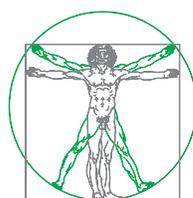


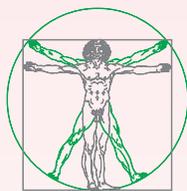


Relazione Tecnica



AMES
Group

GENETICA MEDICA • MICROBIOLOGIA • PATOLOGIA CLINICA



Che cos'è il Cardio Exome®

Attualmente le malattie cardiovascolari (CVD) sono la principale causa di morte nel mondo occidentale. Il **Cardio Exome®** nasce in quanto i progressi della genetica molecolare hanno permesso di allargare lo studio delle cause genetiche delle comuni malattie cardiovascolari (CVD): cardiomiopatie ereditarie, malattie valvolari, condizioni aritmogeniche primarie, sindromi cardiache congenite, ipercolesterolemia, cardiopatia arteriosclerotica, sindromi ipertensive e insufficienza cardiaca con frazione di eiezione ridotta. Si è arrivati, così, a definire con maggiore precisione l'eventuale **predisposizione e suscettibilità individuale** a CVD ottenendo degli approcci sempre più personalizzati per prevenire, diagnosticare e gestire le malattie cardiovascolari con trattamenti mirati a correggere e affrontare i difetti identificati.

Con il **Cardio Exome®**, l'approccio alla genetica delle malattie cardiovascolari permette di individuare:

- A) le forme monogeniche, ovvero legate all'alterazione di un unico gene, che sono più rare ma spesso anche potenzialmente gravi;
- B) le forme poligeniche, in cui più varianti in geni diversi, contribuiscono allo sviluppo della malattia.

Inoltre ulteriori studi di polimorfismi genetici permettono anche di poter prevedere l'effetto dei farmaci sul paziente attraverso studi di Farmacogenomica.

Cardio Exome®

Malattie strutturali:

- Cardiomiopatia dilatativa (CMD)
- Cardiomiopatia Ipertrofica familiare (CMI)
- Cardiomiopatia aritmogena del ventricolo destro (ARVD)
- Cardiomiopatia restrittiva (CMPR)

Canalopatie (Malattie aritmogene):

- Sindrome del QT Lungo (LQT)
- Sindrome del QT Breve (SQT)
- Sindrome di Brugada (BS)
- Sindrome di Wolff-Parkinson-White (WPW)
- Tachicardia ventricolare polimorfa catecolaminergica (CPVT)
- Fibrillazione atriale familiare (FAF)

Malformazioni con cardiopatia congenita:

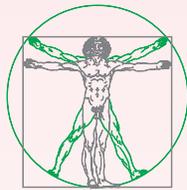
- RASopatie (Sindrome di Noonan, Leopard, Cardio-facio-cutanea, Costello)
- Sindrome di Marfan e correlate
- Sindrome di Adams-Oliver
- Sindrome di Kabuki
- Sindrome CHARGE
- Sindrome di Alagille
- Tetralogia di Fallot
- Sindromi con ploidattilia

Genetica dei fattori di rischio cardiovascolare:

- Genetica del metabolismo lipidico
- Genetica della coagulazione
- Genetica dell'infiammazione
- Genetica dell'ipertensione arteriosa
- Genetica del Diabete Mellito tipo 2

Farmacogenomica

Il gruppo delle Cardiomiopatie racchiude tutte le patologie per lo più a carattere eredo-familiare che comprendono difetti della struttura del cuore. I geni coinvolti sono quelli codificanti per le proteine del sarcomero (CMD e CMI), del citoscheletro (CMI), o i geni dei desmosomi e delle proteine di connessione intracellulare (ARVD).



Le **Canalopatie** riguardano difetti cardiaci per lo più “elettrici”, sono aritmie che portano nei casi più gravi ad arresto cardiaco improvviso causati da difetti dei canali cardiaci del sodio, del potassio e del calcio, ioni che regolano il ritmo della contrazione cardiaca.

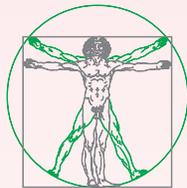
Ci sono poi le **Sindromi cardio-scheletriche** che includono quadri clinici che associano sindromi con polidattilia delle mani e dei piedi (sindromi OroFacio-Digitali, Ellis-van Creveld, Bardet-Biedl e Smith-Lemli-Opitz) e le sindromi con difetti di riduzione degli arti superiori (sindrome di Holt-Oram e altre sindromi cuore-mano). In tabella alcuni esempi di sindromi monogeniche e associazioni malformative con cardiopatia congenita.

Lo sviluppo delle malattie cardiovascolari aterosclerotiche è un processo complesso che origina dalla sinergia di più fattori di rischio. Il processo aterosclerotico coinvolge numerose vie metaboliche, fra le quali quelle del metabolismo lipidico, della coagulazione e dell’infiammazione, pertanto alterazioni di geni implicati in queste vie costituiscono spesso fattori di rischio per lo sviluppo di patologie cardiovascolari.

La farmacogenomica è quella branca della biologia molecolare che si occupa della correlazione delle informazioni genetiche con la risposta al farmaco. La variabilità individuale nella risposta ai farmaci è dovuta a meccanismi fisiologici (età, sesso, stato nutrizionale), patologici (funzionalità renale ed epatica, presenza di comorbilità), ambientali (dieta, abitudine al fumo e all’alcool, concomitante assunzione di più farmaci) e soprattutto al **profilo genetico individuale**. Soggetti con un particolare genotipo possono non essere in grado di metabolizzare particolari farmaci e quindi presentare un maggior rischio di reazioni avverse oppure di interazioni con altri farmaci. Altri geni sono in grado di determinare una rapida metabolizzazione di alcuni farmaci, con conseguente loro parziale inefficacia.

Tabella I Malattie Strutturali

Geni coinvolti	Proteina codificata
CARDIOMIOPATIA IPERTROFICA	
CAV3	Caveolina
MYH7	Catena pesante della β -miosina
MYBPC3	Proteina c legante la miosina
TNNT2	Troponina T
TNNI3	Troponina I
TPM1	α -tropomiosina
MYL2	Catena regolatrice leggera della miosina
MYL3	Catena regolatrice leggera della miosina
ACTC	Actina
TNNC	Troponina C



AMES

Group

GENETICA MEDICA • MICROBIOLOGIA • PATOLOGIA CLINICA

CardioExome[®]

Genetics for LIFE

MYH6	Catena pesante dell' α -miosina
CSRP3	Proteina LIM
ACTN2	α -actina 2
TTN	Titina
PLN	Fosfolambano
TCAP	Teletonina
JPH2	Giuntofina
LBD3	LIM domain binding 3
CARDIOMIOPATIA DILATATIVA	
ABCC9	ATP binding cassette subfamily C member 9
ACTC1	α - actina muscolare cardiaca
ACTN2	Actinina alfa 2
ANKRD1	Ankirin repeat domain 1
BAG3	BCL2 associata all'atanogeno 3
CRYAB	Crystallin alpha B
CSRP3	Proteina ricca in cisteina e glicina 3
DES	Desmina
DMD	Distrofina
DOLK	Dolicol-kinasi
DSG2	Desmogleina 2
FHL2	Four and a half LIM domains 2
FKTN	Fukutina
GATAD1	GATA zinc finger domain containing 1
LAMA4	Laminina subunità α -4
LDB3	LIM domain binding 3
MYBPC3	Miosina legante la proteina C cardiaca
MYH6	Catena pesante dell' α -miosina
MYH7	Catena pesante della β -miosina
MYPN	Miopalladina
NEBL	Nebulette
NEXN	Nexilin F-actin binding protein

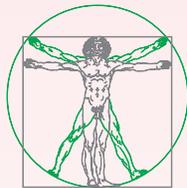
www.centroames.it

P.I. 02982591212 - Reg. Imp. di Napoli 01730460639 - N. R.E.A. 316414

NUMERO VERDE
800 586 368

AMES Centro Polidiagnostico Strumentale Srl
Via Padre Carmine Fico, 24 - 80013 Casalnuovo di Napoli (NA)
Tel. e Fax 081 5224316 pbx - 081 8420923 - 081 5227785 - 081 5227636
informazioni@centroames.it - www.centroames.it
P.I. 02982591212 - Reg. Imp. di Napoli 01730460639 - N. R.E.A. 316414

04



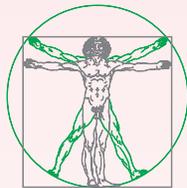
AMES

Group

GENETICA MEDICA • MICROBIOLOGIA • PATOLOGIA CLINICA

**CardioExome**
Genetics for LIFE

PLN	Fosfolambano
PRDM16	PR/SET domain 16
PSEN1	Presenilina 1
PSEN2	Presenilina 2
RAF1	Raf-1 proto-oncogene, serine/threonine kinase
RBM20	RNA binding motif protein 20
SCN5A	Subunità a del canale del sodio cardiaco
SDHA	Succinate dehydrogenase complex flavoprotein subunit A
SGCD	Sarcoglicano delta
TAF1A	TATA-box binding protein associated factor, RNA polymerase I subunit A
TAZ	Tafazzina
TCAP	Titin-cap
TMPO	Timopoietina
TNNC1	Troponina C1 cardiaca
TNNI3	Troponina I3 cardiaca
TNNT2	Troponina T2 cardiaca
TXNRD2	Tiredoxina riduttasi 2
VCL	Vinculina
CARDIOPATIA ARITMOGENA DEL VENTRICOLO DESTRO	
CTNNA3	Catenina α 3
DSC2	Desmocollina 2
DSG2	Desmogleina 2
DSP	Desmoplakina
JUP	Junction plakoglobina
LDB3	LIM domain binding 3
LMNA	Laminina A/C
PKP2	Plakofilina
PKG	Plakoglobina
RYR2	Recettore della Rianodina 2
TGFB3	Transforming growth factor beta 3
TMEM43	Transmembrane protein 43



AMES

Group

GENETICA MEDICA • MICROBIOLOGIA • PATOLOGIA CLINICA

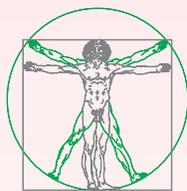
CardioExome®

Genetics for LIFE

TTN	Titina
CARDIOMIOPATIA RESTRITTIVA	
FLNC	Filamina C
MYPN	Miopalladina
NPPA	Peptide a Natriuretico
SCN5A	Subunità α del canale del sodio cardiaco
TNNI3	Troponina I3 cardiaca
TNNT2	Troponina T2 cardiaca
TTR	Transtiretina

Tabella II Canalopatie

Geni coinvolti	Proteina codificata
SINDROME DEL QT LUNGO	
SCN5A (LQT3)	Subunità α del canale del sodio cardiaco I _{Na}
KCNQ1 (LQT1)	Subunità α del canale del potassio I _{Ks}
KCNH2 (LQT2)	Subunità α del canale del potassio I _{Kr}
KCNE1 (LQT5)	Subunità β del canale del potassio I _{Ks}
KCNE2 (LQT6)	Subunità β del canale del potassio I _{Kr}
ANKB (LQT4)	Ankirina β
KCNJ2 (LQT7)	Subunità α della proteina KIR 2.1
CACNA1C (LQT8)	Subunità α del canale del Calcio
CAV3 (LQT9)	Caveolina 3
SCN4B (LQT10)	Subunità β_4 del canale del sodio I _{Na}
AKAP9 (LQT11)	A-kinase anchoring protein 9
SNTA1 (LQT12)	Sintrofina α 1
KCNJ5 (LQT13)	Subunità α della proteina KIR 3.4
ANK2	Calmodulina 1
CALM2	Calmodulina 2
NOS1AP	Nitric oxide synthase 1 adaptor protein
TRDN	Triadina



AMES

Group

GENETICA MEDICA • MICROBIOLOGIA • PATOLOGIA CLINICA

CardioExome[®]

Genetics for LIFE

SINDROME DEL QT BREVE

KCNH2 (SQT1)	Subunità a del canale del potassio Ikr
KCNQ1 (SQT2)	Subunità della proteina canale Iks
KCNJ2 (SQT3)	Subunità della proteina Kir 2.1

SINDROME DI BRUGADA

SCN5A	Subunità a del canale del sodio cardiaco I _{Na}
AKAP9	A-kinase anchoring protein 9
ABCC9	ATP binding cassette subfamily C member 9
CACNA2D1	Calcium voltage-gated channel auxiliary subunit alpha2 delta 1
CACNB2	Calcium voltage-gated channel auxiliary subunit beta 2
CACNA1C	Subunità α del canale del Calcio
CALM2	Calmodulina 2
GPD1L	Glicerolo3 fosfato deidrogenasi-like
HCN4	Hyperpolarization activated cyclic nucleotide gated potassium channel 4
PKP2	Plakofilina 2
KCND3	Canale del potassio voltaggio dipendente subfamily D member 3
KCNE3	Canale del potassio voltaggio dipendente subfamily D member 3 regolatoria
KCNE5	Canale del potassio voltaggio dipendente subfamily E member 5 regolatoria
KCNJ8	Canale del potassio voltaggio dipendente subfamily J member 8
RANGRF	RAN guanine nucleotide release factor
SLMAP	Sarcolemma associated protein
SCN10A	Subunità α 10 canale del sodio voltaggio dipendente
SCN1B	Subunità α 1 del canale del sodio voltaggio dipendente
SCN2B	Subunità β 2 del canale del sodio voltaggio dipendente
SCN3B	Subunità β 3 del canale del sodio voltaggio dipendente
TRPM4	Transient receptor potential cation channel subfamily M member 4

SINDROME DI WOLFF-PARKINSON-WHITE

PRKAG2	Subunità regolatoria 2 della proteinchinasi AMP-attivata (AMPK)
--------	---

TACHICARDIA VENTRICOLARE POLIMORFA CATECOLAMINERGICA

HRYR2	Recettore 2 della Rianodina umana
CASQ2	Calsequestrina

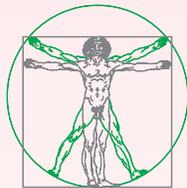
www.centroames.it

PI: 02982591212 - Reg. Imp. di Napoli 01730460639 - N. REA: 316414

NUMERO VERDE
800 586 368

AMES Centro Polidiagnostico Strumentale Srl
Via Padre Carmine Fico, 24 - 80013 Casalnuovo di Napoli (NA)
Tel. e Fax 081 5224316 pbx - 081 8420923 - 081 5227785 - 081 5227636
informazioni@centroames.it - www.centroames.it
PI: 02982591212 - Reg. Imp. di Napoli 01730460639 - N. REA: 316414

07



AMES

Group

GENETICA MEDICA • MICROBIOLOGIA • PATOLOGIA CLINICA

CardioExome[®]

Genetics for LIFE

www.centroames.it

FIBRILLAZIONE ATRIALE FAMILIARE

ABCC9	ATP binding cassette subfamily C member 9
GATA4	GATA binding protein 4
GATA5	GATA binding protein 5
GATA6	GATA binding protein 6
GJA5	GAP junction protein a5
KCNA5	Canale del potassio voltaggio dipendente subfamily A member 5
KCNE1	Subunità β del canale del potassio lks
KCNE2	Subunità β del canale del potassio lkr
KCNJ2	Subunità a della proteina KIR 2.1
KCNQ1	Subunità della proteina canale lks
MYL4	Catena leggera 4 della Miosina
NKX2-5	NK2 homeobox 5
NKX2-6	NK2 homeobox 6
NPPA	Peptide A Natriuretico
NUP155	Nucleoporina 155
PITX2	Paired like Homeodomain 5
SCN1B	Canale del sodio voltaggio dipendente subunità 1b
SCN2B	Canale del sodio voltaggio dipendente subunità 2b
SCN3B	Canale del sodio voltaggio dipendente subunità 3b
SCN4B	Canale del sodio voltaggio dipendente subunità 4b
SCN5A	Subunità α del canale del sodio cardiaco lna

Tabella III Sindromi Cardio-Scheletriche

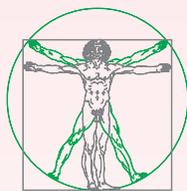
Geni coinvolti	Proteina codificata
SINDROME DI NOONAN - LEOPARD	
PTPN11	Protein tyrosine phosphatase, non-receptor type 11
KRAS	KRAS proto-oncogene, GTPase
NRAS	NRAS proto-oncogene, GTPase
RRAS	RAS related

PI: 02982591212 - Reg. Imp. di Napoli 01730460639 - N. R.E.A. 316414

NUMERO VERDE
800 586 368

AMES Centro Polidiagnostico Strumentale Srl
Via Padre Carmine Fico, 24 - 80013 Casalnuovo di Napoli (NA)
Tel. e Fax 081 5224316 pbx - 081 8420923 - 081 5227785 - 081 5227636
informazioni@centroames.it - www.centroames.it
PI: 02982591212 - Reg. Imp. di Napoli 01730460639 - N. R.E.A. 316414

08



AMES

Group

GENETICA MEDICA • MICROBIOLOGIA • PATOLOGIA CLINICA

CardioExome[®]

Genetics for LIFE

BRAF	B-Raf proto-oncogene, serine/threonine kinase
RAF1	Raf-1 proto-oncogene, serine/threonine kinase
KAT6B	Lisina acetiltransferasi 6B
A2ML1	α 2 Macroglobulina like 1
LZTR1	Leucine zipper like transcription regulator 1
RIT1	Ras like without CAAX 1
RASA2	RAS p21 protein activator 2
SOS1	SOS Ras/Rac guanine nucleotide exchange factor 1
SOS2	SOS Ras/Rac guanine nucleotide exchange factor 2
SHOC2	SHOC2, leucine rich repeat scaffold protein
MAP2K1 (MEK1)	Mitogen-activated protein kinase kinase 1
MAP2K2 (MEK2)	Mitogen-activated protein kinase kinase 2
SINDROME CARDIO-FACIO-CUTANEA	
BRAF	B-Raf proto-oncogene, serine/threonine kinase
KRAS	B-Raf proto-oncogene, serine/threonine kinase
MAP2K1	mitogen-activated protein kinase kinase 1
MAP2K2	mitogen-activated protein kinase kinase 2
SINDROME DI COSTELLO	
HRAS	HRas proto-oncogene, GTPase
SINDROME DI MARFAN E CORRELATE	
FBN1	Fibrillina 1
TGFBR2	Transforming growth factor beta receptor 2
ACTA2	Actina, α 2, muscolo liscio, aorta
ADAMTSL4	ADAMTS like 4
ELN	Elastina
FBN2	Fibrillina 2
FOXE3	Forkhead box E3
LOX	Lisil-ossidasi
MFAP5	Microfibril associated protein 5
MYH11	Catena pesante 11 della Miosina
MYLK	Catena leggera della miosin-kinasi

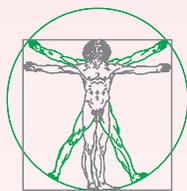
www.centroames.it

P.I. 02982591212 - Reg. Imp. di Napoli 01730460639 - N. R.E.A. 316414

NUMERO VERDE
800 586 368

AMES Centro Polidiagnostico Strumentale Srl
Via Padre Carmine Fico, 24 - 80013 Casalnuovo di Napoli (NA)
Tel. e Fax 081 5224316 pbx - 081 8420923 - 081 5227785 - 081 5227636
informazioni@centroames.it - www.centroames.it
P.I.: 02982591212 - Reg. Imp. di Napoli 01730460639 - N. R.E.A. 316414

09



AMES

Group

GENETICA MEDICA • MICROBIOLOGIA • PATOLOGIA CLINICA

CardioExome®

Genetics for LIFE

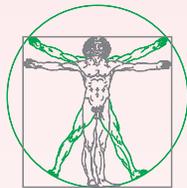
PRKG1	Protein-kinase, cGMP-dependent, type I
SKI	SKI proto-oncogene
SMAD3	SMAD family member 3
TGFB2	Transforming growth factor beta 2
TGFB3	Transforming growth factor beta 3
TGFBR1	Transforming growth factor beta receptor 1
TGFBR2	Transforming growth factor beta receptor 2
TNXB	Tenascina XB
SLC2A10	Solute carrier family 2 member 10
B3GAT3	B3GAT3 - beta-1,3-glucuronyltransferase 3
COL3A1	Collagen type III alpha 1 chain
COL1A2	Collagen type I alpha 2 chain
PLOD1	Procollagen-lysine,2-oxoglutarate 5-dioxygenase 1
SCL2A10	Solute Carrier Family 2, Member 10
ADAMTS10	ADAM metallopeptidase with thrombospondin type 1 motif 10
ADAMTS10	ADAM metallopeptidase with thrombospondin type 1 motif 10
LTBP2	Latent transforming growth factor beta binding protein 2
SINDROME DI ADAMS-OLIVER	
ARHGAP31	Rho GTPase activating protein 31
DLL4	Delta like canonical Notch ligand 4
DOCK6	Dedicator of cytokinesis 6
EOGT	EGF domain specific O-linked N-acetylglucosamine transferase
NOTCH1	Notch 1
RBPJ	Recombination signal binding protein for immunoglobulin kappa J region
SINDROME DI KABUKI	
KDM6A	Lisina demetilasi 6A
KMT2D (MLL2)	Lisina metiltransferasi 2D
RAP1A	RAP1A, member of RAS oncogene family
RAP1B	RAP1B, member of RAS oncogene family
SINDROME DI CHARGE	
CHD7	Chromodomain helicase DNA binding protein 7

www.centroames.it

PI: 02982591212 - Reg. Imp. di Napoli 01730460639 - N. REA. 316414

NUMERO VERDE
800 586 368

AMES Centro Polidiagnostico Strumentale Srl
Via Padre Carmine Fico, 24 - 80013 Casalnuovo di Napoli (NA)
Tel. e Fax 081 5224316 pbx - 081 8420923 - 081 5227785 - 081 5227636
informazioni@centroames.it - www.centroames.it
PI: 02982591212 - Reg. Imp. di Napoli 01730460639 - N. REA. 316414



AMES

Group

GENETICA MEDICA • MICROBIOLOGIA • PATOLOGIA CLINICA

CardioExome®

Genetics for LIFE

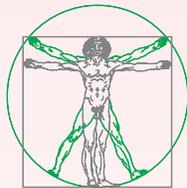
SEMA3E	Semaforina 3E
SINDROME DI ALAGILLE	
JAG1	Jagged 1
NOTCH2	Notch 2
TETRALOGIA DI FALLOT	
CITED2	Cbp/p300 interacting transactivator with Glu/Asp rich carboxy-terminal domain 2
GATA4	GATA binding protein 4
GATA5	GATA binding protein 5
GATA6	GATA binding protein 6
GDF1	Growth differentiation factor 1
GJA5	Gap junction protein alpha 5
JAG1	Jagged 1
NKX2-5	NK2 homeobox 5
NKX2-6	NK2 homeobox 6
ZFPM2	Zinc finger protein, FOG family member 2
SINDROME DI ELLIS-van CREVELD	
EVC	EvC ciliary complex subunit 1
ARHGAP31	Rho GTPase activating protein 31
EVC2	EvC ciliary complex subunit 2
DYNC2LI1	Dynein cytoplasmic 2 light intermediate chain 1
GLI1	GLI family zinc finger 1
SINDROME DI BARDET-BIEDL	
ARL6	ADP ribosylation factor like GTPase 6
BBIP1	BBSome interacting protein 1
BBS1	Bardet-Biedl syndrome 1 - BBS1
BBS2	Bardet-Biedl syndrome 1 - BBS2
BBS4	Bardet-Biedl syndrome 1 - BBS4
BBS5	Bardet-Biedl syndrome 1 - BBS5
BBS7	Bardet-Biedl syndrome 1 - BBS7
BBS9	Bardet-Biedl syndrome 1 - BBS9
BBS10	Bardet-Biedl syndrome 1 - BBS10

www.centroames.it

PI: 02982591212 - Reg. Imp. di Napoli 01730460639 - N. R.E.A. 316414

NUMERO VERDE
800 586 368

AMES Centro Polidiagnostico Strumentale Srl
Via Padre Carmine Fico, 24 - 80013 Casalnuovo di Napoli (NA)
Tel. e Fax 081 5224316 pbx - 081 8420923 - 081 5227785 - 081 5227636
informazioni@centroames.it - www.centroames.it
PI: 02982591212 - Reg. Imp. di Napoli 01730460639 - N. R.E.A. 316414



AMES

Group

GENETICA MEDICA • MICROBIOLOGIA • PATOLOGIA CLINICA

CardioExome[®]

Genetics for LIFE

BBS12	Bardet-Biedl syndrome 1 - BBS12
C8ORF37	Chromosome 8 open reading frame 37
CEP290	Centrosomal protein 290
IFT172	Intraflagellar transport 172
IFT27	Intraflagellar transport 27
LZTFL1	Leucine zipper transcription factor like 1
MKKS	McKusick-Kaufman syndrome (Gen)
MKS1	Meckel syndrome, type 1
NPHP1	Nefrocistina 1
SDCCAG8	Serologically defined colon cancer antigen 8
TRIM32	Tripartite motif containing 32
TTC8	Tetratricopeptide repeat domain 8
WDPCP	WD repeat containing planar cell polarity effector
SINDROMI ORO-FACIO-DIGITALI	
OFD1	OFD1, centriole and centriolar satellite protein
SINDROME DI SMITH-LEMLI-OPITZ	
DHCR7	7-dehydrocholesterol reductase
SINDROME DI HOLT-ORAM	
TBX5	T-box

Tabella IV Fattori di rischio cardiovascolare

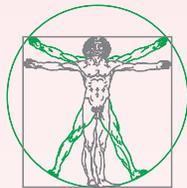
Geni coinvolti	Proteina codificata
SINDROME DI HOLT-ORAM	
APOB	Apolipoproteina b
LDLR	Low density lipoprotein receptor
LDLRAP1	Low density lipoprotein receptor adaptor protein 1
PCSK9	Proprotein convertase subtilisin/kexin type 9
ABCG5	ATP binding cassette subfamily G member 5
ABCG8	ATP binding cassette subfamily G member 8
DISLIPIDEMIE	

www.centroames.it

PI: 02982591212 - Reg. Imp. di Napoli 01730460639 - N. R.E.A. 316414

NUMERO VERDE
800 586 368

AMES Centro Polidiagnostico Strumentale Srl
Via Padre Carmine Fico, 24 - 80013 Casalnuovo di Napoli (NA)
Tel. e Fax 081 5224316 pbx - 081 8420923 - 081 5227785 - 081 5227636
informazioni@centroames.it - www.centroames.it
PI: 02982591212 - Reg. Imp. di Napoli 01730460639 - N. R.E.A. 316414



AMES

Group

GENETICA MEDICA • MICROBIOLOGIA • PATOLOGIA CLINICA

CardioExome®

Genetics for LIFE

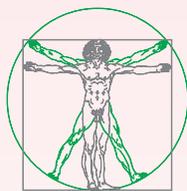
APOE	Apolipoproteina E
LPL	lipase C, hepatic type - LIPC
APOA5	Apolipoproteina A5
CREB3L3	cAMP responsive element binding protein 3 like 3
CETP	Cholesteryl-ester-transfer protein
SREBP-2	Sterol-regulatory element-binding protein-2
SCAP	SREBP cleavage-activating protein
USF1	Fattori di regolazione
ABCA1	ATP binding cassette subfamily A member 1
ABCG5	ATP binding cassette subfamily G member 5
ABCG8	ATP binding cassette subfamily G member 8
APOA1	Apolipoproteina A1
APOC2	Apolipoproteina C2
APOC3	Apolipoproteina C3
CCDC115	Coiled-coil domain containing 115
CYP27A1	Cytochrome P450 family 27 subfamily A member 1
CYP7A1	Cytochrome P450 family 7 subfamily A member 1
GPIHBP1	Glycosylphosphatidylinositol anchored high density lipoprotein binding protein 1
LCAT	Lecithin-cholesterol acyltransferase
LDLRAP1	Low density lipoprotein receptor adaptor protein 1
LIPA	Lipase A, lysosomal acid type
LIPC	Lipase C, hepatic type
LIPI	Lipasi I
LMF1	Lipase maturation factor 1
MTTP	Microsomal triglyceride transfer protein
SAR1B	Secretion associated Ras related GTPase 1B
TMEM199	Transmembrane protein 199
IPERTENSIONE	
CUL3	Cullin 3
KLHL3	Kelch like family member 3
NR3C2	Nuclear receptor subfamily 3 group C member 2

www.centroames.it

PI: 02982591212 - Reg. Imp. di Napoli 01730460639 - N. R.E.A. 316414

NUMERO VERDE
800 586 368

AMES Centro Polidiagnostico Strumentale Srl
Via Padre Carmine Fico, 24 - 80013 Casalnuovo di Napoli (NA)
Tel. e Fax 081 5224316 pbx - 081 8420923 - 081 5227785 - 081 5227636
informazioni@centroames.it - www.centroames.it
PI: 02982591212 - Reg. Imp. di Napoli 01730460639 - N. R.E.A. 316414



AMES

Group

GENETICA MEDICA • MICROBIOLOGIA • PATOLOGIA CLINICA

CardioExome[®]

Genetics for LIFE

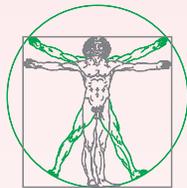
SCNN1B	Sodium channel epithelial 1 beta subunit
SCNN1G	Sodium channel epithelial 1 gamma subunit
WNK1	WNK lysine deficient protein kinase 1
WNK4	WNK lysine deficient protein kinase 4
SLC12A3	Solute carrier family 12 member 3
SLC12A1	Solute carrier family 12 member 1
CLCNKB	Chloride channel kidney B
KCNJ11	Canale del potassio voltaggio dipendente subfamily j member 11 regolatoria Ikr
CYP11B2	Cytochrome P450 family 11 subfamily b member 2
CYP11B1	Cytochrome P450 family 11 subfamily b member 1
NOS3	Enzima deputato alla sintesi dell'ossido nitrico
GENETICA DELLA COAGULAZIONE	
ACE	Enzima convertitore dell'angiotensina
CBS	Cistationina -sintetasi
MTHFR	Metilene-tetraidrofolato-reduttasi
AGT	Angiotensinogeno
FGB	B-fibrinogeno
FII	Fattore II della coagulazione
FV	Fattore V della coagulazione
FXIII	Fattore XIII della coagulazione
PAI-1	Inibitore dell'attivatore del plasminogeno 1
HFE	Proteina di membrana coinvolta nell'assorbimento del ferro
CX37	Connessina
GENETICA DELL'INFIAMMAZIONE	
IL-1A	Interleukina 1 α
IL-1B	Interleukina 1 β
IL1RN	Antagonista del recettore dell'Interleukina 1
IL-6	Interleukina 6
IL-10	Interleukina 10
TNF	Tumor necrosis factor
INF- γ	Interferone γ

www.centroames.it

PI: 02982591212 - Reg. Imp. di Napoli 01730460639 - N. R.E.A. 316414

NUMERO VERDE
800 586 368

AMES Centro Polidiagnostico Strumentale Srl
Via Padre Carmine Fico, 24 - 80013 Casalnuovo di Napoli (NA)
Tel. e Fax 081 5224316 pbx - 081 8420923 - 081 5227785 - 081 5227636
informazioni@centroames.it - www.centroames.it
PI: 02982591212 - Reg. Imp. di Napoli 01730460639 - N. R.E.A. 316414



AMES

Group

GENETICA MEDICA • MICROBIOLOGIA • PATOLOGIA CLINICA

CardioExome®

Genetics for LIFE

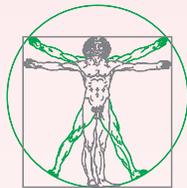
VEGF	Fattore di crescita vascolare endoteliale
AACT	a1-Antichimotripsina
COX-1	Ciclossigenasi 1
COX-2	Ciclossigenasi 2
DIABETE MELLITO TIPO 2	
INS	Insulina
GCK	Glucokinasi
KCNJ11 (Kir6.2)	potassium voltage-gated channel subfamily J member 11
PPARG	Peroxisome proliferator-activated receptor gamma
RTN	Resistina
ADPOQ	Adiponectina
INSR	Insulin receptor
TCF7L2	Transcription factor 7-like 2
WFS1	Wolfram syndrome 1
HNF1B (TCF2)	HNF1 homeobox B
FTO	Fat mass and obesity associated
SLC30A8	Solute carrier family 30 [zinc transporter], member 30
HHEX/IDE/KIF11	Homeobox, hematopoietically expressed/insulin-degrading enzyme/kinesin-interacting factor 11
CDKAL1	CDK5 regulatory subunit associated protein 1-like 1
IGF2BP2	Insulin-like growth factor 2 mRNA binding protein 2
CDKN2A/CDKN2B	Cyclin-dependent kinase inhibitor 2A/2B
TSPAN8	Tetraspanin 8
ADAMTS9	ADAM metallopeptidase with thrombospondin type 1 motif, 9
NOTCH2	Notch homolog 2
CDC123-CAMK1D	Cell division cycle 123 homolog/calcium/calmodulin-dependent protein kinase ID
THADA	Thyroid adenoma associated
JAZF1	Juxtaposed with another zink finger gene 1
KCNQ1	Potassium voltage-gated channel, KQT-like subfamily, member 1
DUSP9	Dual specificity protein phosphatase 9
ZFAND6	AN1-type zinc finger protein 6
PRC1	Protein regulator of cytokinesis 1

www.centroames.it

PI: 02982591212 - Reg. Imp. di Napoli 01730460639 - N. REA. 316414

NUMERO VERDE
800 586 368

AMES Centro Polidiagnostico Strumentale Srl
Via Padre Carmine Fico, 24 - 80013 Casalnuovo di Napoli (NA)
Tel. e Fax 081 5224316 pbx - 081 8420923 - 081 5227785 - 081 5227636
informazioni@centroames.it - www.centroames.it
PI: 02982591212 - Reg. Imp. di Napoli 01730460639 - N. REA. 316414



AMES

Group

GENETICA MEDICA • MICROBIOLOGIA • PATOLOGIA CLINICA

CardioExome®

Genetics for LIFE

CENTD2	Arf-GAP with Rho-GAP domain, ANK repeat and PH domain-containing protein 1
TP53INP1	Tumour protein p53-inducible nuclear protein 1
KLF14	Krueppel-like factor 14
ZBED3	Zinc finger BED domain-containing protein 3
BCL11A	B-cell lymphoma/leukaemia 11A
HNF1A	Hepatocyte nuclear factor 1-alpha
CHCHD9	Coiled-coil-helix-coiled-coil-helix domain-containing protein 9, mitochondrial
HMGA2	High mobility group protein HMGI-C
MTNR1B	Melatonin receptor 1B
DGKB-TMEM195	Diacylglycerol kinase beta Transmembrane protein 195
GCKR	Glucokinase (hexokinase 4) regulator
PROX1	Prospero homeobox protein 1
ADCY5	Adenylate cyclase, 5
SLC2A2	Solute carrier family 2, facilitated glucose transporter member 2
G6PC2	Glucose-6-phosphatase 2
GLIS3	Zinc finger protein GLIS3
ADRA2A	Alpha-2A adrenergic receptor
CRY2	Cryptochrome-2
MADD	MAP kinase-activating death domain protein
FADS1	Fatty acid desaturase 1
IGF1	Insulin-like growth factor I
GIPR	Gastric inhibitory polypeptide receptor
VPS13C	Vacuolar protein sorting 13 homolog C
C2CD4B	C2 calcium-dependent domain-containing 4B
HK1	Hexokinase 1
FN3K	Fructosamine-3 kinase
HFE	Hemochromatosis
TMPRSS6	Transmembrane protease, serine 6
ANK1	Ankyrin 1, erythrocytic
SPTA1	Spectrin, alpha, erythrocytic 1 (elliptocytosis 2)
ATP11A/TUBGCP3	ATPase type 11A

www.centroames.it

PI: 02982591212 - Reg. Imp. di Napoli 01730460639 - N. REA. 316414

NUMERO VERDE
800 586 368

AMES Centro Polidiagnostico Strumentale Srl
Via Padre Carmine Fico, 24 - 80013 Casalnuovo di Napoli (NA)
Tel. e Fax 081 5224316 pbx - 081 8420923 - 081 5227785 - 081 5227636
informazioni@centroames.it - www.centroames.it
PI: 02982591212 - Reg. Imp. di Napoli 01730460639 - N. REA. 316414

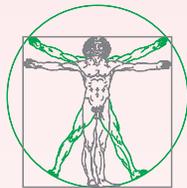
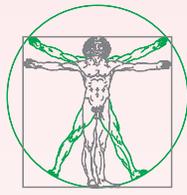


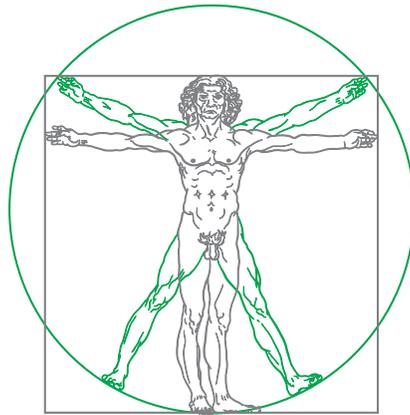
Tabella V Farmacogenetica

Geni coinvolti	Proteina codificata
CYP2C9	Cytochrome P450 family 2 subfamily C member 9
CYP2C19	Cytochrome P450 family 2 subfamily C member 9
CYP2D6	Cytochrome P450 family 2 subfamily D member 6
NAT2	N-Acetyltransferasi 2
ABCB1 (MDR1)	ATP-Binding cassette, subfamily B member 1
ADRB1	Recettore β 1 adrenergico
ADRB2	Recettore β 2 adrenergico
ACE	Enzima convertitore dell'angiotensina
ABCA1	ATP-Binding cassette, subfamily A member 1
CETP	Colesteryl ester transfer protein
ESR1	Estrogen receptor 1
LIPC	Lipasi
ITGB3	Integrina β 3
GNAS	Guanine Nucleotide-binding protein, α -stimulating activity polypeptide 1
AGTR1	Angiotensin receptor 1
ADD1	Adducin 1
HMGCR	3-hydroxy-3-methylglutaryl-CoA reductase
AGT	Angiotensinogeno
CYP3A4	Cytochrome P450 family 3 subfamily A member 4



Bibliografia

- Digilio MC and Marino B (2016) What Is New in Genetics of Congenital Heart Defects? *Front. Pediatr.* 4:120. doi: 10.3389/fped.2016.00120
- Serena Mariotti, Carlo Capparuccia, Chiara Ripa, Fabiola Olivieri, Rosamaria Lisa, Antonio Procopio, Roberto Antonicelli. Il ruolo della biologia molecolare nella diagnosi e terapia delle malattie cardiovascolari. *G Ital Cardiol* 2010; 11 (10): 730-745.
- Francesca Girolami, Sara Bardi, Laura Berti, Franco Cecchi, Eleonora Servettini, Benedetta Tomberli, Francesca Torricelli, Iacopo Olivotto. Rilevanza clinica del test genetico nella cardiomiopatia ipertrofica. *Recenti Prog Med* 2011; 102: 486-493.
- Hyun-Young Park, MD. Hereditary Dilated Cardiomyopathy: Recent Advances in Genetic Diagnostics. (*Korean Circ J* 2017;47(3):291-298).
- http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/Disease_Search_Simple.php?lng=IT
- C Herder, Roden, M, Genetics of type 2 diabetes: pathophysiologic and clinical relevance, in *European journal of clinical investigation*, vol. 41, n° 6, 2011 Jun, pp. 679-92, DOI:10.1111/j.1365-2362.2010.02454.x, PMID 21198561.



AMES
Group

GENETICA MEDICA • MICROBIOLOGIA • PATOLOGIA CLINICA