

ФИО

Пол: **Муж**
Возраст: 6 лет
ИНЗ: 999999999
Дата взятия образца: 15.08.2024 07:00
Дата поступления образца: 15.08.2024 14:38
Врач: 26.11.2024 14:27
Дата печати результата: 27.11.2024

Исследование	Результат	Комментарий
Геном-Клиника	СМ.КОММ.	Результат на электронном носителе.
Описание Геном-Клиника	СМ.КОММ.	Результат исследования прилагается на отдельном бланке.

Внимание! В электронном экземпляре бланка название исследования содержит ссылку на страницу сайта с описанием исследования. www.invitro.ru

Результаты исследований не являются диагнозом, необходима консультация специалиста.

М.П. / Подпись врача

МЕДИЦИНСКОЕ ЗАКЛЮЧЕНИЕ
по результатам полногеномного секвенирования ДНК

ФИО	
Лабораторный номер	
Пол	Мужской
Дата рождения	
Вид биоматериала	Венозная кровь
Дата поступления биоматериала	
Предварительный диагноз	<p>I42.8 - Рестриктивная кардиомиопатия со снижением систолической функции левого желудочка в структуре системного амилоидоза.</p> <p>I50.0 - Хроническая сердечная недостаточность ФК II по Ross.</p> <p>E85.8 - Системный амилоидоз IIIa стадии с поражением сердца, почек, желудочно-кишечного тракта.</p> <p>I45.8 - Полная блокада левой ножки пучка Гиса. Транзиторная АВБ 1 степени. Синдром удлиненного интервала QT (вторичный).</p> <p>N35.0 - Фоновая ретинопатия и ретинальные сосудистые изменения.</p> <p>E85.9 - Амилоидоз печени, вероятно, как проявление системного амилоидоза.</p> <p>N06.9 - Протеинурия гломерулярная, вероятно в рамках системного амилоидоза. ХБП С2 А3.</p> <p>N28.8 - Правосторонний нефроптоз.</p>

Жалобы: на одышку, утомляемость при умеренной физической нагрузке, периодически отеки на лице.

Анамнез: ребенок от 4 беременности, 3 срочных родов. Вес при рождении 4300г, рост 55см. Раннее моторное и психоречевое развитие по возрасту.

По данным ЭХО КГ в раннем возрасте без патологических отклонений. При плановом обследовании в 2017г на ЭКГ зарегистрировано нарушение внутрижелудочкового проведения (осталось без внимания). В апреле 2024 г. по м/ж находился на стационарном лечении по поводу внебольничной левосторонней пневмонии, по данным ЭХОКГ впервые выявлена необструктивная гипертрофическая кардиомиопатия, снижение систолической функции ЛЖ (ФВ 48%) нарушение ритма сердца ПБПНПГ, АВБ 1 ст, в лабораторных тестах повышение натрийуретического пептида до 6970 пг/мл. В августе 2024г начата диуретическая терапия торасемидом, антифибротическая терапия спиронолактоном. В общем анализе мочи протеинурия, соотношение альбумина/креатинина мочи повышено до 684,26мкг/мл, уровень бета2-микроглобулина мочи в норме. По данным ЭКГ регистрируется синусовый ритм, полная блокада левой ножки пучка Гиса. На ЭХО КГ от 05.09.2024 повышение эхогенности эндокарда ЛЖ преимущественно в проекции МЖП на уровне базального сегмента, средних и верхушечных заднесептальных сегментов. Асимметричная гипертрофия с максимальной толщиной миокарда до 13 мм. Расширение ЛП. Глобальная систолическая функция и насосная

функция ЛЖ незначительно снижены. Зарегистрирована транзиторная АВ-блокада 1 степени с PQ-интервалом до 212мс в течение 4ч15 мин. Полная блокада левой ножки пучка Гиса. По данным МРТ сердца МР-признаки могут соответствовать рестриктивной кардиомиопатии (более вероятно AL-амилоидоз); двусторонней атриомегалии; митральной регургитации 1 степени; двустороннего гидроторакса; асцита. Фракция выброса ЛЖ снижена.

Фенотипические особенности согласно предоставленной медицинской документации: не выявлены.

Ранее генетические исследования не проводились.

С учетом данных жалоб, анамнеза, предоставленной медицинской документации: выписки из ОСП НИКИ педиатрии им. академика Ю. Е. Вельтищева ФГАОУ ВО РНИМУ им. Н.И. Пирогова МЗ РФ (лечение в детском кардиологическом отделении с 04.09.2024 по 16.09.2024), направления на молекулярно-генетическое исследование, ФИО дата рождения, проведено полногеномное секвенирование ДНК с целью поиска генетических вариантов, являющихся вероятной причиной заболевания.

РЕЗУЛЬТАТЫ ПОЛНОГЕНОМНОГО СЕКВЕНИРОВАНИЯ

Дата получения результата полногеномного секвенирования: 22.11.2024

Патогенные генетические варианты

Ген	Ассоциированное заболевание (OMIM)	Изменение ДНК (HG38) (Изменение белка)	Зиготность (Тип наследования)	Частота*
<i>DES</i>	Дилатационная кардиомиопатия, тип II (604765); Миофибрилярная миопатия, тип I (604765)	2:g.219421532C>T ENST00000373960.4: c.1216C>T ENSP00000363071.3: p.Arg406Trp	Гетерозигота (Доминантный)	0

Вероятно патогенные генетические варианты

Ген	Ассоциированное заболевание (OMIM)	Изменение ДНК (HG38) (Изменение белка)	Зиготность (Тип наследования)	Частота*
Не обнаружено.				

Варианты с неизвестным клиническим значением

Ген	Ассоциированное заболевание (OMIM)	Изменение ДНК (HG38) (Изменение белка)	Зиготность (Тип наследования)	Частота*
Не обнаружено.				

* Частоты аллелей приведены по базе gnomAD (выборка до 141456 человек).

Структурные генетические варианты

Изменение ДНК (HG38)	Ассоциированное заболевание (OMIM)	Затронутые морбидные гены	Число копий	Классификация
2:95616890-96467756	Дупликация 2q11.2	<i>ASTL, NCAPH, SNRNP200, STARD7, TMEM127</i>	3	Вариант с неизвестным клиническим значением

Варианты в митохондриальной ДНК

Ген	Ассоциированное заболевание (OMIM)	Изменение ДНК	Классификация
Не обнаружено.			

Исследование числа клинически значимых коротких tandemных повторов

Ген	Ассоциированное заболевание (OMIM)	Экспансия повтора	Оценочное число повторов	Классификация
Не обнаружено.				

Клинически значимые варианты, не связанные с основным диагнозом

Ген	Ассоциированное заболевание (OMIM)	Изменение ДНК (HG38) (Изменение белка)	Зиготность (Тип наследования)	Частота	Классификация
Не обнаружено.					

Носительство патогенных вариантов нуклеотидной последовательности, приводящих к заболеваниям, отличным от направляющего диагноза (согласно списку ACMG)

Ген	Ассоциированное заболевание (OMIM)	Изменение ДНК (HG38) (Изменение белка)	Зиготность (Тип наследования)	Частота	Классификация
Не обнаружено.					

СВЕДЕНИЯ О КАЧЕСТВЕ ИССЛЕДОВАНИЯ

Метод исследования	полногеномное секвенирование (Whole Genome Sequencing)
Тип библиотеки	PCR free
Средняя глубина прочтения генома после секвенирования	не менее 30x
Количество прочитанных нуклеотидов	не менее 90 млрд
Тип прочтения	парно-концевое/одноконцевое
Длина прочтения	(1-2) x (100 п.о./150 п.о./200 п.о.)
Качество выходных данных секвенирования	1. число прочтений с качеством Q20: не менее 90% от числа прочтений, полученных в результате секвенирования
	2. число прочтений с качеством Q30: не менее 80% от числа прочтений, полученных в результате секвенирования
Технические/биологические ограничения метода	Длинные тринуклеотидные повторы свыше 10 п.н. Крупные инсерции/делеции Варианты в митохондриальной ДНК.

ИНТЕРПРЕТАЦИЯ

Был проведен поиск патогенных мутаций, ассоциированных с направительным диагнозом и прочими наследственными заболеваниями со сходными фенотипическими проявлениями.

Обнаружен ранее описанный в литературе вариант rs121913003 в гетерозиготном состоянии в экзоне 6 из 9 гена *DES*, приводящий к аминокислотной замене p.Arg406Trp, с глубиной прочтения 9X. Патогенные варианты в гене *DES* приводят к развитию аутосомно-доминантной дилатационной кардиомиопатии, тип II (604765); миофибриллярной миопатии, тип I (604765). Выявленный вариант был описан патогенным у пациентов с соответствующим фенотипом в статьях [PMID: 39501717, 38314304, 36792195, 14991347 и др.]. Вариант не встречается в базе данных популяционных частот gnomAD v4.1.0, располагается в неконсервативном сайте (GERP++), предсказан оказывать патогенный эффект на белок компьютерными алгоритмами (CADD, DEOGEN2, FATHMM, SIFT, MetaSVM, PrimateAI, MutationTaster, PROVEAN, Polyphen) и не оказывать патогенного эффекта на белок компьютерными алгоритмами (LRT). Вариант аннотирован патогенным/вероятно патогенным в базе данных ClinVar 10 лабораториями (Variation ID: 16826). Вариант имеет низкое качество, рекомендуется подтверждение генотипа референсным методом (секвенирование по методу Сэнгера). Для подтверждения патогенности варианта рекомендуется проверка его *de novo* статуса либо сегрегации с заболеванием (секвенирование трио по методу Сэнгера).

Получены данные в пользу наличия протяженной дупликации участка хромосомы 2 с примерными границами 95616890-96467756 и размером ~851 Kb, которая захватывает область 17 генов, 5 из которых являются морбидными. Патогенные структурные варианты в этом регионе могут приводить к дупликации 2q11.2. Патогенные варианты в гене *TMEM127* могут приводить к развитию аутосомно-доминантной предрасположенности к феохромоцитоме (171300). Структурные варианты с близкими координатами не встречаются в базе данных популяционных частот gnomAD v2.1.1. Выявленный вариант требует обязательного установления точных границ и подтверждения генотипа референсным методом.

Других значимых изменений, соответствующих критериям поиска, не обнаружено.

РЕКОМЕНДАЦИИ

1. Проведение секвенирования по Сэнгеру для подтверждения выявленного варианта.
2. Проведение сегрегационного анализа выявленного варианта (проведение секвенирования по методу Сэнгера родителям).
3. Валидация выявленной дупликации референсным методом.
4. Проведение сегрегационного анализа выявленной дупликации - родителям.
5. Консультация врача – генетика.

ССЫЛКИ НА ИСПОЛЬЗОВАННЫЕ БАЗЫ ДАННЫХ И ЛИТЕРАТУРУ

1. <http://www.omim.org/>
2. <http://www.ncbi.nlm.nih.gov/snp/>

3. <http://evs.gs.washington.edu/EVS/>
4. <http://gnomad.broadinstitute.org/>
5. <http://www.ncbi.nlm.nih.gov/clinvar/>
6. <https://www.ensembl.org/>

Дата выдачи заключения: 26.11.2024

Врач-генетик

EVOGEN- ГЕНОМ



ТЕСТ НА ВСЮ ЖИЗНЬ

Уважаемый Клиент,
Поздравляем Вас!
В Ваших руках находится
уникальный отчет о Вашем
генетическом здоровье.
Отчет составлен на основе
анализа Вашей ДНК.

ДЕМО

**Ваша
ДНК**

Еще чуть более десятилетия назад получить в свое распоряжение такую полную информацию о главной молекуле своего организма было практически невозможно для человека, который не занимался наукой – на проведение анализа и расшифровку данных потребовались бы годы и огромные материальные ресурсы.

Сегодня мы объединили научный опыт эры молекулярных технологий, новейшее оборудование и работу наших экспертов для создания «Генетического отчета» для Вас.

Вы узнаете о заложенном в Вашем геноме (то есть совокупности всех генов) потенциале и особенностях Вашего организма.

ОГЛАВЛЕНИЕ



КРАТКИЙ ОТЧЕТ	6	<i>Заболевания кожи</i>	152
I. ГЕНЕТИЧЕСКИЕ ОСОБЕННОСТИ ИМЕЮЩИЕ КЛИНИЧЕСКОЕ ЗНАЧЕНИЕ	17	III. ГЕНЕТИЧЕСКИЕ ОСОБЕННОСТИ И ОБРАЗ ЖИЗНИ	158
НАСЛЕДСТВЕННЫЕ ЗАБОЛЕВАНИЯ	18	НУТРИГЕНЕТИКА	159
ОНКОРИСКИ И НАСЛЕДСТВЕННЫЕ ОПУХОЛЕВЫЕ СИНДРОМЫ	22	СПОРТ И КРАСОТА	200
МОНОГЕННЫЕ СЕРДЕЧНО-СОСУДИСТЫЕ ЗАБОЛЕВАНИЯ	28	ГЕНЕТИКА ПРОИСХОЖДЕНИЯ	224
<i>Кардиомиопатии</i>	34	ДОПОЛНИТЕЛЬНАЯ ИНФОРМАЦИЯ	230
<i>Аортопатии</i>	41		
<i>Нарушения ритма сердца</i>	45		
<i>Врожденные пороки сердца</i>	53		
<i>Другие сердечно-сосудистые заболевания</i>	56		
ФАРМАКОГЕНЕТИКА	62		
II. ГЕНЕТИЧЕСКИЕ ОСОБЕННОСТИ РАЗВИТИЯ МУЛЬТИФАКТОРНЫХ ЗАБОЛЕВАНИЙ	70		
<i>Заболевания сердечно-сосудистой системы</i>	72		
<i>Заболевания эндокринной системы</i>	78		
<i>Заболевания нервной системы</i>	86		
<i>Иммунные заболевания</i>	99		
<i>Заболевания дыхательной системы</i>	118		
<i>Заболевания опорно-двигательного аппарата</i>	123		
<i>Заболевания глаз</i>	132		
<i>Заболевания мочеполовой системы</i>	139		
<i>Болезни органов пищеварения</i>	144		



Мы раньше думали, что нашу судьбу определяют звезды. Сейчас мы знаем, что во многом судьба – это наши гены.

Дж. Уотсон

ЭТО ПОЛЕЗНО ЗНАТЬ, ИЛИ ФАКТЫ О САМОЙ ГЛАВНОЙ МОЛЕКУЛЕ

Человек состоит примерно из ста триллионов клеток.

В каждой клетке нашего организма (за некоторым исключением) имеется ядро, в котором есть ДНК. ДНК – длинная молекула, поэтому для компактности она упакована в хромосомы. Каждая клетка (кроме половых клеток – сперматозоидов и яйцеклеток) содержит 46 хромосом, которые распределены попарно – всего 23 пары. Набор хромосом называется кариотип. Наш пол определяет 23-я пара хромосом – XX у женщин и XY у мужчин. Таким образом, нормальные кариотипы – 46, XX и 46, XY.

ДНК состоит из нуклеотидов (или нуклеотидные основания) – «букв», основных строительных единиц ДНК. Если представить ДНК в виде цепочки нуклеотидов, которые также как хромосомы являются парными, мы получим примерно 3,2 млрд пар нуклеотидов. Цепочки нуклеотидов разной длины – это и есть ген, а совокупность генов – это наш генетический код. Нуклеотиды считываются по три (триплетами), так как именно три нуклеотида кодируют аминокислоту. Аминокислота – это базовая единица белка. Таким образом, постепенное считывание нуклеотидов и расшифровка их в виде триплетов позволяет клетке получить белок, который

далее выполняет свои функции в организме. Существует всего 20 аминокислот, но из их комбинаций образуется множество разнообразных белков – ферментов, «строительных кирпичиков» наших мышц, сердца, мозга и других органов.

ДНК одной клетки человека содержит около 23 тысяч генов, последовательность расположения нуклеотидов в которых и определяет создание уникального человека, то есть Вас.

Ваш геном был «записан» еще до Вашего рождения при слиянии половых клеток родителей и примерно на 40% – а это значительный вклад – определил Ваше здоровье, склонности к чему-либо и таланты.

Вашу генетику изменить нельзя, но на результаты работы генов повлиять можно: 50% успешной реализации генетического кода зависит от образа жизни (питание, хобби, образование, вредные привычки) и экологии. Оставшиеся 10% – от медицинского вмешательства и программ здравоохранения.

Формирование и развитие большинства заболеваний является результатом взаимодействия генов, образа жизни и окружающей среды.



КРАТКИЙ ОТЧЕТ

Анализ Вашей ДНК проводился при помощи современного высокопроизводительного метода секвенирования всего генома – секвенирования следующего поколения – Next Generation sequencing (NGS).

Анализ ДНК выявил некоторые особенности.

Важно! Результат исследования не является диагнозом и не означает 100%-ю вероятность развития заболевания. Информация о Ваших генах поможет Вам избежать проблем с жизненно важными органами.



Аутосомно-рецессивные заболевания

ЗАБОЛЕВАНИЕ	ГЕН	СТАТУС НОСИТЕЛЬСТВА
Болезнь Вильсона-Коновалова	<i>ATP7B</i>	Выявлена одна поврежденная копия гена <i>ATP7B</i> (rs76151636, с.3207C>A(p.His1069Gln)), связанная с носительством аутосомно-рецессивного заболевания
Гемохроматоз	<i>HFE</i>	Выявлена одна поврежденная копия гена <i>HFE</i> (rs1799945, с.187C>G(p.His63Asp)), связанная с носительством аутосомно-рецессивного заболевания
Синдром Смита-Лемли-Опица	<i>DHCR7</i>	Выявлена одна поврежденная копия гена <i>DHCR7</i> (rs11555217, с.452G>A(p.Trp151Ter)), связанная с носительством аутосомно-рецессивного заболевания

Аутосомно-доминантные заболевания

ЗАБОЛЕВАНИЕ	ГЕН	СТАТУС НОСИТЕЛЬСТВА
-	-	Патогенных и вероятно патогенных вариантов (мутаций), связанных с развитием аутосомно-доминантных заболеваний, не выявлено

* Зеленым цветом выделен наиболее распространенный- «обычный» вариант гена.

Оранжевым цветом - выявленная особенность.

**В соответствии с рекомендациями Американской коллегии медицинской генетики и геномики ACMG (The American College of Medical Genetics and Genomics).

Онкориски и наследственные опухолевые синдромы

ЗАБОЛЕВАНИЕ	ГЕН	СТАТУС НОСИТЕЛЬСТВА
-	-	Патогенных мутаций, связанных с развитием онкологических заболеваний, не выявлено

* Зеленым цветом выделен наиболее распространенный- «обычный» вариант гена.
Оранжевым цветом - выявленная особенность.

**Причиной результата «Не определено» может быть недостаточная степень прочтения в данной области генома.
В норме у человека при полногеномном секвенировании результат может быть не определен примерно для 5% генома

Сердечно-сосудистые заболевания

ЗАБОЛЕВАНИЕ	ГЕН	СТАТУС НОСИТЕЛЬСТВА
-	-	Патогенных мутаций, связанных с развитием сердечно-сосудистых заболеваний, не выявлено

ИНДИВИДУАЛЬНАЯ РЕАКЦИЯ НА НАИБОЛЕЕ ЧАСТО ИСПОЛЬЗУЕМЫЕ ЛЕКАРСТВЕННЫЕ ПРЕПАРАТЫ

ПРЕПАРАТ	ГЕН	ПОЛИМОРФИЗМ	ГЕНОТИП
Азатиоприн	<i>TPMT</i>	rs1800462	CC
Аллопуринол	<i>CDSN</i>	rs3095318	AT
Амитриптилин	<i>CYP2C19</i>	rs12248560	TT
Арипипразол	<i>CYP2D6</i>	rs1058164	GG
Арипипразол	<i>CYP2D6</i>	rs28371699	AA
Вориконазол	<i>CYP2C19</i>	rs12248560	TT
Декслансопразол	<i>CYP2C19</i>	rs12248560	TT
Изониазид	<i>NAT2</i>	rs1799931	AG
Имипрамин	<i>CYP2C19</i>	rs12248560	TT
Иринотекан	<i>UGT1A1</i>	rs4124874	GT
Карбамазепин	<i>HLA-B*1502</i>	rs3909184	GG
Клозапин	<i>MC4R</i>	rs489693	AC
Лансопразол	<i>CYP2C19</i>	rs12248560	TT
Меркаптопурин	<i>TPMT</i>	rs1800462	CC
Невирапин	<i>CYP2B6</i>	rs3745274	GT
Омепразол	<i>CYP2C19</i>	rs12248560	TT
Пантопразол	<i>CYP2C19</i>	rs12248560	TT
Пэгинтерферон альфа-2а	<i>IFNL4</i>	rs12979860	CT
Сертралин	<i>CYP2C19</i>	rs12248560	TT
Тиогуанин	<i>TPMT</i>	rs1800462	CC
Трамадол	<i>CYP2D6</i>	rs1065852	AG
Трамадол	<i>CYP2D6</i>	rs28588594	AG
Трамадол	<i>CYP2D6</i>	rs3892097	CT
Фенитоин	<i>HLA-B*1502</i>	rs3909184	GG
Флувастатин	<i>SLCO1B1</i>	rs11045819	AC

ПРЕПАРАТ	ГЕН	ПОЛИМОРФИЗМ	ГЕНОТИП
Цепэгинтерферон альфа-2b	<i>IFNL3</i>	rs8099917	<i>GT</i>
Цепэгинтерферон альфа-2b	<i>IFNL4</i>	rs12979860	<i>CT</i>
Цисплатин	<i>ERCC1</i>	rs3212986	<i>AC</i>
Циталопрам	<i>CYP2C19</i>	rs12248560	<i>TT</i>
Эзомепразол	<i>CYP2C19</i>	rs12248560	<i>TT</i>
Эфавиренз	<i>CYP2B6</i>	rs3745274	<i>GT</i>

Многофакторные заболевания сердечно-сосудистой системы

ЗАБОЛЕВАНИЕ	ГЕН	ПОЛИМОР- ФИЗМ	ВАРИАНТЫ*	ВАШ ГЕНОТИП	ЗАКЛЮЧЕНИЕ
Многофакторные сердечно-сосудистые заболевания	-	-	-	-	Без особенностей

Многофакторные заболевания

ЗАБОЛЕВАНИЕ	ГЕН	ПОЛИМОР-ФИЗМ	ВАРИАНТЫ*	ВАШ ГЕНОТИП	ЗАКЛЮЧЕНИЕ
Заболевания эндокринной системы					
Гипотиреоз	<i>FOXE1</i>	rs7850258	GG AA AG	GG	Повышенный риск
Ожирение	<i>MC4R</i>	rs17782313	CC TT TC	TC	Повышенный риск
Сахарный диабет 1 типа	<i>HLA-DQA1</i>	rs9272346	AA AG GG	AA	Повышенный риск
Заболевания нервной системы					
Офтальмоплегия	<i>NR1H3</i>	rs7120118	CT CC TT	CC	Повышенный риск
Заболевания дыхательной системы					
Аллергический ринит	<i>IL13</i>	rs20541	AG GG AA	GG	Повышенный риск
Заболевания глаз					
Закруглоугольная глаукома	<i>COL11A1</i>	rs3753841	GG AA AG	GG	Повышенный риск

* Зеленым цветом выделен наиболее распространенный- «обычный» вариант гена.

Оранжевым цветом - выявленная особенность.

**Причиной результата «Не определено» может быть недостаточная степень прочтения в данной области генома.

В норме у человека при полногеномном секвенировании результат может быть не определен примерно для 5% генома

ЗАБОЛЕВАНИЕ	ГЕН	ПОЛИМОР-ФИЗМ	ВАРИАНТЫ*	ВАШ ГЕНОТИП	ЗАКЛЮЧЕНИЕ
-------------	-----	--------------	-----------	-------------	------------

Болезни органов пищеварения

Желчнокаменная болезнь	SLC10A2	rs9514089	TT CC CT	CC	Повышенный риск
------------------------	---------	-----------	----------------	----	-----------------

* Зеленым цветом выделен наиболее распространенный- «обычный» вариант гена.

Оранжевым цветом - выявленная особенность.

**Причиной результата «Не определено» может быть недостаточная степень прочтения в данной области генома.

В норме у человека при полногеномном секвенировании результат может быть не определен примерно для 5% генома

Генетика происхождения

ИССЛЕДОВАНИЕ	РЕЗУЛЬТАТ	ЗАКЛЮЧЕНИЕ
Гаплогруппа	E-V13	Вы являетесь носителем гаплогруппы E Y-хромосомы, маркера V13 (E-V13)
Гаплогруппа	G2a	Вы являетесь носителем гаплогруппы G2a митохондриальной ДНК, маркеры-мутации: G7600A A9377G A16227G C16278T!

I. ГЕНЕТИЧЕСКИЕ ОСОБЕННОСТИ ИМЕЮЩИЕ КЛИНИЧЕСКОЕ ЗНАЧЕНИЕ

Полногеномное исследование – уникальный "генетический check-up" вашего организма, который поможет понять, что заложено в ваших генах и как в зависимости от этого заботиться о себе и своей семье: оценить риски развития наследственных заболеваний у себя и своих детей, запланировать здоровую беременность и рождение здорового малыша, грамотно подойти к приему лекарственных препаратов, если это потребуется.

СОДЕРЖАНИЕ РАЗДЕЛА

НАСЛЕДСТВЕННЫЕ ЗАБОЛЕВАНИЯ

стр. 18

В заключении будут отмечены наследственные заболевания, по которым выявлено носительство поврежденной копии гена.

ОНКОРИСКИ И НАСЛЕДСТВЕННЫЕ ОПУХОЛЕВЫЕ СИНДРОМЫ

стр. 22

Результат, который важен для Вас! Мы проведем оценку генетического риска развития онкологических заболеваний. Если генетических вариантов, связанных с повышенным риском онкологических заболеваний обнаружено не будет, то результат будет представлен как "не выявлено".

МОНОГЕННЫЕ СЕРДЕЧНО-СОСУДИСТЫЕ ЗАБОЛЕВАНИЯ

стр. 28

Предоставим Вам отчет о выявленных генетических предрасположенностях к развитию заболеваний сердца и сосудов, что позволит Вам начать их раннюю профилактику и диагностику.

ФАРМАКОГЕНЕТИКА

стр. 62

Информация о Ваших генетических особенностях биотрансформации лекарственных средств помогут лечащему врачу скорректировать дозировку и минимизировать побочные действия от препаратов.



НАСЛЕДСТВЕННЫЕ ЗАБОЛЕВАНИЯ

Наследственность, окружение,
случайность — вот три вещи,
управляющие нашей судьбой.

Рюноскэ Акутагава

Наследственные заболевания – заболевания, этиологическим фактором (причиной) которых является изменение наследственного аппарата клеток - мутаций в ДНК. Развитие этих заболеваний практически не связано с образом жизни и экологией. Знание своей наследственности дает возможность проводить профилактику осложнений, режим терапии при ее наличии, а также спланировать беременность и прибегнуть к современным методам профилактики передачи заболевания следующему поколению при необходимости.

Гены — это основа наследственности, которая делает нас теми, кем мы являемся. У каждого гена есть две копии. Одна копия достается от мамы, вторая – от папы. Иногда случается, что одна копия гена «ломается», но вторая успешно справляется со всеми функциями, поэтому поломка никак не сказывается на здоровье человека. Такие люди являются носителями заболевания. Подобная ситуация характерна для заболеваний с аутосомно-рецессивным типом наследования, для проявления которых необходимо наличие обеих поврежденных копий гена. Одним из примеров наследственного заболевания с аутосомно-рецессивным типом наследования является муковисцидоз. Каждый человек является носителем до 5-10 мутаций, связанных с разными наследственными заболеваниями. Несмотря на то, что поломка одной копии гена никак не проявляется, и человек даже не догадывается о том, что он носитель, то при встрече двух таких носителей в паре, существует риск

передачи **обеих** поврежденных копий генов будущему ребенку, что может привести к развитию у него заболевания.

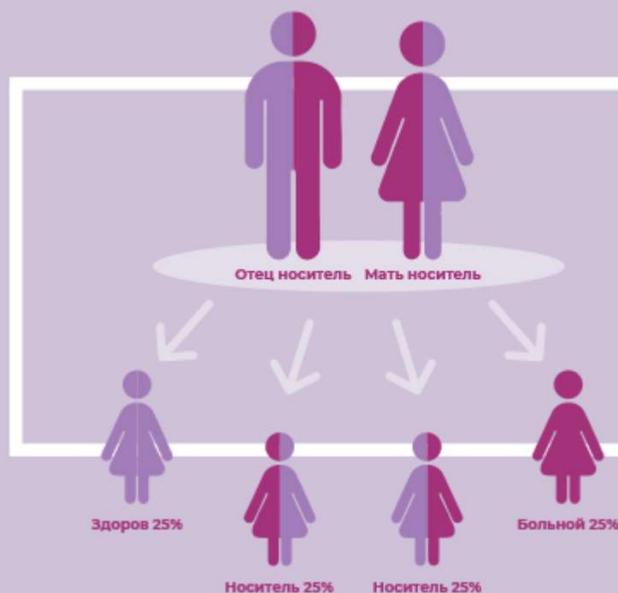
ГЕНЕТИЧЕСКИЙ ТЕСТ ПОЗВОЛЯЕТ УСТАНОВИТЬ НОСИТЕЛЬСТВО ТАКОГО ЗАБОЛЕВАНИЯ.

Как правило, наследственные болезни проявляются уже в первые годы жизни, однако бывают и исключения. Ярким примером такого заболевания является гемохроматоз. Оно начинает проявляться, в среднем, после 40 лет.

ГЕНЕТИЧЕСКИЙ ТЕСТ МОЖЕТ ПОМОЧЬ ПРЕДСКАЗАТЬ РАЗВИТИЕ ТАКИХ «ПОЗДНИХ» НАСЛЕДСТВЕННЫХ ЗАБОЛЕВАНИЙ И ОТСРОЧИТЬ ИХ НАСТУПЛЕНИЕ ИЛИ ЖЕ МАКСИМАЛЬНО СНИЗИТЬ НЕГАТИВНЫЕ ПОСЛЕДСТВИЯ.

**МЫ ПРОАНАЛИЗИРОВАЛИ БОЛЕЕ 2000
ГЕНОВ, МУТАЦИИ В КОТОРЫХ СВЯЗАНЫ
С НАСЛЕДСТВЕННЫМИ
ЗАБОЛЕВАНИЯМИ.**

Данный раздел предоставляет информацию о статусе носительства известных наследственных заболеваний.



СУЩЕСТВУЕТ 3 ТИПА НАСЛЕДОВАНИЯ: АУТОСОМНО-РЕЦЕССИВНЫЙ, АУТОСОМНО-ДОМИНАНТНЫЙ И X-СЦЕПЛЕННЫЙ.

Для развития наследственного заболевания, наследуемого **аутосомно-рецессивно**, человек должен унаследовать две измененные копии одного и того же гена (по одной измененной копии от каждого из родителей), только в этом случае человек будет болен. Вероятность унаследовать измененные копии генов одинакова для мальчиков и для девочек и составляет 25%.

Примеры заболеваний, наследуемых аутосомно-рецессивно: фенилкетонурия, муковисцидоз, врожденная дисфункция коры надпочечников (ВДКН).

Об аутосомно-доминантном типе наследования говорят, когда измененная копия гена доминирует над нормальной (не измененной) и для того, чтобы заболевание развилось, достаточно повреждения одной копии гена. Аутосомно-доминантными заболеваниями болеют в равной степени мужчины и женщины.

Примеры заболеваний, наследуемых аутосомно-доминантно: синдром Марфана, ахондроплазия.

X-сцепленный тип наследования означает, что ген находится на половой X хромосоме и передается вместе с ней. Мужчины с X-сцепленным заболеванием передают свою единственную X хромосому дочери. Мужчина не передает X хромосому сыновьям. Чаще всего в случае заболеваний с X-сцепленным типом наследования болеют мальчики (из-за наличия только одной X хромосомы). Женщины при этом могут быть здоровыми носительницами. Женщины-носительницы могут передать измененный ген своим детям в 50%.

Примеры X-сцепленных заболеваний: мышечная дистрофия Дюшенна, гемофилия А и В и другие.

АУТОСОМНО-РЕЦЕССИВНЫЕ ЗАБОЛЕВАНИЯ

ЗАБОЛЕВАНИЕ	ГЕН	СТАТУС НОСИТЕЛЬСТВА
Болезнь Вильсона-Коновалова	<i>ATP7B</i>	Выявлена одна поврежденная копия гена <i>ATP7B</i> (rs76151636, c.3207C>A(p.His1069Gln)), связанная с носительством аутосомно-рецессивного заболевания

ЗАКЛЮЧЕНИЕ:

Выявлено носительство аутосомно-рецессивного заболевания (Болезнь Вильсона-Коновалова). Вам не стоит беспокоиться - данное носительство никак не отразится на Вашем здоровье, однако в случае планирования потомства следует обратиться к врачу-генетику, так как существует риск рождения больного ребенка при наличии у партнера такой же мутации.

РЕКОМЕНДОВАНО: Консультация врача-генетика.

ЗАБОЛЕВАНИЕ	ГЕН	СТАТУС НОСИТЕЛЬСТВА
Гемохроматоз	<i>HFE</i>	Выявлена одна поврежденная копия гена <i>HFE</i> (rs1799945, c.187C>G(p.His63Asp)), связанная с носительством аутосомно-рецессивного заболевания

ЗАКЛЮЧЕНИЕ:

Выявлено носительство аутосомно-рецессивного заболевания (Гемохроматоз). Вариант гена характеризуется неполной (низкой) пенетрантностью. Вам не стоит беспокоиться - данное носительство никак не отразится на Вашем здоровье, однако в случае планирования потомства следует обратиться к врачу-генетику, так как существует риск рождения больного ребенка при наличии у партнера такой же мутации.

РЕКОМЕНДОВАНО: Консультация врача-генетика.

* Зеленым цветом выделен наиболее распространенный - «обычный» вариант гена.

Оранжевым цветом - выявленная особенность.

**В соответствии с рекомендациями Американской коллегии медицинской генетики и геномики ACMG (The American College of Medical Genetics and Genomics).

ЗАБОЛЕВАНИЕ	ГЕН	СТАТУС НОСИТЕЛЬСТВА
Синдром Смита-Лемли-Опица	<i>DHCR7</i>	Выявлена одна поврежденная копия гена <i>DHCR7</i> (rs11555217, с.452G>A(p.Trp151Ter)), связанная с носительством аутосомно-рецессивного заболевания

ЗАКЛЮЧЕНИЕ:

Выявлено носительство аутосомно-рецессивного заболевания (Синдром Смита-Лемли-Опица). Вам не стоит беспокоиться - данное носительство никак не отразится на Вашем здоровье, однако в случае планирования потомства следует обратиться к врачу-генетику, так как существует риск рождения больного ребенка при наличии у партнера такой же мутации.

РЕКОМЕНДОВАНО: Консультация врача-генетика.

АУТОСОМНО-ДОМИНАНТНЫЕ ЗАБОЛЕВАНИЯ

ЗАБОЛЕВАНИЕ	ГЕН	СТАТУС НОСИТЕЛЬСТВА
-	-	Патогенных и вероятно патогенных вариантов (мутаций), связанных с развитием аутосомно-доминантных заболеваний, не выявлено

ЗАКЛЮЧЕНИЕ:

Не выявлены варианты, связанные с носительством аутосомно-доминантных заболеваний.

* Зеленым цветом выделен наиболее распространенный - «обычный» вариант гена.

Оранжевым цветом - выявленная особенность.

**В соответствии с рекомендациями Американской коллегии медицинской генетики и геномики ACMG (The American College of Medical Genetics and Genomics).



ОНКОРИСКИ И НАСЛЕДСТВЕННЫЕ ОПУХОЛЕВЫЕ СИНДРОМЫ

Революция в онкологических исследованиях выражена простой фразой:

По сути своей рак — генетическое заболевание.

Берт Фогельштейн

От 5 до 10% случаев онкологических заболеваний являются наследственными.

Люди с генетической предрасположенностью к раку подвержены гораздо более высокому риску развития заболевания в течение жизни и в более раннем возрасте.

Несмотря на то, что генетические причины для всех типов рака еще не выявлены, известны некоторые изменения генов, которые могут передаваться от родителя к ребенку и увеличивать риск заболевания. Эти изменения известны как наследственные опухолевые синдромы.

Обнаружение мутаций в генах, связанных с повышенным риском новообразований, может предсказать риск возникновения злокачественного новообразования, что поможет обеспечить эффективный скрининг и раннюю диагностику заболевания, в разы увеличивает вероятность излечения и снижает смертность.

Данный раздел содержит результаты анализа генов, мутации в которых связаны с развитием онкологических заболеваний.

Мы проанализировали Вашу наследственную предрасположенность к развитию онкологических заболеваний. Результат анализа не является диагнозом и не означает 100%-ю вероятность столкнуться с болезнью. Низкий риск (мутаций не выявлено) не означает 100%-ю защиту от развития заболевания. Информация о Ваших генах поможет Вам избежать проблем с жизненно важными органами!

ЗАБОЛЕВАНИЕ	ГЕН	СТАТУС НОСИТЕЛЬСТВА
Аденоматозный полипозный синдром	<i>APC, MUTYH</i>	Мутаций не выявлено
Анемия Фанкони (биаллельные варианты)	<i>BRCA1, BRCA2, BRIP1, ERCC4, FANCA, FANCB, FANCC, FANCD2, FANCE, FANCF, FANCG, FANCI, FANCL, FANCM, MAD2L2, PALB2, RAD51C, RFW3, SLX4, UBE2T, XRCC2</i>	Мутаций не выявлено
Атаксия-телеангиоэктазия, синдром Луи-Бар (биаллельные варианты)	<i>ATM</i>	Мутаций не выявлено
Аутоиммунный лимфопролиферативный синдром, тип IA	<i>FAS</i>	Мутаций не выявлено
Аутоиммунный лимфопролиферативный синдром, тип IB	<i>FASLG</i>	Мутаций не выявлено
Аутосомно-рецессивный полипозный синдром	<i>MUTYH, NTHL1, MSH3</i>	Мутаций не выявлено
Злокачественное новообразование бронхов и легкого	<i>TP53, EGFR</i>	Мутаций не выявлено
Злокачественное новообразование головного мозга	<i>CDKN2A, DICER1, EPCAM, MEN1, MLH1, MSH2, MSH6, SMARCB1, EGFR, TP53, NF1, NF2, PTCH1, SMARCA4, TSC1, TSC2</i>	Мутаций не выявлено
Злокачественное новообразование желудка	<i>CDH1, MLH1, MSH2, MSH6, PMS2, APC, BMP1A, EPCAM, KIT, SDHB, SDHC, SDHD, SMAD4, TP53</i>	Мутаций не выявлено
Злокачественное новообразование кожи: базальноклеточный рак (базалиома)	<i>PTCH2, PTCH1, SUFU</i>	Мутаций не выявлено
Злокачественное новообразование кожи: меланома	<i>CDK4, CDKN2A, BRCA2, MC1R, BAP1, MITF</i>	Мутаций не выявлено
Злокачественное новообразование молочной железы	<i>BRCA1, BRCA2, CHEK2, PALB2, PTEN, ATM, BARD1, BRIP1, CDH1, CDK12, EPCAM, MRE11A, BLM, MLH1, MSH2, MSH6, MUTYH, NBN, NF1, PMS1, PMS2, RAD50, RAD51C, RAD51D, SMARCA4, STK11, TP53</i>	Мутаций не выявлено
Злокачественное новообразование парашитовидной (околощитовидной) железы	<i>CDC73, MEN1</i>	Мутаций не выявлено

* Зеленым цветом выделен наиболее распространенный- «обычный» вариант гена.

Оранжевым цветом - выявленная особенность.

**Причиной результата «Не определено» может быть недостаточная степень прочтения в данной области генома. В норме у человека при полногеномном секвенировании результат может быть не определен примерно для 5% генома

ЗАБОЛЕВАНИЕ	ГЕН	СТАТУС НОСИТЕЛЬСТВА
Злокачественное новообразование пищевода	<i>BRCA2, PALB2, TP53, MLH1, MSH2, MSH6, PMS2</i>	Мутаций не выявлено
Злокачественное новообразование поджелудочной железы	<i>ATM, BRCA1, BRCA2, PALB2, CDKN2A, FANCG, MLH1, MSH2, MSH6, PMS2, SPINK1, BMPRIA, SMAD4, TP53</i>	Мутаций не выявлено
Злокачественное новообразование почки	<i>VHL, MET, FH, TP53, BAP1, FLCN, MSH2, SDHAF2, SDHB, SDHC, SDHD, SMARCB1, TSC1, TSC2, DICER, ELOC, WT1</i>	Мутаций не выявлено
Злокачественное новообразование предстательной железы	<i>BRCA1, BRCA2, CHEK2, ATM, ATR, BRIP1, CDK12, EPCAM, FANCA, FAM175A, GEN1, HOXB13, MLH1, MRE11A, MSH2, MSH6, MUTYH, NBN, PALB2, PMS2, RAD51C, RAD51D, TP53</i>	Мутаций не выявлено
Злокачественное новообразование прямой кишки	<i>APC, ATM, AXIN2, BLM, BMPRIA, CHEK2, EPCAM, GALNT12, GREM1, MLH1, MLH3, MSH2, MSH3, MSH6, MUTYH, NTHL1, PMS1, PMS2, POLD1, POLE, PTEN, RNF43, SMAD4, STK11, TP53</i>	Мутаций не выявлено
Злокачественное новообразование толстой кишки	<i>APC, ATM, AXIN2, BLM, BMPRIA, CHEK2, EPCAM, GALNT12, GREM1, MLH1, MLH3, MSH2, MSH3, MSH6, MUTYH, NTHL1, PMS1, PMS2, POLD1, POLE, PTEN, RNF43, SMAD4, STK11, TP53</i>	Мутаций не выявлено
Злокачественное новообразование щитовидной железы	<i>RET, NTRK1, NTRK2, NTRK3, TP53, PTEN</i>	Мутаций не выявлено
Миелодиспластический синдром	<i>SAMD9, SAMD9L</i>	Мутаций не выявлено
Множественная эндокринная неоплазия, типы 1-4	<i>MEN1, RET, CDKN1B</i>	Мутаций не выявлено
Нейрофиброматоз, тип 1	<i>NF1</i>	Мутаций не выявлено
Нейрофиброматоз, тип 2	<i>NF2</i>	Мутаций не выявлено
Острый миелоидный лейкоз	<i>GATA2, CEBPA, RUNX1, TP53</i>	Мутаций не выявлено
Ретинобластома	<i>RB1</i>	Мутаций не выявлено
Синдром Блума (биаллельные варианты)	<i>BLM</i>	Мутаций не выявлено

* Зеленым цветом выделен наиболее распространенный- «обычный» вариант гена.

Оранжевым цветом - выявленная особенность.

**Причиной результата «Не определено» может быть недостаточная степень прочтения в данной области генома. В норме у человека при полногеномном секвенировании результат может быть не определен примерно для 5% генома

ЗАБОЛЕВАНИЕ	ГЕН	СТАТУС НОСИТЕЛЬСТВА
Синдром Гиппеля-Линдау (Хиппеля-Линдау)	<i>VHL, ELOC</i>	Мутаций не выявлено
Синдром зубчатого полипоза	<i>RNF43</i>	Мутаций не выявлено
Синдром Коудена	<i>PTEN, KLLN, PIK3CA, AKT1, SEC23B</i>	Мутаций не выявлено
Синдром Линча	<i>MLH1, MSH2, MSH6, PMS2, EPCAM</i>	Мутаций не выявлено
Синдром Ли-Фраумени	<i>TP53</i>	Мутаций не выявлено
Синдром Неймеген (Ниймеген) (биаллельные варианты)	<i>NBN</i>	Мутаций не выявлено
Синдром олигодентии и колоректального рака	<i>AXIN2</i>	Мутаций не выявлено
Синдром Пейтца-Егерса	<i>STK11</i>	Мутаций не выявлено
Синдром ювенильного полипоза	<i>BMPRIA, SMAD4</i>	Мутаций не выявлено
Туберозный склероз	<i>TSC1, TSC2</i>	Мутаций не выявлено
Феохромоцитома/параганглиома	<i>SDHAF2, SDHB, SDHC, SDHD, MAX, NF1, RET, TMEM127, VHL, SMAD4, ENG, ACVRL1, EPAS1, MDH2, SDHA</i>	Мутаций не выявлено

* Зеленым цветом выделен наиболее распространенный- «обычный» вариант гена.

Оранжевым цветом - выявленная особенность.

**Причиной результата «Не определено» может быть недостаточная степень прочтения в данной области генома.

В норме у человека при полногеномном секвенировании результат может быть не определен примерно для 5% генома

ЗАКЛЮЧЕНИЕ:

У Вас не выявлено наследственной предрасположенности к развитию онкологических заболеваний.

РЕКОМЕНДОВАНО:

Старайтесь выполнять общие рекомендации по профилактике онкологических заболеваний.

ПРОФИЛАКТИКА ОНКОЛОГИЧЕСКИХ ЗАБОЛЕВАНИЙ:

Вне зависимости от результатов генетического исследования следующие рекомендации помогут предотвратить развитие онкологических заболеваний: поддержание нормальной массы тела (расчет индекса массы тела: масса (кг)/ рост² (м²), нормальное значение – от 18,5 до 25).

- регулярные физические нагрузки, преимущественно аэробные - плавание, бег, ходьба для поддержания нормальной массы тела, тонуса мышц и сосудов.
- профилактика заболеваний, передающихся половым путем.
- следование правилам по охране и гигиене труда.
- вакцинация детей против гепатита В (для новорожденных) и вируса папилломы человека (для девочек) для профилактики развития рака печени и шейки матки.
- ношение одежды с длинными рукавами, головного убора и солнцезащитных очков, нанесение солнцезащитных кремов с высоким индексом SPF на открытые участки кожи каждые 2 часа в летнее время года и в солнечную погоду.
- ограничение употребления в пищу высококалорийных продуктов (с высоким содержанием сахара или жира) и сахаросодержащих напитков.
- ограничение употребления в пищу мясной продукции, подвергнутой технологической обработке, и продуктов с высоким содержанием соли.
- правильное питание: употребление зелени (петрушка, укроп, кинза, базилик, лук и др.), свежих овощей и фруктов (без термической обработки), а также рыбы, оливкового масла, йогурта, макаронных изделий из твердых сортов пшеницы (производители обычно указывают сорт на упаковке).
- отказ от курения, ограничение употребления алкоголя.
- прохождение профилактического медицинского осмотра и диспансеризации в соответствии с Приказом Министерства здравоохранения Российской Федерации от 13.03.2019 № 124н «Об утверждении порядка проведения профилактического медицинского осмотра и диспансеризации определенных групп взрослого населения».

В случае выявления генетической предрасположенности к онкологическим заболеваниям необходимо обратиться к врачу-генетику, врачу-онкологу.

СЕРДЕЧНО-СОСУДИСТЫЕ ЗАБОЛЕВАНИЯ

На сердце не бывает морщин,
только рубцы.

Сидония Габриэль Колетт

Сердце человека – это сильный мышечный насос. Каждый день оно сокращается и расслабляется

100 000 раз

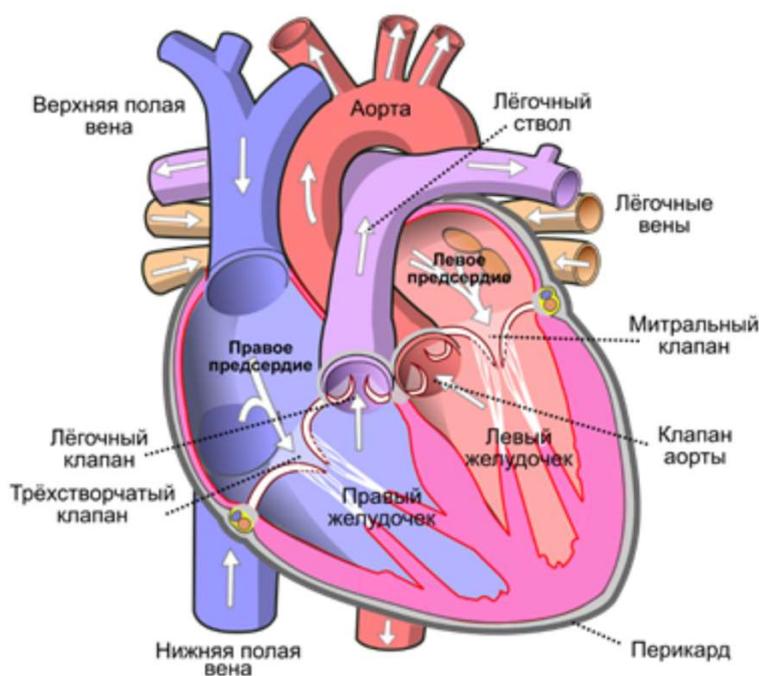
и перекачивает

7 600 литров крови.

За 70 лет жизни среднестатистическое человеческое сердце сокращается

более **2,5 миллиардов** раз.

Из левых отделов сердца (левое предсердие и левый желудочек) через аорту кровь богатая кислородом поступает в артериальное русло (артерии, артериолы и капилляры) и доставляется к органам и тканям. Насытив органы и ткани кислородом, кровь с уже низким содержанием кислорода через венозное русло (вены и венулы) поступает в правые отделы сердца (правое предсердие и правый желудочек). Оттуда через легочную артерию кровь направляется в легкие, где снова обогащается кислородом, и попадает в левые отделы сердца, замкнув круг кровообращения.



Схематичное изображение сердца

Из сердца выходят два крупных сосуда – аорта и легочная артерия, и в него входят два крупных сосуда – верхняя и нижняя полые вены. Далее они в организме человека разветвляются на более мелкие сосуды.

Если все сосуды человеческого тела соединить вместе и вытянуть в одну линию, они покроют

расстояние в **100 тысяч** километров.

Этого будет достаточно, чтобы

обхватить Землю около **2,5 раз**.

В мире и России заболевания сердечно-сосудистой системы занимают лидирующее место среди причин смерти. Многие заболевания сердца и сосудов являются мультифакторными, то есть на их развитие влияют как внешние факторы (уровень физической активности, характер питания, курение, потребление алкоголя), так и генетическая предрасположенность.

На сегодняшний день уже известны многие мутации, которые приводят к тем или иным сердечно-сосудистым заболеваниям, включая кардиомиопатии, нарушения ритма, аортопатии, нарушение липидного обмена, нарушения свертываемости крови, пороки сердца и легочную гипертензию. Многие из этих заболеваний являются причиной синдрома внезапной сердечной смерти. Внезапная сердечная смерть – это резкое прекращение сердечной деятельности, при этом смерть наступает мгновенно или в течение 1 часа после начала симптомов нарушения работы сердца. В основе внезапной сердечной смерти чаще всего лежит серьезное нарушение ритма сердца, которому могут способствовать патологические изменения органа (например, при кардиомиопатии), ишемическая болезнь сердца, нарушения проводящей системы сердца.

Выявление генетической предрасположенности к тому или иному заболеванию позволит начать их раннюю профилактику или диагностику, а также при необходимости подобрать оптимальное лечение.

Факторы риска развития заболеваний сердца можно подразделить на две большие группы:

1. Факторы, которые мы не можем изменить: возраст, наследственность и пол.
2. Факторы, на которые мы можем повлиять, снизив тем самым риск развития болезни:
 - нарушение липидного обмена (повышение уровня холестерина, триглицеридов);
 - нарушение углеводного обмена (предиабет, сахарный диабет 2 типа);
 - ожирение или избыточная масса тела;
 - неконтролируемое повышение артериального давления;
 - злоупотребление табаком и алкоголем;
 - низкая физическая активность.

Мы проанализировали Вашу наследственную предрасположенность к развитию сердечно-сосудистых заболеваний. Результат анализа не является диагнозом и не означает 100%-ю вероятность столкнуться с болезнью. Низкий риск (мутаций не выявлено) не означает 100%-ю защиту от развития заболевания. Информация о Ваших генах поможет Вам избежать проблем с жизненно важными органами!

ЗАБОЛЕВАНИЕ	ГЕН	СТАТУС НОСИТЕЛЬСТВА
Аортопатии		
Аневризма грудной аорты	<i>ACTA2, COL3A1, FBN1, MYH11, SMAD3, TGFB2, TGFBRI, TGFBR2, MYLK, LOX, PRKG1, FEMP2, ELN, FBN2, FLNA, NOTCH1, SLC2A10, SMAD4, SKI, TGFB3</i>	Мутаций не выявлено
Аортопатия: синдром Марфана	<i>FBN1</i>	Мутаций не выявлено
Аортопатия: синдром Элерса-Данло, сосудистый тип	<i>COL3A1</i>	Мутаций не выявлено
Врожденные пороки сердца		
Дефект межпредсердной перегородки	<i>ACTC1, GATA4, GATA6, NKX2-5, TLL1, TBX20</i>	Мутаций не выявлено
Синдром Тимоти: сердечная форма	<i>CACNA1C</i>	Мутаций не выявлено

* Зеленым цветом выделен наиболее распространенный- «обычный» вариант гена.

Оранжевым цветом - выявленная особенность.

**Причиной результата «Не определено» может быть недостаточная степень прочтения в данной области генома.

В норме у человека при полногеномном секвенировании результат может быть не определен примерно для 5% генома

ЗАБОЛЕВАНИЕ

ГЕН

СТАТУС НОСИТЕЛЬСТВА

Другие заболевания

Ишемическая болезнь сердца	<i>MRAS, BRAP, MIA3</i>	Мутаций не выявлено
Легочная артериальная гипертензия	<i>BMPR2, CAV1, ACVRL1, ENG, AQP1, ATP13A3, BMPR1B, KCNK3, KLF2, SARS2, SMAD4, SMAD9, SOX17</i>	Мутаций не выявлено
Наследственная геморрагическая телеангиэктазия	<i>GDF2, SMAD4, ACVRL1, ENG</i>	Мутаций не выявлено
Наследственная тромбофилия	<i>F9, PROC, PROS1, SERPINC1</i>	Мутаций не выявлено
Семейная гиперхолестеринемия	<i>LDLR, LDLRAP1, PCSK9, APOB, LIPA, ABCG5, ABCG8, APOE</i>	Мутаций не выявлено
Кардиомиопатии		
Аритмогенная дисплазия миокарда	<i>TMEM43, PKP2, DSC2, DSG2, DSP, JUP, DES, LMNA, PLN, RYR2, SCN5A, TTN</i>	Мутаций не выявлено
Гипертрофическая кардиомиопатия	<i>MYBPC3, MYL2, MYL3, TPM1, TAZ, ZASP (LDB3), MYH7, ACTC1, TNNI3, TNNT2, SNTA1, ACTC, PRKAG2, CSRP3, TNNC1, JPH2</i>	Мутаций не выявлено

* Зеленым цветом выделен наиболее распространенный- «обычный» вариант гена.

Оранжевым цветом - выявленная особенность.

**Причиной результата «Не определено» может быть недостаточная степень прочтения в данной области генома.

В норме у человека при полногеномном секвенировании результат может быть не определен примерно для 5% генома

ЗАБОЛЕВАНИЕ

ГЕН

СТАТУС НОСИТЕЛЬСТВА

Кардиомиопатии

Гипертрофическая кардиомиопатия:

изолированная гипертрофия левого желудочка

PLN, CACNA1C, DES, FHL1, FLNC, GLA, LAMP2, PRKAG2, PTPN11, RAF1, RIT1, TTR

Мутаций не выявлено

Дилатационная кардиомиопатия

TTN, CTNNA3, NEXN, PSEN2, NOTCH2, MYPN, NEBL, RBM20, ANKRD1, ILK, TMPO, ABCC9, SGCG, MYH6, PSEN1, SMAD6, FOXC2, TCAP, SGCA, DTNA, MIB1, GATA6, FHOD3, CALR3, MYLK2, JPH2, GATA5, DLG1, MYOZ2, PDLIM3, SGCB, NKX2-5, SDHA, LAMA4, FOXC1, HSPB1, SGCE, GATAD1, GATA4, MURC, NOTCH1, FKTN, LAMP2, FLNA, FHL1, EYA4, SNTA1, TGFB3, SCN5A, ACTN2, JUP, PLN, HCN4, RYR2, DSC2, DSG2, DSP, PKP2, PRKAG2, TMEM43, CAV3, DES, EMD, LMNA, TNNT3, TNNT2, CACNA1C, DMD, SGCD, ACTC1, VCL, CSRP3, BAG3, CRYAB, FLNC, MYBPC3, MYL2, MYL3, TPM1, TAZ, ZASP (LDB3), MYH7, TNNT1, KCNE3, LMNA

Мутаций не выявлено

Другие кардиомиопатии

GLA, LAMP2, HCN4

Мутаций не выявлено

Рестриктивная кардиомиопатия

TTR, TNNT3, KIF20A, TNNT2

Мутаций не выявлено

Нарушения ритма сердца

Другие наследственные аритмогенные синдромы

SCN5A, NKX2-5, RYR2, PRKAG2

Мутаций не выявлено

Катехоламинергическая желудочковая тахикардия

TRDN, RYR2, CASQ2

Мутаций не выявлено

Нервно-мышечные заболевания

CAV3, DES, EMD, LMNA, DMD, SGCD, BAG3, CRYAB, FLNC, MYH7, FHL1, TCAP, SYNE1, SYNE2, TMEM43, FKRP, LDB3, DYSF, BVES, SGCG, CAVINI, SCN4A, KCNJ2, DNAJB6, SGCA, SGCB, TAZ, ACTA1, D4Z4, DMPK, CNBP, FXN

Мутаций не выявлено

* Зеленым цветом выделен наиболее распространенный- «обычный» вариант гена.

Оранжевым цветом - выявленная особенность.

**Причиной результата «Не определено» может быть недостаточная степень прочтения в данной области генома.

В норме у человека при полногеномном секвенировании результат может быть не определен примерно для 5% генома

ЗАБОЛЕВАНИЕ	ГЕН	СТАТУС НОСИТЕЛЬСТВА
Нарушения ритма сердца		
Синдром Бругада	<i>SCN5A, GPD1L, HCN4, KCNE3</i>	Мутаций не выявлено
Синдром слабости синусового узла	<i>MYH6, SCN5A, HCN4, GNB2</i>	Мутаций не выявлено
Синдром удлиненного интервала QT	<i>CALM1, CALM2, CALM3, KCNE2, KCNQ1, SCN5A, KCNH2, KCNE1, KCNJ2, KCNJ5, CACNA1C, AKAP9, ANK9, CAV3, SNTA1</i>	Мутаций не выявлено
Фибрилляция предсердий	<i>KCNA5, KCNE2, KCNQ1, NUP155, SCN3B, SCNTB, SCN5A</i>	Мутаций не выявлено

* Зеленым цветом выделен наиболее распространенный- «обычный» вариант гена.

Оранжевым цветом - выявленная особенность.

**Причиной результата «Не определено» может быть недостаточная степень прочтения в данной области генома.

В норме у человека при полногеномном секвенировании результат может быть не определен примерно для 5% генома



КАРДИОМИОПАТИИ

Кардиомиопатия – это общий термин, объединяющий заболевания сердечной мышцы, при которых стенки могут быть либо растянуты, либо утолщены, либо чрезмерно жесткими. Эти изменения стенок сердечной мышцы приводят к нарушению сократительной способности сердца и сердечной недостаточности, нарушениям сердечного ритма.

||||| Аритмогенная дисплазия миокарда

Аритмогенная дисплазия миокарда – заболевание, при котором происходит замещение здоровых тканей сердца жировой и соединительной тканью, что вызывает снижение сократительной функции сердца и нарушение ритма сердца. Кроме генетических особенностей к развитию аритмогенной дисплазии миокарда могут приводить воспалительные заболевания миокарда. Распространенность аритмогенной дисплазии составляет примерно 1 случай на 1000-5000 человек, при этом в три раза чаще встречается у мужчин.



Ген

TMEM43, PKP2, DSC2, DSG2, DSP, JUP DES, LMNA, PLN, RYR2, SCN5A, TTN

Результат

Мутаций не выявлено

ЗАКЛЮЧЕНИЕ:

Патогенных мутаций, связанных с развитием данного заболевания, не выявлено.

Гипертрофическая кардиомиопатия

Разновидность кардиомиопатии, при которой происходит увеличение (гипертрофия) толщины стенок левого и/или правого желудочков, что приводит к нарушению сократительной функции сердца. Распространенность, по разным данным, составляет 1 случай на 200-500 человек.



Ген

MYBPC3, MYL2, MYL3, TPM1, TAZ, ZASP (LDB3), MYH7, ACTC1, TNNI3, TNNT2, SNTA1, ACTC, PRKAG2, CSRP3, TNNC1, JPH2

Результат

Мутаций не выявлено

ЗАКЛЮЧЕНИЕ:

Патогенных мутаций, связанных с развитием данного заболевания, не выявлено.

Гипертрофическая кардиомиопатия: изолированная гипертрофия левого желудочка

Разновидность кардиомиопатии, при которой происходит изолированное увеличение толщины стенок только левого желудочка. Гипертрофия приводит к нарушению сократительной способности сердечной мышцы и нарушениям ритма. По данным литературы, изолированная гипертрофия левого желудочка встречается у 17,4% пациентов с различными заболеваниями сердца.



Ген

*PLN, CACNA1C, DES, FH1, FLNC, GLA,
LAMP2, PRKAG2, PTPN11, RAF1, RIT1, TTR*

Результат

Мутаций не выявлено

ЗАКЛЮЧЕНИЕ:

Патогенных мутаций, связанных с развитием данного заболевания, не выявлено.

Дилатационная кардиомиопатия

Разновидность кардиомиопатии, при которой происходит расширение (дилатация) камер сердца, при этом стенки камер сердца становятся тоньше. Так же нарушается сократительная способность миокарда и могут возникать нарушения ритма. Распространенность дилатационной кардиомиопатии составляет 1 случай на 2500 человек.



Ген

TTN, CTNNA3, NEXN, PSEN2, NOTCH2, MYPN, NEBL, RBM20, ANKRD1, ILK, TMPO, ABCC9, SGCG, MYH6, PSEN1, SMAD6, FOXC2, TCAP, SGCA, DTNA, MIB1, GATA6, FHOD3, CALR3, MYLK2, JPH2, GATA5, DLG1, MYOZ2, PDLIM3, SGCB, NKX2-5, SDHA, LAMA4, FOXC1, HSPB1, SGCE, GATAD1, GATA4, MURC, NOTCH1, FKTN, LAMP2, FLNA, FHL1, EYA4, SNTA1, TGFB3, SCN5A, ACTN2, JUP, PLN, HCN4, RYR2, DSC2, DSG2, DSP, PKP2, PRKAG2, TMEM43, CAV3, DES, EMD, LMNA, TNNT3, TNNT2, CACNA1C, DMD, SGCD, ACTC1, VCL, CSRP3, BAG3, CRYAB, FLNC, MYBPC3, MYL2, MYL3, TPM1, TAZ, ZASP (LDB3), MYH7, TNNC1, KCNE3, LMNA

Результат

Мутаций не выявлено

ЗАКЛЮЧЕНИЕ:

Патогенных мутаций, связанных с развитием данного заболевания, не выявлено.

Другие кардиомиопатии



Ген

GLA, LAMP2, HCN4

Результат

Мутаций не выявлено

ЗАКЛЮЧЕНИЕ:

Патогенных мутаций, связанных с развитием данного заболевания, не выявлено.

Рестриктивная кардиомиопатия

Разновидность кардиомиопатии, при которой отмечается значительное увеличение жесткости стенок желудочков сердца. Излишняя жесткость не позволяет сердцу полноценно наполниться кровью. Точных данных о распространенности нет, этот тип кардиомиопатии встречается редко.



Ген

TTR, TNNI3, KIF20A, TNNT2

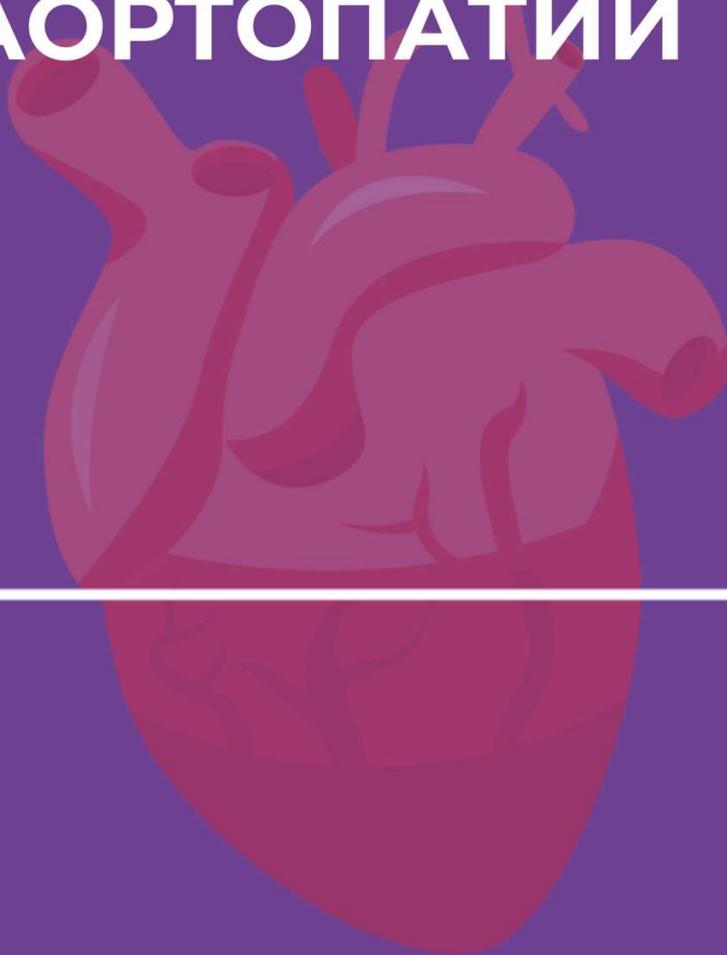
Результат

Мутаций не выявлено

ЗАКЛЮЧЕНИЕ:

Патогенных мутаций, связанных с развитием данного заболевания, не выявлено.

АОРТОПАТИИ



Аортопатии – это группа заболеваний, которая характеризуется расширениями аорты, что в конечном итоге может привести к разрыву этого магистрального кровеносного сосуда.

■■■■■ Аневризма грудной аорты

Аневризма грудного отдела аорты - это расширение аорты выше диафрагмы. Аорта – крупнейший магистральный сосуд, который несет кровь от сердца и участвует в формировании большого круга кровообращения. Аневризма аорты может формироваться бессимптомно и долгое время не иметь клинических проявлений. Распространенность, по данным литературы, составляет 6 случаев на 100000 человек.



Ген

ACTA2, COL3A1, FBNI, MYH11, SMAD3, TGFB2, TGFB1, TGFB2, MYLK, LOX, PRKG1, FEMP2, ELN, FBN2, FLNA, NOTCH1, SLC2A10, SMAD4, SKI, TGFB3

Результат

Мутаций не выявлено

ЗАКЛЮЧЕНИЕ:

Патогенных мутаций, связанных с развитием данного заболевания, не выявлено.

||||| Аортопатия: синдром Марфана

Синдром Марфана – наследственное заболевание соединительной ткани, при котором в том числе может нарушаться строение аорты. При этом синдроме может происходить внезапный разрыв и расслоение аорты. Распространенность составляет 1 случай на 5000 человек.



Ген

FBN1

Результат

Мутаций не выявлено

ЗАКЛЮЧЕНИЕ:

Патогенных мутаций, связанных с развитием данного заболевания, не выявлено.

Аортопатия: синдром Элерса-Данло, сосудистый тип

Синдром Элерса–Данло – группа заболеваний, которая связана с нарушением синтеза коллагена, что приводит к повышенной хрупкости сосудов. При этом синдроме помимо поражения сосудов отмечается повышенная растяжимость кожи, повышенная подвижность суставов. При сосудистом типе синдрома Элерса–Данло может происходить внезапный разрыв и расслоение аорты. Распространенность составляет 1 случай на 100000 человек.



Ген

COL3A1

Результат

Мутаций не выявлено

ЗАКЛЮЧЕНИЕ:

Патогенных мутаций, связанных с развитием данного заболевания, не выявлено.

НАРУШЕНИЯ РИТМА СЕРДЦА



Нарушения ритма сердца – обширная группа заболеваний, которые проявляются нарушением проводимости электрических импульсов в миокарде. Заболевания проявляются либо замедлением частоты сердечных сокращений (менее 40 ударов в минуту, брадикардия), либо повышением частоты сердечных сокращений (более 90 ударов в минуту, тахикардия), либо аритмией (сокращения сердечной мышцы происходят через неравные промежутки времени).

Другие наследственные аритмогенные синдромы

Наследственные аритмогенные синдромы – разнородная группа нарушений ритмов сердечной деятельности, которые могут сопровождаться как замедлением частоты сердечных сокращений (менее 40 ударов в минуту), так и повышением частоты сердечных сокращений (более 90 ударов в минуту). Нарушение ритма может возникать в различных отделах сердца – в желудочках, в предсердиях.



Ген

SCN5A, NKX2-5, RYR2, PRKAG2

Результат

Мутаций не выявлено

ЗАКЛЮЧЕНИЕ:

Патогенных мутаций, связанных с развитием данного заболевания, не выявлено.

Катехоламинергическая желудочковая тахикардия

Катехоламинергическая желудочковая тахикардия – это наследственное нарушение ритма, которое возникает вследствие нестабильной работы клеток проводящей системы сердца в момент активации симпатической нервной системы, например, при физической нагрузке или эмоциональных переживаниях. Опасность катехоламинергической желудочковой тахикардии заключается в том, что она может приводить к внезапной сердечной смерти. При этом стоит отметить, что без активации симпатической нервной системы, то есть в покое, сохраняется нормальный ритм. Точных сведений о распространенности нет, по некоторым данным, катехоламинергическая желудочковая тахикардия встречается с частотой 1 случай на 10000 человек.



Ген

TRDN, RYR2, CASQ2

Результат

Мутаций не выявлено

ЗАКЛЮЧЕНИЕ:

Патогенных мутаций, связанных с развитием данного заболевания, не выявлено.

Нервно-мышечные заболевания

Нервно-мышечные заболевания – это достаточно большая группа заболеваний, которая вызывается поражением мотонейронов и нервных путей, что приводит к нарушению сокращений скелетной мускулатуры и мышечной слабости. Нервно-мышечные заболевания могут сопровождаться различными нарушениями ритма сердца и синдромом внезапной сердечной смерти. Распространенность всех нервно-мышечных заболеваний составляет от 1 до 10 случаев на 100000 человек.



Ген

CAV3, DES, EMD, LMNA, DMD, SGCD, BAG3, CRYAB, FLNC, MYH7, FHL1, TCAP, SYNE1, SYNE2, TMEM43, FKRP, LDB3, DYSF, BVES, SGCG, CAVIN1, SCN4A, KCNJ2, DNAJB6, SGCA, SGCB, TAZ, ACTA1, D4Z4, DMPK, CNBP, FXN

Результат

Мутаций не выявлено

ЗАКЛЮЧЕНИЕ:

Патогенных мутаций, связанных с развитием данного заболевания, не выявлено.

Синдром Бругада

Синдром Бругада – это заболевание, приводящее к жизнеугрожающим нарушениям проведения импульса в сердце, характеризуется типичной картиной изменения интервала ST на электрокардиограмме, нарушениями ритма сердца в виде учащенного сокращения желудочков сердца (желудочковая тахикардия), обморочными и предобморочными состояниями, высоким риском развития внезапной сердечной смерти вследствие желудочковой тахикардии. Точных сведений о распространенности синдрома Бругада нет. По некоторым данным, встречается с частотой 1-5 случаев на 10 000 человек в европейской популяции.



Ген

SCN5A, GPD1L, HCN4, KCNE3

Результат

Мутаций не выявлено

ЗАКЛЮЧЕНИЕ:

Патогенных мутаций, связанных с развитием данного заболевания, не выявлено.

Синдром слабости синусового узла

Синдром слабости синусового узла – заболевание, которое возникает из-за поражения синусно-предсердного узла, который является главным генератором электрической активности сердца. При данном виде нарушения ритма снижается частота сердечных сокращений (брадикардия), также могут возникать головокружение, снижение переносимости физических нагрузок, обмороки. Синдром слабости синусового узла возникает как по причине врожденного нарушения работы ионных каналов сердца, так и по другим причинам, включая естественные процессы старения, инфаркт миокарда, миокардит и другие заболевания, повреждающие сердце. Оценить распространенность синдрома синусового узла сложно, поскольку заболевание часто протекает бессимптомно. Среди здоровых детей распространенность синдрома слабости синусового узла составляет 2%.



Ген

MYH6, SCN5A, HCN4, GNB2

Результат

Мутаций не выявлено

ЗАКЛЮЧЕНИЕ:

Патогенных мутаций, связанных с развитием данного заболевания, не выявлено.

Синдром удлинённого интервала QT

Синдром удлинённого интервала QT – это заболевание, приводящее к жизнеугрожающим нарушениям проведения импульса в сердце, характеризуется изменениями на электрокардиограмме в виде удлинения интервала QT, нарушениями ритма сердца в виде учащенного сокращения желудочков сердца (желудочковая тахикардия), обморочными и предобморочными состояниями и высоким риском развития внезапной сердечной смерти вследствие желудочковой тахикардии. Изменения интервала QT может также возникать под действием факторов окружающей среды (диета, прием некоторых препаратов) - в таком случае имеет обратимый характер. Причиной развития генетически обусловленного заболевания является нарушение в работе натриевых и кальциевых каналов из-за мутаций в генах, которые их кодируют. Распространенность генетически обусловленного синдрома удлинённого интервала QT составляет примерно 1 случай на 5000 человек.



Ген

CALM1, CALM2, CALM3, KCNE2, KCNQ1, SCN5A, KCNH2, KCNE1, KCNJ2, KCNJ5, CACNA1C, AKAP9, ANK9, CAV3, SNTA1

Результат

Мутаций не выявлено

ЗАКЛЮЧЕНИЕ:

Патогенных мутаций, связанных с развитием данного заболевания, не выявлено.

||||| Фибрилляция предсердий

Фибрилляция предсердий – одно из самых распространенных нарушений сердечного ритма, при котором происходят хаотичные сокращения предсердий с высокой частотой. Данное нарушение возникает из-за нескоординированной электрической активности предсердий. При отсутствии лечения фибрилляция предсердий увеличивает риск инсульта и внезапной сердечной смерти. Осложнения фибрилляции предсердий могут возникнуть в любом возрасте. Распространенность составляет 482 случая на 100000 человек.



Ген

*KCNA5, KCNE2, KCNQ1, NUP155, SCN3B,
SCN1B, SCN5A*

Результат

Мутаций не выявлено

ЗАКЛЮЧЕНИЕ:

Патогенных мутаций, связанных с развитием данного заболевания, не выявлено.

ВРОЖДЕННЫЕ ПОРОКИ СЕРДЦА



Дефект межпредсердной перегородки

Дефект межпредсердной перегородки является одним из самых встречаемых врожденных пороков сердца и составляет примерно 10% всех пороков сердца. Некоторые дефекты межпредсердной перегородки (например, открытое овальное окно) могут закрываться спонтанно в младенчестве или детстве, в части случаев дефекты межпредсердной перегородки остаются открытыми в зрелом возрасте и без хирургической коррекции могут вызвать сердечную недостаточность, аритмии и другие осложнения.



Ген

ACTC1, GATA4, GATA6, NKX2-5, TLL1, TBX20

Результат

Мутаций не выявлено

ЗАКЛЮЧЕНИЕ:

Патогенных мутаций, связанных с развитием данного заболевания, не выявлено.

||||| Синдром Тимоти: сердечная форма

Синдром Тимоти – редкое генетическое заболевание, которое приводит к поражению сердца, может проявляться нарушением сердечного ритма (удлиненный интервал QT) в сочетании с гипертрофической кардиомиопатией и дефектами межжелудочковой перегородки.



Ген

CACNA1C

Результат

Мутаций не выявлено

ЗАКЛЮЧЕНИЕ:

Патогенных мутаций, связанных с развитием данного заболевания, не выявлено.



ДРУГИЕ ЗАБОЛЕВАНИЯ

Ишемическая болезнь сердца

Ишемическая болезнь сердца (ИБС) — острое или хроническое поражение миокарда, которое возникает вследствие уменьшения или прекращения снабжения сердечной мышцы артериальной кровью. Инфаркт миокарда – является острой формой ишемической болезни сердца, стенокардия напряжения – проявление хронической ишемической болезни сердца. В основе этого состояния лежат патологические процессы в системе артерий, которые поставляют кровь непосредственно в миокард (коронарные артерии). ИБС - широко распространенное заболевание во всем мире, в Российской Федерации распространенность составляет 587,6 на 100 000 человек.



Ген

MRAS, BRAP, MIA3

Результат

Мутаций не выявлено

ЗАКЛЮЧЕНИЕ:

Патогенных мутаций, связанных с развитием данного заболевания, не выявлено.

Легочная артериальная гипертензия

Легочная артериальная гипертензия – группа заболеваний, которые характеризуются повышением давления в малом кругу кровообращения, проходящем через легочные сосуды и сердце. Повышенное давление в легочных артериях вызывает перегрузку сердца и со временем приводит к сердечной недостаточности. Легочная артериальная гипертензия может быть наследственной и в таком случае чаще встречается в молодом и среднем возрасте. Распространенность - около 15-25 человек на 1 000 000.



Ген

BMPR2, CAV1, ACVRL1, ENG, AQP1, ATP13A3, BMPR1B, KCNK3, KLF2, SARS2, SMAD4, SMAD9, SOX17

Результат

Мутаций не выявлено

ЗАКЛЮЧЕНИЕ:

Патогенных мутаций, связанных с развитием данного заболевания, не выявлено.

Наследственная геморрагическая телеангиэктазия

Наследственная геморрагическая телеангиэктазия (болезнь Рандю-Ослера-Вебера) - сосудистое заболевание, которое характеризуется истончением стенок мелких кровеносных сосудов и их расширением (аневризмы). Мелкие кровеносные сосуды с расширенными стенками образуют сеть, напоминающую паутину, они легко повреждаются и кровоточат. Расширение сосудов происходит из-за нарушения строения сосудистой стенки. Встречается примерно с частотой 2 случая на 100 000 человек.



Ген

GDF2, SMAD4, ACVRL1, ENG

Результат

Мутаций не выявлено

ЗАКЛЮЧЕНИЕ:

Патогенных мутаций, связанных с развитием данного заболевания, не выявлено.

||||| Наследственная тромбофилия

Тромбофилия – это врожденная предрасположенность к тромбообразованию, которое может вызвать закупорку крупных и мелких сосудов, в том числе вен нижних конечностей, и тромбоэмболию легочной артерии. Тромбоз сосудов может приводить к нарушению кровоснабжения органов и тканей, нарушению их функций, а также зачастую к смерти больного. Распространенность тромбоза глубоких вен среди популяции составляет 50 случаев на 100 000 населения, а тромбоэмболии легочной артерии – 1 случай на 1000 человек в год.



Ген

F9, PROC, PROS1, SERPINC1

Результат

Мутаций не выявлено

ЗАКЛЮЧЕНИЕ:

Патогенных мутаций, связанных с развитием данного заболевания, не выявлено.

Семейная гиперхолестеринемия

Семейная гиперхолестеринемия является достаточно распространенным наследственным заболеванием, которое сопровождается повышением концентрации холестерина и преждевременным развитием атеросклероза и ранней ишемической болезни сердца. Холестерин откладывается не только в стенке сосудов, но также в радужке глаза, в коже и сухожилиях. Распространенность гиперхолестеринемии варьирует в зависимости от формы, гетерозиготная семейная гиперхолестеринемия встречается с частотой 1 случай на 200-250 человек.



Ген

LDLR, LDLRAP1, PCSK9, APOB, LIPA, ABCG5, ABCG8, APOE

Результат

Мутаций не выявлено

ЗАКЛЮЧЕНИЕ:

Патогенных мутаций, связанных с развитием данного заболевания, не выявлено.



ФАРМАКОГЕНЕТИКА

В этом разделе представлена информация об особенностях реакции организма на лекарственные препараты. Некоторые побочные реакции, эффективность лекарственных средств зависят от генетических факторов.

Всё — яд, всё — лекарство;
то и другое определяет доза.

Парацельс

ИНДИВИДУАЛЬНАЯ РЕАКЦИЯ НА НАИБОЛЕЕ ЧАСТО ИСПОЛЬЗУЕМЫЕ ЛЕКАРСТВЕННЫЕ ПРЕПАРАТЫ

НАИМЕНОВАНИЕ ПРЕПАРАТА	ФАРМАКОЛОГИЧЕСКАЯ ГРУППА	РЕЖИМ ДОЗИРОВАНИЯ	РИСК ПОБОЧНЫХ ЭФФЕКТОВ	АЛЬТЕРНАТИВНАЯ ТЕРАПИЯ
Противоопухолевые средства				
Капецитабин	Антиметаболиты	Стандартная доза	Низкий	Не обязательна
Карбамазепин		Индивидуальная доза	Средний	Возможна
Меркаптопурин		Индивидуальная доза	Средний	Возможна
Метотрексат		Стандартная доза	Низкий	Не обязательна
Тиогуанин		Индивидуальная доза	Средний	Возможна
Фторурацил		Стандартная доза	Низкий	Не обязательна
Фторурацил		Стандартная доза	Низкий	Не обязательна
Цисплатин		Индивидуальная доза	Средний	Возможна
Эрлотиниб	Противоопухолевые средства	Стандартная доза	Низкий	Не обязательна
Иринотекан	Противоопухолевые средства растительного происхождения	Индивидуальная доза	Средний	Возможна
Средства для лечения заболеваний желудочно-кишечного тракта				
Деклансопразол	Ингибиторы протонного насоса	Индивидуальная доза	Средний	Возможна
Лансопразол		Индивидуальная доза	Средний	Возможна
Омепразол		Индивидуальная доза	Средний	Возможна
Пантопразол		Индивидуальная доза	Средний	Не обязательна
Рабепразол		Стандартная доза	Низкий	Не обязательна
Эзомерпразол		Индивидуальная доза	Средний	Возможна

НАИМЕНОВАНИЕ ПРЕПАРАТА	ФАРМАКОЛОГИЧЕСКАЯ ГРУППА	РЕЖИМ ДОЗИРОВАНИЯ	РИСК ПОБОЧНЫХ ЭФФЕКТОВ	АЛЬТЕРНАТИВНАЯ ТЕРАПИЯ
------------------------	--------------------------	-------------------	------------------------	------------------------

Средства для лечения заболеваний нервной системы

Фенитоин	Антиаритмические средства, Противоэпилептические средства	Индивидуальная доза	Средний	Возможна
Амитриптилин	Антидепрессанты	Индивидуальная доза	Средний	Возможна
Венлафаксин		Стандартная доза	Низкий	Не обязательна
Имипрамин		Индивидуальная доза	Средний	Возможна
Кломипрамин		Стандартная доза	Низкий	Не обязательна
Пароксетин		Стандартная доза	Низкий	Не обязательна
Сертралин		Индивидуальная доза	Средний	Возможна
Циталопрам		Индивидуальная доза	Средний	Возможна
Арипипразол		Нейролептики	Индивидуальная доза	Средний
Клозапин	Индивидуальная доза		Средний	Возможна
Клобазам	Противоэпилептические средства	Стандартная доза	Низкий	Не обязательна
Диазепам	Противоэпилептические средства, Анксиолитики	Стандартная доза	Низкий	Не обязательна

Средства для лечения заболеваний сердечно-сосудистой системы

Атомоксетин	Адрено- и симпатомиметики (альфа-, бета-)	Стандартная доза	Низкий	Не обязательна
Карведилол	Альфа- и бета-адреноблокаторы	Стандартная доза	Низкий	Не обязательна
Аспирин	Антиагреганты	Стандартная доза	Низкий	Не обязательна
Клопидогрел		Стандартная доза	Низкий	Не обязательна

НАИМЕНОВАНИЕ ПРЕПАРАТА	ФАРМАКОЛОГИЧЕСКАЯ ГРУППА	РЕЖИМ ДОЗИРОВАНИЯ	РИСК ПОБОЧНЫХ ЭФФЕКТОВ	АЛЬТЕРНАТИВНАЯ ТЕРАПИЯ
------------------------	--------------------------	-------------------	------------------------	------------------------

Средства для лечения заболеваний сердечно-сосудистой системы

Варфарин	Антикоагулянты	Стандартная доза	Низкий	Не обязательна
Метопролол	Бета-адреноблокаторы	Стандартная доза	Низкий	Не обязательна
Аторвастатин	Статины	Стандартная доза	Низкий	Не обязательна
Правастатин		Стандартная доза	Низкий	Не обязательна
Розувастатин		Стандартная доза	Низкий	Не обязательна
Симвастатин		Стандартная доза	Низкий	Не обязательна
Флувастатин		Индивидуальная доза	Средний	Возможна

Средства для лечения инфекционных заболеваний

Гентамицин	Аминогликозиды, Офтальмологические средства	Стандартная доза	Низкий	Не обязательна
Пэгинтерферон альфа-2а	Интерфероны	Индивидуальная доза	Средний	Возможна
Невирапин	Противовирусные (за исключением ВИЧ) средства	Индивидуальная доза	Средний	Возможна
Цепэгинтерферон альфа-2b	Противовирусные (за исключением ВИЧ) средства, Интерфероны	Индивидуальная доза	Средний	Возможна
Вориконазол	Противогрибковые средства	Индивидуальная доза	Средний	Возможна
Атазанавир	Средства для лечения ВИЧ-инфекции	Стандартная доза	Низкий	Не обязательна
Долутегравир		Стандартная доза	Низкий	Не обязательна
Эфавиренз		Индивидуальная доза	Средний	Возможна
Абакавир	Средства для лечения ВИЧ-инфекции, Противовирусные средства	Стандартная доза	Низкий	Не обязательна

НАИМЕНОВАНИЕ ПРЕПАРАТА	ФАРМАКОЛОГИЧЕСКАЯ ГРУППА	РЕЖИМ ДОЗИРОВАНИЯ	РИСК ПОБОЧНЫХ ЭФФЕКТОВ	АЛЬТЕРНАТИВНАЯ ТЕРАПИЯ
------------------------	--------------------------	-------------------	------------------------	------------------------

Средства для лечения ревматологических заболеваний

Азатиоприн	Иммунодепрессанты	Индивидуальная доза	Средний	Возможна
Аллопуринол	Противоподагрическое средство	Индивидуальная доза	Средний	Возможна

Средства для лечения туберкулеза

Изониазид	Синтетические антибактериальные средства	Индивидуальная доза	Средний	Не обязательна
------------------	--	----------------------------	----------------	-----------------------

Средства для наркоза

Галотан	Наркозные средства	Стандартная доза	Низкий	Не обязательна
Десфлуран		Стандартная доза	Низкий	Не обязательна
Изофлуран		Стандартная доза	Низкий	Не обязательна
Севофлуран		Стандартная доза	Низкий	Не обязательна

Средства, уменьшающие болевой синдром

Ибупрофен	Нестероидные противовоспалительные средства	Стандартная доза	Низкий	Не обязательна
Лорноксикам		Стандартная доза	Низкий	Не обязательна
Мелоксикам		Стандартная доза	Низкий	Не обязательна
Пироксикам		Стандартная доза	Низкий	Не обязательна
Теноксикам		Стандартная доза	Низкий	Не обязательна
Трамадол	Опиоидные ненаркотические анальгетики	Индивидуальная доза	Средний	Возможна
Кодеин	Противокашлевые средства, Опиоидные наркотические анальгетики	Стандартная доза	Низкий	Не обязательна

ЗАКЛЮЧЕНИЕ:

Рекомендована индивидуальная дозировка следующих препаратов:

ПРЕПАРАТ	ГЕН	ПОЛИМОРФИЗМ	ГЕНОТИП
Азатиоприн	<i>TPMT</i>	rs1800462	CC
Аллопуринол	<i>CDSN</i>	rs3095318	AT
Амитриптилин	<i>CYP2C19</i>	rs12248560	TT
Арипипразол	<i>CYP2D6</i>	rs1058164	GG
Арипипразол	<i>CYP2D6</i>	rs28371699	AA
Вориконазол	<i>CYP2C19</i>	rs12248560	TT
Декслансопрозол	<i>CYP2C19</i>	rs12248560	TT
Изониазид	<i>NAT2</i>	rs1799931	AG
Имипрамин	<i>CYP2C19</i>	rs12248560	TT
Иринотекан	<i>UGT1A1</i>	rs4124874	GT
Карбамазепин	<i>HLA-B*1502</i>	rs3909184	GG
Клозапин	<i>MC4R</i>	rs489693	AC
Лансопрозол	<i>CYP2C19</i>	rs12248560	TT
Меркаптопурин	<i>TPMT</i>	rs1800462	CC
Невирапин	<i>CYP2B6</i>	rs3745274	GT
Омепразол	<i>CYP2C19</i>	rs12248560	TT
Пантопрозол	<i>CYP2C19</i>	rs12248560	TT
Пэгинтерферон альфа-2а	<i>IFNL4</i>	rs12979860	CT
Сертралин	<i>CYP2C19</i>	rs12248560	TT
Тиогуанин	<i>TPMT</i>	rs1800462	CC
Трамадол	<i>CYP2D6</i>	rs1065852	AG
Трамадол	<i>CYP2D6</i>	rs28588594	AG
Трамадол	<i>CYP2D6</i>	rs3892097	CT
Фенитоин	<i>HLA-B*1502</i>	rs3909184	GG
Флувастатин	<i>SLCO1B1</i>	rs11045819	AC

ПРЕПАРАТ	ГЕН	ПОЛИМОРФИЗМ	ГЕНОТИП
Цепэгинтерферон альфа-2b	<i>IFNL3</i>	rs8099917	GT
Цепэгинтерферон альфа-2b	<i>IFNL4</i>	rs12979860	CT
Цисплатин	<i>ERCC1</i>	rs3212986	AC
Циталопрам	<i>CYP2C19</i>	rs12248560	TT
Эзомепразол	<i>CYP2C19</i>	rs12248560	TT
Эфавиренз	<i>CYP2B6</i>	rs3745274	GT

РЕКОМЕНДОВАНО:

Проконсультируйтесь с Вашим доктором при назначении препаратов из этого списка.

Для следующих препаратов индивидуальная дозировка не рекомендована*:

Абакавир	Клопидогрел
Аспирин	Кодеин
Атазанавир	Лидокаин
Атомoksetин	Лозартан
Аторвастатин	Лорноксикам
Варфарин	Мелоксикам
Венлафаксин	Метопролол
Галотан	Метотрексат
Гентамицин	Пароксетин
Десфлуран	Пироксикам
Диазепам	Правастатин
Долутегравир	Рабепразол
Ибупрофен	Розувастатин
Изофлуран	Севofлуран
Ирбесартан	Симвастатин
Капецитабин	Теноксикам
Карведилол	Фторурацил
Клобазам	Эрлотиниб
Кломипрамин	

*список исследуемых мутаций предоставляется по запросу.

II. ГЕНЕТИЧЕСКИЕ ОСОБЕННОСТИ РАЗВИТИЯ МУЛЬТИФАКТОРНЫХ ЗАБОЛЕВАНИЙ

В данном разделе представлена информация о Вашей предрасположенности к многофакторным, или мультифакторным, заболеваниям. В развитии мультифакторных заболеваний важную роль играют как наличие генетической предрасположенности, так и внешние условия, в том числе образ жизни. При сильном воздействии внешних условий, неправильном образе жизни мультифакторное заболевание может возникнуть даже у человека без предрасположенности.

СОДЕРЖАНИЕ РАЗДЕЛА

ЗАБОЛЕВАНИЯ СЕРДЕЧНО-СОСУДИСТОЙ СИСТЕМЫ	стр. 72
ЗАБОЛЕВАНИЯ ЭНДОКРИННОЙ СИСТЕМЫ	стр. 78
ЗАБОЛЕВАНИЯ НЕРВНОЙ СИСТЕМЫ	стр. 86
ИММУННЫЕ ЗАБОЛЕВАНИЯ	стр. 99
ЗАБОЛЕВАНИЯ ДЫХАТЕЛЬНОЙ СИСТЕМЫ	стр. 118
ЗАБОЛЕВАНИЯ ОПОРНО-ДВИГАТЕЛЬНОГО АППАРАТА	стр. 123
ЗАБОЛЕВАНИЯ ГЛАЗ	стр. 132
ЗАБОЛЕВАНИЯ МОЧЕПОЛОВОЙ СИСТЕМЫ	стр. 139
БОЛЕЗНИ ОРГАНОВ ПИЩЕВАРЕНИЯ	стр. 144
ЗАБОЛЕВАНИЯ КОЖИ	стр. 152



6659564
5545646
8956564
6564548
1265489
4565456
9894465
3125646
5678987
7643547

3

5	77568	45343	305945
5453	354	2313	321232
2354	23532	35123	3542
354534	321	23123	2312
24554	534312	45576867988	
241231	2121		
322	23223		

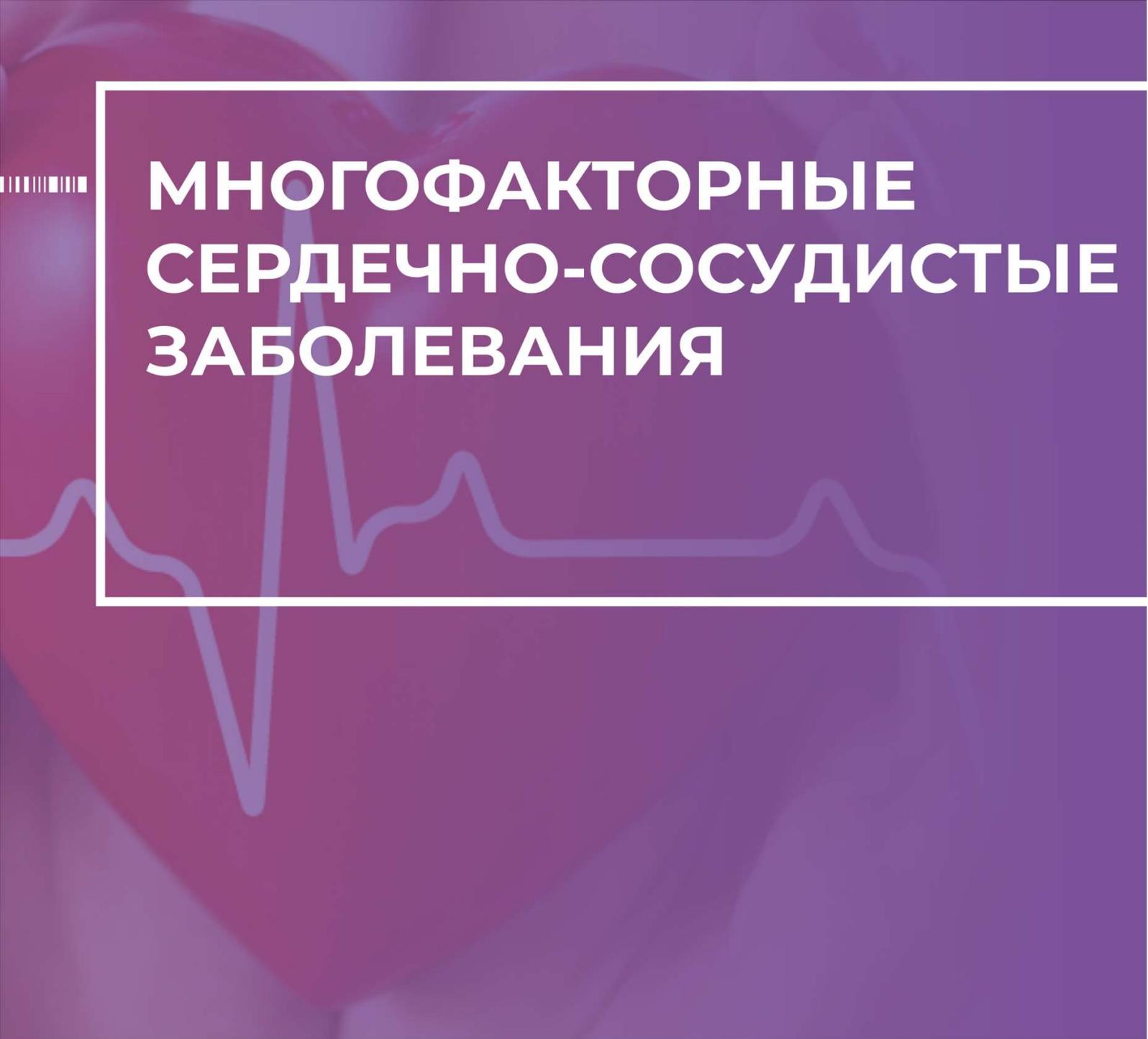


7865	45343
35453	2313
2354	321232
354534	35123
24554	3542
241231	23123
322	2312

77568
354
23532
321
534312
2121
23223

45343
2313
321232
35123
3542
23123
2312





МНОГОФАКТОРНЫЕ СЕРДЕЧНО-СОСУДИСТЫЕ ЗАБОЛЕВАНИЯ

ВАШ РЕЗУЛЬТАТ:

ЗАБОЛЕВАНИЕ	ГЕН	ПОЛИМОР-ФИЗМ	ВАРИАНТЫ*	ВАШ ГЕНОТИП	ЗАКЛЮЧЕНИЕ
Многофакторные заболевания сердечно-сосудистой системы					
Артериальная гипертензия	<i>AGT</i>	rs699	AG GG AA	AG	Без особенностей
Инфаркт миокарда	<i>WDR12</i>	rs6725887	CC CT TT	TT	Без особенностей
Склонность к тромбозу (тромбофилия)	<i>F2</i>	rs1799963	AA AG GG	GG	Без особенностей
	<i>F5</i>	rs6025	CT CC TT	CC	Без особенностей

* Зеленым цветом выделен наиболее распространенный- «обычный» вариант гена.

Оранжевым цветом - выявленная особенность.

**Причиной результата «Не определено» может быть недостаточная степень прочтения в данной области генома.

В норме у человека при полногеномном секвенировании результат может быть не определен примерно для 5% генома

Артериальная гипертензия

Артериальная гипертензия распространена среди 40–50 % населения. Данное состояние характеризуется повышением систолического артериального давления (более 130 мм.рт.ст.) и диастолического (более 90 мм.рт.ст). Артериальная гипертензия - многофакторное заболевание. На его развитие влияют следующие факторы:

- малоподвижный образ жизни;
- ожирение;
- курение;
- частые стрессы;
- сахарный диабет 2 типа;
- наследственная предрасположенность.

ИССЛЕДУЕМЫЙ ГЕН: **AGT**



В организме существуют специальные системы, которые контролируют артериальное давление, в частности ренин-ангиотензин-альдостероновая система, при повышении её активности может расти артериальное давление. Полиморфизм rs699 в гене ангиотензиногена (*AGT*) способствует увеличению концентрации ангиотензиногена в сыворотке крови, что приводит к предрасположенности к высокому артериальному давлению.

Ген	Исследуемый полиморфизм	Ваш генотип
AGT	rs699	AG

ЗАКЛЮЧЕНИЕ:

У Вас выявлен нормальный вариант гена.

Инфаркт миокарда

Инфаркт миокарда – это острое заболевание, при котором из-за недостатка кровоснабжения отмирает участок сердечной мышцы. В возрастной группе до 40 лет у мужчин встречается гораздо чаще, чем у женщин. В качестве основных факторов риска выделяют неправильное питание, употребление большого количества жиров, недостаточную двигательную активность, гипертоническую болезнь, вредные привычки (курение, злоупотребление алкоголем), стресс, ожирение, сахарный диабет. Первым признаком заболевания является боль, которая возникает в области за грудиной и продолжается более 30 минут. Ей сопутствуют бледность, беспокойство, тошнота и холодный пот. Могут быть нарушения ритма.

ИССЛЕДУЕМЫЙ ГЕН: **WDR12**



В крупных исследованиях было установлено, что определенный вариант гена *WDR12* ассоциирован с ранним инфарктом миокарда, а также с изменениями некоторых метаболических параметров – более высоким уровнем общего холестерина, триглицеридов, «плохого» холестерина.

Ген	Исследуемый полиморфизм	Ваш генотип
WDR12	rs6725887	TT

ЗАКЛЮЧЕНИЕ:

У Вас выявлен нормальный вариант гена.

■■■■■ Склонность к тромбозу (тромбофилия)

Тромбофилия – это врожденная повышенная свертываемость крови и, как следствие, предрасположенность к образованию тромбов. Тромбы могут образовываться в любом сосуде и приводить к блокированию течения по нему крови. Тромбозы сосудов приводят к нарушению работы органов, к которым перекрыт кровоток. Наиболее часто поражаются сердце, мозг, легкие и желудочно-кишечный тракт.

ИССЛЕДУЕМЫЕ ГЕНЫ: *F2*, *F5*



Гены *F5* и *F2* кодируют звенья свертывающей системы крови - факторы свертывания 5(V) и 2(II) соответственно.

Ген	Исследуемый полиморфизм	Ваш генотип
<i>F2</i>	rs1799963	GG
<i>F5</i>	rs6025	CC

ЗАКЛЮЧЕНИЕ:

У Вас выявлен нормальный вариант генов.

ПРОФИЛАКТИКА СЕРДЕЧНО-СОСУДИСТЫХ ЗАБОЛЕВАНИЙ:

Общие рекомендации:

Физическая активность

- от 150 до 300 минут тренировок средней интенсивности в неделю;
- минимум 2 силовые тренировки в неделю на все группы мышц.

Питание

- фрукты и овощи – 400 грамм в день;
- соль – менее 5 грамм в день;
- несоленые орехи – 30 грамм в день;
- красное мясо не более 500 грамм в неделю;
- рыба 1-2 раза в неделю;
- сладкие напитки (соки, газированные сладкие напитки) – полный отказ.

Отказаться от приема алкоголя.

Курение

- Полный отказ.

При наличии хронических сердечно-сосудистых заболеваний, нарушений липидного и углеводного обмена необходимо регулярное наблюдение у лечащего врача и выполнение назначений.

ЗАБОЛЕВАНИЯ ЭНДОКРИННОЙ СИСТЕМЫ

Эндокринная система регулирует обменные процессы при помощи особых сигнальных молекул – гормонов. Гормоны – это биологически активные вещества, которые связываются со специальными рецепторами. Гормоны называют «регуляторами жизни». Они регулируют физическое развитие (в частности, рост и вес), психическое развитие, эмоциональное состояние, устойчивость к стрессовым ситуациям, половые признаки и функции, процессы деторождения, старения и даже воспалительные реакции.

НА РАЗВИТИЕ ЗАБОЛЕВАНИЙ ЭНДОКРИННОЙ СИСТЕМЫ ВЛИЯЮТ ВНЕШНИЕ ФАКТОРЫ:

ГЛАВНЫМИ ОРГАНАМИ ЭНДОКРИННОЙ СИСТЕМЫ ЯВЛЯЮТСЯ:

- Гипофиз (располагается в зоне головного мозга) – железа-«королева» эндокринной системы, вырабатывает релизинг-гормоны, тропные гормоны, окситоцин и другие, которые в совокупности регулируют все эндокринные железы организма
- Эпифиз (также располагается в зоне головного мозга) вырабатывает мелатонин, серотонин, ряд других гормонов, включая тропные, которые в совокупности контролируют циркадианные ритмы, сон и бодрствование, половое созревание и функции и многое другое
- Щитовидная железа вырабатывает гормоны трийодтиронин и четырейодтиронин, которые регулируют процессы роста, развитие скелета, умственного развития, общий уровень метаболизма организма.
- Яички (тестикулы) вырабатывают преимущественно тестостерон, который регулирует половое созревание по мужскому типу, половые и репродуктивные функции мужчины
- Инфекционные заболевания могут спровоцировать аутоиммунное поражение эндокринных желез.
- Нарушения пищевого поведения, переедание и низкая физическая активность – приводят к набору массы тела и ожирению, что в конечном итоге может поражать все эндокринные железы, в особенности поджелудочную железу.
- Яичник - парная женская половая железа, расположенная в малом тазу по обеим сторонам матки; является органом, где образуются и созревают яйцеклетки и вырабатываются половые гормоны.
- Надпочечники вырабатывают глюкокортикостероиды, минералкортикоиды, тестостерон, которые в совокупности регулируют устойчивость организма к стрессовым ситуациям, болезням, поддерживают водно-солевой баланс, поддерживают половые функции мужчин и женщин.

Самое важное – это то,
что невидимо.

Антуан де Сент-Экзюпери

Мы проанализировали Вашу наследственную предрасположенность к развитию заболеваний эндокринной системы. Результат анализа не является диагнозом и не означает 100%-ю вероятность столкнуться с болезнью. Низкий риск не означает 100%-ю защиту от развития заболевания. Информация о Ваших генах поможет Вам избежать проблем с жизненно важными органами.

ЗАБОЛЕВАНИЕ	ГЕН	ПОЛИМОР- ФИЗМ	ВАРИАНТЫ*	ВАШ ГЕНОТИП	ЗАКЛЮЧЕНИЕ
Заболевания эндокринной системы					
Гипотиреоз	<i>FOXE1</i>	rs7850258	GG AA AG	GG	Повышенный риск
Ожирение	<i>FTO</i>	rs9939609	AA TT TA	TA	Без особенностей
	<i>MC4R</i>	rs17782313	CC TT TC	TC	Повышенный риск
Сахарный диабет 1 типа	<i>HLA-DQA1</i>	rs9272346	AA AG GG	AA	Повышенный риск
Сахарный диабет 2 типа	<i>CDKAL1</i>	rs7754840	GG CC GC	GG	Без особенностей
Тиреоидит Хашимото	<i>PTPN22</i>	rs2476601	GG AG AA	GG	Без особенностей

* Зеленым цветом выделен наиболее распространенный- «обычный» вариант гена.

Оранжевым цветом - выявленная особенность.

**Причиной результата «Не определено» может быть недостаточная степень прочтения в данной области генома.

В норме у человека при полногеномном секвенировании результат может быть не определен примерно для 5% генома

Гипотиреоз

Гипотиреоз – состояние, при котором снижается функция щитовидной железы. Это одно из самых часто встречаемых заболеваний щитовидной железы. Гипотиреоз может сопровождаться общей слабостью, вялостью, сонливостью, снижением активности, сухостью кожи, выпадением волос.

Особенно часто встречается в йододефицитных регионах, то есть вдали от моря, в горных районах, в том числе на Урале, Кавказе, в степях и на равнинах. Наиболее богаты йодом следующие продукты: морская рыба, морепродукты, морская капуста, чукка.

В развитии гипотиреоза играют роль и генетические особенности.

ИССЛЕДУЕМЫЙ ГЕН: **FOXE1**



Ген *FOXE1* кодирует транскрипционный фактор щитовидной железы, который ответственен за развитие щитовидной железы у детей, а также за поддержание ее работы у взрослых.

Ген	Исследуемый полиморфизм	Ваш генотип
FOXE1	rs7850258	GG

ЗАКЛЮЧЕНИЕ:

У Вас выявлен вариант, связанный с повышенной вероятностью развития гипотиреоза. Необходима консультация врача для разработки индивидуальных мер профилактики.

Ожирение

Ожирение – заболевание, которое сопровождается увеличением массы тела и сопутствующими нарушениями обмена веществ, в том числе эндокринными расстройствами. На развитие ожирения влияют как образ жизни (физическая активность, пищевое поведение), так и генетическая предрасположенность.

Для определения наличия ожирения нужно посчитать индекс массы тела:

$ИМТ = \text{вес в кг} / \text{рост в м}^2$.

При ИМТ 18-25 кг/м² – нормальный вес.

При ИМТ больше 25 кг/м² – избыточная масса тела и ожирение.

Ожирение – патологическое состояние, которое может являться важным фактором, отягощающим течение любого заболевания.

ИССЛЕДУЕМЫЕ ГЕНЫ: *FTO*, *MC4R*



На сегодняшний день известно несколько генов, которые связаны с предрасположенностью к ожирению. Один из них ген *FTO*, при наличии мутации в нем у человека повышен аппетит, снижено чувство насыщения и в рационе преобладают жирные продукты. Кроме того, мутации в гене *FTO* связаны с развитием сахарного диабета 2 типа. Другой ген – *MC4R* отвечает за утоление голода, когда в гене есть определенная мутация, человек после приема пищи не испытывает утоления голода и продолжает есть.

Ген	Исследуемый полиморфизм	Ваш генотип
<i>FTO</i>	rs9939609	TA
<i>MC4R</i>	rs17782313	TC

ЗАКЛЮЧЕНИЕ:

У Вас выявлен вариант, связанный с повышенной вероятностью развития ожирения. Необходима консультация врача для разработки индивидуальных мер профилактики и при необходимости составления индивидуального рациона питания.

Сахарный диабет 1 типа

Сахарный диабет 1 типа – это хроническое заболевание эндокринной системы, которое сопровождается снижением выработки инсулина поджелудочной железой. Это связано с аутоиммунной реакцией, то есть иммунная система атакует клетки своей поджелудочной железы. Клетки погибают, в связи с этим снижается выработка инсулина. Инсулин отвечает за обмен углеводов. При снижении уровня инсулина повышается уровень глюкозы, что может привести к гибели человека.

Факторы риска, связанные не с генетикой (например, вирусные инфекции), вызывают около 12% всех случаев сахарного диабета 1 типа, генетические факторы вызывают примерно 88%.

Для лечения сахарного диабета 1 типа используется пожизненная заместительная терапия инсулином.

ИССЛЕДУЕМЫЙ ГЕН: *HLA-DQA1*



Определенные мутации в гене *HLA-DQA1* влияют на развитие аутоиммунной реакции, что повышает риск гибели клеток поджелудочной железы и развития сахарного диабета 1 типа.

Ген	Исследуемый полиморфизм	Ваш генотип
<i>HLA-DQA1</i>	rs9272346	AA

ЗАКЛЮЧЕНИЕ:

У Вас выявлен вариант, связанный с повышенной вероятностью развития сахарного диабета 1 типа (инсулинозависимого), Ваш индивидуальный риск составляет 1:30. Это означает, что у 1 человека из 30 с таким же вариантом гена может развиваться данное заболевание.

Сахарный диабет 2 типа

Сахарный диабет 2 типа – это заболевание, которое характеризуется снижением выработки инсулина, но не в результате гибели клеток поджелудочной железы, а из-за постепенно развивающейся дисфункции клеток поджелудочной железы и нарушения чувствительности клеток организма к инсулину.

В отличие от сахарного диабета 1 типа в развитии сахарного диабета 2 типа большую роль играет образ жизни: неправильное питание и ожирение, низкая физическая активность.

ИССЛЕДУЕМЫЙ ГЕН: *CDKAL1*



При определенных мутациях в гене *CDKAL1* возникает нарушение функции клеток поджелудочной железы и снижается синтез инсулина.

Ген	Исследуемый полиморфизм	Ваш генотип
<i>CDKAL1</i>	rs7754840	GG

ЗАКЛЮЧЕНИЕ:

У Вас выявлен нормальный вариант гена.

Тиреоидит Хашимото

Тиреоидит Хашимото (аутоиммунный тиреоидит) – это хроническое аутоиммунное воспалительное заболевание щитовидной железы, которое приводит к нарушению функции и снижению выработки гормонов щитовидной железы (трийодтиронин Т3 и четырейодтиронин Т4).

Среди факторов риска:

- принадлежность к женскому полу;
- избыточное потребление препаратов йода;
- бактериальные инфекции;
- воздействие радиации;
- наследственная предрасположенность.

ИССЛЕДУЕМЫЙ ГЕН: *PTPN22*



Ген *PTPN22* кодирует рецепторы на поверхности Т- и В-лимфоцитов (клетки иммунной системы), которые участвуют в аутоиммунной реакции.

Ген	Исследуемый полиморфизм	Ваш генотип
<i>PTPN22</i>	rs2476601	GG

ЗАКЛЮЧЕНИЕ:

У Вас выявлен нормальный вариант гена.

ПРОФИЛАКТИКА ЗАБОЛЕВАНИЙ ЭНДОКРИННОЙ СИСТЕМЫ:

Вне зависимости от результатов генетического исследования следующие рекомендации помогут предотвратить развитие заболеваний эндокринной системы:

- приём йода беременными женщинами для профилактики болезней щитовидной железы у будущего ребенка.
- употребление йодированной соли для профилактики болезней щитовидной железы.
- постоянный прием витамина D жителями России вне зависимости от возраста.
- поддержание нормальной массы тела (расчет индекса массы тела: масса (кг)/ рост² (м²), нормальное значение – от 18,5 до 25).
- регулярные физические нагрузки, преимущественно аэробные - плавание, бег, ходьба для поддержания нормальной массы тела, тонуса мышц и сосудов.
- правильное питание: употребление зелени (петрушка, укроп, кинза, базилик, лук и др.), свежих овощей и фруктов (без термической обработки), а также рыбы, оливкового масла, йогурта, макаронных изделий из твердых сортов пшеницы (производители обычно указывают сорт на упаковке).
- отказ от курения, отказ от алкоголя.
- прохождение профилактического медицинского осмотра и диспансеризации в соответствии с Приказом Министерства здравоохранения Российской Федерации от 27 апреля 2021 г. № 404н «Об утверждении порядка проведения профилактического медицинского осмотра и диспансеризации определенных групп взрослого населения».

В случае выявления генетической предрасположенности к заболеваниям эндокринной системы необходимо обратиться к врачу-генетику, врачу-эндокринологу.



ЗАБОЛЕВАНИЯ НЕРВНОЙ СИСТЕМЫ

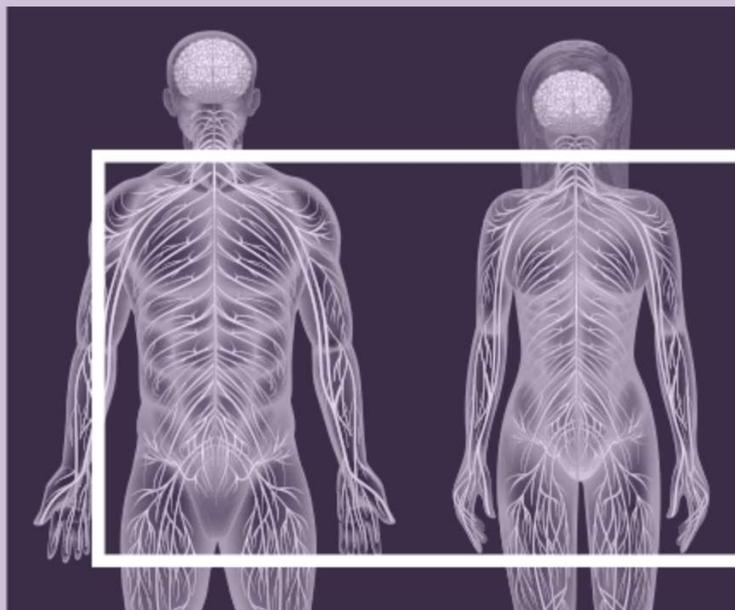
Разум – лучший лекарь.

Гиппократ

Основные клетки нервной системы называются нейронами. Эти клетки между собой соединяются при помощи специальных соединений - синапсов. Сигналы от клетки к клетке передаются через синапсы при помощи нервных импульсов и химических молекул - нейротрансмиттеров (к ним относятся глутамат, дофамин, серотонин и другие). На поверхности нейронов имеются особые структуры - рецепторы, которые улавливают нейротрансмиттеры и таким образом передается нервный импульс.

Нервная система состоит из двух частей: центральной и периферической.

Центральная нервная система состоит из головного и спинного мозга, а периферическая из нервных окончаний.



ФАКТОРЫ, ПРЕДРАСПОЛАГАЮЩИЕ К ЗАБОЛЕВАНИЯМ НЕРВНОЙ СИСТЕМЫ:

- Травмы спинного и головного мозга, периферических нервов
- Инфекционные заболевания (менингит, энцефалит, полиомиелит и др.)
- Наследственная предрасположенность
- Токсическое поражение тканей нервной системы (этанол, ртуть, мышьяк, наркотические препараты)

ИНТЕРЕСНЫЕ ФАКТЫ О НЕРВНОЙ СИСТЕМЕ:

1. Скорость передачи нервного импульса 300 км/ч.
2. В человеческом мозге около 100 млрд нервных клеток.
3. Общий объем человеческой памяти равен примерно 1000 терабайт.
4. Каждый пятый житель Земли имеет заболевания нервной системы

Мы проанализировали Вашу наследственную предрасположенность к развитию заболеваний нервной системы. Результат анализа не является диагнозом и не означает 100%-ю вероятность столкнуться с болезнью. Низкий риск не означает 100%-ю защиту от развития заболевания. Информация о Ваших генах поможет Вам избежать проблем с жизненно важным органом!

ВАШ РЕЗУЛЬТАТ:

ЗАБОЛЕВАНИЕ	ГЕН	ПОЛИМОР-ФИЗМ	ВАРИАНТЫ*	ВАШ ГЕНОТИП	ЗАКЛЮЧЕНИЕ
Заболевания нервной системы					
Болезнь Паркинсона	<i>PRKN</i>	rs34424986	GG AA GA	GG	Без особенностей
Гиперсомния	<i>P2RY11</i>	rs2305795	GA GG AA	GA	Без особенностей
Лекарственная дискинезия	<i>DPP6</i>	rs6977820	CT CC TT	CC	Без особенностей
Менингиома	<i>MLLT10</i>	rs11012732	AA GG AG	AA	Без особенностей
Мигрень	<i>LPR1</i>	rs11172113	CT TT CC	TT	Без особенностей
Отосклероз	<i>BMP2</i>	rs3178250	CT TT CC	CT	Без особенностей
Офтальмоплегия	<i>NR1H3</i>	rs7120118	CT CC TT	CC	Повышенный риск
Синдром беспокойных ног	<i>MEIS1</i>	rs2300478	GG TT GT	TT	Без особенностей
Судорожный синдром	<i>ELP4</i>	rs964112	CC AA CA	CA	Без особенностей

* Зеленым цветом выделен наиболее распространенный- «обычный» вариант гена.

Оранжевым цветом - выявленная особенность.

**Причиной результата «Не определено» может быть недостаточная степень прочтения в данной области генома.

В норме у человека при полногеномном секвенировании результат может быть не определен примерно для 5% генома

Болезнь Паркинсона

Болезнь Паркинсона названа по имени британского доктора Джеймса Паркинсона, который описал ее симптомы в статье «Эссе о дрожательном параличе» в 1817 году. В наши дни термин «дрожательный паралич», конечно же, устарел.

Болезнь Паркинсона развивается из-за нарушения выделения дофамина нервными клетками, что проявляется тремором (дрожанием) конечностей в состоянии покоя. У людей с болезнью Паркинсона наблюдаются сгорбленная осанка, шаркающая походка, приоткрытый рот и маскообразное лицо. Речь замедленная и тихая.

Среди симптомов также встречаются запоры, снижение кровяного давления, недержание мочи и кала.

ИССЛЕДУЕМЫЙ ГЕН: *PRKN*



Некоторые варианты гена *PRKN* связаны с повышенным риском развития болезни Паркинсона

Ген	Исследуемый полиморфизм	Ваш генотип
<i>PRKN</i>	rs34424986	GG

ЗАКЛЮЧЕНИЕ:

У Вас выявлен нормальный вариант гена.

Гиперсомния

Гиперсомния - нейродегенеративное заболевание, которое сопровождается приступами неконтролируемой дневной сонливости и каталепсией (внезапная утрата мышечного тонуса при ясном сознании). Приступы внезапного засыпания могут возникнуть в любой ситуации - во время приема пищи, работы или ходьбы.

ИССЛЕДУЕМЫЙ ГЕН: *P2RY11*

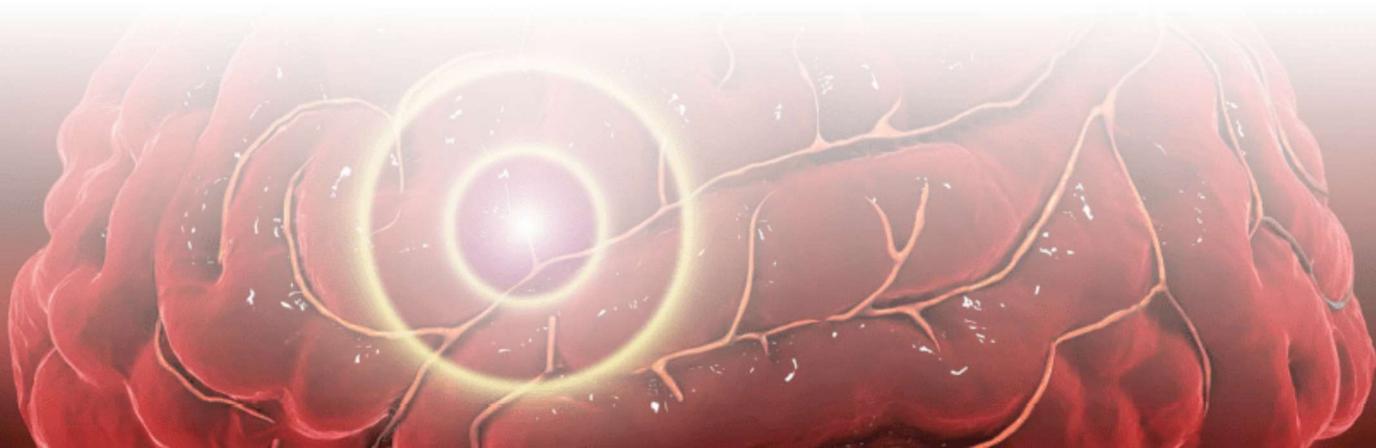


Ген *P2RY11* кодирует некоторые рецепторы в головном мозге. При определенных мутациях в этом гене рецептор меняет свою структуру, что приводит к нарушениям передачи нервных импульсов.

Ген	Исследуемый полиморфизм	Ваш генотип
<i>P2RY11</i>	rs2305795	GA

ЗАКЛЮЧЕНИЕ:

У Вас выявлен нормальный вариант гена.



Лекарственная дискинезия

Лекарственная дискинезия – это двигательное расстройство, которое проявляется подергиванием мышц лица, шеи, языка и конечностей. Состояние может быть вызвано приемом антипсихотических средств в течение длительного периода времени. Зачастую это приводит к снижению качества жизни и необходимости отказа от применения антипсихотических препаратов.

Среди факторов риска:

- зрелый возраст;
- пол (чаще болеют женщины);
- предшествующее органическое поражение головного мозга;
- менопауза;
- алкоголизм;
- генетическая предрасположенность, связанная с геном *DPP6*.

ИССЛЕДУЕМЫЙ ГЕН: *DPP6*



Ген *DPP6* модулирует активность ионных каналов. При наличии определенных мутаций в этом гене может развиваться лекарственная дискинезия от приема антипсихотических препаратов.

Ген	Исследуемый полиморфизм	Ваш генотип
<i>DPP6</i>	rs6977820	CC

ЗАКЛЮЧЕНИЕ:

У Вас выявлен нормальный вариант гена.

Менингиома

Менингиома (арахноидэндотелиома) - это доброкачественная опухоль, развивающаяся из паутинной оболочки головного мозга.

ИССЛЕДУЕМЫЙ ГЕН: *MLLT10*



Ген *MLLT10* регулирует экспрессию генов, отвечающих за рост и развитие клеток центральной нервной системы.

Ген	Исследуемый полиморфизм	Ваш генотип
<i>MLLT10</i>	rs11012732	AA

ЗАКЛЮЧЕНИЕ:

У Вас выявлен нормальный вариант гена.



Мигрень

Мигрень — сильная головная боль, которая часто сопровождается нарушением зрения, тошнотой и рвотой. Первые приступы обычно начинаются в 30 лет, с увеличением возраста растет заболеваемость. Чаще наблюдается у женщин.

Существует две основные формы мигрени: мигрень с аурой и без ауры. Аурой называется группа симптомов, главным образом, зрительных, которые появляются перед началом головной боли. Мигрень с аурой наблюдается примерно в 1 из 5 случаев мигрени. Некоторые люди переживают обе формы мигрени в различные моменты времени.

Иногда мигрень может быть семейным заболеванием.

ИССЛЕДУЕМЫЙ ГЕН: *LPR1*



Ген *LPR1* кодирует рецепторы, которые участвуют в передаче и модуляции нервного импульса.

Ген	Исследуемый полиморфизм	Ваш генотип
<i>LPR1</i>	rs11172113	TT

ЗАКЛЮЧЕНИЕ:

У Вас выявлен нормальный вариант гена.

Отосклероз

Отосклероз - это заболевание, при котором наблюдаются очаги склероза в среднем ухе, что приводит к уменьшению подвижности слуховых косточек, в результате чего нарушается передача звуковых колебаний и, как следствие, снижается слух.

Факторы, которые способствуют развитию отосклероза:

- инфекционные заболевания (вирус кори);
- иммунологические нарушения;
- наследственная предрасположенность.

ИССЛЕДУЕМЫЙ ГЕН: *BMP2*



Ген *BMP2* кодирует специфический белок, который регулирует формирование костной ткани.

Ген	Исследуемый полиморфизм	Ваш генотип
<i>BMP2</i>	rs3178250	СТ

ЗАКЛЮЧЕНИЕ:

У Вас выявлен нормальный вариант гена.

Офтальмоплегия

Офтальмоплегия (синдром Стила-Ричардсона-Ольшевского) - одна из форм болезни Паркинсона. Для заболевания характерны:

- вертикальный парез взора (ограничение движения взора более чем 50 % при взгляде вверх и значительное ограничение при взгляде вниз);
- нарушение удержания взора при взгляде в сторону, нарушение горизонтального взора и конвергенции;
- нарушение координации «взор-движения головы»: при взгляде в сторону сначала поворачивается голова и только потом глазные яблоки в направлении цели;
- рефлекс моргания «flashing light»-тест — при проверке реакции зрачков на свет вызывается рефлекс моргания, также и при многократном повторе теста.

При этом заболевании происходит накопление ассоциированного с микротрубочками белка тау (МАРТ) в нервных узлах и нервных клетках.

ИССЛЕДУЕМЫЙ ГЕН: *NR1H3*



При некоторых вариантах гена *NR1H3* происходит неадекватный иммунный ответ, что может вызывать неконтролируемое воспаление и приводить к дегенерации нейронов.

Ген	Исследуемый полиморфизм	Ваш генотип
<i>NR1H3</i>	rs7120118	CC

ЗАКЛЮЧЕНИЕ:

У Вас выявлен вариант, связанный с повышенной вероятностью развития офтальмоплегии.

Синдром беспокойных ног

Синдром беспокойных ног (СБН) является довольно распространенным состоянием (2-10%). СБН характеризуется неприятными ощущениями распирающего, колющего или давящего характера в нижних конечностях, которые появляются в состоянии покоя в вечернее и ночное время, что может привести к нарушениям сна и дневной сонливости. Физическая активность приносит облегчение.

СБН может быть вызван дефицитом железа и связан с такими заболеваниями, как сахарный диабет, уремия, ревматоидный артрит, синдром Шегрена, порфирия, полинейропатия и др. Первичный СБН (не относящийся к другим заболеваниям) часто связан с наследственной предрасположенностью.

ИССЛЕДУЕМЫЙ ГЕН: *MEIS1*



Ген *MEIS1* участвует в развитии некоторых структур центральной нервной системы, в том числе двигательных нейронов. При некоторых вариантах гена существует повышенный риск развития синдрома беспокойных ног.

Ген	Исследуемый полиморфизм	Ваш генотип
<i>MEIS1</i>	rs2300478	TT

ЗАКЛЮЧЕНИЕ:

У Вас выявлен нормальный вариант гена.

Судорожный синдром

Судорожный синдром характеризуется непроизвольной активностью мозга, которая проявляется в виде повторяющихся судорожных припадков.

Среди факторов риска можно выделить следующие:

- заболевания головного мозга;
- травмы головного мозга;
- наследственная предрасположенность.

ИССЛЕДУЕМЫЙ ГЕН: *ELP4*

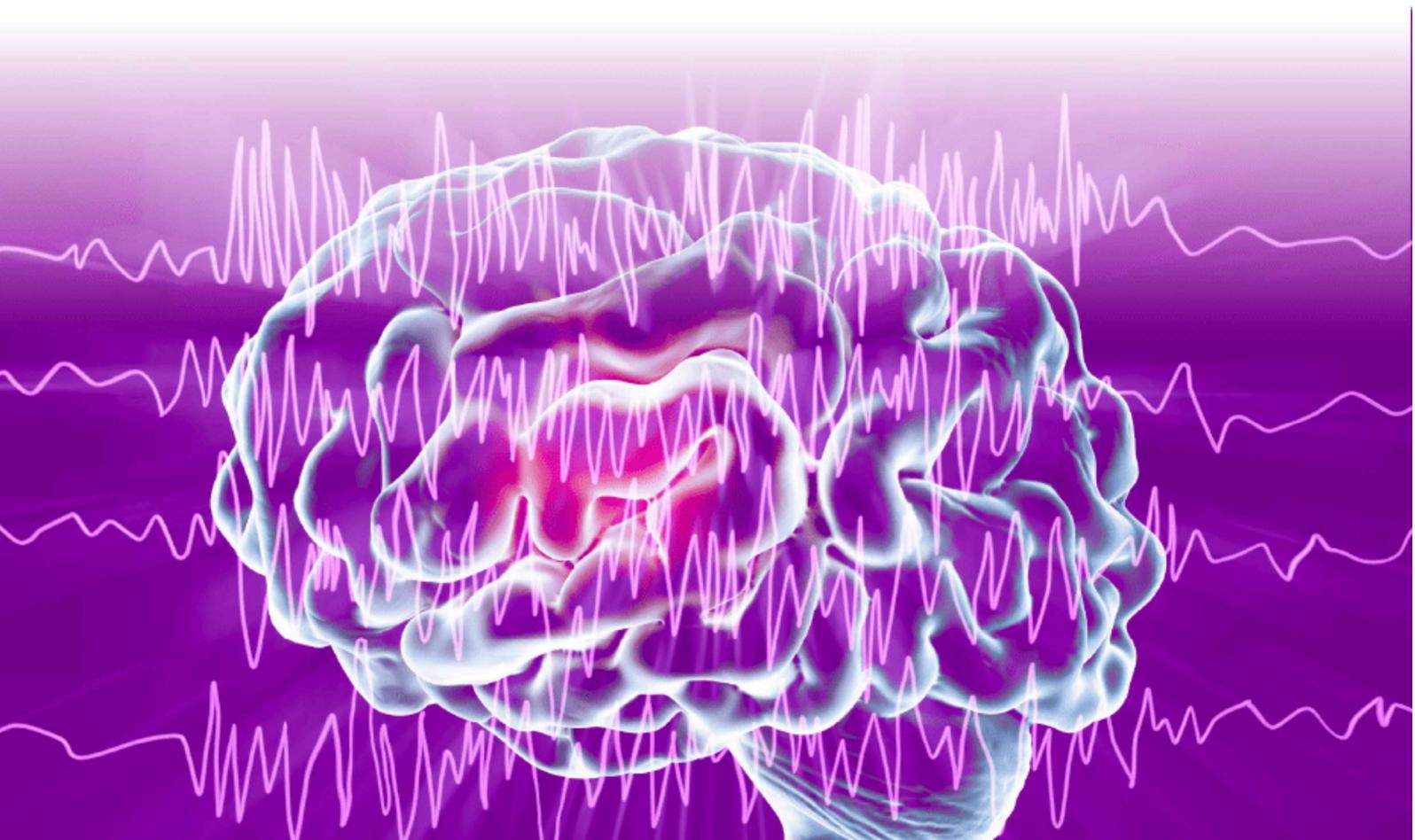


Ген *ELP4* кодирует особые белки, которые задействованы в миграции нейронов в процессе развития головного мозга.

Ген	Исследуемый полиморфизм	Ваш генотип
<i>ELP4</i>	rs964112	CA

ЗАКЛЮЧЕНИЕ:

У Вас выявлен нормальный вариант гена.



ПРОФИЛАКТИКА ЗАБОЛЕВАНИЙ НЕРВНОЙ СИСТЕМЫ:

Вне зависимости от результатов генетического исследования следующие рекомендации помогут предотвратить развитие заболеваний нервной системы:

- приём фолиевой кислоты в дозе 400 мкг (0,4 мг) ежедневно мужчинам и женщинам, планирующим завести ребенка, и беременным женщинам для профилактики неврологических патологий у будущего ребенка.
- постоянные интеллектуальные нагрузки (запоминание стихов, обучение новым навыкам, изучение иностранных языков, чтение).
- регулярные физические нагрузки (лучше всего аэробные, т.е. плавание, бег, ходьба) для поддержания мышечного тонуса и нормальной работы кровеносной системы, которая обеспечит профилактику инсультов.
- соблюдение адекватного режима сна и бодрствования (сон должен составлять не менее 7-8 часов, засыпание и подъем примерно в одно и то же время).
- снижение уровня стресса и эмоционального перенапряжения, соблюдение режима работы и отдыха.
- избегание травм, переохлаждений и инфекционных заболеваний.
- правильное питание: употребление зелени (петрушка, укроп, кинза, базилик, лук и др.), свежих овощей и фруктов (без термической обработки), а также рыбы, оливкового масла, йогурта, макаронных изделий из твердых сортов пшеницы (производители обычно указывают сорт на упаковке).
- отказ от курения, отказ от алкоголя.
- прохождение профилактического медицинского осмотра и диспансеризации в соответствии с Приказом Министерства здравоохранения Российской Федерации от 27 апреля 2021 г. № 404н «Об утверждении порядка проведения профилактического медицинского осмотра и диспансеризации определенных групп взрослого населения»

В случае выявления генетической предрасположенности к заболеваниям нервной системы необходимо обратиться к врачу-генетику, врачу-неврологу.

ИММУННЫЕ ЗАБОЛЕВАНИЯ

Иммунная система необходима для защиты организма человека от генетически чужеродного материала, прежде всего микроорганизмов - вирусов, бактерий, грибов. Нарушения в работе иммунной системы могут приводить к развитию аутоиммунных, онкологических и тяжелых инфекционных заболеваний.

Ряд заболеваний иммунной системы обусловлены генетической предрасположенностью и объединены в группу первичных иммунодефицитов.

Два типа индивидуальности -
духовная и телесная.
Первая обеспечивается
центральной нервной системой,
вторая - иммунной системой.

Рэм Петров

Причинами первичных иммунодефицитов являются дефекты генов, участвующих в формировании иммунного ответа.

Первичные иммунодефициты разнообразны по тяжести и выраженности проявлений.

Зачастую для первичных иммунодефицитов характерно легкое течение, при котором первые проявления заболевания возникают в подростковом и даже взрослом возрасте.

Тяжелые формы первичного иммунодефицита обычно проявляются у ребенка сразу после рождения или в детском возрасте.

Одним из главных проявлений первичных иммунодефицитов является необычное течение инфекционных заболеваний:

- многократное обострение одного и того же заболевания (рецидивирование)
- склонность к хроническому течению
- наличие нескольких очагов инфекции одновременно (многоочаговость)
- устойчивость к стандартной противомикробной терапии

Некоторые первичные иммунодефициты проявляются аутоиммунным поражением органов, онкологическими заболеваниями (лейкозы и лимфомы) и хроническим воспалением.



Мы проанализировали Вашу наследственную предрасположенность к развитию заболеваний иммунной системы. Результат анализа не является диагнозом и не означает 100%-ю вероятность столкнуться с болезнью. Низкий риск не означает 100%-ю защиту от развития заболевания. Информация о Ваших генах поможет Вам избежать проблем с жизненно важными органами.

ЗАБОЛЕВАНИЕ	ГЕН	ПОЛИМОРФИЗМ	ВАРИАНТЫ*	ВАШ ГЕНОТИП	ЗАКЛЮЧЕНИЕ
Иммунные заболевания					
Атопический дерматит	<i>FLC</i>	rs138726443	AA GA GG	GG	Без особенностей
Аутовоспалительные синдромы	<i>COPA</i>	rs794727993	CC TT CT	CC	Без особенностей
	<i>MEFV</i>	rs28940579	AA GG AG	AA	Без особенностей
	<i>NLRC4</i>	rs587781260	GG AA AG	AA	Без особенностей
	<i>NLRP12</i>	rs1404302953	AA CA CC	CC	Без особенностей
	<i>NLRP3</i>	rs121908150	CC TT CT	CC	Без особенностей
	<i>NOD2 (CARD15)</i>	rs104895477	GT GG TT	GG	Без особенностей
	<i>PSTPIP1 (C2BP1)</i>	rs28939089	GG AA GA	GG	Без особенностей
	<i>TNFRSF1A</i>	rs104895217	GG AA AG	AA	Без особенностей
Аутоиммунный лимфопролиферативный синдром	<i>CTLA4</i>	rs1357409506	CC CA AA	CC	Без особенностей
	<i>FAS (TNFRSF6)</i>	rs778993919	TT CT CC	CC	Без особенностей
Врожденный дискератоз	<i>RTEL1</i>	rs373740199	TT CT CC	CC	Без особенностей

* Зеленым цветом выделен наиболее распространенный- «обычный» вариант гена.

Оранжевым цветом - выявленная особенность.

**Причиной результата «Не определено» может быть недостаточная степень прочтения в данной области генома.

В норме у человека при полногеномном секвенировании результат может быть не определен примерно для 5% генома

ЗАБОЛЕВАНИЕ	ГЕН	ПОЛИМОР-ФИЗМ	ВАРИАНТЫ*	ВАШ ГЕНОТИП	ЗАКЛЮЧЕНИЕ
Иммунные заболевания					
	<i>TERT</i>	rs770066110	GA AA GG	GG	Без особенностей
Гипер-IgE-синдром	<i>STAT3</i>	rs869312892	GG AA GA	GG	Без особенностей
Дефицит антител (Нарушение выработки антител)	<i>IKZF1</i>	rs530073586	CA CC AA	CC	Без особенностей
	<i>NFKB2</i>	rs397514332	CC TT CT	CC	Без особенностей
	<i>PIK3CD</i>	rs397518423	GA GG AA	GG	Без особенностей
	<i>PIK3R1</i>	rs587777709	GG AA GC GT GA CC TT	GG	Без особенностей
Повышенная восприимчивость к ВПЧ-инфекции	<i>CXCR4</i>	rs104893624	GG GA AA	GG	Без особенностей
	<i>TMC6</i>	rs769471844	TT AT AG GG	TT	Без особенностей
Повышенная восприимчивость к микобактериальным инфекциям	<i>IFNGR1</i>	rs1236009877	TT AA AT	TT	Без особенностей
	<i>IFNGR1</i>	rs587776856	del/del ATTAATT/ATTAATT GATTA/GATTA ATTAATT/del	GATTA/GATTA	Без особенностей
	<i>STAT1</i>	rs587777630	GG AA GA	GG	Без особенностей
Предрасположенность к тяжелому течению вирусных инфекций	<i>IFIH1</i>	rs587777446	CC TT CT	CC	Без особенностей
	<i>STAT1</i>	rs587777630	GG AA GA	GG	Без особенностей

* Зеленым цветом выделен наиболее распространенный- «обычный» вариант гена.

Оранжевым цветом - выявленная особенность.

**Причиной результата «Не определено» может быть недостаточная степень прочтения в данной области генома.

В норме у человека при полногеномном секвенировании результат может быть не определен примерно для 5% генома

ЗАБОЛЕВАНИЕ	ГЕН	ПОЛИМОР-ФИЗМ	ВАРИАНТЫ*	ВАШ ГЕНОТИП	ЗАКЛЮЧЕНИЕ
-------------	-----	--------------	-----------	-------------	------------

Иммунные заболевания

Предрасположенность к хроническим кожно-слизистым кандидозам	<i>STAT1</i>	rs587777630	GG GA AA	GG	Без особенностей
Псориаз	<i>CARD14</i>	rs886041402	GG GA AA	GG	Без особенностей
	<i>IL36RN</i>	rs387906914	TT TC CC	TT	Без особенностей
Ревматоидный артрит	<i>PADI4</i>	rs2240340	TT TC CC	TC	Без особенностей
Системная склеродермия	<i>TNFAIP3</i>	rs864321626	CC CT TT	CC	Без особенностей
Суппуративный гидраденит	<i>NCSTN</i>	rs387906896	CT CC TT	CC	Без особенностей
	<i>PSEN1</i>	rs63750082	GT GG TT	GG	Без особенностей
	<i>PSEN1</i>	rs63750900	GG AA GA	GG	Без особенностей

* Зеленым цветом выделен наиболее распространенный- «обычный» вариант гена.

Оранжевым цветом - выявленная особенность.

**Причиной результата «Не определено» может быть недостаточная степень прочтения в данной области генома.

В норме у человека при полногеномном секвенировании результат может быть не определен примерно для 5% генома

Атопический дерматит

Атопический дерматит (также известный как атопическая экзема) – это заболевание, характеризующееся воспалением кожи (дерматит), которое обычно начинается в раннем детстве и часто исчезает до подросткового возраста.

У некоторых больных заболевание сохраняется и в зрелом возрасте. Признаками атопического дерматита являются сухая кожа с красными высыпаниями и зуд. Сыпь может появляться на любой части тела. Известны генетически обусловленные формы атопического дерматита.

ИССЛЕДУЕМЫЙ ГЕН: *FLG*



Некоторые варианты гена *FLG* связаны с риском развития атопического дерматита

Ген	Исследуемый полиморфизм	Ваш генотип
<i>FLG</i>	rs138726443	GG

ЗАКЛЮЧЕНИЕ:

У Вас выявлен нормальный вариант гена.



■ ■ ■ ■ ■ Аутовоспалительные синдромы

Аутовоспалительные синдромы представляют собой разнородную группу генетически обусловленных заболеваний, в основе которых лежит нарушение регуляции механизмов воспаления. Описано более 25 различных аутовоспалительных синдромов. Их общими проявлениями являются эпизоды лихорадки, которые сопровождаются кожной сыпью и аутоиммунным поражением различных органов.

ИССЛЕДУЕМЫЕ ГЕНЫ: *COPA*, *MEFV*, *NLRC4*, *NLRP12*, *NLRP3*, *NOD2 (CARD15)*, *PSTPIP1 (C2BP1)*, *TNFRSF1A*



Мутации генов *MEFV*, *NLRP3*, *NLRP12*, *NLRC4*, *TNFRSF1A*, *PSTPIP1*, *NOD2*, *CARD14* и *COPA* связаны с развитием пустулезного псориаза, семейной средиземноморской лихорадки и другими аутовоспалительными синдромами.

Ген	Исследуемый полиморфизм	Ваш генотип
<i>COPA</i>	rs794727993	CC
<i>MEFV</i>	rs28940579	AA
<i>NLRC4</i>	rs587781260	AA
<i>NLRP12</i>	rs1404302953	CC
<i>NLRP3</i>	rs121908150	CC
<i>NOD2 (CARD15)</i>	rs104895477	GG
<i>PSTPIP1 (C2BP1)</i>	rs28939089	GG
<i>TNFRSF1A</i>	rs104895217	AA

ЗАКЛЮЧЕНИЕ:

У Вас выявлен нормальный вариант генов.

■ ■ ■ ■ ■ Аутоиммунный лимфопролиферативный синдром

Аутоиммунный лимфопролиферативный синдром (АЛПС) – это наследственное заболевание, при котором образуется аномально большое количество клеток крови – лимфоцитов (лимфопролиферация). Накопление избыточного количества лимфоцитов приводит к увеличению лимфатических узлов (лимфаденопатия), увеличению печени (гепатомегалия) и селезенки (спленомегалия). Одним из проявлений АЛПС могут быть аутоиммунные нарушения, которые приводят к атаке иммунной системой собственных клеток крови – эритроцитов (аутоиммунная гемолитическая анемия), лейкоцитов (аутоиммунная нейтропения) или тромбоцитов (аутоиммунная тромбоцитопения). Иногда у людей с АЛПС возникают аутоиммунные заболевания с вовлечением других органов: почек (гломерулонефрит), печени (аутоиммунный гепатит), глаз (увеит). Чаще всего заболевание проявляется в детстве, когда наблюдается увеличение лимфатических узлов и селезенки. Аутоиммунные нарушения развиваются, как правило, в виде сочетания гемолитической анемии и тромбоцитопении. Люди с классической формой АЛПС обычно имеют нормальную продолжительность жизни, но при этом присутствует повышенный риск развития рака клеток иммунной системы (лимфомы).

ИССЛЕДУЕМЫЕ ГЕНЫ: *CTLA4*, *FAS (TNFRSF6)*



Мутации гена *FAS* приводят к синтезу аномального белка, который приводит к накоплению слишком большого количества лимфоцитов. Некоторые варианты гена *CTLA4* также связаны с повышенным риском развития АЛПС.

Ген	Исследуемый полиморфизм	Ваш генотип
<i>CTLA4</i>	rs1357409506	CC
<i>FAS (TNFRSF6)</i>	rs778993919	CC

ЗАКЛЮЧЕНИЕ:

У Вас выявлен нормальный вариант генов.

Врожденный дискератоз

Врожденный дискератоз — это заболевание, обусловленное недостаточностью костного мозга, которое может поражать несколько органов и систем. Проявления варьируют от легких форм до тяжелого течения заболевания. Наиболее характерна триада симптомов: дистрофия ногтей (ногти на руках и ногах плохо растут или неправильной формы); дистрофические изменения кожи и поражение слизистых оболочек рта (лейкоплакия полости рта). У людей с врожденным дискератозом развивается апластическая анемия, когда костный мозг не производит достаточно новых клеток крови. Также у больных повышен риск онкологических заболеваний, фиброза легких. Дополнительными симптомами могут быть стоматологические проблемы, выпадение волос или преждевременная седина, низкая минеральная плотность костей (остеопороз), поражение тазобедренных и плечевых суставов, заболевания печени. У мужчин может наблюдаться сужение уретры, приводящее к затрудненному или болезненному мочеиспусканию и инфекциям мочевыводящих путей.

ИССЛЕДУЕМЫЕ ГЕНЫ: *RTEL1*, *TERT*



Ген	Исследуемый полиморфизм	Ваш генотип
<i>RTEL1</i>	rs373740199	CC
<i>TERT</i>	rs770066110	GG

ЗАКЛЮЧЕНИЕ:

У Вас выявлен нормальный вариант генов.

Гипер-IgE-синдром

Гипер-IgE синдром, ранее известный как синдром Джоба, — это состояние, при котором отмечается аномально высокий уровень белка иммунной системы – иммуноглобулина E (IgE). Этот белок обычно вырабатывается против чужеродных тел в организме, особенно паразитических червей, и участвует в возникновении аллергической реакции.

Для гипер-IgE синдрома характерны рецидивирующие инфекции, частые пневмонии (воспаление легких), инфекционные и воспалительные заболевания кожи. Несмотря на то, что воспаление – это нормальная реакция иммунной системы на травмы и инородные тела (например, бактерии), чрезмерное воспаление может повредить ткани тела. Рецидивирующие пневмонии могут приводить к образованию кист в легких, заполненных воздухом (пневматоцеле). Частые кожные заболевания – к сыпи, волдырям, скоплению гноя (абсцессы), язвам и шелушению.

ИССЛЕДУЕМЫЙ ГЕН: **STAT3**



Некоторые варианты гена *STAT3* связаны с развитием гипер-IgE-синдрома.

Ген	Исследуемый полиморфизм	Ваш генотип
STAT3	rs869312892	GG

ЗАКЛЮЧЕНИЕ:

У Вас выявлен нормальный вариант гена.

Дефицит антител (Нарушение выработки антител)

Нарушение выработки (синтез) антител – самая распространенная форма врожденных нарушений иммунной системы. Дефицит антител – общее название группы наследственных заболеваний, при которых организм не способен вырабатывать достаточное количество специфических белков иммунной системы – антител (IgG, IgM и др.). Заболевания этой группы могут проявляться рецидивирующими (частыми) бактериальными инфекциями, менингитом, сепсисом, инфекционными артритом, аутоиммунными заболеваниями, диарейным синдромом, слабым ответом на вакцинацию.

ИССЛЕДУЕМЫЕ ГЕНЫ: *IKZF1*, *NFKB2*, *PIK3CD*, *PIK3R1*

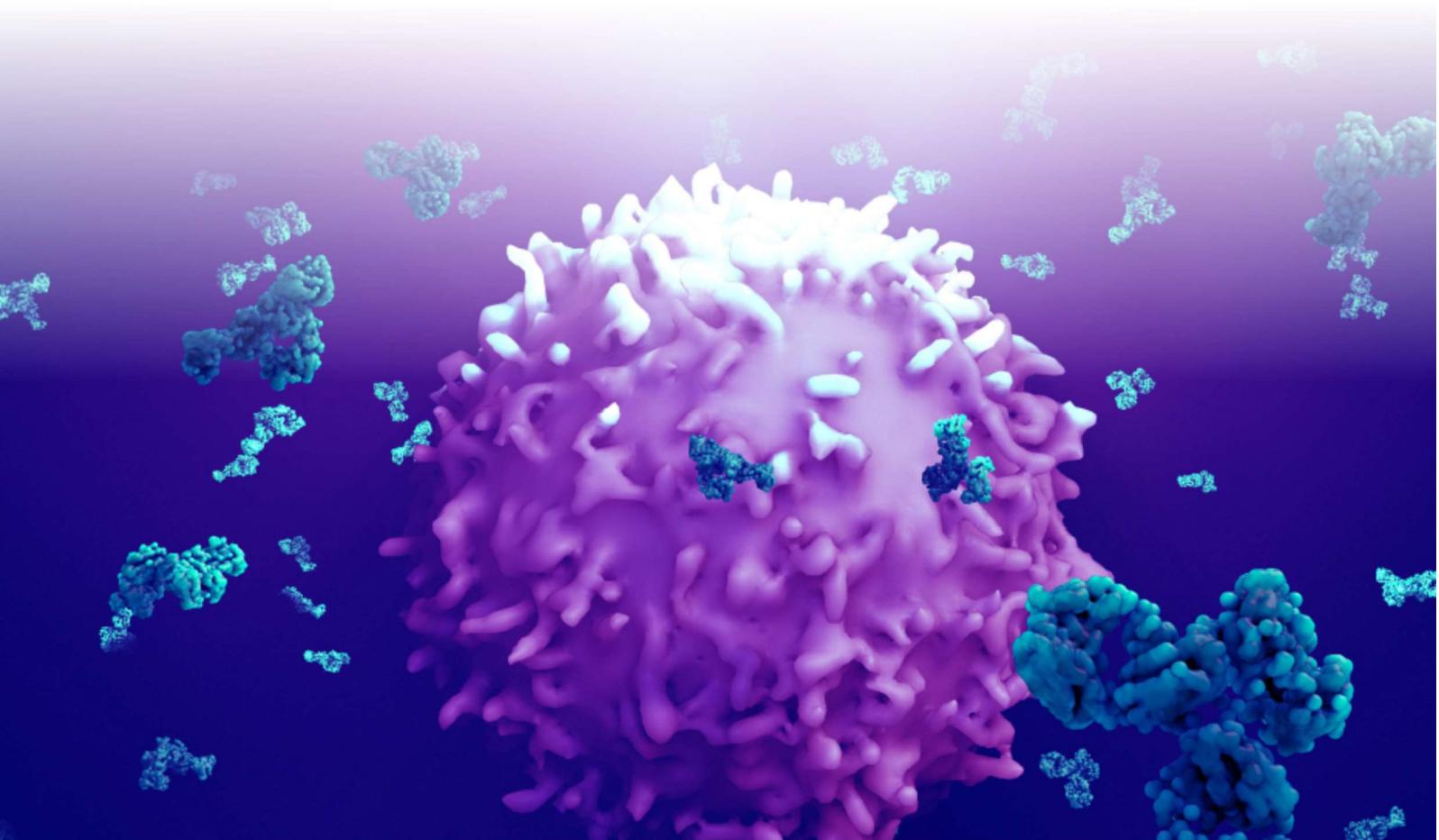


Некоторые варианты генов *PIK3CD*, *PIK3R1*, *NFKB1*, *NFKB2*, *IKZF1* связаны с предрасположенностью к нарушениям выработки антител.

Ген	Исследуемый полиморфизм	Ваш генотип
<i>IKZF1</i>	rs530073586	CC
<i>NFKB2</i>	rs397514332	CC
<i>PIK3CD</i>	rs397518423	GG
<i>PIK3R1</i>	rs587777709	GG

ЗАКЛЮЧЕНИЕ:

У Вас выявлен нормальный вариант генов.



Повышенная восприимчивость к ВПЧ-инфекции

Вирусы папилломы человека (ВПЧ) – группа заболеваний, широко распространенных во всем мире. Она включает более 100 типов вирусов, часть из которых повышают риск развития онкологических заболеваний. Заболевание может протекать как в легких, так и в тяжелых формах, что может быть обусловлено в том числе генетически. Заболевание в тяжелой форме может проявляться в виде поражений кожи, напоминающих обычные бородавки или разноцветный лишай (бородавчатая эпидермодисплазия). Со временем эти поражения способны привести к развитию инвазивной плоскоклеточной карциномы кожи (злокачественное новообразование).

ИССЛЕДУЕМЫЕ ГЕНЫ: *CXCR4*, *TMC6*



Некоторые варианты генов *TMC6* и *CXCR4* связаны с повышенной восприимчивостью к ВПЧ-инфекции.

Ген	Исследуемый полиморфизм	Ваш генотип
<i>CXCR4</i>	rs104893624	GG
<i>TMC6</i>	rs769471844	TT

ЗАКЛЮЧЕНИЕ:

У Вас выявлен нормальный вариант генов.

Повышенная восприимчивость к микобактериальным инфекциям

Повышенная восприимчивость к микобактериальным инфекциям, или менделевская предрасположенность к микобактериальным инфекциям, – это редкий иммунодефицит, при котором организм особо уязвим для микобактерий, в том числе вызывающих туберкулез.

ИССЛЕДУЕМЫЕ ГЕНЫ: *IFNGR1*, *STAT1*



Некоторые варианты генов *IFNGR1* и *STAT1* связаны с повышенной восприимчивостью к микобактериальным инфекциям.

Ген	Исследуемый полиморфизм	Ваш генотип
<i>IFNGR1</i>	rs1236009877	TT
<i>IFNGR1</i>	rs587776856	GATTA/GATTA
<i>STAT1</i>	rs587777630	GG

ЗАКЛЮЧЕНИЕ:

У Вас выявлен нормальный вариант генов.



Предрасположенность к тяжелому течению вирусных инфекций

Предрасположенность к тяжелому течению вирусных инфекций (например, осложнения гриппа, кори), связана с недостаточностью врожденного и/или адаптивного (специфическая реакция лимфоцитов) компонентов иммунной системы.

ИССЛЕДУЕМЫЕ ГЕНЫ: *IFIH1*, *STAT1*

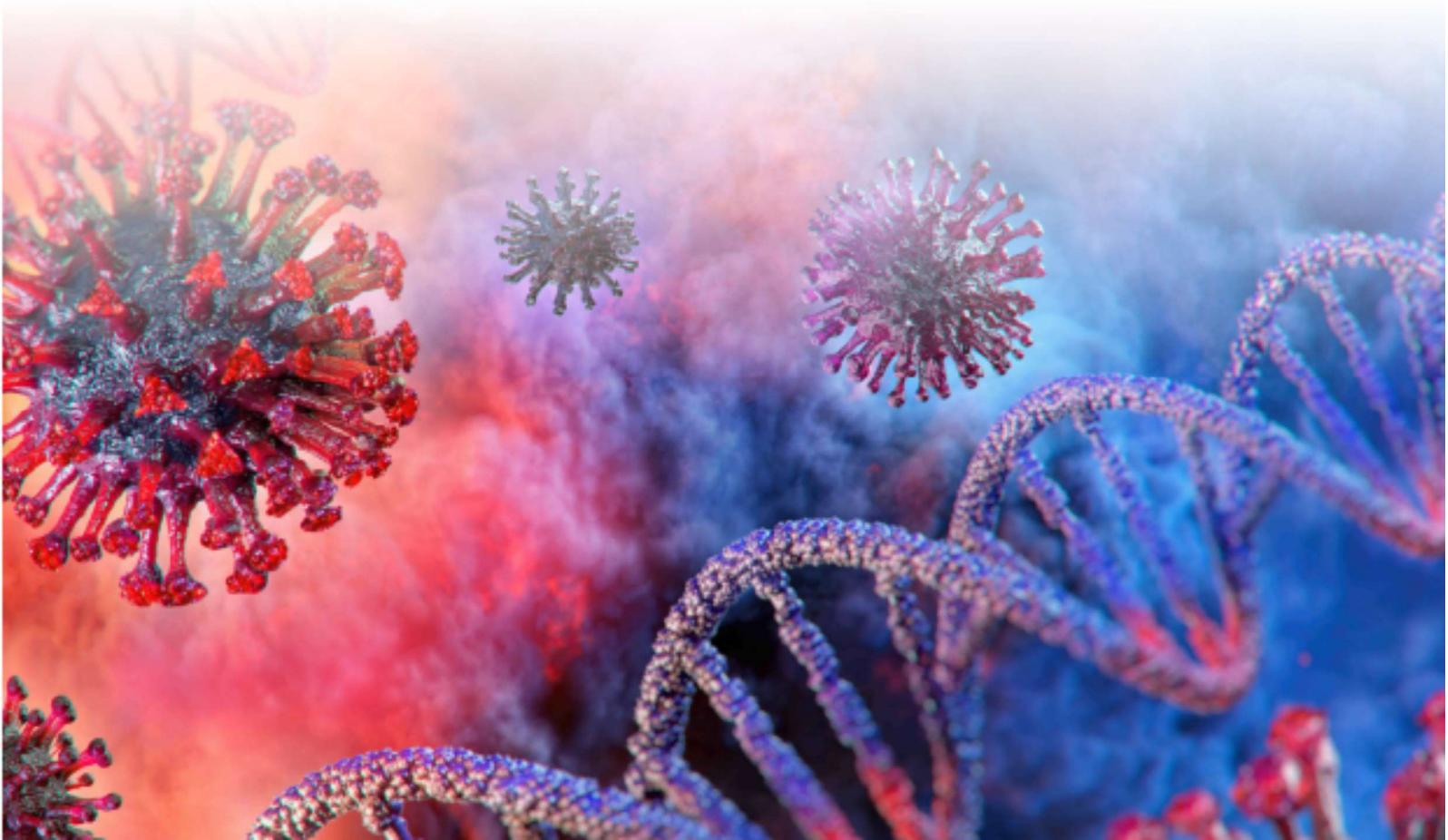


Некоторые варианты генов *STAT1*, *STAT2* и *IFIH1* связаны с предрасположенностью к тяжелому течению вирусных инфекций.

Ген	Исследуемый полиморфизм	Ваш генотип
<i>IFIH1</i>	rs587777446	CC
<i>STAT1</i>	rs587777630	GG

ЗАКЛЮЧЕНИЕ:

У Вас выявлен нормальный вариант генов.



Предрасположенность к хроническим кожно-слизистым кандидозам

Генетическая предрасположенность к кожно-слизистым кандидозам характеризуется хронической грибковой инфекцией, поражающей ногти, кожу, слизистые оболочки полости рта и гениталий, которая вызывается грибами рода *Candida* spp., в основном *Candida albicans*.

ИССЛЕДУЕМЫЙ ГЕН: *STAT1*



Некоторые варианты гена *STAT1* связаны с повышенной восприимчивостью к грибковым инфекциям.

Ген	Исследуемый полиморфизм	Ваш генотип
<i>STAT1</i>	rs587777630	GG

ЗАКЛЮЧЕНИЕ:

У Вас выявлен нормальный вариант гена.

Псориаз

Псориаз - кожное заболевание с зудящими или болезненными участками толстой красной кожи с серебристыми чешуйками.

Обычно пятна появляются на локтях, коленях, волосистой части головы, спине, лице, ладонях и ступнях, но их можно обнаружить и на других частях тела. Основной причиной псориаза являются аутоиммунные нарушения. В процессе обновления клетки кожи, которые растут в глубоких слоях, поднимаются на поверхность, отмирают и отшелушиваются в течение одного месяца. При псориазе это происходит всего за несколько дней, потому что клетки растут слишком быстро, и в результате их избыток постепенно накапливается, формируя толстые бляшки. Стресс может являться пусковым механизмом, вызывающим обострение. Развитие псориаза часто имеет наследственную предрасположенность.

ИССЛЕДУЕМЫЕ ГЕНЫ: *CARD14*, *IL36RN*

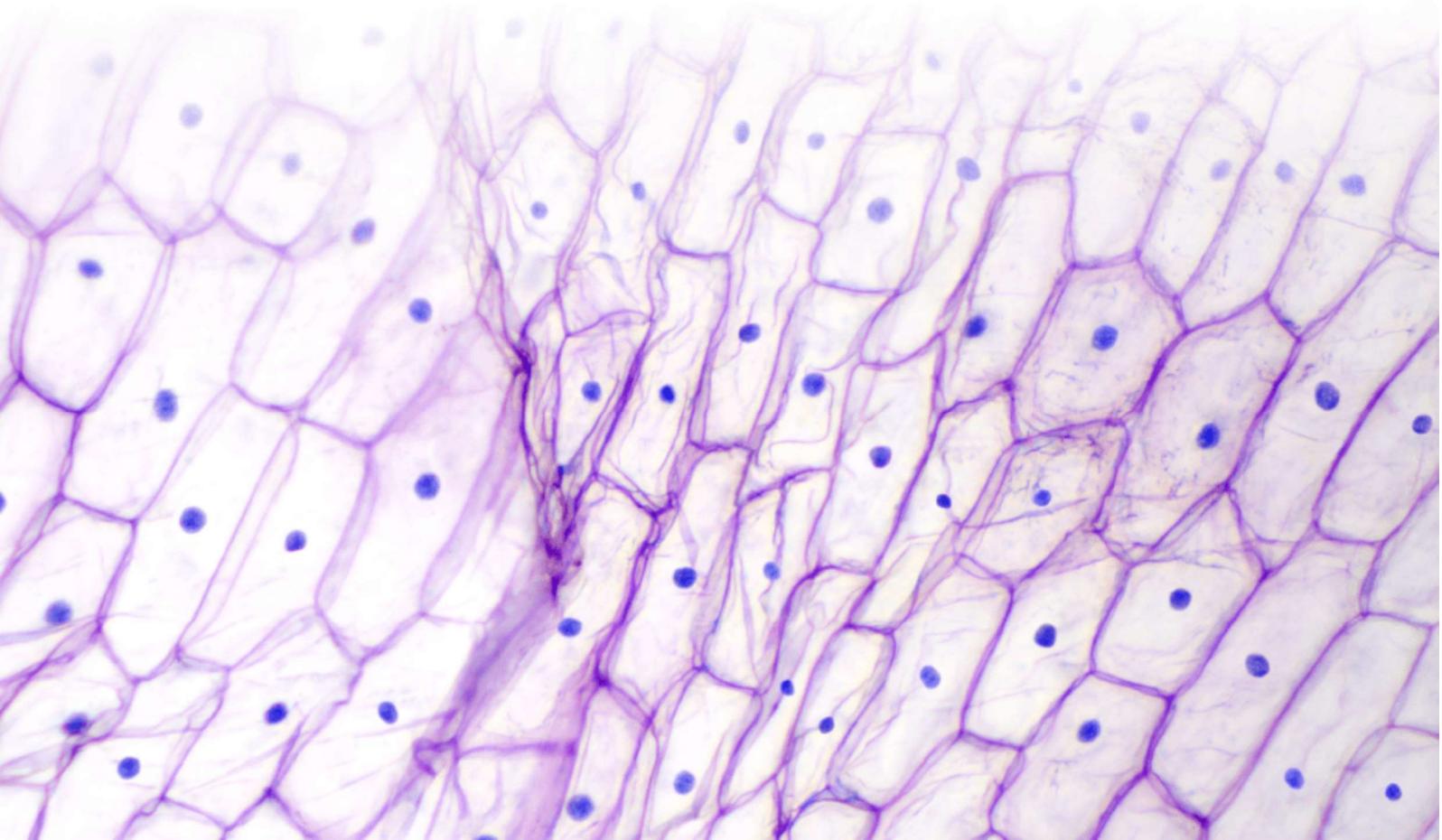


Некоторые варианты генов *CARD14* и *IL36RN* связаны с риском развития псориаза.

Ген	Исследуемый полиморфизм	Ваш генотип
<i>CARD14</i>	rs886041402	GG
<i>IL36RN</i>	rs387906914	TT

ЗАКЛЮЧЕНИЕ:

У Вас выявлен нормальный вариант генов.



Ревматоидный артрит

Ревматоидный артрит - хроническое аутоиммунное заболевание, поражающее суставы и вызывающее в них боль, отек и скованность.

Заболевание обычно поражает суставы рук, ног и запястья. При ревматоидном артрите иммунная система организма атакует собственные ткани, выстилающие суставы, в результате чего суставы опухают, становятся жесткими и болезненными. У некоторых людей с ревматоидным артритом отмечаются усталость и потеря веса. Со временем это приводит к повреждению суставов, хрящей и иногда костей. Риск развития ревматоидного артрита связан с рядом факторов, в том числе с генетической предрасположенностью.

ИССЛЕДУЕМЫЙ ГЕН: *PADI4*



Некоторые варианты гена *PADI4* связаны с риском развития ревматоидного артрита.

Ген	Исследуемый полиморфизм	Ваш генотип
<i>PADI4</i>	rs2240340	TC

ЗАКЛЮЧЕНИЕ:

У Вас выявлен нормальный вариант гена.

Системная склеродермия

Системная склеродермия - аутоиммунное заболевание, поражающее кожу и внутренние органы.

Слово «склеродермия» в переводе с греческого языка означает «твердая кожа». Это заболевание характеризуется образованием рубцовой ткани (фиброза) на коже и в других органах. Фиброз возникает из-за избыточного производства коллагена, который обычно укрепляет и поддерживает соединительные ткани, но значительное превышение его количества приводит к развитию заболевания. Для больных с системной склеродермией характерна лихорадка, похудение и развитие синдрома Рейно - спазма артерий кистей и стоп под влиянием холодной температуры или стресса. Возникновение системной склеродермии может быть связано с генетической предрасположенностью.

ИССЛЕДУЕМЫЙ ГЕН: *TNFAIP3*



Фактором риска системной склеродермии является аномальная воспалительная активность. Некоторые варианты гена *TNFAIP3* связаны с риском развития аутовоспалительных синдромов, в том числе системной склеродермии.

Ген	Исследуемый полиморфизм	Ваш генотип
<i>TNFAIP3</i>	rs864321626	CC

ЗАКЛЮЧЕНИЕ:

У Вас выявлен нормальный вариант гена.

Суппуративный гидраденит

Суппуративный (гнойный) гидраденит - хроническое заболевание, характеризующееся гнойными высыпаниями в подмышечных впадинах, паху, анальной области и на груди. Заболевание возникает из-за воспаления волосяных фолликулов и вторичной инфекции, а иногда из-за воспаления некоторых потовых желез (апокринных желез). Это прогрессирующее заболевание, при котором единичные фурункулы, заполненные гноем, превращаются в твердые болезненные глубоко расположенные образования с изъязвлением. Заживление пораженных участков обычно связано с прогрессирующим рубцеванием (фиброзом). Суппуративный гидраденит часто развивается у людей с генетической предрасположенностью к нарушениям работы иммунной системы.

ИССЛЕДУЕМЫЕ ГЕНЫ: *NCSTN*, *PSEN1*



Ген	Исследуемый полиморфизм	Ваш генотип
<i>NCSTN</i>	rs387906896	CC
<i>PSEN1</i>	rs63750082	GG
<i>PSEN1</i>	rs63750900	GG

ЗАКЛЮЧЕНИЕ:

У Вас выявлен нормальный вариант генов.

ПРОФИЛАКТИКА ИММУННЫХ ЗАБОЛЕВАНИЙ:

Вне зависимости от результатов генетического исследования следующие рекомендации помогут предотвратить развитие заболеваний иммунной системы:

- своевременная вакцинация против инфекционных заболеваний
- рациональное использование антибиотиков (только при назначении врача).
- избегание воздействия аллергенов и переохлаждений.
- регулярные физические нагрузки, преимущественно аэробные - плавание, бег, ходьба для поддержания нормальной массы тела, тонуса мышц и сосудов.
- соблюдение основных правил гигиены, регулярный прием душа.
- снижение уровня стресса и эмоционального перенапряжения, соблюдение режима работы и отдыха.
- соблюдение режима сна и бодрствования (сон должен составлять не менее 7-8 часов, засыпание и подъем примерно в одно и то же время).
- правильное питание: употребление зелени (петрушка, укроп, кинза, базилик, лук и др.), свежих овощей и фруктов (без термической обработки), а также рыбы, оливкового масла, йогурта, макаронных изделий из твердых сортов пшеницы (производители обычно указывают сорт на упаковке).
- отказ от курения и отказ от алкоголя.
- прохождение профилактических обследований в соответствии с Приказом Министерства здравоохранения Российской Федерации от 27 апреля 2021 г. № 404н «Об утверждении порядка проведения профилактического медицинского осмотра и диспансеризации определенных групп взрослого населения».

В случае выявления генетической предрасположенности к иммунным заболеваниям необходимо обратиться к врачу-генетику, врачу-аллергологу-иммунологу.



ЗАБОЛЕВАНИЯ ДЫХАТЕЛЬНОЙ СИСТЕМЫ

Дыхательная система обеспечивает человеку доставку кислорода к кровеносным сосудам.

АНАТОМИЧЕСКИ ДЫХАТЕЛЬНАЯ СИСТЕМА ПОДРАЗДЕЛЯЕТСЯ НА:

- Легкие
- Верхние дыхательные пути: нос и глотка,
- Нижние дыхательные пути: гортань, трахея, бронхи (в том числе в легких).

НА БОЛЕЗНИ ДЫХАТЕЛЬНОЙ СИСТЕМЫ В БОЛЬШОЙ СТЕПЕНИ ВЛИЯЮТ:

- Экологическая обстановка
- Курение
- Наследственная предрасположенность
- Хронические инфекционные заболевания.



Dum spiro, spero.
Пока дышу, надеюсь.

Латинская поговорка

Мы проанализировали Вашу наследственную предрасположенность к развитию заболеваний дыхательной системы. Результат анализа не является диагнозом и не означает 100%-ю вероятность столкнуться с болезнью. Низкий риск не означает 100%-ю защиту от развития заболевания. Информация о Ваших генах поможет Вам избежать проблем с жизненно важными органами.

ЗАБОЛЕВАНИЕ	ГЕН	ПОЛИМОРФИЗМ	ВАРИАНТЫ*	ВАШ ГЕНОТИП	ЗАКЛЮЧЕНИЕ
Заболевания дыхательной системы					
Аллергический ринит	<i>IL13</i>	rs20541	AG GG AA	GG	Повышенный риск
Бронхиальная астма	<i>GSDMB</i>	rs7216389	TT CC CT	CC	Без особенностей

* Зеленым цветом выделен наиболее распространенный- «обычный» вариант гена.

Оранжевым цветом - выявленная особенность.

**Причиной результата «Не определено» может быть недостаточная степень прочтения в данной области генома.

В норме у человека при полногеномном секвенировании результат может быть не определен примерно для 5% генома

Аллергический ринит

Аллергический ринит – воспалительное заболевание верхних дыхательных путей, которое сопровождается слезотечением, обильными слизистыми выделениями из носа и чиханием. Аллергический ринит значительно снижает качество жизни человека и возникает как у детей, так и у взрослых. Симптомы могут проявляться как сезонно, так и круглогодично.

Чаще всего аллергический ринит возникает при контакте с:

- пылью;
- шерстью и перхотью животных;
- пылью деревьев, трав и цветов.

ИССЛЕДУЕМЫЙ ГЕН: *IL13*



Ген *IL13* кодирует сигнальную молекулу (интерлейкин 13), которая в норме подавляет аллергическую реакцию. При определенном варианте гена *IL13* выделяется избыточное количество воспалительных веществ в ответ на аллерген.

Ген	Исследуемый полиморфизм	Ваш генотип
<i>IL13</i>	rs20541	GG

ЗАКЛЮЧЕНИЕ:

У Вас выявлен вариант, связанный с повышенной вероятностью развития аллергического ринита. Рекомендована консультация врача для разработки индивидуальных мер профилактики.

Бронхиальная астма

Бронхиальная астма – это хроническое неинфекционное заболевание дыхательных путей, которое сопровождается сужением бронхов из-за мышечного спазма, что приводит к одышке, удушью, кашлю. Бронхиальная астма - многофакторное заболевание, к внешним факторам, которые могут спровоцировать проявление бронхиальной астмы, относятся:

- бытовые аллергены (клещ домашней пыли, перхоть и шерсть животных) и «уличные» аллергены (пыльца различных растений);
- табачный дым.

ИССЛЕДУЕМЫЙ ГЕН: **GSDMB**



Ген *GSDMB* отвечает за регуляцию тонуса гладкой мускулатуры, дегрануляцию тучных клеток (при дегрануляции выделяется гистамин, который провоцирует спазм бронхов). При определенной мутации в этом гене тонус гладкой мускулатуры бронхов повышается и возникает спазм бронхов.

Ген	Исследуемый полиморфизм	Ваш генотип
GSDMB	rs7216389	CC

ЗАКЛЮЧЕНИЕ:

У Вас выявлен нормальный вариант гена.

ПРОФИЛАКТИКА ЗАБОЛЕВАНИЙ ДЫХАТЕЛЬНОЙ СИСТЕМЫ:

Вне зависимости от результатов генетического исследования следующие рекомендации помогут предотвратить развитие заболеваний дыхательной системы:

- регулярное пребывание на свежем воздухе и проветривание помещений.
- избегание воздействия аллергенов и переохлаждений.
- предпочтительное вдыхание воздуха через нос (чтобы воздух, перед тем как попасть в нижние отделы дыхательной системы успел согреться до оптимальной температуры, увлажниться и профильтроваться от крупных частиц и микроорганизмов).
- исключение препаратов, содержащих растительное сырье и мед у больных, страдающих поллинозом.
- регулярные физические нагрузки, преимущественно аэробные - плавание, бег, ходьба для поддержания нормальной массы тела, тонуса мышц и сосудов.
- своевременная вакцинация против инфекционных заболеваний.
- отказ от курения и отказ от алкоголя.
- прохождение профилактического медицинского осмотра и диспансеризации в соответствии с Приказом Министерства здравоохранения Российской Федерации от 27 апреля 2021 г. №404н «Об утверждении порядка проведения профилактического медицинского осмотра и диспансеризации определенных групп взрослого населения».

В случае выявления генетической предрасположенности к заболеваниям дыхательной системы необходимо обратиться к врачу-генетику, врачу-отоларингологу, врачу-аллергологу, врачу-пульмонологу.



ЗАБОЛЕВАНИЯ ОПОРНО- ДВИГАТЕЛЬНОГО АППАРАТА

Движение – кладовая жизни.

Плутарх

Согласно перечню Международной классификации болезней, к заболеваниям опорно-двигательного аппарата относятся более 150 заболеваний, поражающих скелетно-мышечную систему: мышцы, кости, суставы и соединительные ткани, такие как сухожилия и связки. Они варьируются в широком диапазоне, от острых и кратковременных явлений — переломов, растяжений и вывихов — до пожизненных нарушений, сопровождающихся хронической болью и инвалидностью. Заболевания опорно-двигательного аппарата обычно характеризуются болевыми ощущениями и снижением подвижности, моторики и функциональных возможностей, что ограничивает способность человека к трудовой деятельности и социальной активности, тем самым оказывая негативное воздействие на психическое благополучие и качество жизни.

ЗАБОЛЕВАНИЯ ОПОРНО-ДВИГАТЕЛЬНОГО АППАРАТА МОГУТ ПОРАЖАТЬ:

- суставы - это остеоартроз, ревматоидный артрит, подагра, анкилозирующий спондилоартрит;
- костные ткани с развитием остеопороза, и повышенным риском переломов в результате травм или хрупкости костей;
- мышцы и позвоночник;
- различные части тела или системы организма, вызывая регионарные и распространенные болевые синдромы, воспалительные заболевания соединительной ткани и васкулиты.



Мы проанализировали Вашу наследственную предрасположенность к развитию заболеваний опорнодвигательного аппарата. Результат анализа не является диагнозом и не означает 100%-ю вероятность столкнуться с болезнью. Низкий риск не означает 100%-ю защиту от развития заболевания. Информация о Ваших генах поможет Вам избежать проблем с жизненно важными органами.

ЗАБОЛЕВАНИЕ	ГЕН	ПОЛИМОРФИЗМ	ВАРИАНТЫ*	ВАШ ГЕНОТИП	ЗАКЛЮЧЕНИЕ
Заболевания опорно-двигательного аппарата					
Анкилозирующий спондилит	ERAP1	rs27044	GG CC CG	CG	Без особенностей
Контрактура Дюпюитрена	EPDR1	rs16879765	TT CC CT	CC	Без особенностей
Костная болезнь Педжета	OPTN	rs1561570	TT CT CC	CT	Без особенностей
Остеoarтроз	COL6A4P1	rs7639618	TT CC CT	CC	Без особенностей
Остеопороз	LRP5	rs4988321	GA AA GG	GG	Без особенностей
Подагра	SLC2A9	rs863225072	AC CC AA	AA	Без особенностей

* Зеленым цветом выделен наиболее распространенный- «обычный» вариант гена.

Оранжевым цветом - выявленная особенность.

**Причиной результата «Не определено» может быть недостаточная степень прочтения в данной области генома.

В норме у человека при полногеномном секвенировании результат может быть не определен примерно для 5% генома

■ ■ ■ ■ ■ Анкилозирующий спондилит

Анкилозирующий спондилит – это редкое системное хроническое заболевание суставов (преимущественно позвоночника), сопровождающееся ограничением их подвижности. Болеют спондилитом чаще мужчины в возрасте 20-40 лет.

Данная патология развивается в основном у людей, которые имеют наследственную предрасположенность и генетические особенности иммунной системы, например, мутацию гена *ARTSI (ERAP1)*. Первыми признаками этого заболевания являются нерезкие боли в районе крестца, иногда в паху и в области внешней стороны бедер. У больного нарушается сон, ему трудно вставать с постели из-за утренней скованности в спине.

Состояние улучшается при «разработке» суставов и ухудшается в состоянии покоя. Постепенно, через несколько лет, появляются боль и скованность в области шеи и спины. Наклоны в разные стороны затруднены и болезненны.

ИССЛЕДУЕМЫЙ ГЕН: *ERAP1*



Ген *ERAP1* регулирует воспалительные процессы: активацию макрофагов, регуляцию активности Т-клеток, иммунный ответ в целом.

Ген	Исследуемый полиморфизм	Ваш генотип
<i>ERAP1</i>	rs27044	CC

ЗАКЛЮЧЕНИЕ:

У Вас выявлен нормальный вариант гена.



Контрактура Дюпюитрена

Контрактурой Дюпюитрена называют уплотнение и укорочение сухожилий в области кисти, которые приводят к сгибанию и фиксации пальцев в неестественном положении. Заболевают в основном мужчины среднего возраста.

Существует наследственная предрасположенность к этому заболеванию, также имеет значение хроническая травматизация.

Чаще всего страдают мизинец и безымянный палец на одной или обеих руках. Болезнь может иметь острое начало, но в большинстве случаев выраженные симптомы проявляются только через несколько лет. При тяжелом течении болезни развивается полная неподвижность одного или двух пальцев (анкилоз).

ИССЛЕДУЕМЫЙ ГЕН: *EPDR1*



При определенных мутациях гена *EPDR1* происходит нарушение строения сухожилий.

Ген	Исследуемый полиморфизм	Ваш генотип
<i>EPDR1</i>	rs16879765	CC

ЗАКЛЮЧЕНИЕ:

У Вас выявлен нормальный вариант гена.

Костная болезнь Педжета

При этом заболевании нарушается механизм обновления костной ткани, что в конечном итоге приводит к деформации костей. Как правило, болезнь Педжета проявляется после 40 лет, в основном у мужчин. Болезнь может поражать любую часть скелета, чаще - таз и голени, бедренные кости, череп, позвоночник, ключицы и плечи. Они увеличиваются в размерах, теряют прочность и становятся склонными к переломам. Иногда заболевание протекает бессимптомно и случайно обнаруживается с помощью методов лучевой диагностики. Во время болезни человек ощущает тупые, ноющие боли в костях и суставах, которые усиливаются ночью. По мере прогрессирования заболевания возникают головные боли, онемение, покалывание, слабость или паралич конечностей. Заболевание может приводить к потере слуха.

ИССЛЕДУЕМЫЙ ГЕН: **OPTN**



Ген *OPTN* кодирует специфический белок, регулирующий дифференциацию клеток костной ткани. При таком нарушении происходит избыточный рост недифференцированных костных клеток.

Ген	Исследуемый полиморфизм	Ваш генотип
OPTN	rs1561570	CT

ЗАКЛЮЧЕНИЕ:

У Вас выявлен нормальный вариант гена.



Остеоартроз

Остеоартроз - это хроническое заболевание суставов, при котором происходит разрушение хряща и снижается плотность кости, находящейся непосредственно под хрящевой тканью. Считается наиболее распространенной формой поражения суставов. Симптомы могут проявляться уже в 40-50 лет, а ближе к 80 они отмечаются практически у всех.

До 40 лет остеоартроз чаще встречается у мужчин, чем у женщин, и является, как правило, следствием травмы. В более зрелом возрасте ему одинаково подвержены и те и другие. Первым признаком остеоартроза является боль в суставе, которая возникает при нагрузке, но быстро проходит в покое.

Внешне отмечается небольшое увеличение сустава в размере. Со временем может произойти его деформация вплоть до полного ограничения движения. На сегодняшний день основным способом терапии остеоартроза является лечебная физкультура, нацеленная на постоянное поддержание необходимого объема движений и создания циклов сжатия-растяжения суставного хряща.

ИССЛЕДУЕМЫЙ ГЕН: COL6A4P1



Ген COL6A4P1 кодирует коллаген б типа, который является компонентом суставных хрящей. При мутации в этом гене коллаген становится более хрупким.

Ген	Исследуемый полиморфизм	Ваш генотип
COL6A4P1	rs7639618	CC

ЗАКЛЮЧЕНИЕ:

У Вас выявлен нормальный вариант гена.



Остеопороз

В России каждая вторая женщина и каждый пятый мужчина старше 50 лет страдают этим заболеванием.

Остеопороз - это системное заболевание скелета, при котором происходит снижение массы костной ткани и нарушение ее плотности, приводящее к хрупкости костей (костная ткань разрушается быстрее, чем формируется новая) и даже незначительные повреждения при падениях и микротравмы могут приводить к переломам. Наиболее часто остеопороз проявляется компрессионными переломами позвонков, переломами дистального отдела предплечья (перелом Коллеса), проксимального отдела бедренной кости и проксимального отдела плечевой кости.

На начальных стадиях заболевание протекает бессимптомно и часто диагностируется только после перелома при небольшой травме. С развитием остеопороза появляются ноющие боли в костях, усиливающиеся при движении, нарушается осанка, уменьшается рост.

ИССЛЕДУЕМЫЙ ГЕН: *LRP5*



Ген *LRP5* участвует в образовании костной ткани. При определенных мутациях в гене происходит замедление формирования костной ткани и снижение её плотности.

Ген

Исследуемый полиморфизм

Ваш генотип

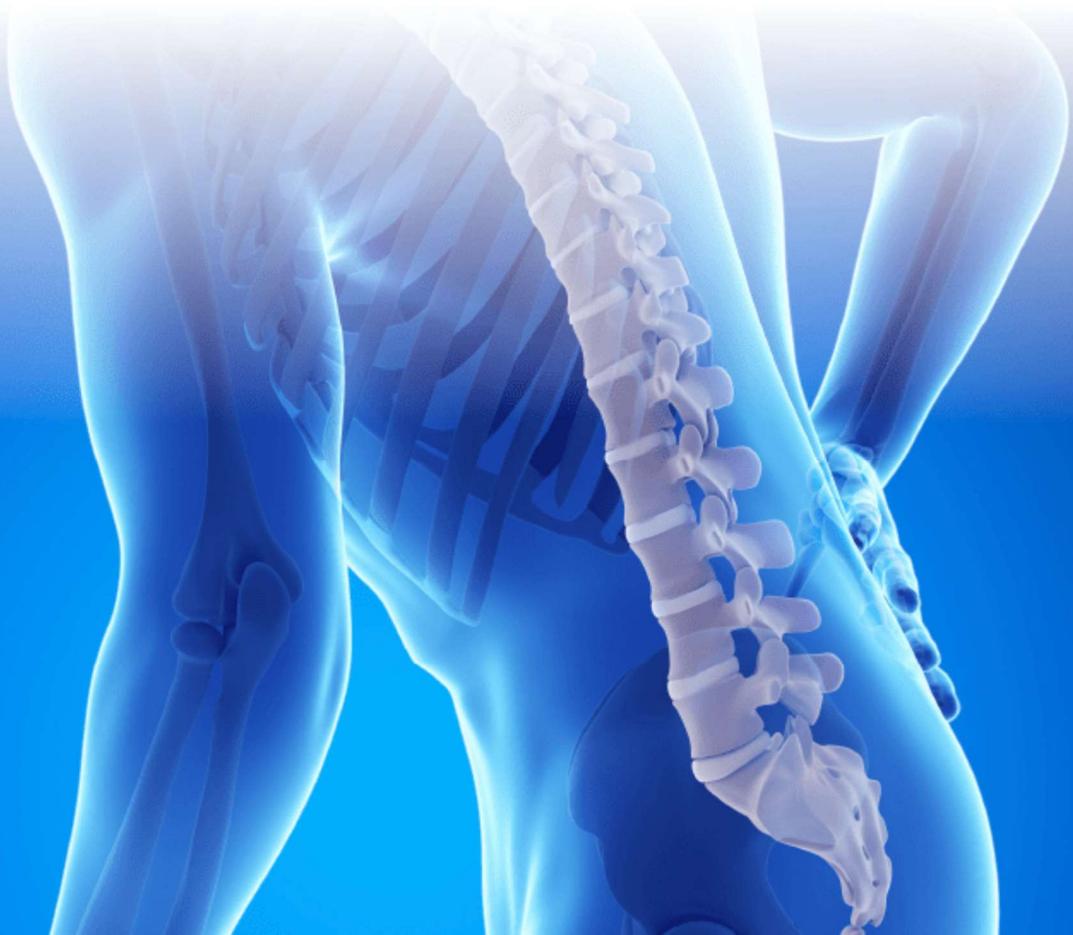
LRP5

rs4988321

GG

ЗАКЛЮЧЕНИЕ:

У Вас выявлен нормальный вариант гена.



Подагра

Подагра – метаболическое заболевание, которое характеризуется повышенным содержанием мочевой кислоты в крови (гиперурикемия) и отложением ее солей, преимущественно в суставах.

Подагра - одна из наиболее распространенных причин хронического воспалительного артрита. Однако не у всех людей с повышенным уровнем мочевой кислоты развивается эта болезнь. Провоцирующими факторами являются возраст старше 60 лет, мужской пол, ожирение, пуриновая диета, алкоголь, прием некоторых лекарств (диуретики, этамбутол, пипразинамид и циклоспорин), сопутствующие заболевания и генетическая предрасположенность. Значимый вклад в развитие подагры вносят особенности питания – потребление большого количества морепродуктов (креветки, омары) и красного мяса (свинина, говядина), алкоголя, сладких газированных напитков.

ИССЛЕДУЕМЫЙ ГЕН: **SLC2A9**



Некоторые варианты гена *SLC2A9* связаны с риском развития подагры.

Ген	Исследуемый полиморфизм	Ваш генотип
SLC2A9	rs863225072	AA

ЗАКЛЮЧЕНИЕ:

У Вас выявлен нормальный вариант гена.

ПРОФИЛАКТИКА ЗАБОЛЕВАНИЙ ОПОРНО-ДВИГАТЕЛЬНОГО АППАРАТА:

Вне зависимости от результатов генетического исследования следующие рекомендации помогут предотвратить развитие заболеваний опорнодвигательного аппарата:

- поддержание нормальной массы тела (расчет индекса массы тела: масса (кг)/ рост² (м²), нормальное значение – от 18,5 до 25).
- регулярные физические нагрузки, преимущественно аэробные - плавание, бег, ходьба для поддержания нормальной массы тела, тонуса мышц и сосудов.
- использование специальных элементов защитной экипировки (шлем, налокотники, наколенники и др.) во время занятий травмоопасными видами спорта.
- своевременное обращение за медицинской помощью при травмах.
- правильное питание: употребление зелени (петрушка, укроп, кинза, базилик, лук и др.), свежих овощей и фруктов (без термической обработки), а также рыбы, оливкового масла, йогурта, макаронных изделий из твердых сортов пшеницы (производители обычно указывают сорт на упаковке).
- отказ от курения, отказ от алкоголя.
- прохождение профилактического медицинского осмотра и диспансеризации в соответствии с Приказом Министерства здравоохранения Российской Федерации от 27 апреля 2021 г. № 404н «Об утверждении порядка проведения профилактического медицинского осмотра и диспансеризации определенных групп взрослого населения»

В случае выявления генетической предрасположенности к заболеваниям опорно-двигательного аппарата необходимо обратиться к врачу-генетику, врачу-хирургу, врачу-ортопеду.

БОЛЕЗНИ ГЛАЗ

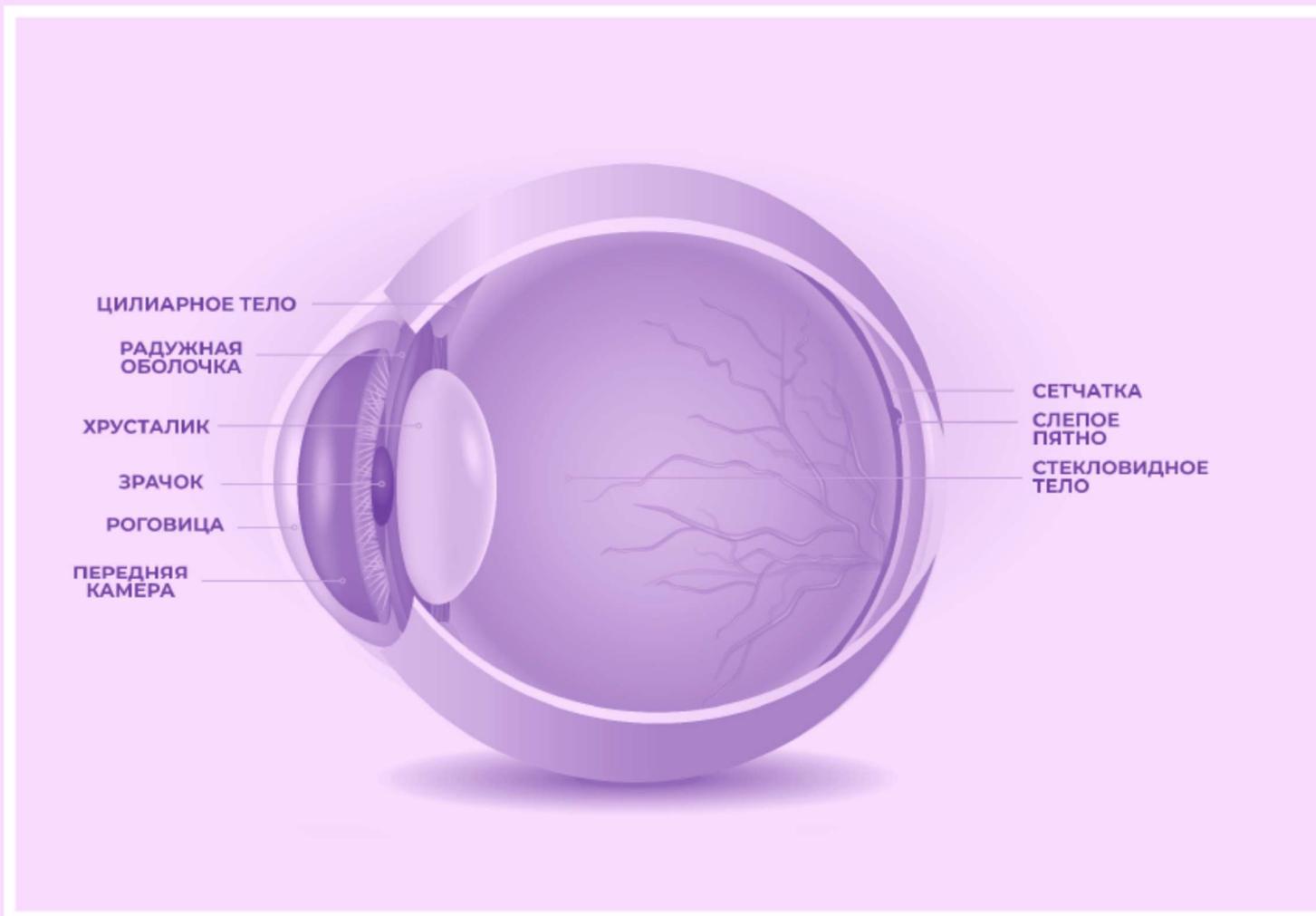
Я не хочу иметь точку зрения.
Я хочу иметь зрение.

Марина Цветаева

Глаз обеспечивает около 70% всей информации, которая воспринимается человеком. Глаз – это часть центральной нервной системы, которая вынесена за пределы головного мозга.

ОСНОВНЫМИ СТРУКТУРАМИ ГЛАЗА ЯВЛЯЮТСЯ:

- роговица – прозрачная оболочка глаза;
- радужная оболочка глаза (радужка) – тонкая подвижная оптическая диафрагма, цвет которой определяет цвет глаз;
- зрачок – отверстие в радужке, через которое проходит свет. размер зрачка зависит от состояния радужки;
- стекловидное тело – гелеобразная масса, которая располагается между радужкой и сетчаткой;
- хрусталик – прозрачная линза, которая располагается между радужкой и стекловидным телом, выполняет функцию светопреломления;
- сетчатка – это система световосприятия, которая состоит из особых клеток нервной системы, улавливающих свет;
- зрительный нерв – нерв, который проводит нервные импульсы от глаза непосредственно в головной мозг.



Мы проанализировали Вашу наследственную предрасположенность к развитию заболеваний глаз. Результат анализа не является диагнозом и не означает 100%-ю вероятность столкнуться с болезнью. Низкий риск не означает 100%-ю защиту от развития заболевания. Информация о Ваших генах поможет Вам избежать проблем с жизненно важным органом!

ЗАБОЛЕВАНИЕ	ГЕН	ПОЛИМОРФИЗМ	ВАРИАНТЫ*	ВАШ ГЕНОТИП	ЗАКЛЮЧЕНИЕ
Заболевания глаз					
Возрастная макулярная дегенерация	<i>HTRA1</i>	rs11200638	AA GG AG	AG	Без особенностей
Диабетическая катаракта	<i>CCDC102A</i>	rs8052123	CC TT CT	TT	Без особенностей
Закртыоугольная глаукома	<i>COL11A1</i>	rs3753841	GG AA AG	GG	Повышенный риск
Кератоконус	<i>COL5A1</i>	rs70444529	CC TT CT	CC	Без особенностей

* Зеленым цветом выделен наиболее распространенный- «обычный» вариант гена.

Оранжевым цветом - выявленная особенность.

**Причиной результата «Не определено» может быть недостаточная степень прочтения в данной области генома.

В норме у человека при полногеномном секвенировании результат может быть не определен примерно для 5% генома

Возрастная макулярная дегенерация

Возрастная макулярная дегенерация – заболевание глаза, поражающее центральную область сетчатки (макулу), приводящее к потере центрального зрения.

Это одна из частых причин потери зрения у взрослого населения. Основным симптомом возрастной макулярной дегенерации – снижение остроты зрения, в результате которого появляются трудности при чтении, работе за компьютером и просмотре телевизора.

Факторы риска:

- генетическая предрасположенность – большинство пациентов с возрастной макулярной дегенерацией имеют родственников с аналогичным заболеванием;
- дефицит витаминов и антиоксидантов в питании;
- солнечная радиация.

ИССЛЕДУЕМЫЙ ГЕН: *HTRA1*



Ген *HTRA1* кодирует сериновые протеазы, которые нарушают рост сосудов сетчатки.

Ген	Исследуемый полиморфизм	Ваш генотип
<i>HTRA1</i>	rs11200638	AG

ЗАКЛЮЧЕНИЕ:

У Вас выявлен нормальный вариант гена.

Закрытоугольная глаукома

Закрытоугольная глаукома – прогрессирующее заболевание, которое связано с повышением внутриглазного давления из-за нарушения оттока внутриглазной жидкости, что приводит к нарушению зрения.

ИССЛЕДУЕМЫЙ ГЕН: *COL11A1*



Ген *COL11A1* кодирует коллаген, при изменении структуры которого происходит нарушение оттока внутриглазной жидкости.

Ген	Исследуемый полиморфизм	Ваш генотип
<i>COL11A1</i>	rs3753841	GG

ЗАКЛЮЧЕНИЕ:

У Вас выявлен вариант, связанный с повышенной вероятностью развития закрытоугольной глаукомы. Необходима консультация врача для разработки индивидуальных мер профилактики.

Кератоконус

Кератоконус – заболевание, при котором изменяется форма роговицы - она приобретает конусообразную форму. Данное заболевание сопровождается снижением остроты зрения.

ИССЛЕДУЕМЫЙ ГЕН: COL5A1



Ген COL5A1 кодирует коллаген, из которого состоит роговица. При определенных мутациях нарушается структура коллагена, из-за этого изменяется форма роговицы.

Ген	Исследуемый полиморфизм	Ваш генотип
COL5A1	rs7044529	CC

ЗАКЛЮЧЕНИЕ:

У Вас выявлен нормальный вариант гена.

ПРОФИЛАКТИКА ЗАБОЛЕВАНИЙ ГЛАЗ:

Вне зависимости от результатов генетического исследования следующие рекомендации помогут предотвратить развитие заболеваний глаз:

- защита глаз солнцезащитными очками.
- контроль уровня сахара в крови.
- контроль артериального давления и уровня холестерина в крови.
- ограничение времени, проводимого перед компьютером и телевизором, необходимость регулярных перерывов.
- правильное питание: употребление зелени (петрушка, укроп, кинза, базилик, лук и др.), свежих овощей и фруктов (без термической обработки), а также рыбы, оливкового масла, йогурта, макаронных изделий из твердых сортов пшеницы (производители обычно указывают сорт на упаковке), потребление продуктов, богатых антиоксидантами (продукты с высоким содержанием витамина А - морковь, темно-зеленые листовые овощи, шпинат, брокколи, яйца, масло сливочное, молоко, сыр. продукты с высоким содержанием витамина В - хлеб, каши, молоко, темно-зеленые овощи, бобы и горох, бананы, печень).
- отказ от курения, отказ от алкоголя.
- прохождение профилактического медицинского осмотра и диспансеризации в соответствии с Приказом Министерства здравоохранения Российской Федерации от 27 апреля 2021 г. № 404н «Об утверждении порядка проведения профилактического медицинского осмотра и диспансеризации определенных групп взрослого населения».

В случае выявления генетической предрасположенности к заболеваниям глаз необходимо обратиться к врачу-генетику, врачу-офтальмологу.



ЗАБОЛЕВАНИЯ МОЧЕПОЛОВОЙ СИСТЕМЫ

Мочеполовая система – это комплекс мочевыделительных и репродуктивных органов.

К мочевыделительным органам относятся: почки, мочеточники, мочевого пузыря и уретра.

К репродуктивным органам относятся: у женщин - матка, яичники, влагалище и наружные половые органы; у мужчин – простата, яички, семявыносящий канал и половой член.

СРЕДИ ПРИЧИН РАЗВИТИЯ ЗАБОЛЕВАНИЙ МОЧЕПОЛОВОЙ СИСТЕМЫ СТОИТ ВЫДЕЛИТЬ:

- инфекционные заболевания
- врожденные пороки развития
- генетическая предрасположенность
- образ жизни



Мы проанализировали Вашу наследственную предрасположенность к развитию заболеваний мочеполовой системы. Результат анализа не является диагнозом и не означает 100%-ю вероятность столкнуться с болезнью. Низкий риск не означает 100%-ю защиту от развития заболевания. Информация о Ваших генах поможет Вам избежать проблем с жизненно важным органом!

ЗАБОЛЕВАНИЕ	ГЕН	ПОЛИМОРФИЗМ	ВАРИАНТЫ*	ВАШ ГЕНОТИП	ЗАКЛЮЧЕНИЕ
Заболевания мочеполовой системы					
Мочекаменная болезнь	PAQR6	rs759330	AA GG GA	GA	Без особенностей
Хроническая болезнь почек	UMOD	rs4293393	GG AG AA	AA	Без особенностей

* Зеленым цветом выделен наиболее распространенный- «обычный» вариант гена.

Оранжевым цветом - выявленная особенность.

**Причиной результата «Не определено» может быть недостаточная степень прочтения в данной области генома.

В норме у человека при полногеномном секвенировании результат может быть не определен примерно для 5% генома

Мочекаменная болезнь

Мочекаменная болезнь характеризуется образованием различных по составу нерастворимых камней в органах мочевыделительной системы (почки, мочеточники, мочевого пузыря, уретра).

Факторы риска:

- нарушение обмена веществ: например, подагра – нарушение обмена мочевой кислоты;
- особенности питания: вода с высоким содержанием кальция, несоблюдение питьевого режима;
- инфекции;
- лекарственные препараты;
- генетическая предрасположенность.

К наиболее частым проявлениям мочекаменной болезни относятся: боль при мочеиспускании, боль в поясничной области, появление крови в моче и отхождение кристаллов мочевых солей и конкрементов. У больных с конкрементами в почках могут отмечаться рвота и повышенная температура. Возможно бессимптомное течение заболевания.

ИССЛЕДУЕМЫЙ ГЕН: **PAQR6**



Ген *PAQR6* кодирует рецепторы, которые отвечают за всасывание кальция в почке, при большом количестве этих рецепторов увеличивается всасывание кальция, что может привести к образованию камней в почках.

Ген	Исследуемый полиморфизм	Ваш генотип
PAQR6	rs759330	GA

ЗАКЛЮЧЕНИЕ:

У Вас выявлен нормальный вариант гена.

Хроническая болезнь почек

Признаки повреждения почек и/или снижение их функциональной активности выявляют у каждого десятого человека.

Хроническая болезнь почек характеризуется длительным (более трех месяцев) снижением функции почек. Чаще она возникает как осложнение других заболеваний: артериальной гипертензии, сахарного диабета, мочекаменной болезни, рецидивирующих инфекций (пиелонефрит, гломерулонефрит).

Среди симптомов хронической болезни почек встречаются: отеки, общая слабость, зуд, повышение артериального давления, снижение интеллектуальной деятельности, интоксикация из-за нарушения выделительной функции почек. В крови повышается уровень креатинина и нарушается кислотно-щелочной баланс, а в моче обнаруживается белок.

ИССЛЕДУЕМЫЙ ГЕН: *UMOD*

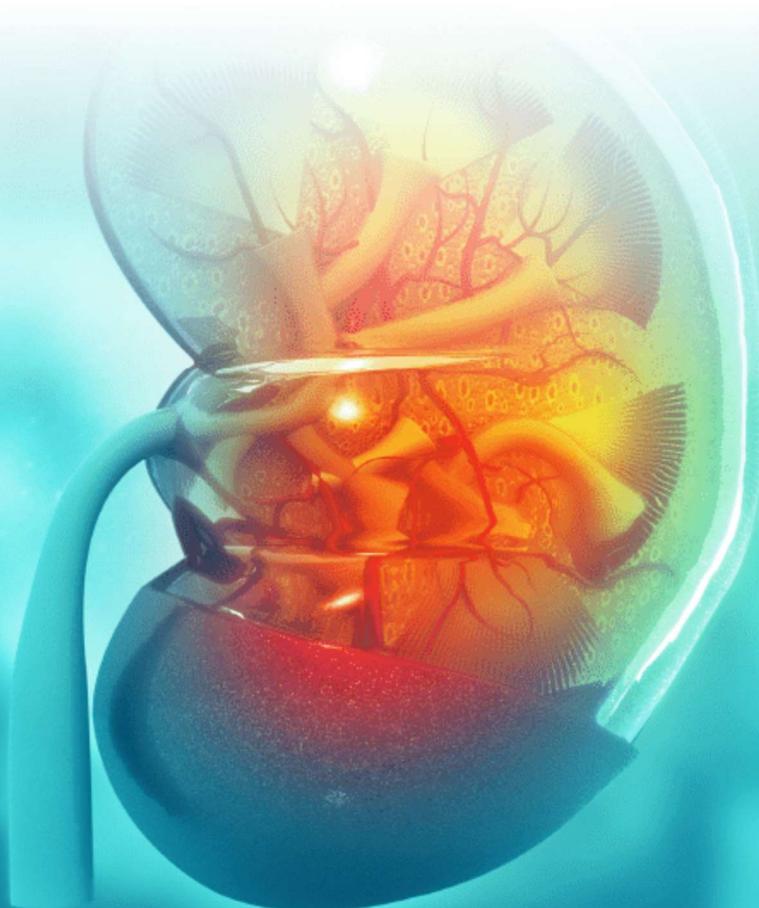


Ген *UMOD* кодирует специфический белок уромодулин, который синтезируется в норме, но при большом количестве этого белка повреждаются клетки почечного канальцев

Ген	Исследуемый полиморфизм	Ваш генотип
<i>UMOD</i>	rs4293393	AA

ЗАКЛЮЧЕНИЕ:

У Вас выявлен нормальный вариант гена.



ПРОФИЛАКТИКА ЗАБОЛЕВАНИЙ МОЧЕПОЛОВОЙ СИСТЕМЫ:

Вне зависимости от результатов генетического исследования следующие рекомендации помогут предотвратить развитие заболеваний мочеполовой системы:

- соблюдение основных правил гигиены, регулярный прием душа, ношение нижнего белья и одежды по размеру.
- профилактика заболеваний, передающихся половым путем.
- своевременное лечение инфекций мочеполовой системы.
- регулярные физические нагрузки, преимущественно аэробные - плавание, бег, ходьба для поддержания нормальной массы тела, тонуса мышц и сосудов.
- поддержание нормальной массы тела (расчет индекса массы тела: масса (кг)/ рост² (м²), нормальное значение – от 18,5 до 25).
- правильное питание: употребление зелени (петрушка, укроп, кинза, базилик, лук и др.), свежих овощей и фруктов (без термической обработки), а также рыбы, оливкового масла, йогурта, макаронных изделий из твердых сортов пшеницы (производители обычно указывают сорт на упаковке).
- отказ от курения, отказ от алкоголя.
- прохождение профилактического медицинского осмотра и диспансеризации в соответствии с Приказом Министерства здравоохранения Российской Федерации от 27 апреля 2021 г. № 404н «Об утверждении порядка проведения профилактического медицинского осмотра и диспансеризации определенных групп взрослого населения».

В случае выявления генетической предрасположенности к заболеваниям мочеполовой системы необходимо обратиться к врачу-генетику, врачу-урологу.

БОЛЕЗНИ ОРГАНОВ ПИЩЕВАРЕНИЯ

Желудок просвещенного человека имеет лучшие качества доброго сердца: чувствительность и благодарность.

Александр Сергеевич Пушкин

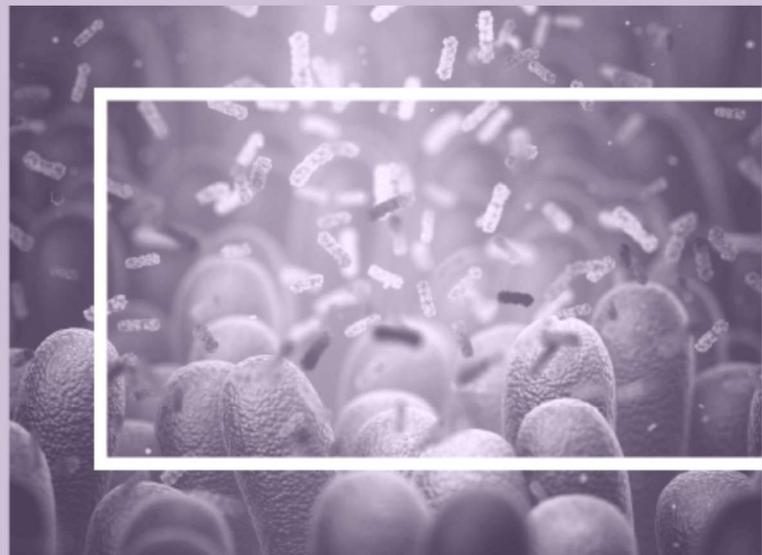
ОРГАНЫ ПИЩЕВАРЕНИЯ, ИЛИ ЖЕЛУДОЧНО-КИШЕЧНЫЙ ТРАКТ – ЭТО СИСТЕМА ОРГАНОВ, КОТОРАЯ ВЫПОЛНЯЕТ НЕСКОЛЬКО ФУНКЦИЙ:

- обработка и усвоение питательных веществ с последующим выделением продуктов жизнедеятельности - собственно пищеварение. В этой функции задействованы все органы – от ротовой полости, где начинается измельчение продуктов питания и начальная ферментация, до конечных отделов кишечника, где всасываются вода и электролиты (натрий, хлор и т.д.). В пищеварении также принимают участие пищеварительные железы – поджелудочная железа, печень и желчный пузырь.
- обезвреживание различных веществ (детоксикация) – в этом ключевую роль играет печень, которая химически обрабатывает вещества, а затем отправляет их по желчным протокам в желчный пузырь, далее они попадают в кишечник и покидают организм.
- синтетическая функция – центральную роль также занимает печень, которая синтезирует альбумины, факторы свертывания, холестерин. Также органы пищеварения синтезируют гормоны: поджелудочная железа – инсулин и глюкагон, клетки кишечника – гастрин, холецистокинин и другие.

СРЕДИ ФАКТОРОВ, КОТОРЫЕ СПОСОБСТВУЮТ ВОЗНИКНОВЕНИЮ ЗАБОЛЕВАНИЙ ЖКТ МОЖНО ВЫДЕЛИТЬ СЛЕДУЮЩИЕ:

- неправильное питание – при неправильном питании повышается нагрузка на ферментные системы ЖКТ, при этом может возникнуть дефицит ферментов -> пища не будет обрабатываться полноценно-> нарушение всасывания питательных веществ.
- наследственная предрасположенность.
- инфекционные заболевания – при неправильной термической обработке, при употреблении испорченных и загрязненных продуктов в организм могут попасть бактерии, которые серьезно нарушают и повреждают кишечник и другие органы пищеварения, например, сальмонеллез, холера.

Отдельным органом внутри пищеварительного тракта можно выделить микробиоту кишечника, то есть те бактерии, которые создают пленку на протяжении всего кишечника. Микробиота кишечника помогает усваиваться витаминам и минералам, регулирует многие иммунные процессы и может препятствовать развитию воспаления.



Мы проанализировали Вашу наследственную предрасположенность к развитию заболеваний ЖКТ. Результат анализа не является диагнозом и не означает 100%-ю вероятность столкнуться с болезнью. Низкий риск не означает 100%-ю защиту от развития заболевания. Информация о Ваших генах поможет Вам избежать проблем с жизненно важными органами!

ЗАБОЛЕВАНИЕ	ГЕН	ПОЛИМОРФИЗМ	ВАРИАНТЫ*	ВАШ ГЕНОТИП	ЗАКЛЮЧЕНИЕ
Болезни органов пищеварения					
Болезнь Крона	<i>NOD2</i>	rs2066844	TT CC CT	CC	Без особенностей
Желчнокаменная болезнь	<i>SLC10A2</i>	rs9514089	TT CC CT	CC	Повышенный риск
Первичный билиарный цирроз	<i>TNPO3</i>	rs10488631	TT CT CC	CT	Без особенностей
Хронический панкреатит	<i>PRSS1</i>	rs111033566	TT AA AT	AA	Без особенностей
Язвенный колит		rs17085007	CC CT TT	CT	Без особенностей

* Зеленым цветом выделен наиболее распространенный- «обычный» вариант гена.

Оранжевым цветом - выявленная особенность.

**Причиной результата «Не определено» может быть недостаточная степень прочтения в данной области генома.

В норме у человека при полногеномном секвенировании результат может быть не определен примерно для 5% генома

Болезнь Крона

Болезнь Крона относится к воспалительным заболеваниям кишечника. Заболевание поражает любые отделы желудочно-кишечного тракта – ротовую полость, желудок, все отделы кишечника. Симптомами болезни Крона могут быть: частая продолжительная боль в животе, интоксикация, общая слабость, потеря массы тела.

Точные причины развития болезни Крона неизвестны, среди них выделяют иммунологические факторы, инфекционные заболевания кишечника, а также генетическую предрасположенность, приводящую к нарушениям работы иммунной системы кишечника.

ИССЛЕДУЕМЫЙ ГЕН: **NOD2**



Ген *NOD2* регулирует иммунные реакции, в частности, выделение интерлейкина, активность клеток иммунной системы (макрофагов).

Ген	Исследуемый полиморфизм	Ваш генотип
NOD2	rs2066844	CC

ЗАКЛЮЧЕНИЕ:

У Вас выявлен нормальный вариант гена.

Желчнокаменная болезнь

Желчнокаменная болезнь – одно из самых распространенных заболеваний желчного пузыря. Оно характеризуется образованием камней (одного или нескольких) в желчном пузыре.

Среди факторов риска следует выделить:

- ожирение;
- избыток холестерина в желчи;
- генетическая предрасположенность.

Образование желчных камней связано с увеличением плотности желчи, она становится более густой и сначала образуется желчный слаг (консистенция желе). Следующий этап - формирование камней. Размеры камней могут варьироваться от нескольких миллиметров до нескольких сантиметров.

ИССЛЕДУЕМЫЙ ГЕН: *SLC10A2*



При мутациях в гене *SLC10A2* изменяется текучесть желчи и она становится более густой, что способствует образованию камней.

Ген	Исследуемый полиморфизм	Ваш генотип
<i>SLC10A2</i>	rs9514089	CC

ЗАКЛЮЧЕНИЕ:

У Вас выявлен вариант, связанный с повышенной вероятностью развития желчнокаменной болезни. Необходима консультация врача для разработки индивидуальных мер профилактики.

Первичный билиарный цирроз

Первичный билиарный цирроз является аутоиммунным заболеванием, при котором происходит воспалительное поражение внутрипеченочных протоков. Из-за этого нарушается отток желчи, что провоцирует задержку токсических веществ и поражение тканей печени.

ИССЛЕДУЕМЫЙ ГЕН: *TNPO3*

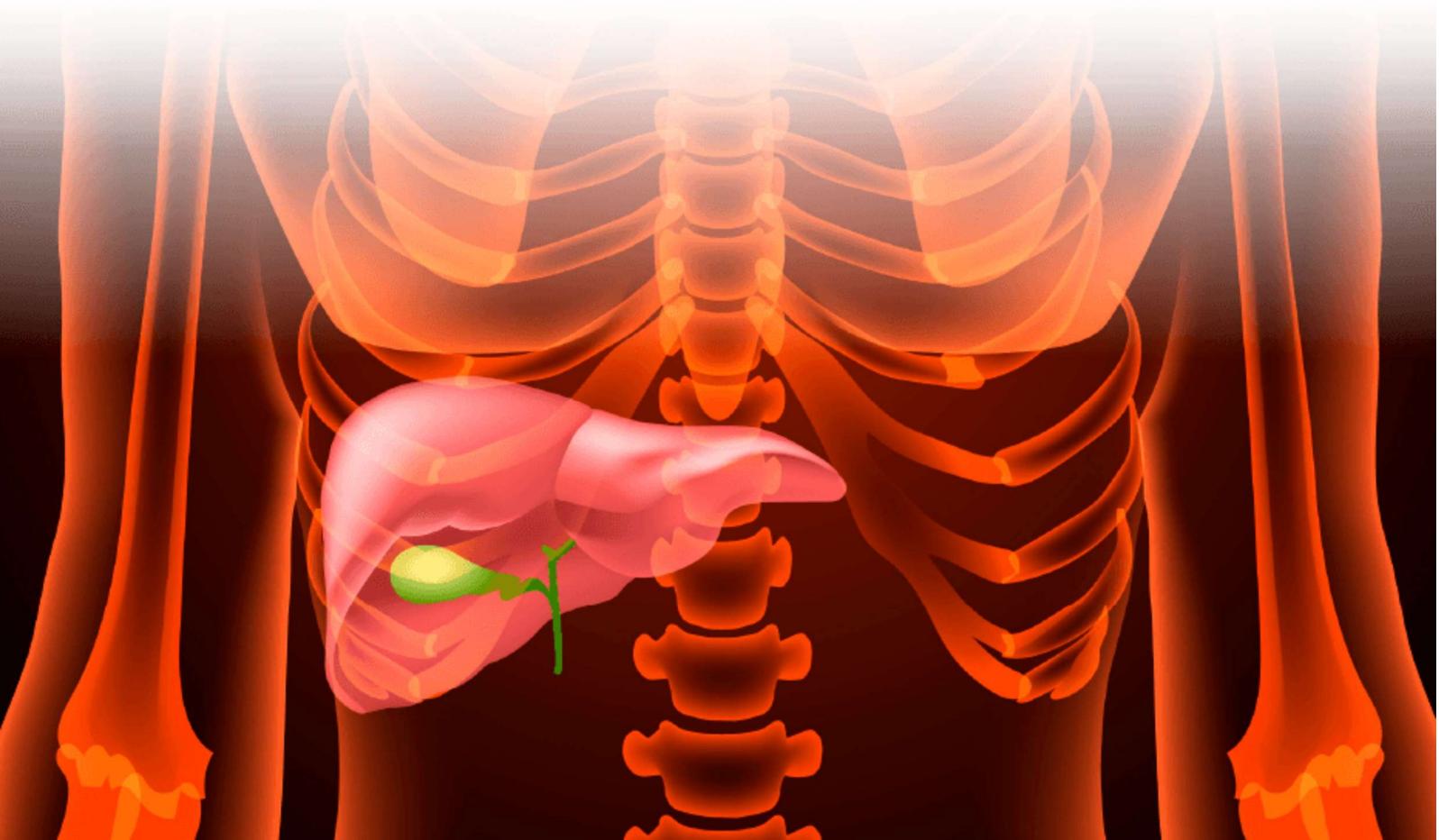


Ген *TNPO3* регулирует выделение важнейшего иммуномодулятора – интерферона. При определенных мутациях нарушается иммунный ответ и повышается риск развития первичного билиарного цирроза.

Ген	Исследуемый полиморфизм	Ваш генотип
<i>TNPO3</i>	rs10488631	СТ

ЗАКЛЮЧЕНИЕ:

У Вас выявлен нормальный вариант гена.



Хронический панкреатит

Хронический панкреатит — воспалительное заболевание поджелудочной железы. Основные симптомы: боль в животе, тошнота и рвота.

ИССЛЕДУЕМЫЙ ГЕН: *PRSS1*



Ген *PRSS1* кодирует белок трипсиноген-1, который является проферментом трипсина и принимает участие в переваривании пищи. Мутации в гене *PRSS1* значительно увеличивают риск развития хронического панкреатита.

Ген	Исследуемый полиморфизм	Ваш генотип
<i>PRSS1</i>	rs111033566	AA

ЗАКЛЮЧЕНИЕ:

У Вас выявлен нормальный вариант гена.

Язвенный колит

Язвенный колит – это хроническое воспалительное заболевание толстого кишечника. Заболевание сопровождается следующими симптомами: стул с примесью крови, боль в животе, анемия, снижение веса, лихорадка.

Что является причиной развития язвенного колита сказать однозначно нельзя. Однако известно, что факторами риска служат нарушение микробиоты, регуляции иммунного ответа, а также генетическая предрасположенность.

ИССЛЕДУЕМЫЙ ГЕН:



Исследуемый полиморфизм находится рядом с геном *USP12* и, вероятнее всего, участвует в регуляции иммунного ответа

Ген	Исследуемый полиморфизм	Ваш генотип
	rs17085007	CT

ЗАКЛЮЧЕНИЕ:

У Вас выявлен нормальный вариант гена.

ПРОФИЛАКТИКА БОЛЕЗНЕЙ ОРГАНОВ ПИЩЕВАРЕНИЯ:

Вне зависимости от результатов генетического исследования следующие рекомендации помогут предотвратить развитие заболеваний пищеварительной системы:

- избегание переедания.
- отказ от газированных напитков и кофе.
- поддержание нормальной массы тела (расчет индекса массы тела: масса (кг)/рост² (м²), нормальное значение – от 18,5 до 25).
- регулярные физические нагрузки, преимущественно аэробные - плавание, бег, ходьба для поддержания нормальной массы тела, тонуса мышц и сосудов.
- минимизирование стрессовых ситуаций, полноценный отдых, прогулки на свежем воздухе.
- правильное питание: употребление зелени (петрушка, укроп, кинза, базилик, лук и др.), свежих овощей и фруктов (без термической обработки), а также рыбы, оливкового масла, йогурта, макаронных изделий из твердых сортов пшеницы (производители обычно указывают сорт на упаковке).
- отказ от курения, отказ от алкоголя.
- прохождение профилактического медицинского осмотра и диспансеризации в соответствии с Приказом Министерства здравоохранения Российской Федерации от 27 апреля 2021 г. № 404н «Об утверждении порядка проведения профилактического медицинского осмотра и диспансеризации определенных групп взрослого населения»

В случае выявления генетической предрасположенности к заболеваниям пищеварительной системы необходимо обратиться к врачу-генетику, врачу-гастроэнтерологу.



ЗАБОЛЕВАНИЯ КОЖИ

Единственная красота, которую
я знаю, — это здоровье.

Генрих Гейне

Кожа покрывает всю поверхность тела, переходя в слизистую оболочку в участках естественных отверстий рта, носа, мочеполовых органов и анального отверстия. Общая площадь кожи достигает 1,5-2 м². На поверхности кожи имеются складки, возвышения, углубления. Кожа исчерчена бороздами разной фактуры, которые делят ее поверхность на ряд полей преимущественно треугольной или ромбической формы. К грубым бороздам кожи относятся складки ладоней, морщины на лице, складки мошонки, бороздки на разгибательных поверхностях соединений.

Цвет кожи обусловлен цветом всех тканей, которые входят в ее состав, и главным образом зависит от цвета крови в капиллярных сосудах и пигмента кожи. Здоровая кожа матовая на вид.

Кожа состоит из трех слоев: эпидермиса, дермы, подкожного жирового слоя (гиподермы). Важными анатомическими образованиями кожи являются ее придатки - потовые и сальные железы, волосы, ногти.

Многие серьезные заболевания кожи имеют генетическую предрасположенность.

ВАШ РЕЗУЛЬТАТ:

ЗАБОЛЕВАНИЕ	ГЕН	ПОЛИМОР-ФИЗМ	ВАРИАНТЫ*	ВАШ ГЕНОТИП	ЗАКЛЮЧЕНИЕ
Заболевания кожи					
Витилиго		rs532098	GG AA GA	GA	Без особенностей
Очаговое облысение	<i>IL2RA</i>	rs3118470	CC TT TC	TC	Без особенностей
Синдром Шегрена	<i>TNF</i>	rs1800629	GG AA GA	GA	Без особенностей

* Зеленым цветом выделен наиболее распространенный- «обычный» вариант гена.

Оранжевым цветом - выявленная особенность.

**Причиной результата «Не определено» может быть недостаточная степень прочтения в данной области генома.

В норме у человека при полногеномном секвенировании результат может быть не определен примерно для 5% генома

Витилиго

Витилиго – это хроническое заболевание, характеризующееся появлением на различных участках тела депигментированных пятен и обесцвеченных волос вследствие разрушения и уменьшения количества клеток кожи, продуцирующих меланин.

Причина возникновения витилиго не выяснена. По мнению большинства экспертов, ведущее значение придаётся аутоиммунным механизмам. Распространенность этого заболевания в общей популяции составляет от 0,5 до 2%.

В типичных случаях на коже, реже – на слизистых оболочках, появляются одиночные или множественные депигментированные пятна молочно-белого цвета, разной формы и величины, имеющие четкие границы. Пятна нередко возникают на месте травматизации кожи, склонны к периферическому росту и слиянию. В очагах депигментации могут наблюдаться участки остаточной пигментации, реже - гиперпигментации кожи, особенно выраженной по периферии очагов. В отдельных случаях появление белых пятен сопровождается зудом, эритемой и шелушением кожи. Очаги могут возникать по всему телу, но чаще всего на лице, кистях, локтях и коленях. Эти пятна могут самопроизвольно исчезать.

ИССЛЕДУЕМЫЙ ГЕН:



Мутации в этом полиморфизме могут приводить к развитию аутоиммунной реакции.

Ген

Исследуемый полиморфизм

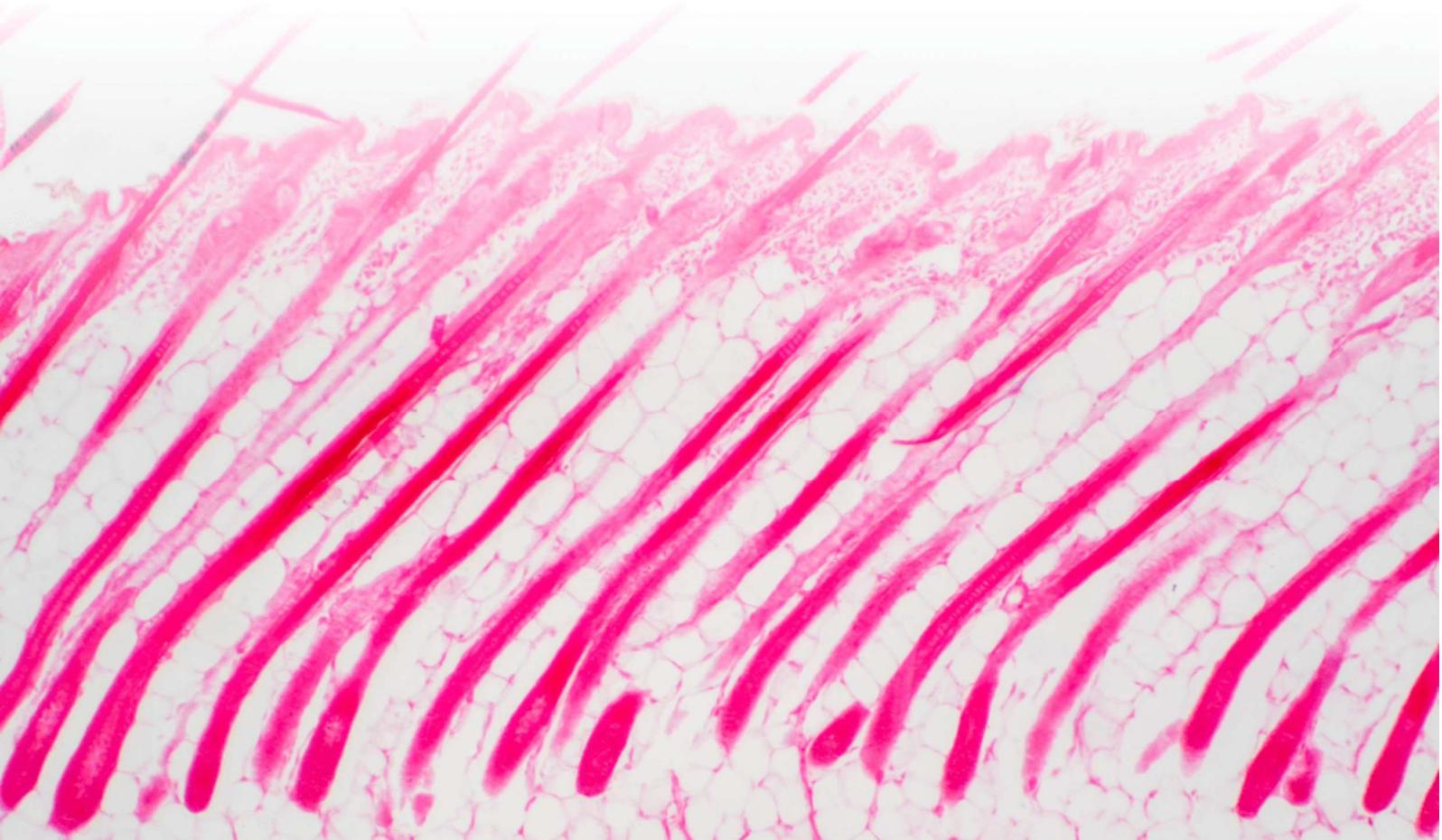
Ваш генотип

rs532098

GA

ЗАКЛЮЧЕНИЕ:

У Вас выявлен нормальный вариант гена.



Очаговое облысение

Очаговая алопеция – хроническое аутоиммунное воспалительное заболевание с генетической предрасположенностью, характеризующееся поражением волосяных фолликулов, стойким или временным нерубцовым выпадением волос, приводящим к их поредению или полному исчезновению на отдельных участках головы или тела.

Заболеваемость и распространенность этой патологии зависят от географических и этнических различий, а также от генетической предрасположенности больных. Заболеванию подвержены лица обоего пола. Пусковыми факторами очаговой алопеции могут являться стрессы, вирусные заболевания, инфекционные заболевания, прием антибактериальных препаратов, наркозы и т.д.

ИССЛЕДУЕМЫЙ ГЕН: *IL2RA*



Ген *IL2RA* регулирует рецепторы на поверхности иммунных клеток. При некоторых мутациях рецепторы меняют свою структуру, клетки иммунной системы становятся слишком активными и атакуют волосяные фолликулы.

Ген	Исследуемый полиморфизм	Ваш генотип
<i>IL2RA</i>	rs3118470	TC

ЗАКЛЮЧЕНИЕ:

У Вас выявлен нормальный вариант гена.

Синдром Шегрена

Синдром Шегрена – это системное заболевание аутоиммунной природы, характерной чертой которого является поражение соединительной ткани слюнных и слезных желез.

Наиболее частые проявления:

- нарушение слюноотделения в полости рта с образованием камней в слюнных протоках, что приводит к пересыханию слизистых носоглотки и рецидивирующим грибковым заболеваниям;
- снижение слезоотделения, что приводит к сухому конъюнктивиту с образованием язв роговицы;
- поражение эпителия желчевыводящих путей и канальцев почек;
- воспаление и боль в мелких суставах кистей;
- снижение периферической чувствительности.

На данный момент специфического лечения синдрома Шегрена не существует, только симптоматическая терапия.

ИССЛЕДУЕМЫЙ ГЕН: *TNF*



Ген *TNF* участвует в регуляции иммунного ответа.

Ген	Исследуемый полиморфизм	Ваш генотип
<i>TNF</i>	rs1800629	GA

ЗАКЛЮЧЕНИЕ:

У Вас выявлен нормальный вариант гена.

ПРОФИЛАКТИКА ЗАБОЛЕВАНИЙ КОЖИ:

Вне зависимости от результатов генетического исследования следующие рекомендации помогут предотвратить развитие заболеваний кожи:

- регулярный уход за кожей (увлажнение, избегание травматизации, переохлаждения и перегревания, заживление трещин и профилактика инфицирования).
- соблюдение личной гигиены.
- профилактика заболеваний, передающихся половым путем.
- ограничение воздействия аллергенов.
- ношение одежды с длинными рукавами, головного убора и солнцезащитных очков, нанесение солнцезащитных кремов с высоким индексом SPF на открытые участки кожи каждые 2 часа в летнее время года и в солнечную погоду.
- незамедлительное обращение к врачу-дерматологу (по направлению врача-терапевта) в случае обнаружения впервые возникшего образования на коже (родинки, темные или белые пятна) или изменения уже существующих.
- отказ от курения, отказ от алкоголя.
- прохождение профилактического медицинского осмотра и диспансеризации в соответствии с Приказом Министерства здравоохранения Российской Федерации от 27 апреля 2021 г. № 404н «Об утверждении порядка проведения профилактического медицинского осмотра и диспансеризации определенных групп взрослого населения».

В случае выявления генетической предрасположенности к заболеваниям кожи необходимо обратиться к врачу-генетику, врачу-дерматологу.

III. ГЕНЕТИЧЕСКИЕ ОСОБЕННОСТИ И ОБРАЗ ЖИЗНИ

В этом разделе вы узнаете как генетика влияет на вашу повседневную жизнь.

Понимание генетических особенностей в этом контексте позволяет не только оптимизировать и скорректировать повседневные привычки, но и разрабатывать персональные рекомендации для улучшения общего самочувствия и качества жизни. Информация в разделе поможет соединить вашу повседневную рутину и научные знания, создавая персонализированный подход к здоровому образу жизни.

СОДЕРЖАНИЕ РАЗДЕЛА

НУТРИГЕНЕТИКА

Вы узнаете, как Ваши гены влияют на усвоение питательных веществ, пищевые непереносимости, индивидуальные потребности в диете, а также дадим рекомендации по коррекции рациона питания.

стр. 159

СПОРТ И КРАСОТА

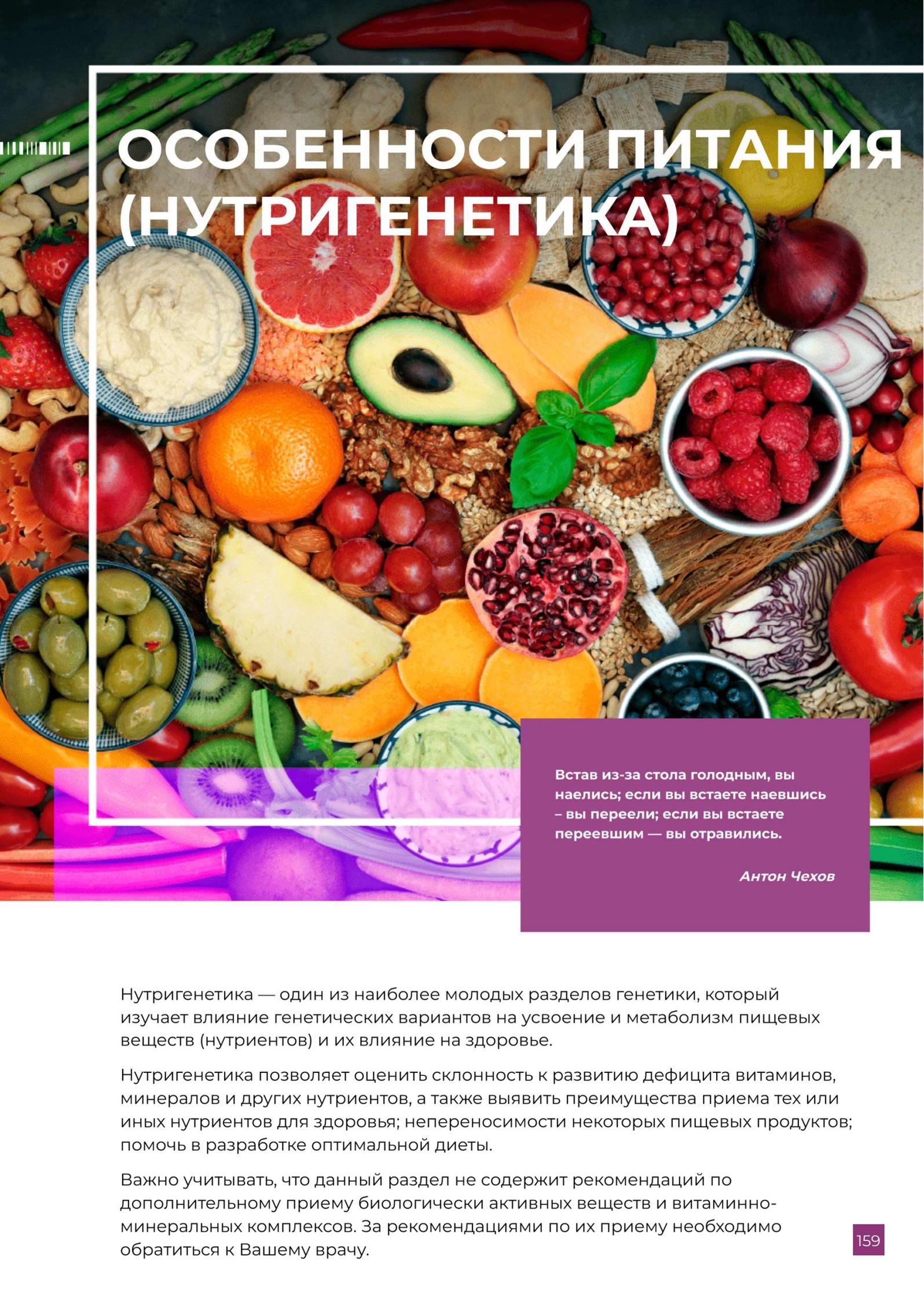
Вы познакомитесь с тем, как Ваши генетические особенности влияют на физическую активность и поддержание красоты. На основании полученных данных мы предложим рекомендации по тренировкам и уходу за кожей.

стр. 200

ГЕНЕТИКА ПРОИСХОЖДЕНИЯ

Вы сможете проследить миграционные пути своих предков на мировой карте, что поможет глубже понять историю своей семьи и связь с предками.

стр. 224



ОСОБЕННОСТИ ПИТАНИЯ (НУТРИГЕНЕТИКА)

Встав из-за стола голодным, вы
наелись; если вы встаете наевшись
– вы переели; если вы встаете
переевшим — вы отравились.

Антон Чехов

Нутригенетика — один из наиболее молодых разделов генетики, который изучает влияние генетических вариантов на усвоение и метаболизм пищевых веществ (нутриентов) и их влияние на здоровье.

Нутригенетика позволяет оценить склонность к развитию дефицита витаминов, минералов и других нутриентов, а также выявить преимущества приема тех или иных нутриентов для здоровья; непереносимости некоторых пищевых продуктов; помочь в разработке оптимальной диеты.

Важно учитывать, что данный раздел не содержит рекомендаций по дополнительному приему биологически активных веществ и витаминно-минеральных комплексов. За рекомендациями по их приему необходимо обратиться к Вашему врачу.

ВАШ РЕЗУЛЬТАТ:

ПРИЗНАК	ГЕН	ПОЛИМОР-ФИЗМ	ВАРИАНТЫ*	ВАШ ГЕНОТИП	ЗАКЛЮЧЕНИЕ
Пищевая переносимость					
Аллергия на молоко	STAT6	rs324015	CT CC TT	TT	Предрасположенность к аллергии на молоко
Гамма-линоленовая кислота	FADS1	rs174547	TT TC CC	TT	Без особенностей
Дефицит железа	TF	rs1799899	AG AA GG	GG	Без особенностей
Дигомо-гамма-линоленовая кислота	PDXDC1	rs4985155	AA GG AG	GG	Без особенностей
Докозапентаеновая кислота	GCKR	rs780094	TC TT CC	TT	Без особенностей
Линолевая кислота	FADS1	rs174550	TC CC TT	TT	Без особенностей
Переносимость глютена	HLA-DRB1*0301	rs2187668	CC TT CT	CT	Предрасположенность к непереносимости
Переносимость крахмала	AMY1	rs11577390	CC TT CT	CC	Предрасположенность к непереносимости
Переносимость лактозы	MCM6	rs4988235	AG GG AA	GG	Предрасположенность к непереносимости
Потребление полиненасыщенных жирных кислот	FADS1	rs174546	CC TC TT	CC	Возможный дефицит
Потребность в антиоксидантах	SOD2	rs4880	GG AA AG	GG	Возможный дефицит
Потребность в кальции	CASR	rs17251221	GG AG AA	AA	Возможный дефицит
Потребность в коэнзиме Q10	COQ4	rs766317663	CC TT CT	CC	Без особенностей
Потребность в ликопине	BCMO1	rs6564851	TT GT GG	CT	Возможный дефицит

* Зеленым цветом выделен наиболее распространенный- «обычный» вариант гена.

Оранжевым цветом - выявленная особенность.

**Причиной результата «Не определено» может быть недостаточная степень прочтения в данной области генома.

В норме у человека при полногеномном секвенировании результат может быть не определен примерно для 5% генома

ПРИЗНАК	ГЕН	ПОЛИМОР-ФИЗМ	ВАРИАНТЫ*	ВАШ ГЕНОТИП	ЗАКЛЮЧЕНИЕ
Пищевая переносимость					
Потребность в лютеине	<i>BCO1</i>	rs7501331	CT TT CC	CC	Без особенностей
Потребность в магнии	<i>TRPM6</i>	rs11144134	CT TT CC	CT	Возможный дефицит
Потребность в меди	<i>SELENBP1</i>	rs2769264	GT GG TT	TT	Без особенностей
Потребность в селене	<i>SELENOF</i>	rs561104	CC TT CT	CT	Возможный дефицит
Потребность в фосфоре	<i>CSTA</i>	rs17265703	AA GG AG	AA	Без особенностей
Потребность в цинке	<i>SLC39A4</i>	rs1057523837	AA GA GG	GG	Без особенностей
Предрасположенность к пищевой аллергии	<i>CT1ORF30/LRRC32</i>	rs7936434	CG CC GG	CC	Предрасположенность к пищевой аллергии
Преимущество высокобелковой диеты	<i>TFAP2B</i>	rs987237	AA GG AG	AG	Не выявлено преимущества высокобелковой диеты
Преимущество низкожировой диеты	<i>LIPC</i>	rs2070895	AA GG GA	GA	Не выявлено преимущества низкожировой диеты
Преимущество низкоуглеводной диеты	<i>LIPF</i>	rs814628	AA GG AG	AA	Преимущество низкоуглеводной диеты
Преимущество средиземноморской диеты	<i>TCF7L2</i>	rs7903146	TT CC CT	CC	Не выявлено преимущества средиземноморской диеты
Чувство насыщения	<i>MC4R</i>	rs17782313	TC CC TT	TC	Медленная скорость насыщения
Эйкозопентаеновая кислота	<i>FADS1</i>	rs174547	TT CT CC	TT	Без особенностей
Потребность в витаминах					
Потребность в витамине С	<i>SLC23A1</i>	rs33972313	CC TT CT	CC	Без особенностей

* Зеленым цветом выделен наиболее распространенный- «обычный» вариант гена.

Оранжевым цветом - выявленная особенность.

**Причиной результата «Не определено» может быть недостаточная степень прочтения в данной области генома.

В норме у человека при полногеномном секвенировании результат может быть не определен примерно для 5% генома

ПРИЗНАК	ГЕН	ПОЛИМОР-ФИЗМ	ВАРИАНТЫ*	ВАШ ГЕНОТИП	ЗАКЛЮЧЕНИЕ
Потребность в витаминах					
Потребность в витамине D	<i>GC</i>	rs2282679	TT GG GT	GT	Возможный дефицит
Потребность в витамине E	<i>NKAIN3</i>	rs7834588	CT CC TT	CT	Возможный дефицит
Потребность в витамине K	<i>VKORC1</i>	rs7294	CC CT TT	CT	Возможный дефицит
Потребность в витамине A	<i>BCMO1</i>	rs12934922	AA TT AT	AT	Возможный дефицит
Потребность в витамине B12	<i>FUT2</i>	rs602662	AA GG AG	GG	Возможный дефицит
Потребность в витамине B2	<i>MTHFR</i>	rs1801133	AA GA GG	GG	Без особенностей
Потребность в витамине B5	<i>PANK4</i>	rs7535528	AA GG GA	GA	Возможный дефицит
Потребность в витамине B7	<i>BTB</i>	rs7651039	CC TT TC	CC	Возможный дефицит
Потребность в витамине B9	<i>MTHFR</i>	rs1801133	AA GA GG	GG	Без особенностей

* Зеленым цветом выделен наиболее распространенный- «обычный» вариант гена.

Оранжевым цветом - выявленная особенность.

**Причиной результата «Не определено» может быть недостаточная степень прочтения в данной области генома.

В норме у человека при полногеномном секвенировании результат может быть не определен примерно для 5% генома

Аллергия на молоко

Аллергическая реакция на молоко, точнее аллергия на белок коровьего молока, принципиально отличается от непереносимости лактозы. При аллергии на молоко возникает избыточная реакция иммунной системы на белок коровьего молока.

Симптомы аллергии после употребления молока или молочных продуктов могут начинаться в течение нескольких минут или нескольких часов после употребления молока или молочных продуктов. Симптомы аллергии на молоко включают в себя: кожный зуд и сыпь, насморк, слезотечение, кашель, вздутие живота или диарею.

Примерно 2,5% детей младше трех лет имеют аллергию на молоко.

При аллергии на белок коровьего молока может быть перекрестная аллергия на другие виды молока (козье, овечье), на некоторые мясные продукты (сосиски, колбасу), все виды сыра и выпечку/сладости, для приготовления которых использовалось молоко.

ИССЛЕДУЕМЫЙ ГЕН: **STAT6**



Ген *STAT6* регулирует иммунный ответ.

Ген	Исследуемый полиморфизм	Ваш генотип
STAT6	rs324015	TT

ЗАКЛЮЧЕНИЕ:

У вас выявлена предрасположенность к аллергии на молоко. Проконсультируйтесь с врачом о необходимости дополнительного обследования. Генетический тест определяет только предрасположенность к данному состоянию, для постановки диагноза может потребоваться дополнительное обследование.



Гамма-линоленовая кислота

Гамма-линоленовая кислота относится к омега-6-полиненасыщенным жирным кислотам.

Эти кислоты наряду с омега-3 играют важную роль в метаболизме и являются незаменимыми: организм человека не может синтезировать их из простых веществ. Единственный источник омега-6 — пища. В частности, гамма-линоленовая кислота содержится в растительных маслах.

Полиненасыщенные жирные кислоты:

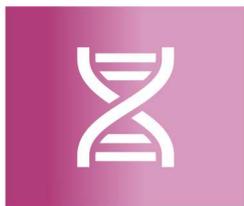
- защищают кожу от пагубного действия солнечных лучей и окислительного стресса;
- ингибируют работу провоспалительных агентов;
- способствуют заживлению ран;
- стимулируют уничтожение (апоптоз) злокачественных клеток.

Источники:

- 160 грамм листьев капусты – 0,4 грамма;
- 130 грамм кедровых орехов – 0,7 грамм;
- 85 грамм индейки – 0,017 грамм.

Употребление гамма-линоленовой кислоты снижает риск развития атопического дерматита, псориаза, акне и злокачественных новообразований. Содержание гамма-линоленовой кислоты зависит не только от диеты, но и от генетических факторов, которые влияют на ее метаболизм.

ИССЛЕДУЕМЫЙ ГЕН: *FADS1*



Ген *FADS1* отвечает за активность фермента, который превращает полиненасыщенные жирные кислоты в полиненасыщенные жирные кислоты.

Ген	Исследуемый полиморфизм	Ваш генотип
<i>FADS1</i>	rs174547	TT

ЗАКЛЮЧЕНИЕ:

У Вас не выявлено риска дефицита гамма-линоленовой кислоты при условии полноценной разнообразной диеты, обеспечивающей поступление гамма-линоленовой кислоты.

Дефицит железа

Железо - ключевой элемент нормальной жизнедеятельности организма. Оно является частью многих белков, в том числе гемоглобина и миоглобина.

Железо также необходимый компонент антиоксидантных и метаболизирующих ферментов (цитохромы). Поглощение, транспортировка и хранение железа строго регулируются, так как для организма опасен как дефицит, так и избыток железа.

Симптомы дефицита: усталость, учащенное сердцебиение, снижение физической работоспособности. Дети, женщины детородного возраста, а также вегетарианцы и веганы имеют более высокий риск дефицита железа.

Есть два типа железа: гемовое железо из животных источников и негемовое железо из растительных. Гемовое железо всасывается легче.

Источники: говядина, птица, печень, устрицы, лосось, тунец. Хорошие источники негемового железа включают бобы, обогащенные злаки и темно-листовую зелень, шпинат.

Если вы ведете активный образ жизни, убедитесь, что ваш уровень железа в пределах нормы.

Суточная потребность: 2,5 - 4,5 мг

ИССЛЕДУЕМЫЙ ГЕН: *TF*



Исследуемый ген *TF* кодирует белок, который переносит железо (трансферрин), при изменении структуры этого белка железо хуже транспортируется в ткани организма.

Ген	Исследуемый полиморфизм	Ваш генотип
<i>TF</i>	rs1799899	GG

ЗАКЛЮЧЕНИЕ:

У Вас не выявлено риска дефицита железа при условии полноценной разнообразной диеты, обеспечивающей поступление железа.



Дигомо-гамма-линоленовая кислота

Дигомо-гамма-линоленовая кислота относится к омега-6-полиненасыщенным жирным кислотам.

Дигомо-гамма-линоленовая кислота - продукт удлинения гамма-линоленовой кислоты и содержится только в следовых количествах в продуктах животного происхождения.

Источники:

- 130 грамм Швейцарского сыра – 0,042 грамм;
- 120 грамм рикотты – 0,015 грамм;
- 85 грамм индейки – 0,014 грамм.

Функции:

- противовоспалительная активность;
- снижение агрегации тромбоцитов.

ИССЛЕДУЕМЫЙ ГЕН: *PDXDC1*



Ген *PDXDC1* регулирует активность фермента, который отвечает за превращение гамма-линоленовой кислоты. Содержание дигомо-гамма-линоленовой кислоты зависит не только от диеты, но и от генетических факторов, влияющих на ее метаболизм.

Ген	Исследуемый полиморфизм	Ваш генотип
<i>PDXDC1</i>	rs4985155	GG

ЗАКЛЮЧЕНИЕ:

У Вас не выявлено риска дефицита дигомо-гамма-линоленовой кислоты при условии полноценной разнообразной диеты, обеспечивающей поступление дигомо-гамма-линоленовой кислоты.

Докозапентаеновая кислота

Докозапентаеновая кислота (ДПК) также относится к омега-3 жирным кислотам и является субстратом для превращения ее в докозагексаеновую кислоту (ДГК).

ДПК – это жизненно важный структурный компонент кожи, глаз и мозга.

Фактически, ДПК содержит более 90% омега-3 жирных кислот в вашем мозге и до 25% от общего содержания жира.

ДПК может быть синтезирована из альфа-линоленовой кислоты - другой жирной омега-3 кислоты растительного происхождения, однако эффективность этого процесса очень низкая. Только 0,1–0,5% альфа-линоленовой кислоты преобразуется в ДПК в вашем теле.

ИССЛЕДУЕМЫЙ ГЕН: *GSKR*



Ген *GSKR* участвует в превращении докозапентаеновой кислоты из её предшественника - эйкозапентаеновой кислоты.

Ген	Исследуемый полиморфизм	Ваш генотип
<i>GSKR</i>	rs780094	TT

ЗАКЛЮЧЕНИЕ:

У Вас не выявлено риска дефицита докозапентаеновой кислоты при условии полноценной разнообразной диеты, обеспечивающей поступление докозапентаеновой кислоты.



■■■■■ Линолевая кислота

Линолевая кислота - основная омега-6 жирная кислота, которую потребляет человек. При этом данная кислота не может быть синтезирована в организме и должна поступать с продуктами питания.

Эта кислота содержится в растительных и ореховых маслах:

- 120 грамм фисташек - 17 грамм;
- 140 грамм миндаля - 17 грамм;
- 140 грамм грецких орехов - 42 грамма;
- подсолнечное, соевое, кукурузное и арахисовое масла.

Суточная потребность: 2 грамма в день.

Линолевая кислота необходима:

- для построения клеточных мембран, чтобы обеспечивать их полноценное функционирование (упругость, проницаемость, текучесть);
- для синтеза физиологических регуляторов артериального давления, уровня липидов, свертывания крови, активности иммунного ответа.

ИССЛЕДУЕМЫЙ ГЕН: **FADS1**



Ген *FADS1* определяет эффективность усвоения линолевой кислоты.

Ген	Исследуемый полиморфизм	Ваш генотип
FADS1	rs174550	TT

ЗАКЛЮЧЕНИЕ:

Ваш генотип соответствует хорошему (нормальному) усвоению линолевой кислоты.



Переносимость глютена

Целиакия (непереносимость глютена) – это врожденное заболевание, при котором отмечается непереносимость белка – глютена (клейковины), содержащегося в злаковых культурах, таких как пшеница, рожь, ячмень и овес. Распространенность составляет 1 случай на 300-1 000 человек. Причины возникновения до конца не установлены, но есть предположение, что одной из них может быть наследственное поражение генов, отвечающих за восприимчивость организма к воздействию глютена. В результате чувствительность клеток кишечного эпителия к этому белку повышается, возникает воспаление слизистой оболочки и нарушаются процессы переваривания и всасывания. В детском возрасте основными симптомами становятся хроническая диарея, вздутие живота, стеаторея (выделение избыточного количества жира с калом) и задержка развития. Во взрослом – может отмечаться бледность кожных покровов, анемия, низкий вес.

Непереносимость глютена может проявляться дискомфортом со стороны желудочно-кишечного тракта (вздутие живота, диарея, боль в животе) и многообразными внекишечными симптомами (дерматит, сахарный диабет 2 типа, депрессия, остеопороз, стоматит, железодефицитная анемия, невынашивание беременности, периферическая нейропатия).

В качестве лечения назначают пожизненную безглютеновую диету, то есть из рациона исключают продукты, содержащие пшеничную, ржаную и овсяную муку. Ограничивают также употребление жиров и крахмала.

ИССЛЕДУЕМЫЙ ГЕН: **HLA-DRB1*0301**



Ген	Исследуемый полиморфизм	Ваш генотип
HLA-DRB1*0301	rs2187668	СТ

ЗАКЛЮЧЕНИЕ:

Ваш генотип соответствует предрасположенности к непереносимости глютена. Проконсультируйтесь с врачом о необходимости дополнительного обследования и безглютеновой диеты. Генетический тест определяет только предрасположенность к данному состоянию, для постановки диагноза может потребоваться иммунологическое обследование (выявление специфических антител).

Переносимость крахмала

Крахмал является сложным углеводом. Продукты с высоким содержанием этого вещества включают зерна (овес, ячмень, рис) и крахмалистые овощи (картофель, фасоль, кукуруза, чечевица). Крахмал переваривается пищеварительным ферментом - амилазой. У некоторых людей она может составлять до половины общего количества ферментов в слюне, в то время как другие люди имеют едва различимые уровни этого фермента. Большой разброс в уровнях амилазы зависит от различных факторов, в том числе от стресса и генетики.

Интересно, что народы, которые исторически потребляли больше крахмала (рис, картофель), имеют более высокие уровни амилазы, по сравнению с популяцией, где отдавали предпочтение высокобелковой пище. Люди с высоким уровнем амилазы хорошо усваивают высококрахмальные продукты, в то время как люди с низким уровнем амилазы - значительно хуже.

ИССЛЕДУЕМЫЙ ГЕН: АМУ1



Ген АМУ1 кодирует амилазу, необходимую для переваривания крахмала.

Ген	Исследуемый полиморфизм	Ваш генотип
АМУ1	rs11577390	СС

ЗАКЛЮЧЕНИЕ:

Выявлена предрасположенность к непереносимости крахмала. Проконсультируйтесь с врачом о необходимости дополнительного обследования и ограничения крахмала в диете. Для постановки диагноза может потребоваться дополнительное обследование, генетический тест определяет только предрасположенность к данному состоянию.



Переносимость лактозы

Непереносимость лактозы, или лактазная недостаточность – это состояние, которое возникает из-за недостатка фермента, расщепляющего молочный сахар. Фермент называется лактаза, а молочный сахар – лактоза. Когда человек с дефицитом лактазы потребляет молочные продукты, у него возникают тошнота, вздутие и боли в области живота. Ген, кодирующий фермент лактазу - *MCM6*.

По степени выраженности различают частичную и полную непереносимость лактозы; по происхождению выделяют два основных вида лактазной недостаточности (ЛН):

- первичная ЛН, бывает врожденной (генетически обусловленной, семейной), транзиторной (встречается у недоношенных детей) и взрослого типа;
- вторичная ЛН, развивается в результате кишечных инфекций, а также любых заболеваний желудочно-кишечного тракта.

ИССЛЕДУЕМЫЙ ГЕН: *MCM6*



Ген *MCM6* кодирует лактазу, необходимую для утилизации лактозы.

Ген	Исследуемый полиморфизм	Ваш генотип
<i>MCM6</i>	rs4988235	GG

ЗАКЛЮЧЕНИЕ:

Выявлена предрасположенность к непереносимости лактозы. Проконсультируйтесь с врачом о необходимости дополнительного обследования и безмолочной диеты. Для постановки диагноза может потребоваться водородный дыхательный тест, генетический тест определяет только предрасположенность к данному состоянию.

Потребление полиненасыщенных жирных кислот

Полиненасыщенные жирные кислоты (ПНЖК) представлены двумя классами соединений: омега-3 и омега-6 жирные кислоты.

Ежедневная потребность в ПНЖК:

- для женщин 6 грамм в сутки;
- для мужчин 8 грамм в сутки.

Источники ПНЖК (содержание на 10 грамм):

- подсолнечное масло – 6,9 грамм;
- кукурузное масло – 5,5 грамм;
- оливковое масло – 1,1 грамм.

Омега-3 (EPA эйкозапентаеновая кислота / DHA докозагексаеновая кислота / ALA альфа-липовая кислота).

- Омега-3 полезны для сердца, мозга, глаз и кожи. Они поддерживают здоровье сосудистой стенки, уменьшают системное воспаление, улучшают внешний вид кожи.
- Омега-3 помогают в борьбе с депрессией и повышают внимательность.

Омега-6 помогают стимулировать рост волос, поддерживать здоровье костей и кожи, регулировать обмен веществ и поддерживают здоровье репродуктивной системы.

Омега-3 и омега-6 необходимы для организма человека, здоровая диета должна содержать равное соотношение омега-6 и омега-3. Главная проблема с типичной западной диетой является то, что она содержит слишком много омега-6 и относительно мало омега-3.

ИССЛЕДУЕМЫЙ ГЕН: *FADS1*



Ген *FADS1* кодирует фермент, который превращает полинасыщенные жирные кислоты в полиненасыщенные жирные кислоты.

Ген	Исследуемый полиморфизм	Ваш генотип
<i>FADS1</i>	rs174546	CC

ЗАКЛЮЧЕНИЕ:

У Вас выявлен риск дефицита полиненасыщенных жирных кислот. Убедитесь, что в Вашем рационе достаточно продуктов, содержащих полиненасыщенные жирные кислоты. Проконсультируйтесь с врачом о необходимости дополнительного приема комплексов, содержащих ПНЖК.

Потребность в антиоксидантах

Антиоксиданты — группа соединений, в которую входят витамины (С, Е, А), коэнзим Q10 и другие биологически активные молекулы.

Главная цель антиоксидантов — защищать клетки нашего организма от повреждения свободными радикалами, в том числе от свободных форм кислорода.

Антиоксиданты нейтрализуют (восстанавливают) свободные радикалы и препятствуют повреждению клеточных мембран и молекулы ДНК. Таким образом, антиоксиданты:

- способствуют защите клеточных мембран;
- предотвращают повреждение генетического материала клеток;
- помогают иммунной системе более активно защищать организм от инфекций;
- имеются данные о том, что антиоксиданты способствуют профилактике заболеваний сердечно-сосудистой системы и онкологических заболеваний.

Важно! Избыток антиоксидантов может навредить также, как и недостаток. Дело в том, что свободные радикалы в небольших количествах нужны нашему организму для атаки злокачественных клеток и инфекционных агентов.

Количество антиоксидантов в продуктах оценивается при помощи специального показателя ORAC (Oxygen Radical Absorbance Capacity, кислородная радикальная абсорбционная способность):

- грецкие орехи, ORAC 13541;
- фундук, ORAC 9645;
- малина, ORAC 4882;
- базилик свежий, ORAC 4805;
- яблоки красные сырые с кожурой, ORAC 4275;
- инжир сырой, ORAC 3383.

ИССЛЕДУЕМЫЙ ГЕН: **SOD2**



Ген *SOD2* (*MnSOD*) кодирует белок, переводящий активные формы кислорода в форму, которую могут обезвредить другие ферменты. Полиморфизм гена *SOD2* связан со снижением активности фермента и, как следствие, повышенной вероятностью повреждения клеток.

Ген	Исследуемый полиморфизм	Ваш генотип
SOD2	rs4880	GG

ЗАКЛЮЧЕНИЕ:

У Вас выявлен риск дефицита антиоксидантов. Убедитесь, что в Вашем рационе достаточно продуктов, богатых антиоксидантами. Проконсультируйтесь с врачом о необходимости дополнительного приема антиоксидантов в форме биологически активных добавок.

Потребность в витамине С

Витамин С (аскорбиновая кислота) - водорастворимый витамин, который играет ключевую роль в многочисленных биологических процессах. Витамин С необходим для нормального функционирования иммунной системы, производства красных клеток крови, здоровья соединительной ткани, кровеносных сосудов, костей, зубов и десен.

Это мощный антиоксидант, также он участвует в абсорбции железа. Более высокий уровень витамина С в крови связан с долголетием, меньшим риском смерти от всех причин, в том числе сердечно-сосудистых болезней и рака.

Если Вы проводите значительное количество времени в тренажерном зале, часто страдаете простудными заболеваниями, курите или употребляете алкоголь, посоветуйтесь со своим врачом о приеме повышенной дозы витамина С. Организм человека не может вырабатывать витамин С, этот важный витамин необходимо ежедневно получать из продуктов питания.

Хорошими источниками витамина С являются цитрусовые, капуста, смородина, облепиха, шиповник.

Ежедневная потребность: 100 мг.

Симптомы дефицита:

- частые простуды;
- ломкость сосудов;
- кровоточивость десен.

ИССЛЕДУЕМЫЙ ГЕН: *SLC23A1*



Ген *SLC23A1* кодирует специфический транспортер, который нужен для всасывания витамина С.

Ген	Исследуемый полиморфизм	Ваш генотип
<i>SLC23A1</i>	rs33972313	CC

ЗАКЛЮЧЕНИЕ:

У Вас не выявлено риска дефицита витамина С при условии полноценной разнообразной диеты, обеспечивающей поступление витамина С.

Потребность в витамине D

Витамин D является жирорастворимым витамином, который играет ключевую роль в кальциево-фосфорном обмене. При его дефиците развивается рахит и остеопороз. За последние несколько лет расширились знания о значении витамина D, было установлено, что он играет важную роль в регуляции нормального деления клеток, в регуляции углеводного обмена, а при дефиците этого витамина увеличивается риск развития ишемической болезни сердца. Витамин D всасывается в кишечнике, там он связывается со специфическими рецепторами, а затем транспортируется при помощи витамин D связывающего белка. При мутации в гене, который кодирует этот белок, развивается дефицит витамина D.

Факторы, которые способствуют дефициту витамина D:

- условия окружающей среды (загрязнение воздуха, географическое положение);
- темная кожа;
- возраст старше 50 лет;
- семейная история остеопороза;
- избыточный вес;
- генетические особенности.

Ежедневная потребность в витамине D составляет 600 МЕ для взрослого человека. Для профилактики дефицита витамина D необходимо ежедневно пребывать на солнце в течение как минимум 15 минут и потреблять:

- жирные сорта рыбы (сельдь, лосось);
- красную икру;
- говяжью печень;
- яйца.

ИССЛЕДУЕМЫЙ ГЕН: GC



Ген GC, кодирует белок, который переносит витамин D.

Ген	Исследуемый полиморфизм	Ваш генотип
GC	rs2282679	GT

ЗАКЛЮЧЕНИЕ:

У Вас выявлен риск дефицита витамина D. Убедитесь, что в Вашем рационе достаточно продуктов, содержащих витамин D. Проконсультируйтесь с врачом о необходимости дополнительного приема витаминных комплексов, содержащих витамин D.

Потребность в витамине Е

Витамин Е является жирорастворимым питательным веществом, которое включает в себя восемь разных естественно встречающихся соединений (четыре токоферола и четыре токотриенола). Витамин Е действует как антиоксидант, помогающий защитить клетки от повреждений свободными радикалами.

Исследования показали, что более высокие уровни витамина Е полезны для здоровья сердечно-сосудистой системы, профилактики катаракты и возрастной дегенерации желтого пятна. Иногда он используется для улучшения физической выносливости и профилактики повреждения мышц после тренировок.

Витамин Е также необходим для здоровой кожи, так как имеет противовоспалительное и фотозащитное свойства. Дефицит витамина Е относительно распространенный; это обычно связано с диетой, которая не включает в себя достаточное количество полезных жиров и при нарушении всасывания жиров.

Суточная потребность: 15 мг.

Симптомы дефицита:

- сухость кожи;
- мышечная слабость;
- половая дисфункция.

Источники: растительные масла, арахис, фундук, миндаль, семена подсолнечника, авокадо, цельные зерна, зародыши пшеницы, в меньшей степени зеленые овощи, такие как шпинат и брокколи.

ИССЛЕДУЕМЫЙ ГЕН: *NKAIN3*



Ген *NKAIN3* кодирует транспортер витамина Е, участвующий во всасывании этого витамина в кишечнике.

Ген	Исследуемый полиморфизм	Ваш генотип
<i>NKAIN3</i>	rs7834588	СТ

ЗАКЛЮЧЕНИЕ:

У Вас выявлен риск дефицита витамина Е. Убедитесь, что в Вашем рационе достаточно продуктов, содержащих витамин Е. Проконсультируйтесь с врачом о необходимости дополнительного приема витаминных комплексов, содержащих витамин Е.



Потребность в витамине К

Витамин К представляет собой группу жирорастворимых витаминов (включая филлохинон или витамин К1, фитонадион и К2, менахинон), что важно для поддержания нормального свертывания крови и здоровых костей. Витамин К играет защитную роль от многих заболеваний, в том числе от атеросклероза, остеопороза, диабета, и некоторых видов рака.

Как растительная, так и животная пища могут дать нам необходимое количество витамина К.

Суточная потребность: 75 мкг.

Симптомы дефицита:

- нарушение свертываемости.

Источники: растительные масла, такие как оливковое масло; свежие зеленые овощи, такие как шпинат, капуста, брокколи салат, швейцарский мангольд и петрушка. Яйца, мясо, морепродукты, сыры, йогурты и ферментированная соя.

Если принимаются рецептурные антикоагулянты (такие как варфарин), потребление витамина К в рационе необходимо контролировать.

ИССЛЕДУЕМЫЙ ГЕН: *VKORC1*



Ген *VKORC1* кодирует фермент, который участвует в активации витамина К.

Ген

Исследуемый полиморфизм

Ваш генотип

VKORC1

rs7294

СТ

ЗАКЛЮЧЕНИЕ:

У Вас выявлен риск дефицита витамина К. Убедитесь, что в Вашем рационе достаточно продуктов, содержащих витамин К. Проконсультируйтесь с врачом о необходимости дополнительного приема витаминных комплексов, содержащих витамин К.



Потребность в витамине А

Витамин А является жирорастворимым витамином, который выполняет следующие функции:

- отвечает за выработку пигмента, который способствует восприятию света сетчаткой;
- регулирует рост разных тканей организма (хрящевая, скелетная, слизистые и кожный покров).

Витамин А также является важным антиоксидантом и противовоспалительным агентом, обладает защитными свойствами при заболеваниях сердца, респираторных заболеваниях, повышенном уровне глюкозы и различных других заболеваниях.

Человеческий организм не может самостоятельно производить каротиноиды. Их мы обычно получаем из растительных источников. Пища, богатая каротиноидами, часто, но не всегда, оранжевая, ярко-красная или желтая.

Источники: продукты животного происхождения, яйца, рыбий жир и красные овощи (морковь, красный перец).

Ежедневная потребность: 800-1000 мкг.

Симптомы дефицита:

- ломкие ногти;
- сухость и выпадение волос;
- сухость кожи и шелушение;
- ослабление зрения, ночная слепота.

ИССЛЕДУЕМЫЙ ГЕН: *BCMO1*



Ген бета-каротиноксигеназы 1 (*BCMO1*) связан с синтезом фермента бета-каротиноксигеназы 1, который превращает предшественник витамина А в активный ретинол. Определенные варианты гена связаны с почти 60% снижением активности фермента.

Ген	Исследуемый полиморфизм	Ваш генотип
<i>BCMO1</i>	rs12934922	AT

ЗАКЛЮЧЕНИЕ:

У Вас выявлен риск дефицита витамина А. В Вашем рационе помимо каротиноидов должны присутствовать и ретиноиды (активные формы витамина А). Проконсультируйтесь с врачом о необходимости дополнительного приема витаминных комплексов, содержащих витамин А.

Потребность в витамине В12

Витамин В12 один из важнейших витаминов группы В. Он необходим для многих физиологических процессов:

- поддержания нормальной функции нервных клеток и красных клеток крови;
- синтеза ДНК;
- нормального развития плода, в том числе для развития нервной трубки;
- снижения риска макулярной дегенерации;
- поддержания здоровья костной ткани.

Источники витамина В12: говяжья печень, яйца, молочные продукты, злаковые.

Ежедневная потребность: 2,4 мкг

Симптомы дефицита витамина В12:

- общая слабость и быстрая утомляемость;
- снижение памяти;
- мегалобластная анемия.

ИССЛЕДУЕМЫЙ ГЕН: **FUT2**



Ген *FUT2* отвечает за всасывание витамина В12, при некоторых мутациях всасывание витамина В12 может быть снижено.

Ген	Исследуемый полиморфизм	Ваш генотип
FUT2	rs602662	GG

ЗАКЛЮЧЕНИЕ:

У Вас выявлен риск дефицита витамина В12. Убедитесь, что в Вашем рационе достаточно продуктов, содержащих витамин В12. Проконсультируйтесь с врачом о необходимости дополнительного приема витаминных комплексов, содержащих витамин В12.

Потребность в витамине B2

Витамин B2 (рибофлавин) участвует в жизненно важных обменных процессах в организме. Он необходим для производства энергии и нормального роста клеток.

Функции рибофлавина:

- необходим для синтеза некоторых ферментов, например, флавинаденина нуклеотида (ФАД). Данный фермент нужен для синтеза ДНК, АТФ (основной энергетический субстрат) и белка;
- помогает другим витаминам группы В пройти химические изменения для их активации;
- является важным антиоксидантом и противовоспалительным агентом, который имеет огромные защитные свойства при заболеваниях сердца, респираторных заболеваниях, повышенном уровне глюкозы и различных других заболеваниях.

Новые исследования показывают, что рибофлавин может играть роль в профилактике рака, а также помогает бороться с мигренью.

Источники: кедровые орехи, опята, миндаль, печень, шпинат.

Ежедневная потребность: 2,5-3,5 мг.

Симптомы дефицита:

- размытость зрения;
- жжение, зуд кожи, трещины в уголках рта;
- выпадение волос;
- анемия;
- общая слабость;
- светочувствительность.

ИССЛЕДУЕМЫЙ ГЕН: *MTHFR*



Ген *MTHFR* кодирует фермент, необходимый для образования витамина B2. Люди с некоторыми генетическими изменениями должны контролировать потребление витамина B2. Избыток рибофлавина выводится с мочой, поэтому нет общего риска передозировки.

Ген	Исследуемый полиморфизм	Ваш генотип
<i>MTHFR</i>	rs1801133	GG

ЗАКЛЮЧЕНИЕ:

У Вас не выявлено риска дефицита витамина B2 при условии полноценной разнообразной диеты, обеспечивающей поступление витамина B2.

Потребность в витамине B5

Витамин B5 (пантотеновая кислота) необходим для:

- расщепления жиров и углеводов;
- поддержания здорового пищеварения;
- производства красных кровяных клеток;
- производства половых гормонов.

Дефицит витамина B5 встречается очень редко, однако дисбаланс может вызвать усталость, депрессию, раздражительность, тошноту и частые инфекции верхних дыхательных путей.

Источники: субпродукты (печень и почки), рыба, моллюски, молочные продукты, яйца, авокадо, бобовые, грибы и сладкий картофель.

Ежедневная потребность: 6 мг.

Симптомы дефицита:

- депрессии, усталость, раздражительность;
- респираторные инфекции.

Было показано, что более высокие дозы витамина B5 помогают в заживление кожных ран, легких экзем; снижении уровня холестерина и триглицеридов и улучшении симптомов ревматоидного артрита.

ИССЛЕДУЕМЫЙ ГЕН: *PANK4*



Ген *PANK4* кодирует фермент, который активирует витамин B5.

Ген	Исследуемый полиморфизм	Ваш генотип
<i>PANK4</i>	rs7535528	GA

ЗАКЛЮЧЕНИЕ:

У Вас выявлен риск дефицита витамина B5. Убедитесь, что в Вашем рационе достаточно продуктов, содержащих витамин B5. Проконсультируйтесь с врачом о необходимости дополнительного приема витаминных комплексов, содержащих витамин B5.



Потребность в витамине В7

Витамин В7 (или биотин) необходим для конвертации углеводов в глюкозу, которая затем используется в производстве энергии. Участвует в метаболизме жирных кислот и аминокислот. Биотин нужен для нормального функционирования нервной системы, поддержания здоровья кожи и слизистых оболочек. Активирует метаболизм в корнях волос и ногтях.

Источники: зелень, яичный желток, печень и цельнозерновые хлопья.

Генетические вариации фермента биотинидазы связаны с более низким уровнем биотина.

Ежедневная потребность: 30 мг.

Симптомы дефицита:

- выпадение волос;
- ломкие ногти;
- усталость;
- бессонница.

Факторы риска нарушения биотинового баланса включают беременность и курение.

ИССЛЕДУЕМЫЙ ГЕН: *BTB*



Ген *BTB* кодирует фермент биотинидазу, который необходим для синтеза витамина В7.

Ген	Исследуемый полиморфизм	Ваш генотип
<i>BTB</i>	rs7651039	CC

ЗАКЛЮЧЕНИЕ:

У Вас выявлен риск дефицита витамина В7. Убедитесь, что в Вашем рационе достаточно продуктов, содержащих витамин В7. Проконсультируйтесь с врачом о необходимости дополнительного приема витаминных комплексов, содержащих витамин В7.

Потребность в витамине В9

Витамин В9 (фолат) необходим для жизненно важных процессов: синтеза ДНК, метилирования, репарации клеток, белкового обмена и образования клеток крови. Это очень важно для беременных женщин и тех, кто планирует беременность. Фолиевая кислота и фолат часто взаимозаменяемы. Фолиевая кислота содержится в витаминных добавках и обогащенных продуктах.

Ежедневная потребность: 400 мкг для взрослых, 400 - 1000 мкг для беременных женщин.

Симптомы дефицита:

- анемия;
- повышенные уровни гомоцистеина;
- осложнения во время беременности;
- увеличенный риск сердечно-сосудистых заболеваний.

Источники: темно-зеленые овощи (шпинат, спаржа, брокколи), бананы, клубника, апельсины, томатный сок, бобовые, орехи, крупы.

Распространенные препараты, в том числе нестероидные противовоспалительные средства (аспирин, ибупрофен), оральные контрацептивы, препараты, снижающие холестерин и артериальное давление, могут мешать метаболизму фолатов.

ИССЛЕДУЕМЫЙ ГЕН: *MTHFR*



Ген *MTHFR* кодирует фермент необходимый для образования витамина В9. Люди с некоторыми генетическими изменениями должны контролировать потребление витамина В9.

Ген	Исследуемый полиморфизм	Ваш генотип
<i>MTHFR</i>	rs1801133	GG

ЗАКЛЮЧЕНИЕ:

У Вас не выявлено риска дефицита витамина В9 при условии полноценной разнообразной диеты, обеспечивающей поступление витамина В9.



Потребность в кальции

Кальций является самым распространенным минералом в нашем организме. Он играет главную роль в функционировании нервной системы, мышечной ткани, контроле артериального давления и секреции инсулина.

Длительный дефицит кальция может привести к потере костной массы и остеопорозу.

Потребность в кальции возрастает после 50 лет у женщин и после 70 лет у мужчин.

Суточная потребность - 1000 мг.

Симптомами дефицита кальция могут быть: кариес, ломкость ногтей, мышечные судороги.

Источники кальция: обогащенные кальцием продукты (молоко, напитки, крупы), молочные продукты (молоко, кефир, греческий йогурт, твердые сыры), зеленые листовые овощи, сардины и лосось (рыба с мягкими костями), бобовые.

ИССЛЕДУЕМЫЙ ГЕН: CASR



Ген CASR кодирует белок, который регулирует уровень кальция в крови.

Ген	Исследуемый полиморфизм	Ваш генотип
CASR	rs17251221	AA

ЗАКЛЮЧЕНИЕ:

У Вас выявлен риск дефицита кальция. Убедитесь, что в Вашем рационе достаточно продуктов, содержащих кальций. Проконсультируйтесь с врачом о необходимости дополнительного приема минеральных комплексов, содержащих кальций.



Потребность в коэнзиме Q10

Коэнзим Q10 (CoQ10) является жирорастворимым природным соединением. Коферменты обычно помогают ферментам для обеспечения биохимических реакций. CoQ10 находится в каждой клетке тела. Клеточные митохондрии требуют CoQ10 для производства энергии, которая необходима для роста клеток. CoQ10 присутствует в более высоких концентрациях в органах, требующих большей энергии: почках, печени и сердце.

Клеточный CoQ10 также функционирует как антиоксидант. Прием CoQ10 может принести пользу пациентам с сердечно-сосудистыми заболеваниями.

Уровень CoQ10 снижается с возрастом.

Источники: субпродукты (сердце, печень и почки), а также говядина, рыба, соя и рапс, арахис, фисташки и семена кунжута.

Суточная потребность: 50 мг.

Некоторые лекарства (статины и антикоагулянты) могут снижать уровень CoQ10.

Если вы хотите принимать добавки с CoQ10, ищите в составе убихинол. Убихинол – это предпочтительная форма коэнзима Q10, она лучше всего транспортируется в митохондрии.

ИССЛЕДУЕМЫЙ ГЕН: COQ4



Ген COQ4 кодирует фермент, который участвует в синтезе коэнзима Q10.

Ген	Исследуемый полиморфизм	Ваш генотип
COQ4	rs766317663	CC

ЗАКЛЮЧЕНИЕ:

У Вас не выявлено риска дефицита коэнзима Q10 при условии полноценной разнообразной диеты, обеспечивающей поступление коэнзима Q10.



Потребность в ликопине

Ликопин - это ярко-красный каротин. Он является одним из самых мощных антиоксидантов, поскольку обладает высокой способностью удалять свободные радикалы, помогает защитить кожу от солнечных лучей. Ликопин содержится во многих продуктах питания.

Высокое потребление богатых ликопином продуктов ассоциируется с пониженным риском различных заболеваний, в том числе сердечно-сосудистых, бронхиальной астмы, некоторых видов рака и возрастных проблем со зрением.

Источники: фрукты и овощи, такие как помидоры, арбузы, папайя, розовые грейпфруты и красная морковь.

Суточная потребность: 5 - 7,5 мг.

ИССЛЕДУЕМЫЙ ГЕН: *BCMO1*



Ген *BCMO1* кодирует фермент, который участвует в усвоении каротиноидов.

Ген	Исследуемый полиморфизм	Ваш генотип
<i>BCMO1</i>	rs6564851	GT

ЗАКЛЮЧЕНИЕ:

У Вас выявлен риск дефицита ликопина. Убедитесь, что в Вашем рационе достаточно продуктов, содержащих ликопин. Проконсультируйтесь с врачом о необходимости дополнительного приема комплексов, содержащих ликопин.

Потребность в лютеине

Лютеин и зеаксантин – естественно встречающиеся каротиноиды. Они найдены в высоких концентрациях в макуле человеческого глаза – маленькой желтоватой области сетчатки глаза возле диска зрительного нерва, которая обеспечивает центральное зрение. Лютеин и зеаксантин в этой области снижают риск вызванного светом окислительного повреждения. Это, в свою очередь, уменьшает дегенерацию желтого пятна и снижает риск катаракты, которые являются ведущими причинами нарушения зрения и слепоты. Лютеин и зеаксантин также имеют важное значение в общей антиоксидантной защите организма.

Наряду с другими природными антиоксидантами, в том числе витамином С, бета каротином и витамином Е, лютеин и зеаксантин охраняют клетки организма от разрушительного воздействия свободных радикалов. Лютеин также может способствовать защите от атеросклероза.

Источники: тыква, горох, желтая кукуруза, свекла, брюссельская капуста, салат брокколи, ромейн и айсберг, спаржа и морковь. Это хорошие источники и содержат от 1 до 4 миллиграмма лютеина и зеаксантина на порцию.

Чтобы получить лютеин и зеаксантин ешьте листовые и крестоцветные овощи желтого, оранжевого и зеленого цвета. Лютеин лучше усваивается при приеме внутрь с небольшим количеством жира (например, оливковое масло).

ИССЛЕДУЕМЫЙ ГЕН: *BCO1*



Ген *BCO1* кодирует фермент, который участвует в усвоении каротиноидов.

Ген	Исследуемый полиморфизм	Ваш генотип
<i>BCO1</i>	rs7501331	CC

ЗАКЛЮЧЕНИЕ:

У Вас не выявлено дополнительной потребности в лютеине при условии полноценной разнообразной диеты, обеспечивающей поступление лютеина.

Потребность в магнии

Магний является важным минералом, он участвует в многочисленных физиологических путях, в том числе в энергетическом обмене, контроле нервной импульсации, высвобождении нейромедиаторов и регулировании артериального давления.

Магний является важным микроэлементом, который необходим для правильной работы мышц, крепости костей и здоровья сердца.

Симптомы дефицита: мышечные судороги, запор, плохой сон, напряжение или мигрень, тревожность и депрессия, хроническая усталость и предменструальный синдром. При длительном дефиците магния отмечаются более высокий риск остеопороза, гипертонии, сердечно-сосудистых заболеваний, нарушение чувствительности к инсулину.

Суточная потребность: 350-500 мг.

Источники: орехи (бразилия, миндаль, кешью), семена (тыква, кунжут), авокадо, овес и бобовые, бананы и темный шоколад.

Если при занятии спортом вы часто потеете или замечаете мышечные судороги, убедитесь, что ваш уровень магния адекватен. Другие признаки низкого уровня магния - плохой сон, раздражительность и головные боли. Многие диуретики, в том числе кофеин, алкоголь, влияют на уровень магния в крови.

ИССЛЕДУЕМЫЙ ГЕН: *TRPM6*



Ген *TRPM6* кодирует магниевые транспортеры в кишечнике и почках.

Ген	Исследуемый полиморфизм	Ваш генотип
<i>TRPM6</i>	rs11144134	СТ

ЗАКЛЮЧЕНИЕ:

У Вас выявлен риск дефицита магния. Убедитесь, что в Вашем рационе достаточно продуктов, содержащих магний. Проконсультируйтесь с врачом о необходимости дополнительного приема минеральных комплексов, содержащих магний.

Потребность в меди

Медь - еще один важный минерал. Она необходима для поддержания здоровья кровеносных сосудов, нервов, иммунной системы, костей и соединительных тканей (волосы, кожа, ногти, сухожилия, связки).

Медь необходима для образования коллагена, усвоения железа.

Медь использовалась древними египтянами для стерилизации питьевой воды и ран, а Гиппократ использовал ее для лечения разнообразных расстройств. В наше время этот элемент добавляется в продукты по уходу за кожей.

Серьезный дефицит меди встречается редко и может быть вызван недостаточным ее поступлением с пищей, нарушением всасывания питательных веществ (болезнь Крона) и приемом некоторых лекарств.

Суточная потребность: 1,5 - 3 мг.

Источники: бобовые, цельнозерновые продукты, орехи, лосось, авокадо, свекла, морепродукты.

Некоторые генетические варианты могут повышать риск дефицита меди.

ИССЛЕДУЕМЫЙ ГЕН: *SELENBP1*



Ген *SELENBP1* влияет на функциональную активность транспортных систем, участвующих во всасывании меди.

Ген	Исследуемый полиморфизм	Ваш генотип
<i>SELENBP1</i>	rs2769264	TT

ЗАКЛЮЧЕНИЕ:

У Вас не выявлено риска дефицита меди при условии полноценной разнообразной диеты, обеспечивающей поступление меди.

Потребность в селене

Селен - минерал, который играет важную роль в здоровом функционировании репродуктивной и иммунной системы, а также щитовидной железы. Селен - мощный антиоксидант. Он является составной частью более двух десятков селенопротеинов, которые действуют в синергии с витамином С, витамином Е и глутатионом.

Исследования показывают, что оптимальное потребление селена способствует долголетию и повышению фертильности.

Факторы, которые могут способствовать дефициту селена, включают курение, чрезмерное употребление алкоголя, стресс, прием оральных контрацептивов и аутоиммунные состояния (ревматоидный артрит, волчанка, целиакия).

Богатые селеном источники пищи - телятина и морепродукты. Селен присутствует в почве и, следовательно, наиболее высоко концентрируется в растительных продуктах, выращенных в богатой селеном почве: фруктах, овощах и злаках. Селен также содержится в грибах (в частности, грибы шиитаке) и бразильских орехах.

Суточная потребность: 55 мкг.

Симптомами дефицита селена могут быть:

- нарушение работы щитовидной железы;
- заболевания опорно-двигательного аппарата;
- хроническая усталость.

ИССЛЕДУЕМЫЙ ГЕН: **SELENOF**



Ген **SELENOF** связан с уровнем селена, точно его функция неизвестна.

Ген	Исследуемый полиморфизм	Ваш генотип
SELENOF	rs561104	CT

ЗАКЛЮЧЕНИЕ:

У Вас выявлен риск дефицита селена. Убедитесь, что в Вашем рационе достаточно продуктов, содержащих селен. Проконсультируйтесь с врачом о необходимости дополнительного приема минеральных комплексов, содержащих селен.

Потребность в фосфоре

Фосфор - второй по распространенности минерал в организме. Он необходим для нормального функционирования клеток, минерализации костей и зубов. Около 85% фосфора находится в костях и зубах. Кроме того, без фосфора невозможны процессы клеточной сигнализации, производства энергии, пищеварения, гормонального регулирования.

Симптомами дефицита фосфора могут быть:

- снижение минерализации костной ткани;
- ошущение онеменения в верхних и нижних конечностях;
- слабость, потеря аппетита;
- беспокойство.

Суточная потребность: 1000 мг.

Источники: говядина, курица, молочные продукты, рыба (треска, тунец, сардины, палтус). Фасоль, орехи и семена являются лучшими растительными источниками фосфора.

При некоторых заболеваниях (сахарный диабет, болезнь Крона и целиакия), приеме некоторых лекарств (антациды и диуретики), чрезмерном потреблении алкоголя может снижаться уровень фосфора в организме.

ИССЛЕДУЕМЫЙ ГЕН: **CSTA**



В крупных исследованиях было установлено, что ген *CSTA* влияет на уровень фосфора.

Ген	Исследуемый полиморфизм	Ваш генотип
CSTA	rs17265703	AA

ЗАКЛЮЧЕНИЕ:

У Вас не выявлено риска дефицита фосфора при условии полноценной разнообразной диеты, обеспечивающей поступление фосфора.



Потребность в цинке

Цинк является важным микроэлементом, который требуется для многих регуляторных и обменных процессов в организме.

Он необходим для нормального протекания процессов заживления ран, деления клеток, синтеза белка, обоняния и восприятия вкуса.

Симптомами дефицита цинка могут быть:

- нарушение работы иммунной системы (частые простуды и инфекции);
- диарея;
- потеря аппетита;
- медленное заживление ран;
- выпадение волос;
- вялость.

Источники: продукты с высоким содержанием белка. Следует отметить, что в говядине, свинине и баране больше цинка, чем в рыбе. Темное мясо курицы содержит больше цинка, чем белое. Другими хорошими источниками цинка являются морепродукты, орехи, семена, цельные зерна, бобовые и дрожжи.

Суточная потребность: 15 мг.

Вегетарианцы и веганы подвергаются большему риску дефицита этого элемента, потому что цинк из растительной пищи усваивается в четыре раза сложнее, чем из мяса.

Антибиотики, а также мочегонные средства, включая кофеин и алкоголь, могут повлиять на уровень цинка.

ИССЛЕДУЕМЫЙ ГЕН: **SLC39A4**



Ген **SLC39A4** кодирует транспортер, который отвечает за всасывание цинка из тонкого кишечника.

Ген	Исследуемый полиморфизм	Ваш генотип
SLC39A4	rs1057523837	GG

ЗАКЛЮЧЕНИЕ:

У Вас не выявлено риска дефицита цинка при условии полноценной разнообразной диеты, обеспечивающей поступление цинка.

Предрасположенность к пищевой аллергии

За последние 20 лет число случаев пищевой аллергии возросло, что является важной клинической и общественной проблемой во всем мире.

Исследователи считают, что генетические факторы играют решающую роль в 80% случаев пищевой аллергии. Значительный вклад вносят и другие факторы - общее состояние здоровья, работа иммунной системы.

Среди симптомов пищевой аллергии могут встречаться:

- кожный зуд и высыпания;
- боль в животе, тошнота и диарея;
- слезотечение;
- кашель, отечность слизистой рта.

Важно: пищевая аллергия может приводить к серьезным последствиям - анафилактическому шоку и отеку Квинке!

ИССЛЕДУЕМЫЙ ГЕН: *C11ORF30/LRRC32*



Точная функция гена *C11ORF30/LRRC32* неизвестна, в крупных исследованиях установлено, что этот ген ассоциируется с пищевой аллергией.

Ген	Исследуемый полиморфизм	Ваш генотип
<i>C11ORF30/LRRC32</i>	rs7936434	CC

ЗАКЛЮЧЕНИЕ:

Выявлена предрасположенность к пищевой аллергии. Проконсультируйтесь с врачом-аллергологом или диетологом о необходимости дополнительного обследования и гипоаллергенной диеты. Генетический тест определяет только предрасположенность к данному состоянию, для постановки диагноза может потребоваться иммунологическое обследование.

Преимущество высокобелковой диеты

Диета с высоким содержанием белка подразумевает, что более 20% потребляемых калорий представлены белковыми продуктами, таким образом потребляется меньше углеводов или жиров. Такая диета позволяет уменьшить чувство голода, повысить скорость метаболизма и сохранить мышечную массу. При уменьшении потребления углеводов, организм начинает использовать в качестве «топлива» жир.

Дополнительный белок может поступать из бобовых, мяса, орехов, яиц, морепродуктов и сыра. Эти диеты часто ограничивают углеводы, такие как крупы, злаки, фрукты и, возможно, овощи.

Рекомендуемая норма потребления белка в день для взрослого человека составляет 0,8 грамм на килограмм массы тела.

ИССЛЕДУЕМЫЙ ГЕН: *TFAP2B*



Ген *TFAP2B* (транскрипционный фактор AP-2 бета) отвечает за синтез белка AP-2 бета. Этот белок регулирует клеточное деление и гибель клеток. Люди с некоторыми вариантами гена лучше реагируют на высокобелковую диету.

Ген	Исследуемый полиморфизм	Ваш генотип
<i>TFAP2B</i>	rs987237	AG

ЗАКЛЮЧЕНИЕ:

С учетом Ваших генетических особенностей высокобелковая диета может быть для Вас неэффективной.



Преимущество низкожировой диеты

Общая рекомендация - ограничить потребление жира до 35% от общего количества калорий и контролировать потребление насыщенных жиров.

Диета с низким содержанием жиров ограничивает потребление жиров до 20%, в то же время увеличивает потребление белков и сложных углеводов. Мониторинг насыщенных жиров особенно важен: не менее 12% суточных калорий должны поступать из поли- и мононенасыщенных жиров. Остальные 80% калорий в рационе происходят из углеводов и белков с общими рекомендациями потреблять около 55-60% углеводов и 20-25% белков. Диета с низким содержанием жиров и высоким содержанием белка основана на увеличении количества белка до 40% при одновременном снижении потребления углеводов до 40%.

ИССЛЕДУЕМЫЙ ГЕН: *LIPC*



Многочисленные крупномасштабные исследования по снижению веса показали, что люди с вариациями генов, связанными с чувствительностью к жиру (такие как *FTO*, *PPARG*, *APOA2*, *LIPC*), более чувствительны к диетам с низким содержанием жира, если их целью является потеря веса.

Ген	Исследуемый полиморфизм	Ваш генотип
<i>LIPC</i>	rs2070895	GA

ЗАКЛЮЧЕНИЕ:

С учетом Ваших генетических особенностей низкожировая диета может быть для Вас неэффективной.

Преимущество низкоуглеводной диеты

Углеводы являются основным источником энергии, также вместе с углеводами в рацион поступают витамины, минералы, антиоксиданты и клетчатка. Существует два основных типа углеводов: простые (плохие) и сложные (хорошие).

Простые углеводы включают сладкие продукты, макароны, хлеб и белый рис. Сложные углеводы – это цельные злаки и бобовые, включая коричневый рис и хлеб из цельной пшеницы. Полезно есть сложные углеводы.

Люди с генетическими изменениями в нескольких генах, связанных с ожирением, имеют низкую чувствительность к инсулину и высокий уровень плохого холестерина (ЛПНП). Эти люди могут получить больше пользы от низкоуглеводной диеты, которая уменьшает количество калорий из углеводов и предлагает почти равные пропорции жиров и белков.

Низкоуглеводная диета ограничивает тип и количество углеводов, которые вы едите. В целом, такая диета фокусируется на белках, включая мясо, птицу, рыбу и яйца, а также некоторые некрахмалистые овощи. Низкоуглеводная диета обычно исключает или ограничивает большинство зерновых, бобовых, фруктов, хлеба, сладостей, пасты и крахмалистых овощей, а иногда орехов и семян.

Диеты с низким содержанием углеводов могут помочь предотвратить развитие или облегчить течение серьезных заболеваний, таких как диабет, гипертоническая болезнь и т.д. Дневной лимит углеводов от 60 до 130 грамм типичен для низкоуглеводной диеты. Это количество углеводов обеспечивает от 240 до 520 калорий.

Выбор диеты с низким содержанием углеводов может помочь снизить уровень холестерина или сахара в крови.

ИССЛЕДУЕМЫЙ ГЕН: *LIPF*



Ген	Исследуемый полиморфизм	Ваш генотип
<i>LIPF</i>	rs814628	AA

ЗАКЛЮЧЕНИЕ:

При желании снизить вес для Вас может быть эффективна диета с пониженным содержанием углеводов. Рацион питания рекомендуется составить совместно с диетологом, поскольку недостаточное поступление углеводов может нанести вред здоровью.

Преимущество средиземноморской диеты

Средиземноморская диета, как известно, полезна для здоровья. Она богата мононенасыщенными («хорошими») жирами, употребление которых снижает риск заболеваний сердечно-сосудистой системы. Средиземноморская диета способствует повышению уровня «хорошего» холестерина, замедлению старения мозга.

Считается, что средиземноморская диета также снижает риск развития онкологических заболеваний, болезней Паркинсона и Альцгеймера.

Состав средиземноморской диеты: 35% ежедневных калорий - жиры, в том числе до 22% - мононенасыщенные, 20% - белок хорошего качества рыбы и мяса, до 45% - углеводы.

ИССЛЕДУЕМЫЙ ГЕН: TCF7L2



Ген

TCF7L2

Исследуемый полиморфизм

rs7903146

Ваш генотип

CC

ЗАКЛЮЧЕНИЕ:

С учетом Ваших генетических особенностей средиземноморская диета может быть для Вас неэффективной, однако следует учитывать, что существует значительная польза для здоровья, если Вы придерживаетесь этой диеты.



Чувство насыщения

Сытость относится к физическим ощущениям полноты от еды. Когда сытость наступает вовремя, мозг получает сигнал о достаточном получении калорий, одновременно с этим уменьшается чувство голода.

Для того, чтобы продлить чувство сытости:

- потребляйте больше зелени и овощей, которые богаты клетчаткой.
- пейте больше жидкости между приемами пищи и за полчаса до приема пищи – зоны головного мозга, отвечающие за жажду и голод, находятся рядом, поэтому человеку свойственно путать эти два ощущения. Индивидуальную потребность в воде можно легко рассчитать: 25 мл на 1 кг массы тела.

ИССЛЕДУЕМЫЙ ГЕН: *MC4R*



Ген *MC4R* отвечает за чувство насыщения. Когда в гене есть определенная мутация, человек после приема пищи не испытывает полноценного насыщения и продолжает есть.

Ген	Исследуемый полиморфизм	Ваш генотип
<i>MC4R</i>	rs17782313	TC

ЗАКЛЮЧЕНИЕ:

У Вас генетически обусловленное замедленное чувство насыщения, что может способствовать склонности к перееданию. Заканчивайте прием пищи слегка голодным - чувство насыщения придет чуть позже. Следить за питанием поможет пищевой дневник.

Эйкозапентаеновая кислота

Эйкозапентаеновая кислота (ЭПК) относится к омега-3-полиненасыщенным жирным кислотам. Эти кислоты играют важную роль в метаболизме и являются незаменимыми: организм человека не может синтезировать их заново, но может превратить альфа-липовую кислоту в ЭПК. ЭПК проявляет гиполипидемическое, иммуномодулирующее, антикоагулянтное (разжижающее кровь) и антигипертензивное действия.

Адекватное ежедневное потребление ЭПК для взрослых должно составлять не менее 220 мг в день.

В рационе: от 2 до 3 порций жирной рыбы в неделю, что соответствует примерно 1250 мг ЭПК и ДГК в день.

Важно! Люди, которые принимают лекарства разжижающие кровь, такие как варфарин, клопидогрел (плавикс) или аспирин, и те, кто страдает гемофилией, должны проконсультироваться с лечащим врачом.

ЭПК поддерживает адекватную структуру всех клеточных мембран. В клинических исследованиях было показано, что ЭПК:

- уменьшает болевой синдром при артритах;
- помогает при депрессиях;
- уменьшает уровень «плохого» холестерина.

ИССЛЕДУЕМЫЙ ГЕН: *FADS1*



Продукт гена *FADS1* помогает превратить альфа-липовую кислоту в ЭПК.

Ген	Исследуемый полиморфизм	Ваш генотип
<i>FADS1</i>	rs174547	TT

ЗАКЛЮЧЕНИЕ:

У Вас не выявлено риска дефицита эйкозапентаеновой кислоты при условии полноценной разнообразной диеты, обеспечивающей поступление эйкозапентаеновой кислоты.

СПОРТ И КРАСОТА

Жить – значит сделать
художественное
произведение из самого
себя.

Федор Достоевский

ВАШ РЕЗУЛЬТАТ:

ПРИЗНАК	ГЕН	ПОЛИМОРФИЗМ	ВАРИАНТЫ*	ВАШ ГЕНОТИП	ЗАКЛЮЧЕНИЕ
Спорт					
Аэробная нагрузка	VEGFA	rs2010963	GG CG CC	GG	Низкая переносимость аэробных физических нагрузок.
Выносливость	ADRB3	rs4994	GG AG AA	AA	Низкая выносливость
Высокоинтенсивные тренировки	MCT1/SLC16A1	rs1049434	AA TT AT	AA	Низкая утомляемость
Медленное восстановление мышц	TNF	rs1800629	GA AA GG	GA	Медленное восстановление мышц
Мышечная сила	IGF1	rs6220	GG AA GA	GA	Хорошая мышечная сила
Отклик на упражнения для повышения максимального поглощения кислорода (VO2max)	LOC400950	rs4952535	GA GG AA	GG	Выявлен повышенный отклик на упражнения для повышения максимального поглощения кислорода
Преимущества упражнений для артериального давления	EDN1	rs5370	TT GG GT	GG	Высокая эффективность физической активности для снижения артериального давления
Травмы сухожилий и связок	COL5A1	rs12722	CC TT CT	TT	Повышенная вероятность травм сухожилий и связок
Уровень L-карнитина	ALX3	rs1466788	AG GG AA	AG	Предрасположенность к высокому уровню карнитина

* Зеленым цветом выделен наиболее распространенный- «обычный» вариант гена.

Оранжевым цветом - выявленная особенность.

**Причиной результата «Не определено» может быть недостаточная степень прочтения в данной области генома.

В норме у человека при полногеномном секвенировании результат может быть не определен примерно для 5% генома

ПРИЗНАК	ГЕН	ПОЛИМОР-ФИЗМ	ВАРИАНТЫ*	ВАШ ГЕНОТИП	ЗАКЛЮЧЕНИЕ
Спорт					
Уровень эритропоэтина	<i>EPOR</i>	rs370865377	GG AA AG	GG	Не выявлено предрасположенности к высокому уровню эритропоэтина
Красота					
Защитные свойства кожи	<i>NQO1</i>	rs2917666	CG GG CC	GG	Достаточные защитные свойства кожи
Преждевременное старение	<i>SOD2</i>	rs4880	AA GG AG	GG	Предрасположенность к преждевременному старению кожи
Склонность к акне	<i>LOC107985745</i>	rs7531806	AG AA GG	AG	Предрасположенность к акне
Склонность к гликации	<i>AGER</i>	rs2070600	TT CC CT	CC	Предрасположенность к гликированию
Склонность к растяжкам на коже	<i>ELN</i>	rs7787362	CT TT CC	CT	Повышенный риск появления растяжек
Сухость кожи	<i>AQP3</i>	rs2227285	GG CG CC	CC	Нормальная влажность кожи
Фотостарение	<i>LOC105374069</i>	rs322458	CT CC TT	TT	Предрасположенность к фотостарению
Хрупкость коллагена	<i>MMP1</i>	rs1799750	T/T CC/CC T/TC TC/TC	T/T	Не выявлено предрасположенности к ускоренной потере коллагена

* Зеленым цветом выделен наиболее распространенный- «обычный» вариант гена.

Оранжевым цветом - выявленная особенность.

**Причиной результата «Не определено» может быть недостаточная степень прочтения в данной области генома.

В норме у человека при полногеномном секвенировании результат может быть не определен примерно для 5% генома

ПРИЗНАК	ГЕН	ПОЛИМОР-ФИЗМ	ВАРИАНТЫ*	ВАШ ГЕНОТИП	ЗАКЛЮЧЕНИЕ
Красота					
Чувствительность кожи	<i>IL4R</i>	rs1801275	AA AG GG	AG	Предрасположенность к повышенной чувствительности кожи
Чувствительность кожи к солнцу		rs1015362	TT CC CT	CC	Нормальная чувствительность к солнцу

* Зеленым цветом выделен наиболее распространенный- «обычный» вариант гена.

Оранжевым цветом - выявленная особенность.

**Причиной результата «Не определено» может быть недостаточная степень прочтения в данной области генома.

В норме у человека при полногеномном секвенировании результат может быть не определен примерно для 5% генома

Аэробная нагрузка

Систематические аэробные нагрузки приводят к повышению выносливости благодаря многочисленным адаптивными реакциями на тренировочные стимулы. Эти ответы включают увеличение числа капилляров вокруг каждого мышечного волокна, что приводит к улучшению газо-теплового обмена, кровоснабжения и ускорению выведения продуктов метаболизма.

Преимущества аэробных нагрузок:

- увеличивают эффективность дыхания;
- улучшают доставку крови в мышцы;
- улучшают работу сердца: увеличивают ударный объем или количество крови, перекачиваемой из желудочка, во время каждого сокращения сердца;
- увеличивают сердечный выброс или объем крови, перекачиваемый сердцем каждую минуту;
- уменьшают частоту пульса в покое;
- улучшают способность организма использовать жир в качестве источника энергии;
- моделируют фигуру, уменьшая жировые отложения;
- укрепляют мышцы;
- укрепляют связки, сухожилия и кости;
- помогают снизить риск развития ишемической болезни сердца, рака и диабета;
- помогают уменьшить беспокойство и стресс;
- помогают вам чувствовать себя лучше в целом.

Переносимость аэробных нагрузок зависит в том числе и от генетической предрасположенности.

ИССЛЕДУЕМЫЙ ГЕН: **VEGFA**



Ген фактора роста эндотелия сосудов (*VEGFA*) связан с синтезом одноименной молекулы - *VEGFA*, которая принимает участие в образовании новых кровеносных сосудов (ангиогенез) после тренировки. Эта адаптация позволяет организму увеличить поступление питательных веществ и кислорода к тренированным мышцам, а также удалить продукты метаболизма. *VEGFA* косвенно связан с расширением кровеносных сосудов (вазодилатацией). Кровоток к мышцам увеличивается, поскольку *VEGFA* запускает синтез оксида азота и другие молекулы, которые расслабляют кровеносные сосуды. Известно, что одни мутации этого гена увеличивают, а другие уменьшают уровни *VEGFA* во время и после физической активности, что связано с устойчивостью к аэробной нагрузке.

Ген	Исследуемый полиморфизм	Ваш генотип
VEGFA	rs2010963	GG

ЗАКЛЮЧЕНИЕ:

У Вас низкая переносимость аэробных физических нагрузок.

Выносливость

Выносливость может быть определена как способность выдерживать стресс в течение длительных периодов времени.

Бегуны на длинные дистанции, велосипедисты и триатлонисты – спортсмены с максимальной выносливостью. Они имеют более высокую долю мышечных волокон I типа, которые отвечают за выносливость. Также сердечно-сосудистая система таких спортсменов поддерживает оптимальный контроль сердечного ритма и артериального давления. Атлеты, вероятно, имеют оптимальный режим окисления жиров и более высокий уровень регуляции накопления лактата.

Даже при условии правильного питания и тренировок спортивная выносливость ограничена способностью человека извлекать кислород из окружающей среды и доставлять его в мышечные клетки, которые используют его для генерации энергии.

ИССЛЕДУЕМЫЙ ГЕН: *ADRB3*



Ген *ADRB3* кодирует адренорецепторы в жировой ткани. Определенные варианты этого гена связаны с повышенным расщеплением жиров.

Ген	Исследуемый полиморфизм	Ваш генотип
<i>ADRB3</i>	rs4994	AA

ЗАКЛЮЧЕНИЕ:

У Вас не выявлена генетическая предрасположенность к высокой выносливости.

Высокоинтенсивные тренировки

Основопологающие принципы высокоинтенсивных тренировок заключаются в том, что упражнения должны быть краткими, редкими и интенсивными. Упражнения выполняются с высоким уровнем усилий или интенсивности, это стимулирует организм к увеличению мышечной силы и размеров.

Во время интенсивных тренировок происходит накопление лактата. При этом спортсмен ощущает мышечную усталость, а также повышается риск повреждения мышц.

ИССЛЕДУЕМЫЙ ГЕН: *MCT1 / SLC16A1*



Ген *MCT1* кодирует специфический транспортер лактата, который отвечает за то, чтобы лактат, накапливающийся во время активных тренировок, транспортировался из мышечной клетки. Таким образом происходит регуляция чрезмерного накопления лактата.

Ген	Исследуемый полиморфизм	Ваш генотип
<i>MCT1 / SLC16A1</i>	rs1049434	AA

ЗАКЛЮЧЕНИЕ:

С учетом Ваших генетических особенностей рекомендуются упражнения легкой и средней интенсивности - они помогут снизить вероятность быстрого утомления. Лучшая производительность в спринте и силовых тренировках. Низкий риск повреждения мышц. Для снижения накопления молочной кислоты в мышцах рекомендуется включение в Ваш рацион богатых магнием продуктов (например, фасоль и морская капуста).



Защитные свойства кожи

Загрязнение воздуха является причиной ускоренного старения.

Дерматологи обнаружили, что жители сильно загрязненных районов, стареют в 10 раз быстрее, по сравнению с теми, кто живет в благоприятных зонах с экологической точки зрения.

Важный фермент *NQO1* защищает наш организм от системного поглощения высокоактивных химических веществ (эпоксиды и хиноны), которые скапливаются на эпидермисе.

ИССЛЕДУЕМЫЙ ГЕН: *NQO1*



NQO1 преобразует коэнзим Q10 (убихинон) в его восстановленную форму - убихинол, который затем удаляет свободные радикалы из митохондрий и липидной мембраны кожи

Ген	Исследуемый полиморфизм	Ваш генотип
<i>NQO1</i>	rs2917666	GG

ЗАКЛЮЧЕНИЕ:

У Вас генетически обусловленные нормальные защитные свойства кожи.
Проконсультируйтесь с врачом-косметологом о способах дополнительной защиты кожи.



Медленное восстановление мышц

Длительные упражнения и силовые тренировки высокой интенсивности приводят к активации воспалительных процессов, из-за этого возникают неприятные ощущения в мышцах. Генетические варианты некоторых генов отвечают за повышенную воспалительную реакцию, что может замедлить восстановление поврежденных мышц после упражнений.

Человеку с более высокой предрасположенностью к воспалительным реакциям необходимы непродолжительные физические упражнения с более длительными периодами восстановления. Если мышцы не полностью восстанавливаются, то при высокой частоте тренировок могут возникнуть травмы.

ИССЛЕДУЕМЫЙ ГЕН: *TNF*



Некоторые мутации в гене *TNF* препятствует мышечному восстановлению за счет высокого уровня ФНО-а.

Ген	Исследуемый полиморфизм	Ваш генотип
<i>TNF</i>	rs1800629	GA

ЗАКЛЮЧЕНИЕ:

У Вас генетически обусловленное медленное восстановление мышечных волокон после тренировок, Вам может потребоваться больше времени для отдыха.



Мышечная сила

Мышечная сила - это количество силы, которую может произвести мышца при одном сокращении. Мышцы имеют два типа волокон – «быстрые» и «медленные». Быстрый тип обеспечивают быстрые движения, необходимые для поднятия тяжестей и в спринте. Медленный тип предназначен для более длительного вида деятельности и повышенной выносливости.

Для создания быстрых и тонких волокон требуется аэробный тип деятельности, такой как спринт. Медленно сокращающиеся волокна зависят от анаэробных упражнений. Тренировки на выносливость - интервальные, бег на длинные дистанции способствуют росту медленного типа волокон. Мышечная сила определяется быстрым типом волокон.

Силовая тренировка - самый быстрый способ нарастить мышечную массу.

ИССЛЕДУЕМЫЙ ГЕН: *IGF1*



Ген *IGF1* участвует в регуляции энергетических процессов в мускулатуре.

Ген	Исследуемый полиморфизм	Ваш генотип
<i>IGF1</i>	rs6220	GA

ЗАКЛЮЧЕНИЕ:

У Вас генетически обусловленная хорошая мышечная сила, что может способствовать большей выносливости при силовых тренировках.



Отклик на упражнения для повышения максимального поглощения кислорода (VO2max)

VO2 max (МПК, максимальное потребление кислорода, максимальное поглощение кислорода, максимальная аэробная мощность).

Данный показатель измеряется во время упражнения, как правило, на беговой дорожке. Чем интенсивнее мышцы работают во время тренировки, тем больше энергии требуется для этого.

Энергия АТФ используется мышцами для работы и генерируется с помощью кислорода, соответственно, увеличение интенсивности упражнений приводит к увеличению потребности мышц в кислороде.

Поэтому увеличение интенсивности упражнений в конечном итоге соответствует росту VO2. Это служит причиной того, что дыхание становится быстрее и глубже по мере увеличения интенсивности тренировки. Тело пытается обеспечить себя большим количеством кислорода для того, чтобы мышцы могли генерировать достаточно энергии АТФ.

ИССЛЕДУЕМЫЙ ГЕН: *LOC400950*



Ген

LOC400950

Исследуемый полиморфизм

rs4952535

Ваш генотип

GG

ЗАКЛЮЧЕНИЕ:

У Вас выявлен хороший ответ на физические упражнения для повышения максимального поглощения кислорода, Вы можете хорошо переносить высокоинтенсивные тренировки.



Преждевременное старение

С возрастом способность клеток кожи к ежедневному восстановлению снижается, как и уровень синтеза коллагена.

Среди признаков старения можно выделить следующие:

- пигментные пятна;
- морщины и снижение тонуса кожи;
- сухая кожа;
- потеря волос.

Старению кожи способствуют следующие факторы:

- курение;
- чрезмерное нахождение на солнце;
- генетические особенности.

ИССЛЕДУЕМЫЙ ГЕН: **SOD2**



Ген	Исследуемый полиморфизм	Ваш генотип
SOD2	rs4880	GG

ЗАКЛЮЧЕНИЕ:

У Вас генетически обусловленная предрасположенность к преждевременному старению кожи. Профилактические меры, которые помогут избежать преждевременного старения кожи: полноценный ночной сон, достаточное употребление воды, регулярные занятия спортом, отказ от курения (при наличии "вредной привычки").

Преимущества упражнений для артериального давления

Для большинства людей показаны упражнения средней интенсивности для нормализации артериального давления.

Требуется как минимум полчаса аэробных упражнений низкой интенсивности, чтобы снизить уровень кровяного давления.

Однако существует большая вариабельность ответа на антигипертензивный эффект упражнений. Это объясняется генетическими факторами.

Для лиц с предрасположенностью к повышенному ответу на физические упражнения эффект от 30 минутных упражнений более заметен в сравнении со средними показателями.

Регулярные упражнения продолжительностью, по крайней мере, 30 минут в день вместе со здоровой диетой, скорее всего, приведут к снижению артериального давления.

Упражнения, которые полезны для стабилизации кровяного давления, включают в себя быструю ходьбу, езду на велосипеде, плавание, танцы, теннис и бег трусцой.

ИССЛЕДУЕМЫЙ ГЕН: *EDN1*



Ген *EDN1* регулирует тонус сосудов.

Ген	Исследуемый полиморфизм	Ваш генотип
<i>EDN1</i>	rs5370	GG

ЗАКЛЮЧЕНИЕ:

С учетом Вашей генетической предрасположенности занятия спортом эффективны для поддержания нормального уровня артериального давления.

Склонность к акне

Акне наиболее распространено среди подростков и молодых людей. Если воспаления встречаются у взрослых женщин и мужчин, это сигнализирует о гормональном дисбалансе.

Акне возникает, когда волосяной фолликул забивается мертвыми клетками эпителия и кожным салом. Симптомы варьируются от невоспаленных угрей до крупных красных воспалительных элементов, заполненных гноем.

В дополнение к гормональному дисбалансу и стрессу, генетика также повышает вероятность появления акне.

ИССЛЕДУЕМЫЙ ГЕН: *LOC107985745*



Ген	Исследуемый полиморфизм	Ваш генотип
<i>LOC107985745</i>	rs7531806	AG

ЗАКЛЮЧЕНИЕ:

У Вас выявлена предрасположенность к акне. Старайтесь следовать профилактическим рекомендациям: избегайте стрессовых ситуаций, придерживайтесь сбалансированной диеты с включением в рацион клетчатки, "хороших жиров". При появлении воспалительных элементов на коже не пытайтесь самостоятельно их удалить - обратитесь к врачу-косметологу, врачу-дерматологу.



Склонность к гликации

Наш организм использует глюкозу в качестве основного источника энергии. Если глюкозы слишком много и она не расходуется, то ее избыток связывается коллагеновыми и эластиновыми волокнами кожи, образуя аномальные поперечные связи. Это приводит к нарушению структуры и функций соединительной ткани вследствие гликирования.

Гликирование отвечает за ускоренное старение кожи и ухудшает ее способность регенерироваться. Повреждающие кожу эффекты гликирования вызывает морщины, сухость кожи.

ИССЛЕДУЕМЫЙ ГЕН: **AGER**



Ген	Исследуемый полиморфизм	Ваш генотип
AGER	rs2070600	CC

ЗАКЛЮЧЕНИЕ:

У Вас выявлена предрасположенность к гликированию коллагена. Для того, чтобы предотвратить гликацию коллагеновых волокон, необходимо поддерживать нормальный уровень глюкозы крови. Обсудите с Вашим врачом, с какой периодичностью нужно сдавать анализы (в том числе на глюкозу) для контроля своего здоровья.

Склонность к растяжкам на коже

Мужчины и женщины склонны к появлению растяжек (стрий) на некоторых частях тела, в том числе на животе, бедрах, груди, плечах. Растяжки являются формой рубцов на коже: впервые появившаяся стрия имеет красный цвет и постепенно становится бесцветной.

Растяжки часто являются результатом быстрого растяжения дермы, связанной с интенсивным ростом в следствие набора веса и/или похудения, беременности или гормональных изменений.

ИССЛЕДУЕМЫЙ ГЕН: *ELN*



Ген	Исследуемый полиморфизм	Ваш генотип
<i>ELN</i>	rs7787362	CT

ЗАКЛЮЧЕНИЕ:

У Вас выявлена склонность к появлению растяжек на коже. Для того, чтобы предотвратить появление растяжек поддерживайте свой вес в стабильном состоянии, придерживайтесь адекватного питьевого режима, увлажняйте кожу при помощи кремов.



■■■■■ Сухость кожи

Сухость кожи – это достаточно распространенная косметическая проблема, которая особенно часто беспокоит в зимнее время, когда помещения отапливаются и воздух слишком сухой. Довольно часто эта проблема связана с недостаточностью специальных водных каналов. Эти каналы называются аквапоринами, за их количество отвечает ген – *AQP3*.

ИССЛЕДУЕМЫЙ ГЕН: *AQP3*



Ген	Исследуемый полиморфизм	Ваш генотип
<i>AQP3</i>	rs2227285	CC

ЗАКЛЮЧЕНИЕ:

В Вашей коже достаточное количество водных каналов, дополнительное увлажнение не требуется при нормальной влажности воздуха и правильном уходе за кожей.

Травмы сухожилий и связок

Коллаген – важнейший структурный компонент связок и сухожилий. При определенных генетических особенностях связки и сухожилия могут быть подвержены травматизму.

ИССЛЕДУЕМЫЙ ГЕН: COL5A1



COL5A1- ген, кодирующий коллаген сухожилий и связок.

Ген	Исследуемый полиморфизм	Ваш генотип
COL5A1	rs12722	TT

ЗАКЛЮЧЕНИЕ:

У Вас генетически обусловленный повышенный риск получения травм сухожилий и связок во время занятий спортом. Для снижения риска необходима разминка перед каждой тренировкой.

Уровень L-карнитина

Карнитин — вещество, похожее по структуре на витамины группы В. Он синтезируется в печени и почках, участвует в преобразовании жиров в молекулы АТФ — источник энергии в организме. Этот процесс зависит от согласованной работы множества ферментов. Карнитин активно применяется спортсменами для повышения общей выносливости, а также для наращивания мышц и более интенсивного сжигания жира, хотя последние два эффекта не доказаны.

ИССЛЕДУЕМЫЙ ГЕН: *ALX3*



Ген	Исследуемый полиморфизм	Ваш генотип
<i>ALX3</i>	rs1466788	AG

ЗАКЛЮЧЕНИЕ:

У Вас есть генетическая предрасположенность к более высокому уровню карнитина, что может способствовать большей выносливости при занятиях спортом.



Уровень эритропоэтина

Гормон эритропоэтин вырабатывается в почках и регулирует образование эритроцитов (красных кровяных телец). Их главная функция — перенос кислорода от легких к тканям и органам. Как правило, необходимое количество эритропоэтина образуется в организме естественным путем. Однако при определенных состояниях, например при лечении заболеваний крови, почек, онкологических заболеваний, применяются препараты эритропоэтина. Их используют некоторые спортсмены в качестве допинга, потому что увеличение количества эритроцитов улучшает транспорт кислорода в крови. Чем лучше мышцы снабжаются кислородом, тем выше выносливость.

ИССЛЕДУЕМЫЙ ГЕН: *EPOR*



Ген	Исследуемый полиморфизм	Ваш генотип
<i>EPOR</i>	rs370865377	GG

ЗАКЛЮЧЕНИЕ:

У Вас не выявлена предрасположенность к более высокому уровню эритропоэтина.

||||| Фотостарение

Фотостарение кожи можно определить как преждевременное старение из-за чрезмерного пребывания на солнце под воздействием УФ-излучения. УФ-излучение вызывает повреждения ДНК, окислительный стресс и нарушение нормальной архитектуры соединительной ткани кожи, что ухудшает ее функции. Клинические данные свидетельствуют о том, что фотостарение кожи имеет генетическую основу.

ИССЛЕДУЕМЫЙ ГЕН: *LOC105374069*



Ген	Исследуемый полиморфизм	Ваш генотип
<i>LOC105374069</i>	rs322458	TT

ЗАКЛЮЧЕНИЕ:

У Вас генетически обусловленная предрасположенность к фотостарению. Старайтесь следовать профилактическим рекомендациям: сокращайте продолжительность пребывания под прямыми солнечными лучами, проверьте состав Ваших кремов для кожи - они должны содержать факторы SPF (защита кожи от ультрафиолетовых лучей B) и PPD (защита кожи от ультрафиолетовых лучей A).

Хрупкость коллагена

Коллаген - это белок соединительной ткани, который составляет около четверти всего белка в организме. Он помогает поддерживать и укреплять кости, зубы, сухожилия, кожу и внутренние органы. В частности, коллаген влияет на эластичность кожи.

Эластичность кожи - это способность растягиваться и возвращаться к своей первоначальной форме без образования морщин и дефектов.

Гладкость, упругость и эластичность кожи зависят от баланса между синтезом коллагена и его разрушением. За разрушение этого белка отвечают матриксные металлопротеиназы. Их уровни увеличиваются в процессе нормального старения, воздействия факторов окружающей среды, включая УФ-излучение. Кроме того, есть генетические варианты, которые повышают активность матриксных металлопротеиназ, способствуя ускоренной потере коллагена и преждевременному старению кожи.

ИССЛЕДУЕМЫЙ ГЕН: *MMP1*



Ген *MMP1* отвечает за антиоксидантную защиту коллагена. Определенные мутации в этом гене приводят к преждевременному старению кожи.

Ген	Исследуемый полиморфизм	Ваш генотип
<i>MMP1</i>	rs1799750	T/T

ЗАКЛЮЧЕНИЕ:

У Вас не выявлено предрасположенности к ускоренной потере коллагена и, как следствие, преждевременному старению кожи.

Чувствительность кожи

Чувствительность кожи во многом определяется барьерной функцией. Чувствительность зависит от проницаемости кожи и защиты от проникновения вредных патогенов и токсинов. Кроме того, чрезмерный иммунный ответ на аллергены и недостаток защиты от токсинов окружающей среды может способствовать повышению чувствительности кожи.

В некоторых случаях повышенная чувствительность кожи приводит к атопическому дерматиту или экземе. Экзема характеризуется очень сухой кожей и воспалительными поражениями, к которым часто присоединяется бактериальная инфекция.

ИССЛЕДУЕМЫЙ ГЕН: *IL4R*



Ген	Исследуемый полиморфизм	Ваш генотип
<i>IL4R</i>	rs1801275	AG

ЗАКЛЮЧЕНИЕ:

У Вас генетически обусловленная повышенная чувствительность кожи. Старайтесь ограничивать воздействие факторов, вызывающих раздражение кожи (пищевые и бытовые аллергены, перепады температур воздуха, длительное пребывание на солнце).

Чувствительность кожи к солнцу

Пигментация – это реакция кожи на солнце, которая зависит от ее чувствительности. Она может различаться и зависеть от генетических особенностей. Несколько крупномасштабных исследований выявили генетические варианты, которые влияют на чувствительность кожи. Главными детерминантами чувствительности к солнцу являются гены пигментации кожи.

ИССЛЕДУЕМЫЙ ГЕН:



Ген

Исследуемый полиморфизм

Ваш генотип

rs1015362

CC

ЗАКЛЮЧЕНИЕ:

У Вас генетически обусловленная нормальная (невысокая) чувствительность к воздействию солнечных лучей. Однако необходимо соблюдать профилактические рекомендации во время пребывания на солнце: использовать солнцезащитные средства с факторами SPF (защита кожи от ультрафиолетовых лучей B), PPD (защита кожи от ультрафиолетовых лучей A), носить шляпы с широкими полями или кепки, сокращать продолжительность нахождения под прямыми солнечными лучами.





ГЕНЕТИКА ПРОИСХОЖДЕНИЯ

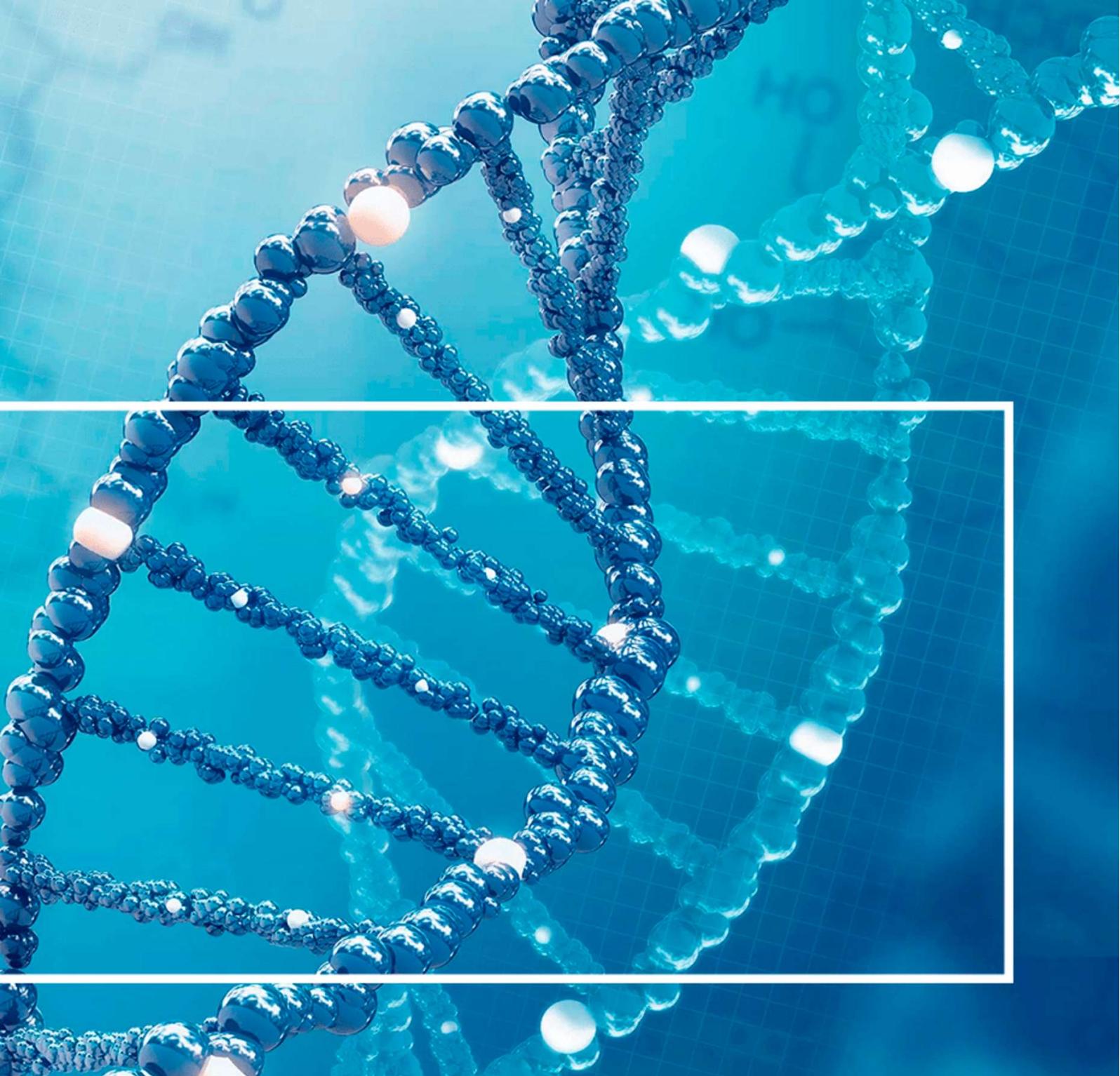
Мысль о том, что обо мне будут
говорить потомки, дает некоторую
надежду на бессмертие.

Марк Туллий Цицерон



ГАПЛОГРУППА

Группа схожих гаплотипов, произошедших от общих предков. В популяционной генетике и генетической генеалогии чаще всего исследуются гаплогруппы Y-хромосомы или митохондриальной ДНК.



МИТОХОНДРИАЛЬНАЯ ДНК (МТ ДНК)

ДНК, находящаяся в митохондриях - органоидах эукариотических клеток (клетки, имеющие ядро). Данная ДНК передается ребенку любого пола, но только от матери, то есть по материнской линии.



Y-ХРОМОСОМА

Одна из двух половых хромосом в системе хромосомного определения пола XY. Передается только по мужской линии от отца к сыну. Генетические маркеры Y-гаплогрупп передаются с Y-хромосомой исключительно по отцовской линии.



Вы являетесь носителем гаплогруппы G2a митохондриальной ДНК, маркеры-мутации: G7600A A9377G A16227G C16278T!

Это означает, что данный вариант передался Вам от матери, а ей от Вашей бабушки по материнской линии и тд.

РАСПРОСТРАНЕНИЕ

От своих предков по материнской линии Вы унаследовали восточноазиатскую гаплогруппу G2a. Она восходит к линии G (ее распространение представлено на карте). Гаплогруппа G наиболее часта в коренных популяциях побережья Охотского моря: ительмены (68%), коряки (41%), негидальцы (27%), ульчи (11%), айны (20%), нивхи (5%) и др. Гаплогруппа G одна из наиболее распространенных вариантов мтДНК среди японцев (11%), корейцев (16%), в тибетских популяциях (10-18%) и непальцев (23%). Характерна для монголоязычных народов: монголы (17%), хамнигане (10%), буряты и калмыки (8%). В Центральной Азии (каракалпаки, казахи, киргизы, узбеки, таджики – в среднем около 5%). G среди тюркоязычных популяций Южной Сибири не превышает 5% (алтай-кижи, теленгиты, киргизы, хакасы), а также в других регионах Сибири встречается у ханты (6%), манси (2%), якуты (5%). С низкой частотой гаплогруппа G распространена во многих популяциях Восточной Европы (поляки, украинцы, русские, татары и т.д.), Центральной Азии, на Кавказе и даже в Иране. В отличие от других митохондриальных вариантов типичных для популяций Северо-Восточной Азии (A, C, D), гаплогруппа G не была найдена среди коренных народов Северной и Южной Америки.

Гаплогруппа G делится на несколько дочерних линий – G1, G2, G3, G4. Ваша митохондриальная линия G2a также имеет восточноазиатское происхождение, отделилась около 14000 лет назад. Гаплогруппа G2a имеет широкий ареал распространения, но, как правило, ее носители обнаруживаются в Восточной Азии. Представители данной гаплогруппы встречаются в южном Китае, Юго-Восточной Азии и южном Непале, а также в Центральной Азии. Носители G2a встречаются также в Восточной Европе (поляки, украинцы, татары-липки), в Иране, Азербайджане.



Карта распространения гаплогруппы G

**РЕГИОН ВОЗНИКНОВЕНИЯ:**

Восточная Азия

**ВРЕМЯ ВОЗНИКНОВЕНИЯ:**

14000 лет назад (Yfull.com)

**Палеогенетика:**

Вариант G2a1 определили у мезолитического образца из Забайкалья, которому около 6500 лет. Вариант G2a1 обнаружен у древнего индивида эпохи бронзы в Казахстане (Кузылбулак), который жил 3500 лет назад.

G2a является минорной линией у представителей тагарской культуры.

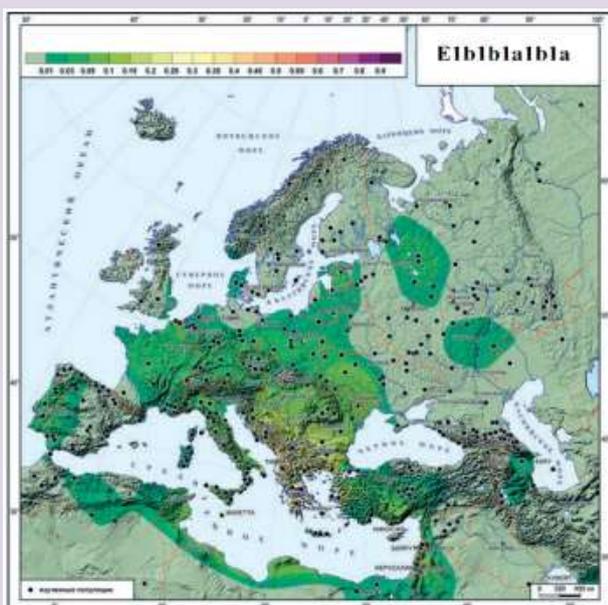


Вы являетесь носителем гаплогруппы E Y-хромосомы, маркера V13 (E-V13)

Это означает, что данный вариант передан Вам от Вашего отца. Такая же гаплогруппа у Вашего деда по отцу, родных братьев, сыновей и более дальних родственников по мужской линии.

РАСПРОСТРАНЕНИЕ

От своих предков по мужской линии Вы унаследовали гаплогруппу E Y-хромосомы, маркер V13 (по номенклатуре Yfull.com E-V13). Является «дочерней» ветвью внутри гаплогруппы E-M78. Возникла 4800 лет назад. Место возникновения не известно: или на Балканах, или в Западной Азии. В это время неолитические земледельцы продвигались на Балканы и в Дунайский бассейн, распространяя сельское хозяйство на Балканах или в Западной Азии. Высокие частоты отмечены и среди других популяций юго-восточной Европе (албанцы, греки, карпато-русины, македонцы-цыгане, македонцы-славяне и южные итальянцы) и, в меньшей степени, в Западной Азии (турки-киприоты, галилейские друзья, турки и палестинские арабы). Наиболее часто E-V13 отмечена среди албанцев и ахейских греков – около 40% мужского населения. Носители E-V13 обнаружено в Поволжье и северо-восточной Европе.



Цветом обозначена частота распространения гаплогруппы E-V13. Светлыми тонами показаны минимальные значения, темными – максимальные (см. шкалу в левом углу) [Балановский, 2015].



РЕГИОН ВОЗНИКНОВЕНИЯ:

Балканы или Западная Азия



ВРЕМЯ ВОЗНИКНОВЕНИЯ:

4800 лет назад (Yfull.com)



Палеогенетика:

Гаплогруппа E-V13 обнаружена у мехтоидов из марокканского Тафоральта (14800 – 13900 лет до н.э.). Варианты E-V13 обнаружены у двух представителей культур кардиальной керамики (5000-5500 лет до н.э.) из пещеры Авеланер (Avellaner) в Каталонии и из хорватской пещеры Земуника (Zemunica Cave). Эта культура была распространена в VI—V тыс. до н. э. от адриатического побережья Балкан до Иберии.

Этот же вариант выявлен у викинга из Дании, который жил около 1000 лет назад.

ИЗВЕСТНЫЕ НОСИТЕЛИ:



Ларри Пейджа 26 марта 1973 г. Американский программист, разработчик и сооснователь (совместно с Сергеем Брином) поисковой системы Google. По состоянию на ноябрь 2016 года он был 12-м самым богатым человеком в мире. Согласно результатам анализа ДНК родственника, является носителем E1b1b1a1b1a-V13.

ДОПОЛНИТЕЛЬНАЯ ИНФОРМАЦИЯ

ТЕХНИЧЕСКАЯ ИНФОРМАЦИЯ, МЕТОДЫ ИССЛЕДОВАНИЯ

МЕТОД ИССЛЕДОВАНИЯ:	полногеномное секвенирование (Whole Genome Sequencing).
ТИП БИБЛИОТЕКИ:	PCR free
СРЕДНЯЯ ГЛУБИНА ПРОЧТЕНИЯ ГЕНОМА ПОСЛЕ СЕКВЕНИРОВАНИЯ:	не менее 25x
КОЛИЧЕСТВО ПРОЧИТАННЫХ НУКЛЕОТИДОВ:	не менее 75 млрд.
ТИП ПРОЧТЕНИЯ:	парно-концевое/одноконцевое
ДЛИНА ПРОЧТЕНИЯ:	(1-2)x(100 п.о./150 п.о./200 п.о.)
КАЧЕСТВО ВЫХОДНЫХ ДАННЫХ СЕКВЕНИРОВАНИЯ:	<ol style="list-style-type: none">1. число прочтений с качеством Q20: не менее 90% от числа прочтений, полученных в результате секвенирования;2. число прочтений с качеством Q30: не менее 80% от числа прочтений, полученных в результате секвенирования.

** Причиной результата «Не определено» может быть недостаточная степень прочтения в данной области генома. В норме у человека при полногеномном секвенировании результат может быть не определен примерно для 5% генома.



ТЕЛЕФОН: 8 (800) 777-34-86

E-MAIL: MED@EVOGENLAB.RU

EVOGENLAB.RU