GENOMICA
Next Generation Genetics

Il profilo genetico dei processi biologici della longevità



- *Conoscere la predisposizione genetica*
- *Integrare i dati clinici*
- *Personalizzare i percorsi di healthy aging*

LONGEVIGEN

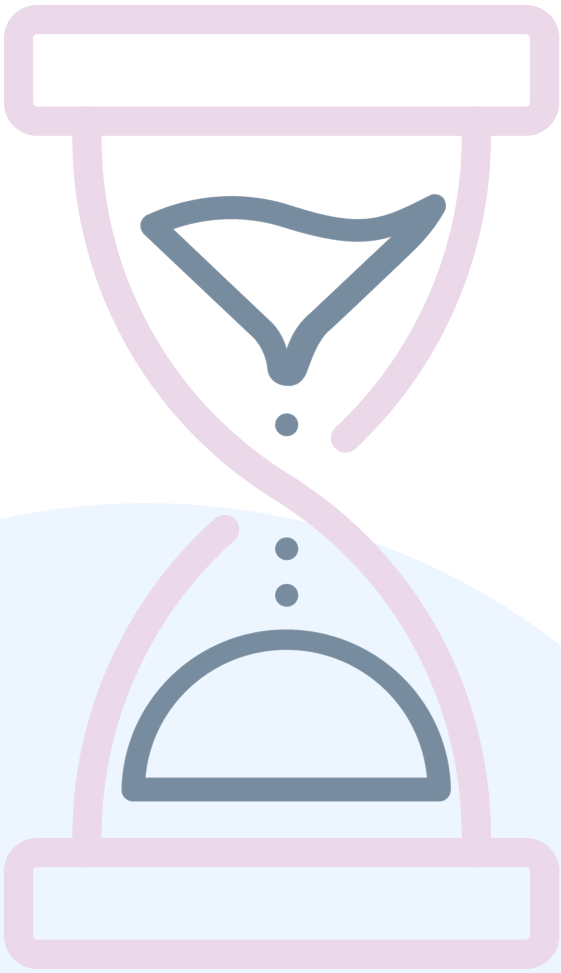
LONGEVIGEN

INVECCHIAMENTO E LONGEVITÀ

L'**invecchiamento** è un processo biologico progressivo, eterogeneo e multifattoriale, caratterizzato dalla graduale riduzione della capacità dell'organismo di mantenere l'omeostasi, rispondere agli stimoli ambientali e riparare il danno cellulare.

Le modalità e la velocità con cui tale processo si manifesta dipendono dall'**interazione dinamica** tra patrimonio genetico, regolazione epigenetica, ambiente, alimentazione, attività fisica, qualità del sonno, stress, condizioni cliniche e fattori casuali.

In questo contesto assume particolare rilievo il concetto di ***healthy aging***, ovvero il mantenimento nel tempo delle capacità fisiche, cognitive, metaboliche e relazionali necessarie a **preservare autonomia e qualità della vita**. La longevità non coincide quindi con il solo raggiungimento di un'età avanzata, ma anche con la conservazione della funzione e del benessere.



LONGEVIGEN

ETÀ CRONOLOGICA ED ETÀ BIOLOGICA

L'**età cronologica** esprime il tempo trascorso dalla nascita; l'**età biologica** descrive lo stato funzionale dei diversi sistemi dell'organismo. A parità di età cronologica, l'efficienza cardiovascolare, metabolica, immunitaria, muscolare e cognitiva può variare in misura significativa da persona a persona. Non esiste tuttavia un singolo marcatore universalmente riconosciuto in grado di misurare in modo completo l'età biologica individuale.

I principali processi biologici alla base dell'invecchiamento

I meccanismi maggiormente studiati sono strettamente interconnessi e possono assumere un peso diverso nei vari tessuti e nelle differenti fasi della vita:

- *Instabilità genomica*
- *Alterazione dei telomeri*
- *Alterazioni epigenetiche*
- *Perdita della proteostasi*
- *Disfunzione mitocondriale*
- *Senescenza cellulare*
- *Alterata risposta ai nutrienti*
- *Esaurimento delle cellule staminali*
- *Alterata comunicazione intercellulare*
- *Infiammazione cronica di basso grado*

La **componente genetica** contribuisce alla variabilità interindividuale della longevità e della suscettibilità alle condizioni correlate all'età, ma non agisce in modo isolato. Può essere influenzata dallo stile di vita, dall'ambiente e dalle condizioni cliniche della persona.

LONGEVIGEN

UN TEST GENETICO ORIENTATO ALLA PERSONALIZZAZIONE

LONGEVIGEN è un test genetico che analizza un pannello selezionato di varianti localizzate in geni coinvolti in alcuni dei principali processi biologici associati all'invecchiamento, alla resilienza cellulare e alla longevità.

Le aree considerate comprendono:

- RISPOSTA CELLULARE ALLO STRESS
- RIPARAZIONE DEL DNA
- FUNZIONE MITOCONDRIALE
- MANTENIMENTO DEI TELOMERI
- SENESCENZA, APOPTOSI E AUTOFAGIA
- REGOLAZIONE IMMUNITARIA E INFIAMMATORIA
- CONTROLLO DEL CICLO CELLULARE
- DIFESA ANTIOSSIDANTE E METABOLISMO DEL GLUTATIONE
- METABOLISMO DEI FOLATI E DELL'OMOCISTEINA
- METABOLISMO DEI GRUPPI METILICI

Obiettivo del test

L'obiettivo è **caratterizzare** il **profilo genetico individuale** relativo a processi che possono **influenzare le modalità dell'invecchiamento** e la **capacità di mantenere l'omeostasi cellulare** nel tempo. Le informazioni ottenute hanno natura informativa, preventiva e orientativa e sono concepite per essere integrate in una valutazione professionale complessiva.

LONGEVIGEN

FINALITÀ DEL TEST

- identificare varianti comuni associate a differenze funzionali nelle principali vie biologiche considerate;
- descrivere predisposizioni genetiche relative alla risposta allo stress, al mantenimento telomerico, alla funzione mitocondriale, alla difesa antiossidante, all'equilibrio immunitario e al metabolismo dei folati;
- favorire una lettura integrata delle interazioni tra geni appartenenti alla stessa via biologica o a processi funzionalmente convergenti;
- fornire un ulteriore livello informativo nell'ambito di valutazioni cliniche, nutrizionali e preventive personalizzate;
- orientare, quando clinicamente appropriato, la selezione di parametri anamnestici, funzionali o laboratoristici da approfondire;
- promuovere una maggiore consapevolezza del ruolo esercitato dai fattori modificabili nel mantenimento della salute nel tempo.



LONGEVIGEN

A CHI SI RIVOLGE

Il test è stato concepito per essere integrato nei programmi di prevenzione e di medicina della longevità, in particolare nei seguenti ambiti:

- ***longevity* e *healthy aging***
  integrazione del profilo genetico nei programmi personalizzati di prevenzione, monitoraggio e mantenimento della funzione;

- **medicina preventiva e medicina interna**
  lettura dei fattori di rischio modificabili e supporto alla selezione dei biomarcatori clinicamente appropriati;

- **nutrizione clinica e medicina dello stile di vita**
  approfondimento del metabolismo monocarbonioso, delle vie del glutatione e della difesa antiossidante in relazione allo stato nutrizionale;

- **medicina dello sport e riabilitazione**
  inquadramento della funzione mitocondriale e della flessibilità metabolica insieme ai parametri clinici e funzionali;

- **medicina estetica e rigenerativa**
  valutazione dell'equilibrio redox e infiammatorio nell'ambito di percorsi integrati di prevenzione e *healthy aging*.



LONGEVIGEN

GENI ANALIZZATI

Il test **LONGEVIGEN** analizza **20 geni** e **25 varianti**, organizzati in **cinque aree biologiche.**

AREA BIOLOGICA	GENI
Invecchiamento cellulare e regolazione della longevità	**FOXO3, TERT, STN1/OBFC1, NAF1, SIRT1, TP53, IGF1R, APOE**
Difesa antiossidante e omeostasi redox	**SOD2, GCLC, GCLM, GPX1, GSTP1, CAT**
Funzione mitocondriale	**PPARGC1A**
Equilibrio immunitario e infiammatorio	**IL6, IL10, TLR4, TNF**
Ciclo dei folati e metabolismo monocarbonioso	**MTHFR**

LONGEVIGEN

LE CINQUE AREE BIOLOGICHE

Il pannello è organizzato in **cinque aree** funzionali:

1 Invecchiamento cellulare e regolazione della longevità

Geni: FOXO3 · TERT · STN1/OBFC1 · NAF1 · SIRT1 · TP53 · IGF1R · APOE

Risposta allo stress, riparazione del DNA, controllo del ciclo cellulare, apoptosi, autofagia, segnalazione metabolica e mantenimento dei telomeri.

Questi meccanismi contribuiscono alla capacità delle cellule di adattarsi agli stimoli, riparare il danno, rimuovere le componenti compromesse e preservare la stabilità genomica, limitando l'accumulo e la propagazione di alterazioni potenzialmente dannose.

2 Difesa antiossidante e omeostasi redox

Geni: SOD2 · GCLC · GCLM · GPX1 · GSTP1 · CAT

Neutralizzazione delle specie reattive dell'ossigeno, sintesi e utilizzo del glutatione e detossificazione di composti elettrofili.

Le specie reattive dell'ossigeno sono prodotte fisiologicamente durante il metabolismo cellulare e partecipano alla segnalazione intracellulare e alla risposta immunitaria. Quando la loro produzione supera la capacità dei sistemi antiossidanti e di riparazione, può instaurarsi uno stato di stress ossidativo con possibile danno a DNA, proteine, lipidi e strutture mitocondriali.

3 Funzione mitocondriale

Geni: SOD2 · GCLC · GCLM · GPX1 · GSTP1 · CAT

Biogenesi mitocondriale, produzione energetica, ossidazione dei substrati e adattamento all'esercizio e alle richieste metaboliche.

I mitocondri producono gran parte dell'energia necessaria alle cellule e partecipano alla regolazione del metabolismo, dell'apoptosi, dell'omeostasi del calcio e della risposta allo stress. Con l'avanzare dell'età possono ridursi l'efficienza energetica e la capacità di adattamento metabolico. Il test analizza una variante di PPARGC1A, gene che codifica PGC-1α, regolatore centrale della biogenesi mitocondriale, dell'ossidazione degli acidi grassi e dell'adattamento muscolare all'esercizio.

4 Equilibrio immunitario e infiammatorio

Geni: IL6 · IL10 · TLR4 · TNF

Riconoscimento dei segnali di pericolo, produzione di citochine e bilanciamento tra attivazione e risoluzione della risposta infiammatoria.

La risposta infiammatoria è essenziale per la difesa e la riparazione dei tessuti; la sua efficacia dipende da un'attivazione appropriata e dalla successiva risoluzione. Con l'età può instaurarsi uno stato infiammatorio sistemico cronico di basso grado, definito *inflammaging*: senescenza cellulare, adiposità viscerale, alterazioni metaboliche, infezioni persistenti, modificazioni del microbiota e danno tissutale possono favorirne il mantenimento e ridurre la capacità rigenerativa.

5 Ciclo dei folati e metabolismo monocarbonioso

Geni: MTHFR

Sintesi dei nucleotidi, rimetilazione dell'omocisteina, produzione di metionina e S-adenosilmetionina, disponibilità di folati e supporto alle reazioni di metilazione.

Queste reazioni collegano il ciclo dei folati al ciclo della metionina e sostengono i processi cellulari di metilazione. L'efficienza del sistema dipende dall'interazione tra genotipo, folati, vitamine B12, B6 e B2, funzione renale, stato nutrizionale e terapie in corso.

LONGEVIGEN

IL RISULTATO DEL TEST COMPRENDE

ELEMENTO	DESCRIZIONE
Referto personalizzato	Genotipo rilevato per ciascuna delle 25 varianti, con interpretazione per area biologica secondo il modello LONGEVIGEN
Relazione tecnica	Documento scientifico di accompagnamento che descrive finalità, presupposti biologici, metodologia, criteri interpretativi e limiti del test.
Supporto interpretativo	Assistenza del laboratorio al professionista richiedente per il chiarimento degli aspetti metodologici e interpretativi del risultato.

Il risultato di ciascun locus analizzato viene valutato in relazione al genotipo identificato e alle evidenze scientifiche selezionate per il modello interpretativo; la lettura complessiva considera inoltre la possibile convergenza funzionale di più geni appartenenti alla stessa area biologica.



LONGEVIGEN

IL TEST NELLA PRATICA DELLA LONGEVITY MEDICINE

LONGEVIGEN non è un test diagnostico. È uno strumento informativo di supporto alla valutazione professionale, progettato per contribuire a:

- comprendere il possibile contributo di varianti comuni ai principali processi biologici associati all'invecchiamento;
- evidenziare aree funzionali nelle quali il profilo genetico suggerisce una diversa capacità di risposta o resilienza;
- contestualizzare i fattori di rischio modificabili, senza attribuire al genotipo un significato deterministico;
- integrare dati genetici, anamnestici, clinici, nutrizionali, metabolici e comportamentali in un quadro di riferimento unitario;
- orientare, quando indicato, la valutazione di biomarcatori clinicamente appropriati;
- supportare programmi personalizzati di prevenzione e promozione dell'healthy aging definiti da professionisti qualificati;
- favorire il coinvolgimento della persona e l'aderenza a comportamenti favorevoli alla salute attraverso una migliore comprensione dei processi biologici coinvolti.

In una medicina sempre più orientata alla personalizzazione, **LONGEVIGEN** aggiunge alla valutazione specialistica una componente genetica stabile nel tempo, che contribuisce a rendere più consapevoli e mirati i percorsi di prevenzione e di monitoraggio.

LONGEVIGEN

PERCORSO ANALITICO

Il percorso analitico si articola in **sei** fasi sequenziali:

1

Estrazione del DNA

Il DNA genomico viene estratto dal campione biologico, costituito da tampone buccale o sangue periferico.



2

Amplificazione delle regioni target

Le regioni contenenti le varianti investigate vengono amplificate mediante un protocollo mirato basato su PCR.



3

Sequenziamento e genotipizzazione

I prodotti ottenuti vengono analizzati mediante tecnologia **Next Generation Sequencing** (**NGS**) per la determinazione dei genotipi.



4

Analisi bioinformatica

I dati di sequenziamento vengono elaborati mediante *pipeline* dedicate, con controlli di qualità e assegnazione del genotipo per ciascuna variante.



5

Interpretazione

I genotipi vengono valutati secondo il modello interpretativo sviluppato da **GENOMICA**, sulla base delle evidenze scientifiche e dei criteri definiti per ciascuna variante.



6

Generazione del referto

I risultati vengono organizzati in un **referto personalizzato**, orientato alla valutazione delle predisposizioni genetiche analizzate e accompagnato dalla relazione tecnica del test.



LONGEVIGEN

ALGORITMO INTERPRETATIVO

Il modello interpretativo sviluppato da **GENOMICA** integra evidenze selezionate da studi funzionali, studi di associazione su geni candidati, studi *genome-wide*, metanalisi e altre pubblicazioni scientifiche pertinenti. In relazione alla variante e al tratto considerati, l'interpretazione può basarsi su:

- **evidenze sperimentali relative all'espressione del gene o all'attività della proteina codificata;**
- **associazioni tra genotipo e biomarcatori intermedi**
- **associazioni statistiche tra varianti genetiche e fenotipi complessi;**
- **valutazione congiunta di più varianti appartenenti alla stessa via biologica;**
- **confronto del genotipo individuale con le categorie interpretative definite dal modello.**

L'approccio consente di restituire una lettura strutturata e biologicamente coerente del profilo genetico, da integrare sempre con anamnesi, quadro clinico, parametri di laboratorio e stile di vita.

LONGEVIGEN

DAL CAMPIONE AL REFERTO IN POCHI PASSAGGI



Richiesta del kit



Compilazione della documentazione contenuta nel kit



Prelievo del campione biologico



Spedizione del campione al laboratorio



Ricezione del referto personalizzato

Tempi di refertazione  **~10 giorni lavorativi**

GENOMICA
Next Generation Genetics

ECCELLENZA NELLA GENETICA E NELLA BIOLOGIA MOLECOLARE

Genomica è un laboratorio e centro diagnostico d'**eccellenza nel settore della genetica e della biologia molecolare**, attivo sia nell'applicazione clinica che nella ricerca. Si avvale di professionisti con **esperienza più che ventennale** e di tecnologie avanzate, con l'obiettivo di offrire prestazioni diagnostiche sempre più accurate e accessibili.

Oltre **100.000 test genetici** all'anno

Dipartimento dedicato alla **ricerca**

Consulenza genetica personalizzata con consulenti genetici esperti nella discussione dei risultati dei test genetici e dei rischi familiari

Laboratori dotati delle **tecnologie più innovative**

Laboratorio certificato **ISO 9001**

Refertazione **Rapida**

LongeviGen rev.00

LABORATORI E STUDI MEDICI

Roma: Via Arduino 38 - 00162
Tel.: 06.21115020
E-mail: info@genomicalab.it
www.genomicalab.it

SEDE LEGALE

Roma: Via Arduino 38 - 00162
PEC: info@pec.genomicalab.it
P. IVA e C.F.: 14554101007
REA: RM - 1530210

Visita il sito web di Genomica