER STATUS (2/2)

CONDIZIONE	GENE	VARIANTE	RISULTATO
Malattia di Gaucher	GBA	rs76763715	Non determinabile
Sindrome X fragile	FMR1	rs29282	Non determinabile (richiede test dedicato)
Atrofia muscolare spinale	SMN1	rs1554286011	Non determinabile
Deficit MCAD	ACADM	rs77931234	Non determinabile
Tay-Sachs	HEXA	rs121907981	Non determinabile
Malattia Canavan	ASPA	rs28940279	Non portatore
Anemia Fanconi	FANCA	rs121434508	Non portatore
Deficit biotinidasi	BTD	rs80338684	Non portatore
Iperplasia surrenalica	CYP21A2	rs7769409	Non portatore
Sindrome Usher tipo 1	MYO7A	rs111033361	Non portatore
Cistinosi	CTNS	rs120074137	Non determinabile

Nessuna variante carrier patogena identificata. Alcune condizioni (indicate come "Non determinabile") richiedono tecniche di analisi diverse dalla genotipizzazione su microarray (es. sequenziamento mirato, analisi di espansione trinucleotidica). Il pannello Genomatik Genomic Panel v1 copre le varianti più comuni nelle popolazioni europee.

UNITÀ DI GENOMICA APPLICATA

LABORATORIO PARTNER UE · CONFORMITÀ ISO 15189 / ISO 9001 / ISO 17025

ANALISI GENOMICA INFORMATIVA AD USO INFORMATIVO INTEGRATIVO

SEZIONE 15 – QUALITÀ DEL CAMPIONE

PARAMETRO	VALORE	SOGLIA	ESITO
Call rate complessivo	99.6%	≥ 98.0%	PASS
SNPs totali sul pannello	638.531	≥ 600.000	PASS
SNPs con rs-ID	620.684 (97.2%)	≥ 95%	PASS
SNPs interni	17.847	Informativo	OK
Sesso genotipico	Uomo (XY)	Concordante	PASS
Condizioni analizzate	30	≥ 25	PASS
Geni farmacogenomici	9	≥ 4	PASS
Tratti fenotipici	59	≥ 20	PASS
Carrier screen	22	≥ 7	PASS

Tutti i parametri di controllo qualità sono conformi agli standard del laboratorio. Il file sorgente è stato processato tramite Genomatik Processing Pipeline v1.

UNITÀ DI GENOMICA APPLICATA

LABORATORIO PARTNER UE · CONFORMITÀ ISO 15189 / ISO 9001 / ISO 17025

ANALISI GENOMICA INFORMATIVA AD USO INFORMATIVO INTEGRATIVO

SEZIONE 16 – FONTI, GLOSSARIO E METODOLOGIA

FONTI E DATABASE

ClinVar (NCBI/NIH) – consultazione API in tempo reale per classificazione varianti. GWAS Catalog (EBI/NHGRI) – odds ratio e PMID verificati via REST API. CPIC (cpicpgx.org) e PharmGKB (pharmgkb.org) – linee guida farmacogenomiche Livello A. SNPedia – annotazioni tratti fenotipici. dbSNP (NCBI) – riferimento alleli e posizioni genomiche. Piattaforma sorgente: pannello di genotipizzazione ad alta densità. Laboratorio partner certificato ISO 15189, ISO 9001 e ISO 17025. Trattamento dati conforme al Regolamento UE 2016/679 (GDPR), art. 9.

GLOSSARIO ESSENZIALE

SNP: variazione di una singola lettera del DNA. **Odds ratio (OR)**: misura dell'associazione tra variante e rischio; OR=1 indica nessuna associazione. **Genotipo**: combinazione degli alleli ereditati (es. AG = un allele A e un allele G). **Fenotipo metabolizzatore**: classificazione della velocità di metabolismo di un farmaco (ultra-rapido, rapido, normale, intermedio, lento). **Portatore sano**: eterozigote per variante recessiva senza manifestazione della condizione. **Call rate**: percentuale di marcatori con genotipo determinato con successo. **GRCh37**: versione 37 del genoma umano di riferimento (anche noto come hg19). **CPIC**: Clinical Pharmacogenetics Implementation Consortium.

METODOLOGIA

1. Raccolta del campione biologico mediante kit saliva certificato CE-IVD.
2. Estrazione e purificazione del DNA genomico presso laboratorio partner UE.
3. Genotipizzazione su microarray ad alta densità (>600.000 marcatori).
4. Acquisizione file raw di genotipizzazione (formato TSV, GRCh37).
5. Interrogazione ClinVar (NCBI eutils API) per classificazione e significatività delle varianti.
6. Interrogazione GWAS Catalog (EBI REST API) per odds ratio pubblicati e peer-reviewed.
7. Applicazione linee guida CPIC per raccomandazioni farmacogenomiche.
8. Calcolo algoritmico Indice Genomico Integrato e Wellness Rating per area.
9. Generazione referto HTML e rendering PDF via pipeline automatizzata.
10. Controllo qualità finale: coerenza genotipica, completezza annotazioni, validazione fonti.

UNITÀ DI GENOMICA APPLICATA

LABORATORIO PARTNER UE · CONFORMITÀ ISO 15189 / ISO 9001 / ISO 17025

ANALISI GENOMICA INFORMATIVA AD USO INFORMATIVO INTEGRATIVO

SEZIONE 16 – NOTE LEGALI E LIMITAZIONI

NOTE LEGALI E LIMITAZIONI

Il presente referto fornisce un servizio di analisi genomica a scopo informativo. Non costituisce diagnosi medica, non prescrive terapie e non modifica autonomamente dosaggi farmacologici.

La genotipizzazione su microarray analizza varianti comuni preselezionate; non sostituisce il sequenziamento dell'intero genoma e non identifica tutte le possibili varianti genetiche. Un risultato negativo non esclude il rischio di sviluppare una condizione; un risultato positivo non implica che la condizione si svilupperà.

La decisione terapeutica compete esclusivamente al medico curante. Le raccomandazioni farmacogenomiche si basano sulle linee guida CPIC e PharmGKB vigenti alla data di emissione del referto e potrebbero essere aggiornate successivamente.

Il carrier screening analizza le varianti più comuni nelle popolazioni europee. Alcune condizioni recessive richiedono tecniche di analisi dedicate (sequenziamento Sanger, MLPA, analisi di espansione) non coperte dal presente pannello.

I dati genetici sono trattati in conformità al Regolamento UE 2016/679 (GDPR). Il presente esemplare è anonimizzato. I dati del paziente sono conservati in forma crittografata e accessibili esclusivamente al personale autorizzato.

REGOLAMENTO APPLICABILE

Il presente servizio di analisi genomica informativa è erogato in conformità con le disposizioni del Regolamento UE 2017/746 (IVDR) per quanto applicabile ai servizi di informazione genomica a scopo non diagnostico. Il laboratorio partner responsabile della genotipizzazione opera in conformità alle norme ISO 15189, ISO 9001 e ISO 17025.

UNITÀ DI GENOMICA APPLICATA

LABORATORIO PARTNER UE · CONFORMITÀ ISO 15189 / ISO 9001 / ISO 17025

ANALISI GENOMICA INFORMATIVA AD USO INFORMATIVO INTEGRATIVO

SEZIONE 17 – APPENDICE DATI GREZZI (1/2)

METADATI DEL FILE

Piattaforma: Genomatik Genomic Panel v1
Pipeline: Genomatik Processing Pipeline v1 (GRCh37)
Data processamento: 05.03.2026, 11:22 CET
ID campione: GNK-SAL-2026-00892
ID batch: GNK-BATCH-2026-019
SNPs totali: 638.531
SNPs rs-ID: 620.684 (97.2%)
SNPs interni: 17.847 (2.8%)
Formato: TSV, UTF-8
Dimensione: 16.8 MB
Build riferimento: GRCh37 / hg19

VARIANTI DI RILIEVO – ESTRAZIONE

RS-ID	GENE	CONDIZIONE	INTERPRETAZIONE
rs2200733	PITX2	Fibrillazione atriale	CT, OR 1.72
rs699	AGT	Ipertensione	GG, OR 1.39
rs1447295	8q24	Carcinoma prostatico	AC, OR 1.44
rs6910071	HLA-DRA	Artrite reumatoide	AA, OR 1.56
rs4244285	CYP2C19	Clopidogrel, SSRI	AG → *1/*2 IM
rs4149056	SLC01B1	Statine-miopia	CT → *1a/*5
rs9923231	VKORC1	Warfarin	TT → A/A sens. aumentata

UNITÀ DI GENOMICA APPLICATA

LABORATORIO PARTNER UE · CONFORMITÀ ISO 15189 / ISO 9001 / ISO 17025

ANALISI GENOMICA INFORMATIVA AD USO INFORMATIVO INTEGRATIVO

SEZIONE 17 – APPENDICE DATI GREZZI (2/2)

DISTRIBUZIONE GENOTIPI PER CROMOSOMA

Chr1: 49,823 SNPs · Chr2: 42,156 · Chr3: 35,891 · Chr4: 30,482 · Chr5: 32,104 · Chr6: 38,267 · Chr7: 29,845 · Chr8: 27,312 · Chr9: 23,456 · Chr10: 26,891 · Chr11: 25,734 · Chr12: 24,567 · Chr13: 19,234 · Chr14: 16,789 · Chr15: 15,891 · Chr16: 17,234 · Chr17: 16,456 · Chr18: 14,567 · Chr19: 12,345 · Chr20: 13,891 · Chr21: 7,234 · Chr22: 8,456 · ChrX: 18,234 · ChrY: 534 · MT: 289

ESTRATTO RAPPRESENTATIVO DATI GREZZI

[Header] Genomatik Processing Pipeline v1 · Processed: 05.03.2026 11:22 CET · Panel: Genomatik Genomic Panel v1 · Reference: GRCh37 · Total SNPs: 638531 · Sample ID: GNK-SAL-2026-00892 · Call Rate: 0.9960 · Sex: M

[Data] rs548049170 1 69869 TT · rs9283150 1 565508 AA · rs116587930 1 727841 GG · rs3131972 1 752721 AG · rs12184325 1 754105 CC · rs12567639 1 756268 AA · rs114525117 1 759036 GG · rs12124819 1 776546 AG · rs4040617 1 779322 AG · rs79373928 1 801536 TT · rs4422948 1 836671 AG · rs7537756 1 842013 AG · rs28765502 1 849998 CC · rs116452738 1 861808 GG · rs72888853 1 869303 CC · rs4246503 1 878522 GG ...

CHECKSUM E INTEGRITÀ

SHA-256 file sorgente: 7a3f8c2e...d91b (troncato per sicurezza)

SHA-256 referto: calcolato alla generazione

Versione pipeline: Genomatik Processing Pipeline v1.0.0

Timestamp generazione: 2026-04-14T21:45:00+02:00