



## WELLNESS

SELEZIONA IL KIT: EUMEDCBY2291

[Wellness](#) / Tendinopatie degli arti superiori (braccia)

## Tendinopatie degli arti superiori (braccia)

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. L'influenza della genetica sulle patologie tendinee sta diventando sempre più nota, consentendo una comprensione più approfondita dell'interpretazione delle variazioni genetiche, non solo nelle cause delle tendinopatie ma anche in altri aspetti come la suscettibilità, la prognosi e la risposta individuale al trattamento.

### I risultati genetici indicano

**Alto rischio**

SNP

**rs1138545**

GEN O REGIONE

**TNC**

GENOTIPO

**CC**

RISULTATO

**Non presenta il polimorfismo protettivo c.3497C>T (genotipo CC). Per quanto riguarda questo gene, l'individuo presenta un rischio maggiore di soffrire di rotture della cuffia dei rotatori. Guarda anche il genotipo degli altri geni in questa relazione tecnica per avere una visione più completa del rischio di lesioni.**

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 subire lussazioni alla spalla a causa di strappi alla cuffia dei rotatori è il solito. Guarda anche il genotipo degli altri geni in questa relazione tecnica per avere una visione più completa del rischio di lesioni.**

*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 muscoli della cuffia dei rotatori sono piccoli muscoli stabilizzatori dell'articolazione della spalla che consentono movimenti precisi e coordinati della spalla. Sono composti da quattro muscoli (soprascapolo, sottoscapolare, teres minore e infrascapolo) e dai relativi tendini.

Dei quattro muscoli della cuffia dei rotatori, il tendine più frequentemente lesionato è il soprascapolo. Le lesioni al tendine soprascapolo si verificano principalmente a causa della degenerazione dei tessuti dovuta a deficit di vascolarizzazione, a traumi diretti o a sovraccarichi dovuti all'uso estenuante con diversi carichi di lavoro.

Una delle caratteristiche principali associate al tendine è la sua capacità di modulazione e quindi la sua potenziale capacità di recupero dalle lesioni. A tal fine, è importante comprendere i fattori intrinseci, individuali, genetici, biomeccanici e ambientali che interagiscono tra loro e che consentono di prevenire e ottimizzare il recupero dalle tendinopatie.



## Relazione tecnica

Diversi studi hanno identificato 3 marcatori associati al rischio di lesioni tendinee nella cuffia dei rotatori. Questi marcatori si trovano in COL1A1, un gene che codifica per il collagene di tipo I e le cui varianti sono state associate a tendinopatie e rotture dei legamenti, nonché ad altre patologie del tessuto connettivo (osteogenesi imperfetta e sindrome di Ehlers-Danlos). Si trova anche il gene DEFB1, che produce la proteina beta-defensina 1, un peptide antimicrobico espresso sulle superfici epiteliali e coinvolto anche in altre patologie come la distrofia muscolare e la fibrosi cistica. Il terzo gene analizzato è il gene della tenascina-C (TNC). Alcune varianti della TNC possono contribuire a un

rischio maggiore o minore di lesioni ai tendini che collegano il braccio alla spalla e che si verificano frequentemente negli atleti.

## Bibliografia

[Khoschnau S, Melhus H, Jacobson A, Rahme H, Bengtsson H, Ribom E, et al.](#) Type I Collagen  $\alpha 1$  Sp1 Polymorphism and the Risk of Cruciate Ligament Ruptures or Shoulder Dislocations. Am J Sports Med, 2008; 36(12):2432–6.

[Kluger R, Burgstaller J, Vogl C, Brem G, Skultety M, Mueller S.](#) Candidate gene approach identifies six SNPs in tenascin-C (TNC) associated with degenerative rotator cuff tears. J Orthop Res, 2017; 35(4):894–901.

[Motta G da R, Amaral MV, Rezende E, Pitta R, dos Santos Vieira TC, Duarte MEL, et al.](#) Evidence of genetic variations associated with rotator cuff disease. J Shoulder Elb Surg, 2014; 23(2):227–35.

[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

tellmeGen™

Blog di genetica

Chi siamo

Contatti distributori

## 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

