



VN



WELLNESS

SELEZIONA IL KIT: EUMEDCBY2291

Wellness / Tendinopatie degli arti inferiori (gambe)

Tendinopatie degli arti inferiori (gambe)

La probabilità di soffrire di tendinopatia agli arti inferiori, oltre a essere influenzata da una moltitudine di fattori ambientali come l'esercizio fisico, è anche influenzata dalla componente genetica. Le varianti nei geni che regolano lo sviluppo e la manutenzione di ossa, cartilagini e tendini svolgono un ruolo fondamentale nella predisposizione di alcune persone a subire lesioni.

I risultati genetici indicano

Alto rischio

SNP

rs1800012

GEN O REGIONE

COL1A1

GENOTIPO

CC

RISULTATO

Non presenta il polimorfismo c.104-441 C>A (genotipo CC). Per quanto riguarda questo gene, il rischio di soffrire di tendinopatie o altre lesioni è il solito. Guarda anche il genotipo degli altri geni in questa relazione tecnica per avere una visione più completa del rischio di lesioni.

SNP

rs4747096

GEN O REGIONE

ADAMTS14

GENOTIPO

AA

RISULTATO

Non presenta il polimorfismo c.3155 A>G (genotipo AA). Per quanto riguarda questo gene, il rischio di sviluppare tendinopatie di Achille è il solito. Guarda anche il genotipo degli altri geni in questa relazione tecnica per avere una visione più completa del rischio di lesioni.

SNP

rs2104772

Per ottenere i risultati, vengono valutati gli studi scientifici pertinenti pubblicati negli ultimi anni. Questi studi hanno identificato diverse varianti genetiche associate a una maggiore probabilità di esprimere un tratto specifico. Questi tratti dipendono di solito da un piccolo numero di varianti, per cui l'essere portatore di una di esse determina in larga misura se il tratto è espresso o meno nell'individuo con una probabilità maggiore o minore.

I tendini sono strutture anatomiche situate tra il muscolo e l'osso, la cui funzione è quella di trasmettere la forza generata dal muscolo all'osso, dando origine al movimento dell'articolazione. Sono composti principalmente da collagene (30%) e acqua (68%), con una piccola percentuale di elastina (2%). Il numero di vasi sanguigni al loro interno è ridotto, ma aumenta durante l'esercizio fisico e i processi di guarigione.

Una delle caratteristiche principali associate al tendine è la sua capacità di recuperare e tornare al suo stato normale dopo un danno o una lesione. A tal fine, è importante comprendere i fattori individuali, genetici, biomeccanici e ambientali che interagiscono tra loro e che consentono di prevenire e ottimizzare il recupero delle tendinopatie. Le "tendinopatie" sono un gruppo di patologie che colpiscono i tendini e che, secondo l'Associazione Internazionale di Reumatologia, sono classificate in due gruppi principali: infiammatorie e non infiammatorie.

Le lesioni più frequenti dei tendini degli arti inferiori sono:

- Tendinopatia di Achille: il tendine di Achille è il più grande e forte di tutto il corpo, collega il tricipite surale al tallone, esegue la flessione plantare del piede e partecipa alla flessione del ginocchio. I fattori di rischio associati sono spesso l'uso eccessivo, i traumi ripetuti, le malattie vascolari, la predisposizione genetica, le neuropatie e le malattie reumatologiche che possono causare la degenerazione dei tendini.
- Lesione del tendine del quadricipite: il quadricipite femorale è un muscolo grande e potente situato nella parte anteriore della coscia. I muscoli e i tendini che lo compongono formano unità contrattili che stabilizzano l'anca e il ginocchio e ne consentono il movimento. Le lesioni ai muscoli e ai tendini del quadricipite sono comuni tra gli atleti e gli adulti attivi.
- Strappi del legamento crociato: i legamenti crociati sono due strutture che si incrociano all'interno del ginocchio, unendo la tibia al femore e fornendo stabilità nei movimenti di estensione e flessione. Il legamento crociato anteriore impedisce alla tibia di spostarsi in avanti rispetto al femore ed è il più comunemente lacerato. D'altra parte, il legamento crociato posteriore impedisce alla tibia di muoversi all'indietro. La lesione di questi legamenti si verifica in seguito a un improvviso cambio di direzione del ginocchio, a una decelerazione esagerata o a una contusione.



Relazione tecnica

Diversi studi hanno identificato 7 marcatori associati al rischio di tendinopatie e rotture dei legamenti degli arti inferiori. Questi marcatori si trovano principalmente in geni come COL1A1, COL5A1, GDF5, TIMP2, TNC, ADAMTS14 e MMP3. Questi geni sono coinvolti nel mantenimento, nello sviluppo e nella riparazione di ossa, cartilagini e altri tessuti molli muscoloscheletrici come tendini e legamenti.

Il collagene di tipo I è la principale proteina che costituisce tendini e legamenti. È composto da catene o fibrille codificate dai geni COL1A1 e COL1A2. È noto che le mutazioni del gene COL1A1 possono causare malattie del tessuto connettivo come l'osteogenesi imperfetta o la sindrome di Ehlers-Danlos, oltre ad altri disturbi meno drammatici dei tendini e dei legamenti che possono essere correlati alle prestazioni atletiche. Il gene ADAMTS14 produce un enzima coinvolto nel processo di sintesi del collagene.

GDF5 codifica per un fattore di crescita essenziale per lo sviluppo di ossa e cartilagine.

La proteina MMP3 è responsabile della degradazione dei componenti della matrice extracellulare dei tessuti e fa parte della famiglia delle metalloproteinasi. Le varianti del gene MMP3 possono quindi influire sulla rottura di tessuti molli come tendini e legamenti. Il gene TIMP2 produce una piccola proteina che si lega alle metalloproteinasi e ne inibisce le funzioni.

Il gene TNC (tenascina-C) codifica una proteina coinvolta nell'adesione delle cellule alla matrice. Le varianti genetiche della TNC possono influire sull'elasticità conferita dalla tenascina-C ai tessuti, influenzando così la guarigione delle ferite e il rimodellamento dei tessuti.

Bibliografia

[El Khoury L, Ribbans WJ, Raleigh SM.](#) MMP3 and TIMP2 gene variants as predisposing factors for Achilles tendon pathologies: Attempted replication study in a British case-control cohort. *Meta gene*, 2016; 9:52–5.

[Posthumus M, September A V, Schwellnus MP, Collins M.](#) Investigation of the Sp1-binding site polymorphism within the COL1A1 gene in participants with Achilles tendon injuries and controls. *J Sci Med Sport*, 2009; 12(1):184–9.

[St?pie?S?odkowska M, Ficek K, Kaczmarczyk M, Maciejewska-Kar?owska A, Sawczuk M, Leo?ska-Duniec A, et al.](#) The Variants Within the COL5A1 Gene are Associated with Reduced Risk of Anterior Cruciate Ligament Injury in Skiers. *J Hum Kinet*, 2015; 45(1):103–11.

[Vaughn NH, Stepanyan H, Gallo RA, Dhawan A.](#) Genetic Factors in Tendon Injury: A Systematic Review of the Literature. *Orthop J Sport Med*, 2017; 5(8):232596711772441.

Limiti dello studio

La presenza di importanti fattori ambientali, così come di altri fattori genetici non analizzati in questo studio, può influenzare il risultato fenotipico di un determinato tratto.

Il test TellmeGen non costituisce una diagnosi. Prima di prendere qualsiasi decisione che possa influire sulla vostra salute e/o in caso di sintomi, consultate il vostro medico.

Test genetico e risultati

Esame genetico

Test Genetico

Risultati

Predisposizione genetica alle malattie

Malattie ereditarie

Farmacogenetica

Tratti di personalità

Wellness

Antenati

DNA Connect

Raw Data

Acquista

Servizio genetico personalizzato

Consulenza genetica

Suscettibilità genetica

Termini e condizioni

Gestione dei cookie

Politica dei resi

Politica sulla privacy

Politica sugli aggiornamenti e ripetizione del test

Termini legali

Documento di consenso legale

Domande frequenti



"Il nostro obiettivo è che tutti abbiano accesso alle loro informazioni genetiche ovunque nel mondo mediante un dispositivo collegato a Internet in modo da poterle condividere con il proprio medico."

Gruppo di medici TellmeGen

- ▶ Spagna
- ▶ Stati Uniti
- ▶ Regno Unito
- ▶ Germania
- ▶ Italia
- ▶ Messico
- ▶ Brasile

- ▶ Perù
- ▶ Panama
- ▶ Colombia
- ▶ Kazakistan
- ▶ Emirati Arabi Uniti
- ▶ Arabia Saudita
- ▶ Australia

