

ФИО

Пол: Муж
Дата рождения: 27.06.1980
Возраст: 45 лет
ИНЗ: 999999999
Дата взятия образца: 09.02.2026 07:00
Дата поступления образца: 10.02.2026 14:07
Врач: 10.02.2026 15:30
Дата печати результата: 12.02.2026

Исследование	Результат	Комментарий
Геном-Клиника	СМ.КОММ.	Результат на электронном носителе.
Описание Геном-Клиника	СМ.КОММ	Результат 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

ЗАКЛЮЧЕНИЕ по результатам полногеномного секвенирования ДНК

ФИО	
Лабораторный номер	
Пол	Мужской
Дата рождения	45 лет
Вид биоматериала	Венозная кровь
Дата поступления биоматериала	25.12.2025
Диагноз направившего медицинского учреждения	

Жалобы: на задержку моторного и психоречевого развития, шаткую походку, эпилептические приступы в анамнезе.

Фенотипические особенности согласно предоставленной медицинской документации: Физическое развитие ниже среднего, гармоничное. Ходит самостоятельно неуверенно, с опорой на полную стопу. Походка атактическая. Плоско вальгусная деформация стоп. Инструкции не выполняет. Речи нет. Игрушками интересуется. Предметами манипулирует. Высокий лоб, антимонголоидный разрез глаз, телекант.

Ранее проведенные генетические исследования:

- Анализ кариотипа: 46,XY – Нормальный мужской кариотип;
- Скрининг-тесты на ЛБН: активность измеренных лизосомных ферментов в пределах референсных значений;
- ТМС-по результатам исследования выявлено повышение концентрации пролина. Данные изменения могут наблюдаться при недостаточности пролиноксидазы - доброкачественное состояние не нуждающееся специализированной терапии;
- Органические кислоты мочи: в моче повышена концентрация ряда метаболитов. Данные изменения могут носить вторичный характер.

С учетом данных жалоб, анамнеза, предоставленной медицинской документации: Тест Тестовичный, проведено полногеномное секвенирование ДНК с целью поиска генетических вариантов, являющихся вероятной причиной заболевания.

РЕЗУЛЬТАТЫ ПОЛНОГЕНОМНОГО СЕКВЕНИРОВАНИЯ

Патогенные генетические варианты

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

Вероятно патогенные генетические варианты

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

Ген	Ассоциированное заболевание (OMIM)	Изменение ДНК (HG38) (Изменение белка)	Зиготность (Тип наследования)	Частота*
<i>KCNB1</i>	Энцефалопатия развития и эпилептическая энцефалопатия, тип 26 (616056)	20:g.49374453C>A ENST00000371741.6: c.1107G>T p.Trp369Cys	Гетерозигота (Доминантный)	0

Варианты с неизвестным клиническим значением

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

Структурные генетические варианты

Изменение ДНК (HG38)	Ассоциированное заболевание (OMIM)	Затронутые морбидные гены	Число копий	Классификация
Не обнаружено.				

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 рецессивных заболеваний

Ген	Ассоциированное заболевание (OMIM)	Изменение ДНК (HG38) (Изменение белка)	Зиготность (Тип наследования)	Частота	Классификация
<i>C2</i>	Дефицит компонента 2 комплемента (217000)	chr6-31934289- ATGGTGGACAGGGTCA GGAATCAGGAGTC-A c.841_849+19del p.Val281ProfsTer110 rs9332736	Гетерозигота (Рецессивный)	0.5736%	Патогенный
<i>CCDC103</i>	Первичная цилиарная дискинезия, тип 17 (614679)	chr17-44902549-A-C c.461A>C p.His154Pro rs145457535	Гетерозигота (Рецессивный)	0.1823%	Патогенный

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
Длина прочтения	2 x 150 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
Возможные технические/биологические ограничения метода	Сбалансированные транслокации Длинные тринуклеотидные повторы 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 не описанный в литературе вариант в гетерозиготном состоянии в экзоне 2 из 2 гена *KCNB1*, приводящий к аминокислотной замене p.Trp369Cys, с глубиной прочтения альтернативного аллеля 17X и общей глубиной прочтения 29X. Патогенные варианты в гене *KCNB1* приводят к энцефалопатии развития и эпилептической энцефалопатии, типа 26 (616056) с аутосомно-доминантным типом наследования. В этой же аминокислотной позиции в базе данных ClinVar была зарегистрирована замена p.Trp369Leu аннотированная как патогенный/вероятно патогенный вариант 2 лабораториями (Variation ID: 1803045). Другой вариант, приводящий к замене аминокислоты в той же позиции p.Trp369Arg, был описан у пациентов с соответствующим фенотипом в статьях (PMIDs: 34915430, 31513310). В соседних аминокислотных позициях в базе данных ClinVar были зарегистрированы патогенные замены (Variation ID: 280560, 633626, 156534 и др.). Вариант не встречается в базе данных популяционных частот gnomAD v4.1.0, располагается в консервативном сайте (GERP++), предсказан оказывать патогенный эффект на белок компьютерными алгоритмами (CADD, DEOGEN2, FATHMM, SIFT, LRT, MetaSVM, PrimateAI, MutationTaster, PROVEAN, Polyphen). Для уточнения патогенности варианта рекомендуется проверка его *de novo* статуса (секвенирование трио по методу Сэнгера).

Дополнительно была проведена оценка носительства патогенных и вероятно патогенных генетических вариантов, ассоциированных с рецессивными заболеваниями.

Выявлено носительство патогенного варианта в гене *C2*, ответственном за развитие аутосомно-рецессивного заболевания Дефицит компонента 2 комплемента (OMIM: 217000) (rs9332736, c.841_849+19del (p.Val281ProfsTer110)).

Выявлено носительство патогенного варианта в гене *CCDC103*, ответственном за развитие аутосомно-рецессивного заболевания Первичная цилиарная дискинезия, тип 17 (OMIM: 614679) (rs145457535, c.461A>C (p.His154Pro)).

Варианты выявлены в гетерозиготном состоянии и не могут вызывать указанные фенотипы при отсутствии патогенных вариантов во второй копии гена. Рекомендуется консультация врача-генетика для оценки рисков, связанных с данным вариантом, для пробанда и членов его семьи.

РЕКОМЕНДАЦИИ

1. Проведение секвенирования по Сэнгеру для подтверждения выявленного варианта.
2. Проведение сегрегационного анализа (проведение секвенирования по методу Сэнгера родителям).
3. 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://gnomad.broadinstitute.org>
4. <http://www.ncbi.nlm.nih.gov/clinvar>
5. <https://franklin.genoox.com/clinical>
6. <http://www.ensembl.org>
7. <https://www.uniprot.org>
8. www.deciphergenomics.org

Дата выдачи заключения: 10.02.2026

Врач-генетик

Любакова А.В.

Заместитель заведующего лабораторией, к.б.н.
А.А

Криницына

Заместитель руководителя научно-медицинского отдела

Макарова М.В.

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.

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>	151
I. ГЕНЕТИЧЕСКИЕ ОСОБЕННОСТИ ИМЕЮЩИЕ КЛИНИЧЕСКОЕ ЗНАЧЕНИЕ	16	<i>Осложнения беременности</i>	157
НАСЛЕДСТВЕННЫЕ ЗАБОЛЕВАНИЯ	17	ПРОФЕССИОНАЛЬНЫЕ ЗАБОЛЕВАНИЯ	162
ОНКОРИСКИ И НАСЛЕДСТВЕННЫЕ ОПУХОЛЕВЫЕ СИНДРОМЫ	20	COVID-19	177
МОНОГЕННЫЕ СЕРДЕЧНО-СОСУДИСТЫЕ ЗАБОЛЕВАНИЯ	26	III. ГЕНЕТИЧЕСКИЕ ОСОБЕННОСТИ И ОБРАЗ ЖИЗНИ	184
<i>Кардиомиопатии</i>	32	НУТРИГЕНЕТИКА	185
<i>Аортопатии</i>	39	СПОРТ И КРАСОТА	226
<i>Нарушения ритма сердца</i>	43	ГЕНЕТИКА В ПОВСЕДНЕВНОЙ ЖИЗНИ	250
<i>Врожденные пороки сердца</i>	51	<i>Черты характера</i>	253
<i>Другие сердечно-сосудистые заболевания</i>	54	<i>Циркадные ритмы</i>	259
ФАРМАКОГЕНЕТИКА	60	<i>Долгожительство</i>	262
II. ГЕНЕТИЧЕСКИЕ ОСОБЕННОСТИ РАЗВИТИЯ МУЛЬТИФАКТОРНЫХ ЗАБОЛЕВАНИЙ	68	<i>Музыкальные способности</i>	265
<i>Заболевания сердечно-сосудистой системы</i>	70	<i>Потребление кофе</i>	267
<i>Заболевания эндокринной системы</i>	76	<i>Похмелье</i>	269
<i>Заболевания нервной системы</i>	84	<i>Вкусовые предпочтения</i>	271
<i>Иммунные заболевания</i>	97	<i>Световой чихательный рефлекс</i>	275
<i>Заболевания дыхательной системы</i>	116	ГЕНЕТИКА ПРОИСХОЖДЕНИЯ	277
<i>Заболевания опорно-двигательного аппарата</i>	121	ДОПОЛНИТЕЛЬНАЯ ИНФОРМАЦИЯ	281
<i>Заболевания глаз</i>	130		
<i>Заболевания мочеполовой системы</i>	137		
<i>Болезни органов пищеварения</i>	143		



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.



Наследственные заболевания

ЗАБОЛЕВАНИЕ	ГЕН	СТАТУС НОСИТЕЛЬСТВА
-	-	см. заключение

* 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	TT
Арипипразол	<i>DRD2</i>	rs2514218	CC
Аспирин	<i>HLA-DPB1</i>	rs3097671	CG
Атомоксетин	<i>CYP2D6</i>	rs1135840	CC
Варфарин	<i>CYP2C9</i>	rs1799853	TT
Варфарин	<i>VCORC1</i>	rs9923231	CT
Диазепам	<i>CYP2C9</i>	rs1799853	TT
Изониазид	<i>NAT2</i>	rs1799930	AA
Иринотекан	<i>ABCG1</i>	rs425215	GG
Иринотекан	<i>UGT1A1</i>	rs4124874	GT
Карбамазепин	<i>HLA-B*1502</i>	rs3909184	GG
Клозапин	<i>MC4R</i>	rs489693	AC
Меркаптопурин	<i>TPMT</i>	rs1800462	CC
Метотрексат	<i>MTHFR</i>	rs1801133	AG
Невирапин	<i>CYP2B6</i>	rs3745274	GT
Ондансетрон	<i>ABCB1</i>	rs2032582	CC
Рisperидон	<i>DRD2</i>	rs2514218	CC
Тиогуанин	<i>TPMT</i>	rs1800462	CC
Трамадол	<i>CYP2D6</i>	rs1135840	CC
Фенитоин	<i>CYP2C9</i>	rs1799853	TT
Фенитоин	<i>HLA-B*1502</i>	rs3909184	GG
Эфавиренз	<i>CYP2B6</i>	rs3745274	GT

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					
Ожирение	MC4R	rs17782313	CC TT TC	TC	Повышенный риск
Заболевания нервной системы					
Офтальмоплегия	NR1H3	rs7120118	CT CC TT	CC	Повышенный риск
Заболевания дыхательной системы					
Аллергический ринит	IL13	rs20541	AG GG AA	GG	Повышенный риск
Заболевания мочеполовой системы					
Эндометриоз	ESR1	rs9340799	GG AG AA	GG	Повышенный риск
Осложнения беременности					
Преэклампсия	C3	rs2287845	GG AA GA	AA	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

Профессиональные заболевания

ЗАБОЛЕВАНИЕ	ЗАКЛЮЧЕНИЕ
Вибрационная болезнь	У Вас выявлен высокий риск возникновения вибрационной болезни при неблагоприятных условиях труда.

Генетика происхождения

ИССЛЕДОВАНИЕ	РЕЗУЛЬТАТ	ЗАКЛЮЧЕНИЕ
Гаплогруппа	H7	Вы являетесь носителем гаплогруппы H7 митохондриальной ДНК, маркеры-мутации: 4793G

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. 17

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

ОНКОРИСКИ И НАСЛЕДСТВЕННЫЕ ОПУХОЛЕВЫЕ СИНДРОМЫ

стр. 20

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. 26

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

ФАРМАКОГЕНЕТИКА

стр. 60

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.

Рюноске 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.

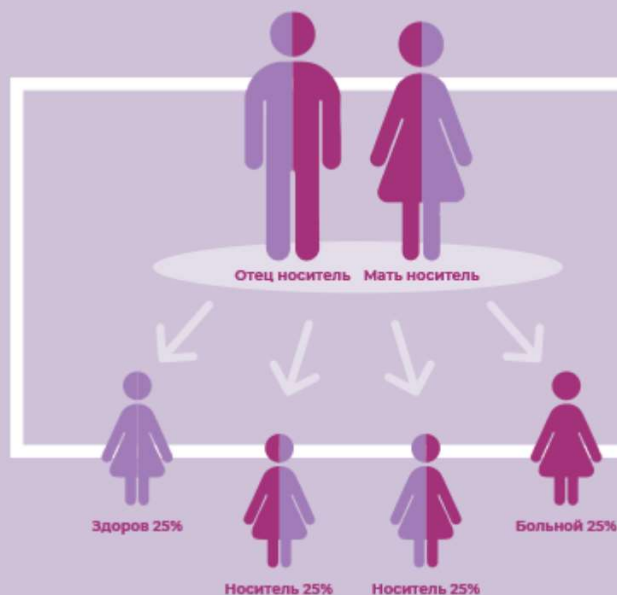
ГЕНЕТИЧЕСКИЙ ТЕСТ ПОЗВОЛЯЕТ УСТАНОВИТЬ НОСИТЕЛЬСТВО ТАКОГО ЗАБОЛЕВАНИЯ.

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 Х-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.

Х-сцепленный тип наследования означает, что ген находится на половой X хромосоме и передается вместе с ней. Мужчины с Х-сцепленным заболеванием передают свою единственную X хромосому дочери. Мужчина не передает X хромосому сыновьям. Чаще всего в случае заболеваний с Х-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 Х-сцепленных заболеваний: мышечная дистрофия Дюшенна, гемофилия А и В и другие.

ЗАКЛЮЧЕНИЕ:

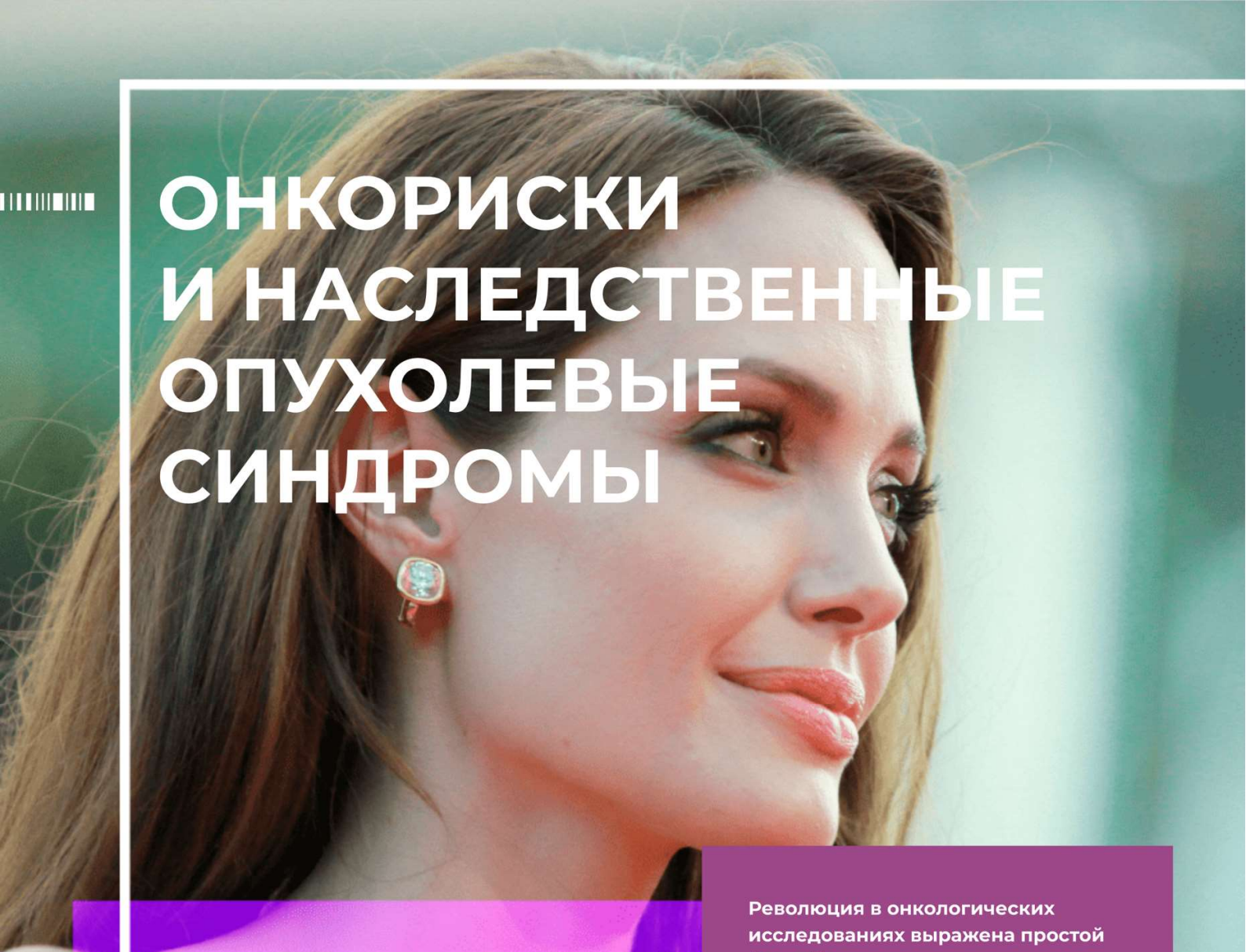
Был проведен поиск патогенных мутаций, ассоциированных с направительным диагнозом и прочими наследственными заболеваниями со сходными фенотипическими проявлениями. Обнаружен ранее не описанный в литературе вариант в гетерозиготном состоянии в экзоне 20 из 25 гена *CARD11*, приводящий к синонимичной замене p.Arg884=, с глубиной прочтения 32X. Патогенные варианты в гене *CARD11* могут приводить к аутосомно-доминантной экспансии В-клеток с NF- κ B и анергии Т-клеток (616452); аутосомно-доминантному иммунодефициту, типа 11B, с атопическим дерматитом (617638). Вариант не встречается в базе данных популяционных частот gnomAD v4.1.0, возможно приводит к нарушению сплайсинга согласно предсказаниям компьютерных алгоритмов (SPiP). Для уточнения патогенности варианта рекомендуется проверка его *de novo* статуса либо сегрегации с заболеванием (секвенирование трио по методу Сэнгера).

Дополнительно была проведена оценка носительства патогенных и вероятно патогенных генетических вариантов, ассоциированных с рецессивными заболеваниями.

Выявлена одна поврежденная копия гена *SERPINA1* (rs28929474, c.1096G>A(p.Glu366Lys)) связанная с риском развития аутосомно-рецессивного заболевания: Дефицит альфа-1-антитрипсина (OMIM: 613490). Вариант выявлен в гетерозиготном состоянии и не может вызывать указанный фенотип при отсутствии патогенных вариантов во второй копии гена. Других значимых изменений, соответствующих критериям поиска, не обнаружено.

РЕКОМЕНДОВАНО:

1. Проведение секвенирования по Сэнгеру для подтверждения выявленного варианта гена *CARD11*.
2. Проведение сегрегационного анализа (проведение секвенирования по методу Сэнгера варианта гена *CARD11* родителям).
3. Консультация врача-генетика.
4. С учетом регулярного обновления генетических баз данных по решению лечащего врача пациента возможен повторный анализ результатов секвенирования (первичных данных).



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, BMPRIA, 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 паращитовидной (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, BMPR1A, 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 прямой кишки	<i>APC, ATM, AXIN2, BLM, BMPR1A, 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, BMPR1A, 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
Злокачественное новообразование эндометрия (тела матки)	<i>MLH1, MSH2, MSH6, PMS2, EPCAM, TP53</i>	Мутаций не выявлено
Злокачественное новообразование яичников	<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
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

* 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 Блума (биаллельные варианты)	<i>BLM</i>	Мутаций не выявлено
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.
- отказ от употребления в пищу высококалорийных продуктов (с высоким содержанием сахара или жира) и сахаросодержащих напитков.
- отказ от 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, отказ от алкоголя.
- прохождение профилактического медицинского осмотра и диспансеризации в соответствии с Приказом Минздрава России от 27.04.2021 N 404н (ред. от 19.07.2024) "Об утверждении Порядка проведения профилактического медицинского осмотра и диспансеризации определенных групп взрослого населения" (Зарегистрировано в Минюсте России 30.06.2021 N 64042).

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

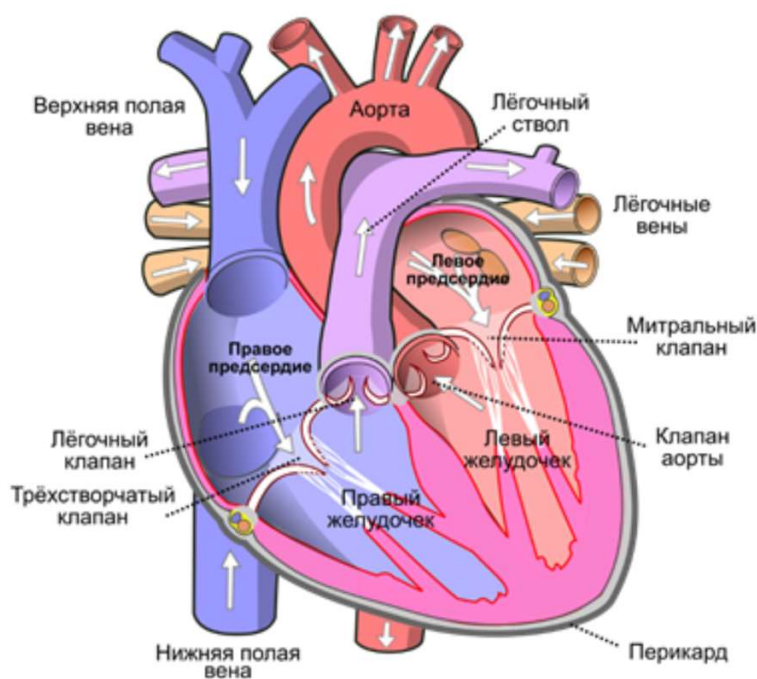
и перекачивает

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, TGFBRI2, 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	<i>PLN, CACNA1C, DES, FHL1, FLNC, GLA, LAMP2, PRKAG2, PTPN11, RAF1, RIT1, TTR</i>	Мутаций не выявлено
Дилатационная кардиомиопатия	<i>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</i>	Мутаций не выявлено
Другие кардиомиопатии	<i>GLA, LAMP2, HCN4</i>	Мутаций не выявлено
Рестриктивная кардиомиопатия	<i>TTR, TNNT3, KIF20A, TNNT2</i>	Мутаций не выявлено
Нарушения ритма сердца		
Другие наследственные аритмогенные синдромы	<i>SCN5A, NKX2-5, RYR2, PRKAG2</i>	Мутаций не выявлено
Катехоламинергическая желудочковая тахикардия	<i>TRDN, RYR2, CASQ2</i>	Мутаций не выявлено
Нервно-мышечные заболевания	<i>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</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
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, SCN1B, 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

The background of the top half of the page is a purple-tinted image of a medical monitor. It displays an ECG (heart rate) line, a pulse line, and various numerical readouts. On the left, a large '60' is visible with 'BPM' below it. At the top, 'mV' and 'mmHg' are partially visible. At the bottom, 'PLETH' is visible. The overall aesthetic is clinical and modern.

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, TNNI3, 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

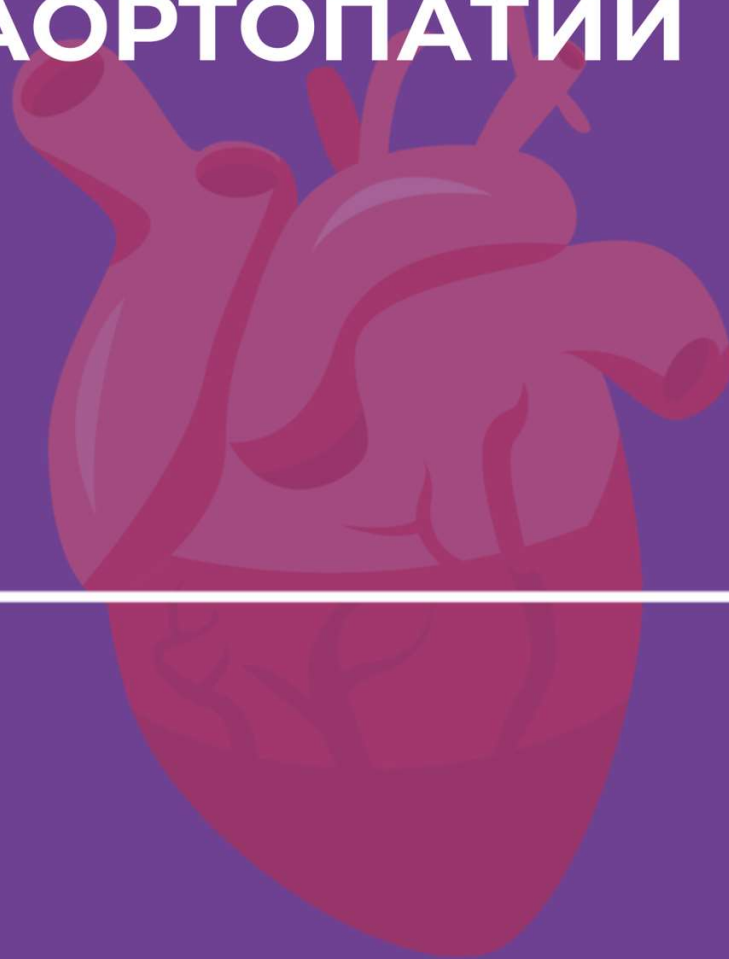
Результат

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, FBN1, MYH11, SMAD3, TGFB2, TGFBRI, 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

Результат

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

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 удлиненного интервала QT

Синдром удлиненного 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 удлиненного 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

KCN A5, 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 поставляет 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

Результат

BMPR2, CAV1, ACVRL1, ENG, AQP1, ATP13A3, BMPR1B, KCNK3, KLF2, SRSF2, SMAD4, SMAD9, SOX17 **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		Индивидуальная доза	Средний	Возможна
Тиогуанин		Индивидуальная доза	Средний	Возможна
Фторурацил		Стандартная доза	Низкий	Не обязательна
Фторурацил		Стандартная доза	Низкий	Не обязательна
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	Стандартная доза	Низкий	Не обязательна
Лансопразол		Стандартная доза	Низкий	Не обязательна
Омепразол		Стандартная доза	Низкий	Не обязательна
Пантопразол		Стандартная доза	Низкий	Не обязательна
Рабепразол		Стандартная доза	Низкий	Не обязательна
Эзомепразол		Стандартная доза	Низкий	Не обязательна
Ондансетрон	Противорвотные средства	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	Стандартная доза	Низкий	Возможна
Венлафаксин		Стандартная доза	Низкий	Не обязательна
Имипрамин		Стандартная доза	Низкий	Возможна
Кломипрамин		Стандартная доза	Низкий	Не обязательна
Пароксетин		Стандартная доза	Низкий	Не обязательна
Сертралин		Стандартная доза	Низкий	Не обязательна
Циталопрам		Стандартная доза	Низкий	Не обязательна
Арипипразол	Нейролептики	Индивидуальная доза	Средний	Возможна
Клозапин		Индивидуальная доза	Средний	Возможна
Рisperидон		Индивидуальная доза	Средний	Возможна
Клобазам	Противоэпилептические средства	Стандартная доза	Низкий	Не обязательна
Диазепам	Противоэпилептические средства , Анксиолитики	Индивидуальная доза	Средний	Возможна

Средства для лечения заболеваний сердечно-сосудистой системы

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

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

Средства для лечения заболеваний сердечно-сосудистой системы

Клопидогрел	Антиагреганты	Стандартная доза	Низкий	Не обязательна
Варфарин	Антикоагулянты	Индивидуальная доза	Средний	Возможна
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		Стандартная доза	Низкий	Не обязательна

Средства для лечения инфекционных заболеваний

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

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

Средства для лечения инфекционных заболеваний

Абакавир	Средства для лечения ВИЧ-инфекции , Противовирусные средства	Стандартная доза	Низкий	Не обязательна
----------	--	------------------	--------	----------------

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	Возможна
-----------	--	---------------------	---------	----------

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

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

Средства, уменьшающие болевой синдром

Кодеин	Противокашлевые средства, Опиоидные наркотические анальгетики	Стандартная доза	Низкий	Не обязательна
--------	---	-------------------------	---------------	----------------

ЗАКЛЮЧЕНИЕ:

Рекомендована индивидуальная дозировка следующих препаратов:

ПРЕПАРАТ	ГЕН	ПОЛИМОРФИЗМ	ГЕНОТИП
Азатиоприн	TPMT	rs1800462	CC
Аллопуринол	CDSN	rs3095318	TT
Арипипразол	DRD2	rs2514218	CC
Аспирин	HLA-DPB1	rs3097671	CG
Атомоксетин	CYP2D6	rs1135840	CC
Варфарин	CYP2C9	rs1799853	TT
Варфарин	VCORC1	rs9923231	CT
Диазепам	CYP2C9	rs1799853	TT
Изониазид	NAT2	rs1799930	AA
Иринотекан	ABCG1	rs425215	GG
Иринотекан	UGT1A1	rs4124874	GT
Карбамазепин	HLA-B*1502	rs3909184	GG
Клозапин	MC4R	rs489693	AC
Меркаптопурин	TPMT	rs1800462	CC
Метотрексат	MTHFR	rs1801133	AG
Невирапин	CYP2B6	rs3745274	GT
Ондансетрон	ABCB1	rs2032582	CC
Рisperидон	DRD2	rs2514218	CC
Тиогуанин	TPMT	rs1800462	CC
Трамадол	CYP2D6	rs1135840	CC
Фенитоин	CYP2C9	rs1799853	TT
Фенитоин	HLA-B*1502	rs3909184	GG
Эфавиренз	CYP2B6	rs3745274	GT

РЕКОМЕНДОВАНО:

Проконсультируйтесь с Вашим доктором при назначении препаратов из этого списка.

Для следующих препаратов индивидуальная дозировка не рекомендована*:

Абакавир	Мелоксикам
Амитриптилин	Метопролол
Атазанавир	Омепразол
Аторвастатин	Пантопразол
Венлафаксин	Пароксетин
Вориконазол	Пироксикам
Галотан	Правастатин
Гентамицин	Пэгинтерферон альфа-2а
Декслансопразол	Рабепразол
Десфлуран	Розувастатин
Долутегравир	Севофлуран
Ибупрофен	Сертралин
Изофлуран	Симвастатин
Имипрамин	Теноксикам
Ирбесартан	Флувастатин
Капецитабин	Флуклоксациллин
Карведилол	Фторурацил
Клобазам	Цепэгинтерферон альфа-2b
Кломипрамин	Циталопрам
Клопидогрел	Эзомепразол
Кодеин	Эрлотиниб
Лансопразол	
Лидокаин	
Лозартан	
Лорноксикам	

*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. 70
ЗАБОЛЕВАНИЯ ЭНДОКРИННОЙ СИСТЕМЫ	стр. 76
ЗАБОЛЕВАНИЯ НЕРВНОЙ СИСТЕМЫ	стр. 84
ИММУННЫЕ ЗАБОЛЕВАНИЯ	стр. 97
ЗАБОЛЕВАНИЯ ДЫХАТЕЛЬНОЙ СИСТЕМЫ	стр. 116
ЗАБОЛЕВАНИЯ ОПОРНО-ДВИГАТЕЛЬНОГО АППАРАТА	стр. 121
ЗАБОЛЕВАНИЯ ГЛАЗ	стр. 130
ЗАБОЛЕВАНИЯ МОЧЕПОЛОВОЙ СИСТЕМЫ	стр. 137
БОЛЕЗНИ ОРГАНОВ ПИЩЕВАРЕНИЯ	стр. 143
ЗАБОЛЕВАНИЯ КОЖИ	стр. 151
ОСЛОЖНЕНИЯ БЕРЕМЕННОСТИ	стр. 157
ПРОФЕССИОНАЛЬНЫЕ ЗАБОЛЕВАНИЯ	стр. 162
COVID-19	стр. 177



5659564

5645646

5956564

6564548

1265489

4565456

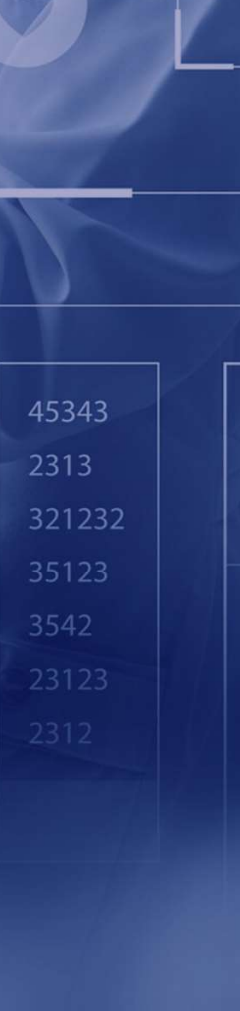
9894465

3125646

5678987

7643547

3



The background of the top half of the page features a stylized, semi-transparent image of a human heart and an ECG (heart rate) line. The heart is positioned on the left side, and the ECG line runs horizontally across the middle. The overall color scheme is a gradient of purple and blue.

МНОГОФАКТОРНЫЕ СЕРДЕЧНО-СОСУДИСТЫЕ ЗАБОЛЕВАНИЯ

ВАШ РЕЗУЛЬТАТ:

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

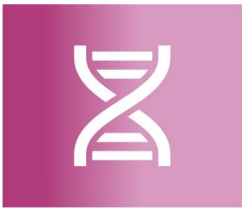
ЗАКЛЮЧЕНИЕ:

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
<i>WDR12</i>	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
F2	rs1799963	GG
F5	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.

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

НА РАЗВИТИЕ ЗАБОЛЕВАНИЙ ЭНДОКРИННОЙ СИСТЕМЫ ВЛИЯЮТ ВНЕШНИЕ ФАКТОРЫ:

- 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	AG	Без особенностей
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	AG	Без особенностей
Сахарный диабет 2 типа	<i>CDKAL1</i>	rs7754840	GG CC GC	GC	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

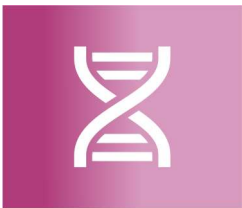
Гипотиреоз

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
<i>FOXE1</i>	rs7850258	AG

ЗАКЛЮЧЕНИЕ:

У Вас выявлен нормальный вариант гена.

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, отягчающим 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	AG

ЗАКЛЮЧЕНИЕ:

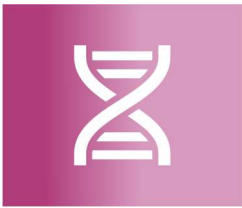
У Вас выявлен нормальный вариант гена.

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	GC

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 Минздрава России от 27.04.2021 N 404н (ред. от 19.07.2024) "Об утверждении Порядка проведения профилактического медицинского осмотра и диспансеризации определенных групп взрослого населения" (Зарегистрировано в Минюсте России 30.06.2021 N 64042).

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



ЗАБОЛЕВАНИЯ НЕРВНОЙ СИСТЕМЫ

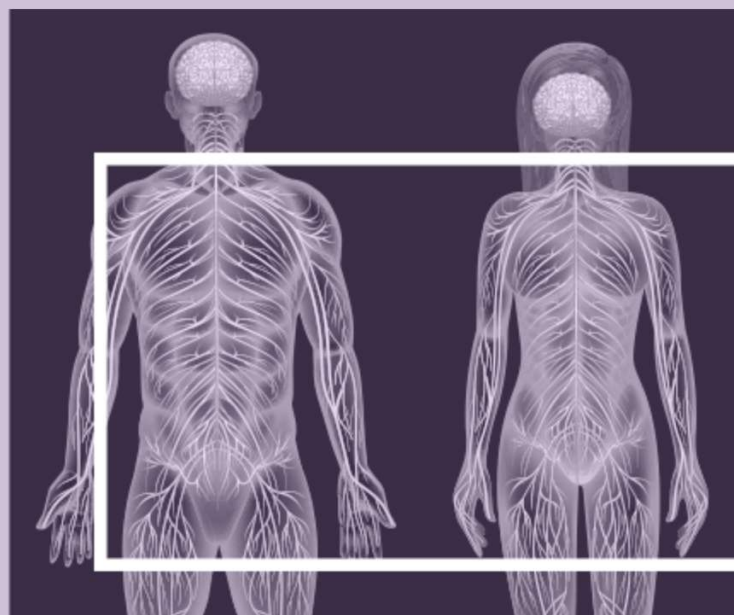
Разум – лучший лекарь.

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	PRKN	rs34424986	GG AA GA	GG	Без особенностей
Гиперсомния	P2RY11	rs2305795	GA GG AA	GA	Без особенностей
Лекарственная дискинезия	DPP6	rs6977820	CT CC TT	CC	Без особенностей
Менингиома	MLLT10	rs11012732	AA GG AG	AA	Без особенностей
Мигрень	LPR1	rs11172113	CT TT CC	TT	Без особенностей
Отосклероз	BMP2	rs3178250	CT TT CC	CT	Без особенностей
Офтальмоплегия	NR1H3	rs7120118	CT CC TT	CC	Повышенный риск
Синдром беспокойных ног	MEIS1	rs2300478	GG TT GT	TT	Без особенностей
Судорожный синдром	ELP4	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

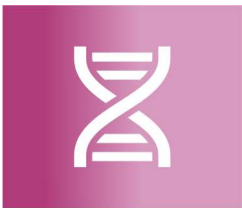
Болезнь Паркинсона

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*

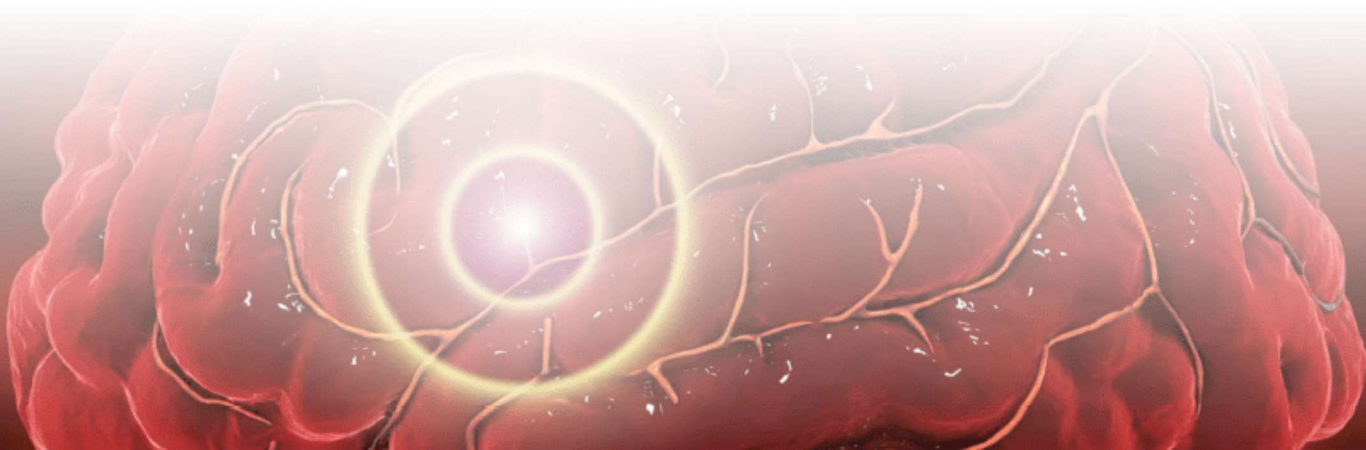


Ген *P2RY11* кодирует некоторые рецепторы в головном мозге. При определенных мутациях в этом гене рецептор меняет свою структуру, что приводит к нарушениям передачи нервных импульсов.

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.

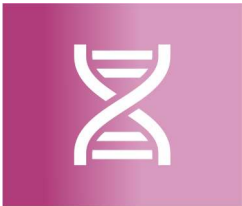
Оtosклероз

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 (MAPT) 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:

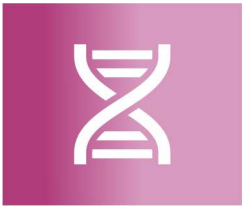
У Вас выявлен вариант, связанный с повышенной вероятностью развития офтальмоплегии.

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
MEIS1	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*

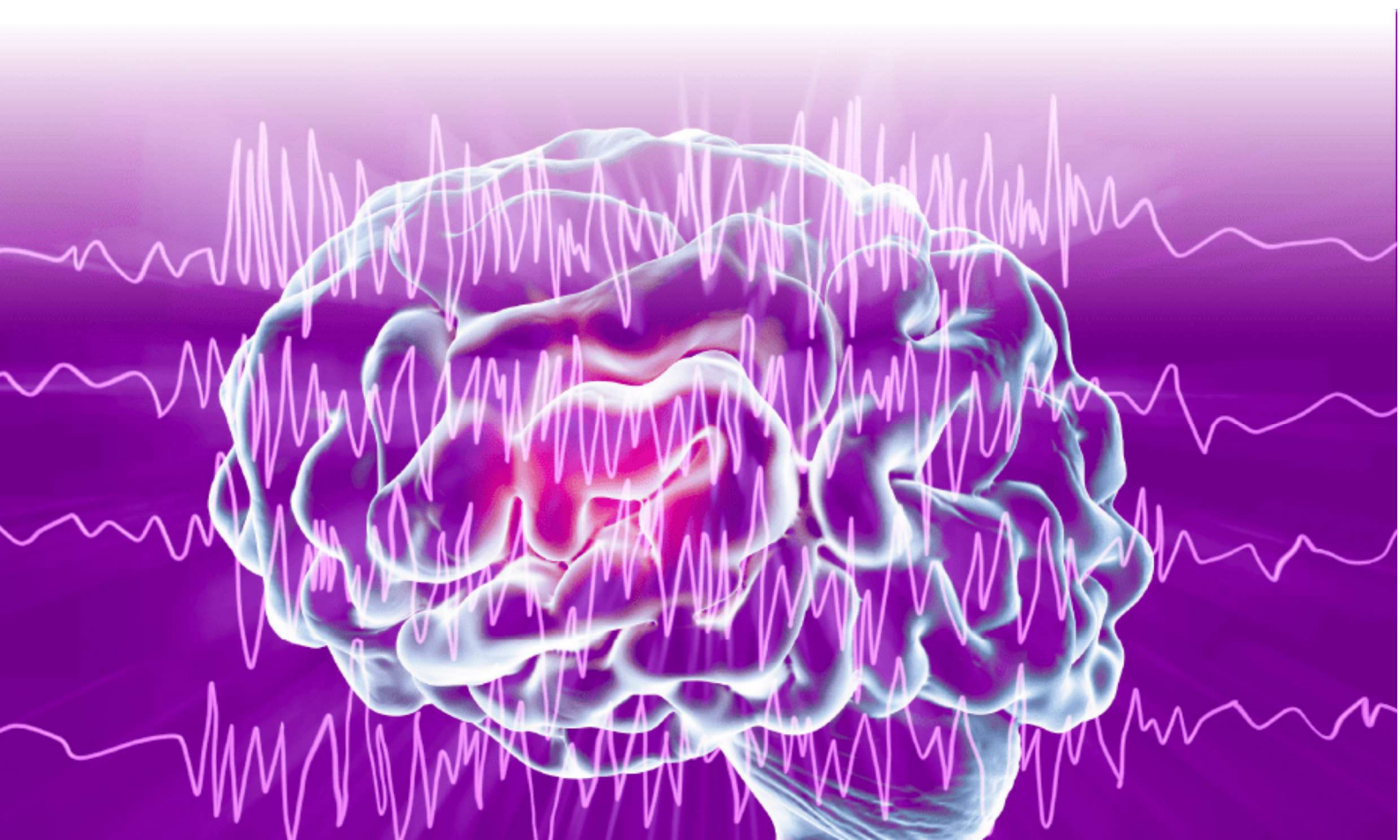


Ген *ELP4* кодирует особые белки, которые задействованы в миграции нейронов в процессе развития головного мозга.

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 Минздрава России от 27.04.2021 N 404н (ред. от 19.07.2024) "Об утверждении Порядка проведения профилактического медицинского осмотра и диспансеризации определенных групп взрослого населения" (Зарегистрировано в Минюсте России 30.06.2021 N 64042).

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 противoinфекционной 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	ПОЛИМОР- ФИЗМ	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 лимфопролиферативны й 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	STAT1	rs587777630	GG GA AA	GG	Без особенностей
Псориаз	CARD14	rs886041402	GG GA AA	GG	Без особенностей
	IL36RN	rs387906914	TT TC CC	TT	Без особенностей
Ревматоидный артрит	PADI4	rs2240340	TT TC CC	TC	Без особенностей
Системная склеродермия	TNFAIP3	rs864321626	CC CT TT	CC	Без особенностей
Суппуративный гидраденит	NCSTN	rs387906896	CT CC TT	CC	Без особенностей
	PSEN1	rs63750082	GT GG TT	GG	Без особенностей
	PSEN1	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
CTLA4	rs1357409506	CC
FAS (TNFRSF6)	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:

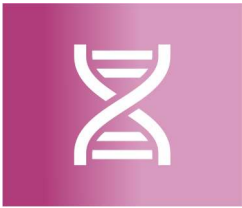
У Вас выявлен нормальный вариант генов.

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 артритами, аутоиммунными заболеваниями, диарейным синдромом, слабым ответом на вакцинацию.

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

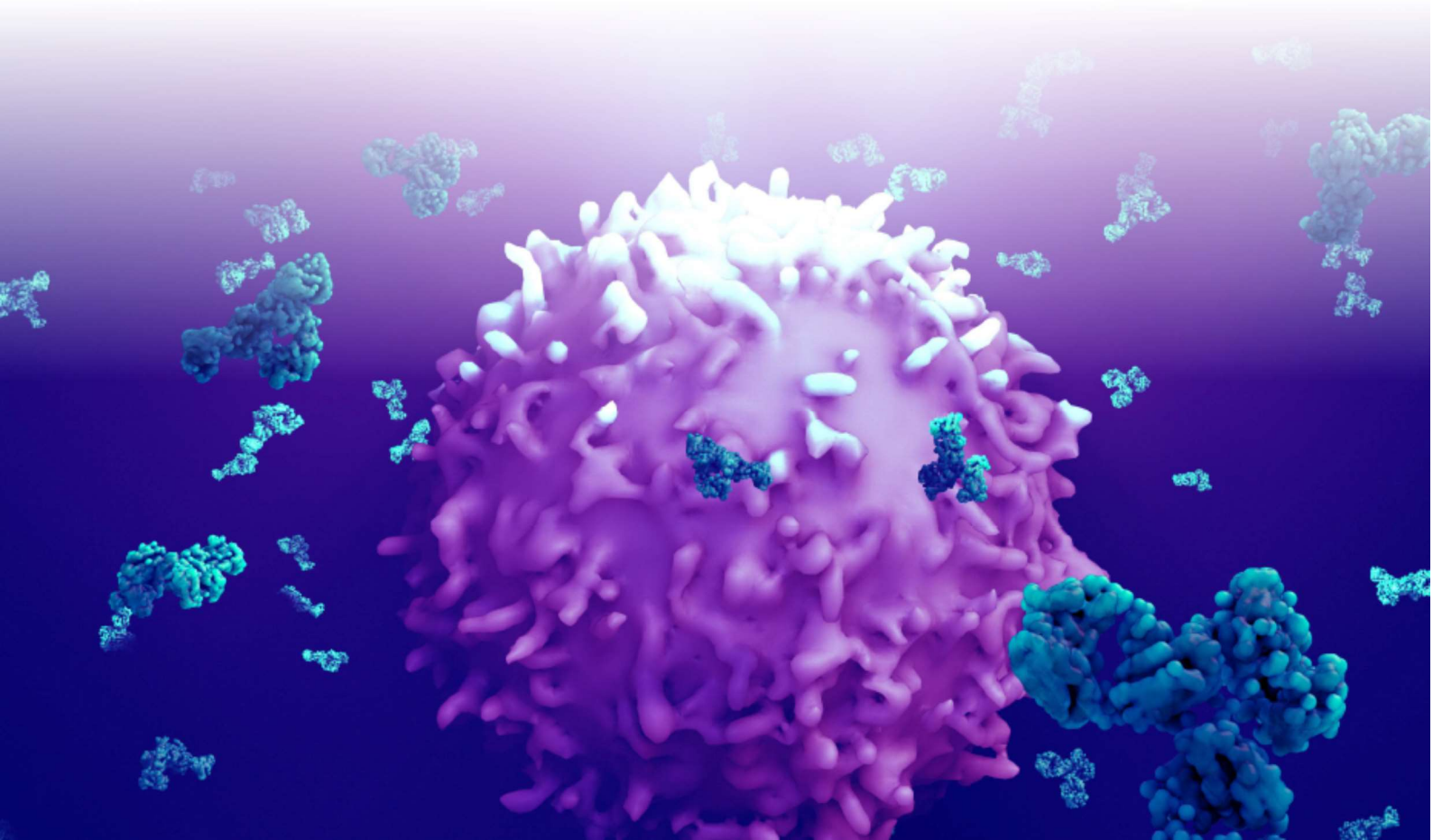


Некоторые варианты генов *PIK3CD, PIK3R1, NFKB1, NFKB2, IKZF1* связаны с предрасположенностью к нарушениям выработки антител.

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*

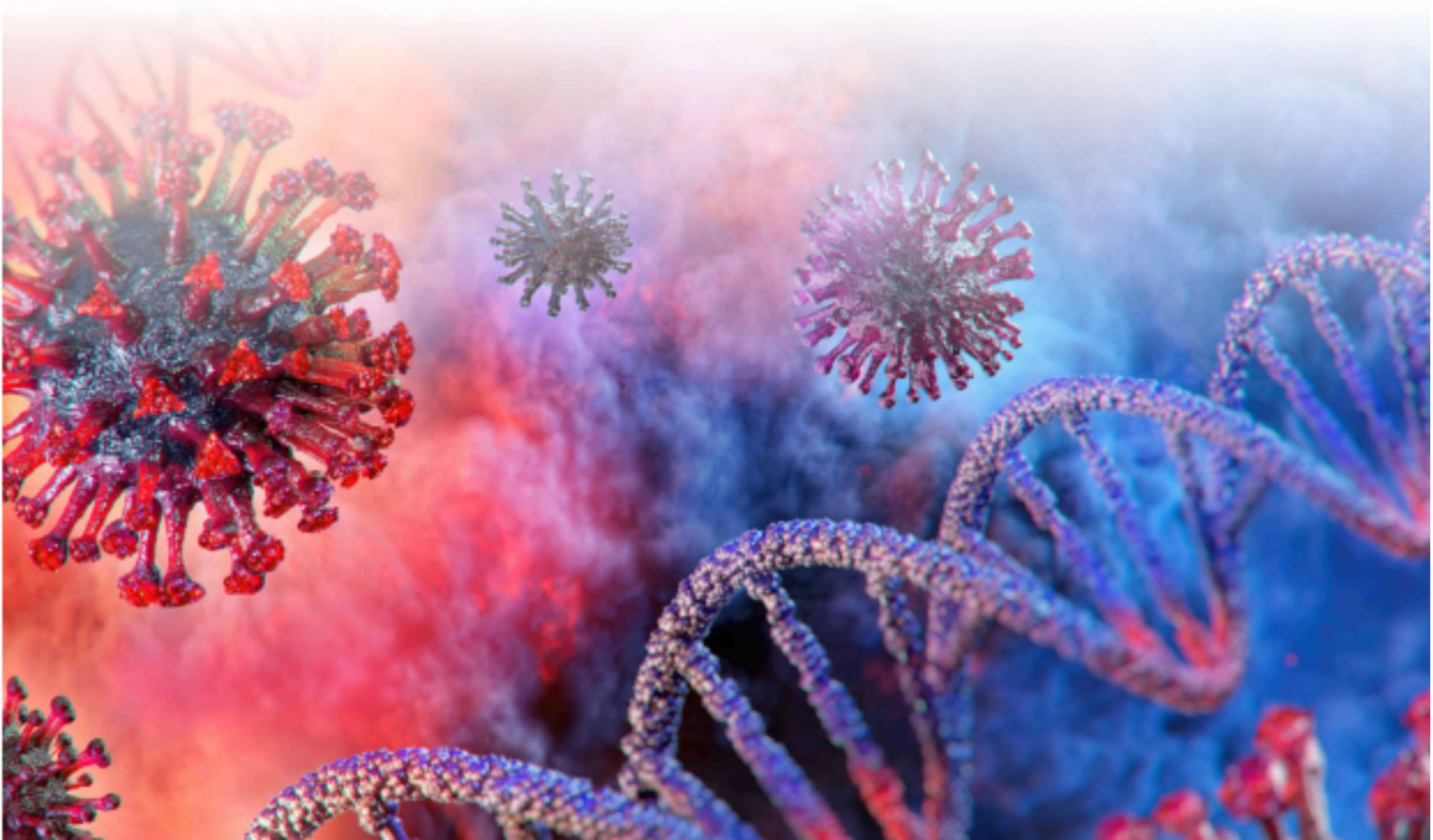


Некоторые варианты генов *STAT1*, *STAT2* и *IFIH1* связаны с предрасположенностью к тяжелому течению вирусных инфекций.

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

ЗАКЛЮЧЕНИЕ:

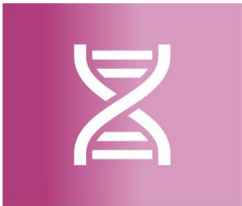
У Вас выявлен нормальный вариант генов.



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

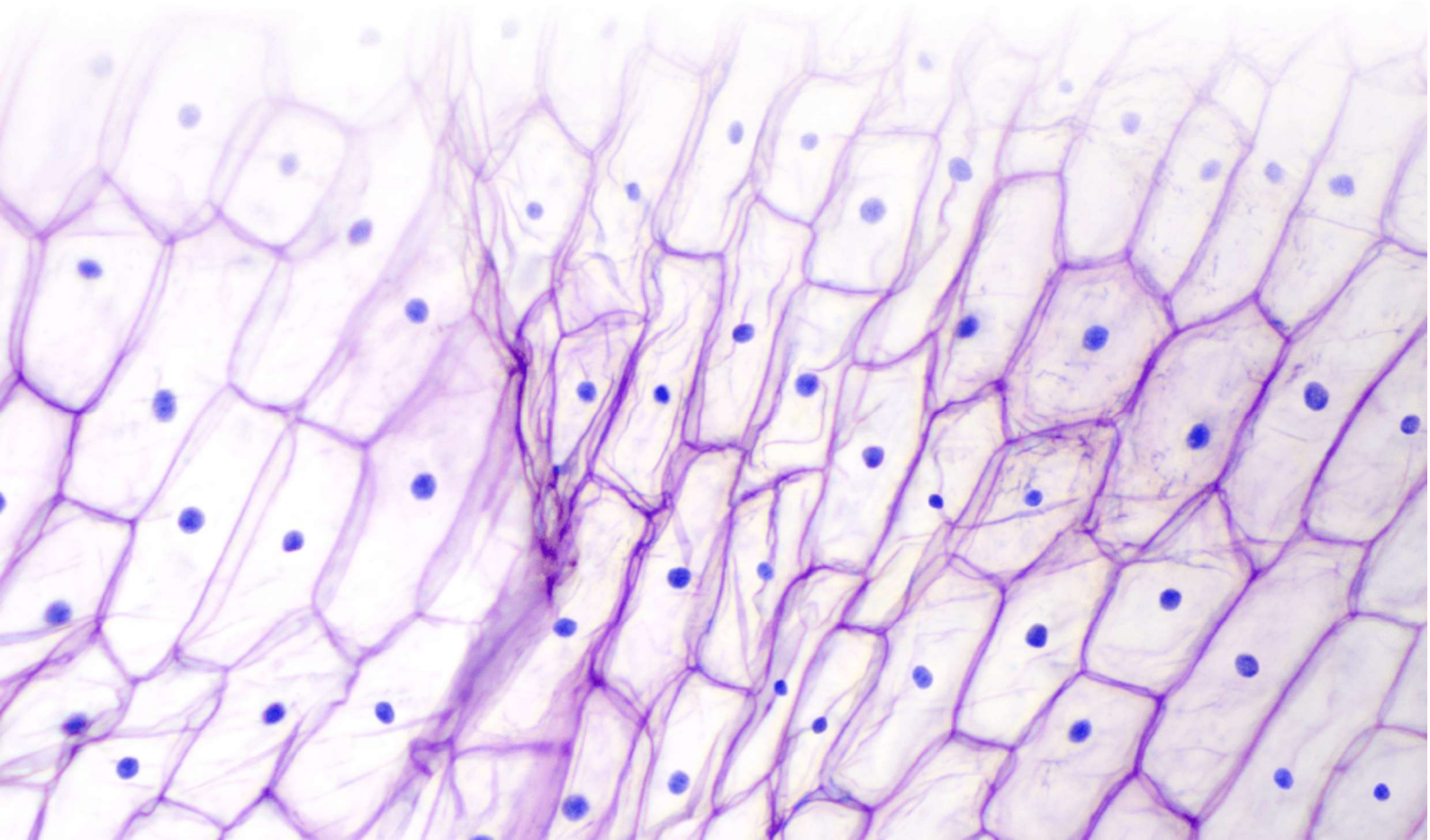


Некоторые варианты генов *CARD14* и *IL36RN* связаны с риском развития псориаза.

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

ЗАКЛЮЧЕНИЕ:

У Вас выявлен нормальный вариант генов.

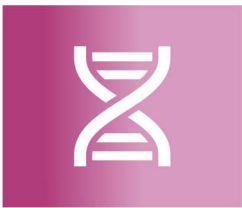


Ревматоидный артрит

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 - спазм 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 Минздрава России от 27.04.2021 N 404н (ред. от 19.07.2024) "Об утверждении Порядка проведения профилактического медицинского осмотра и диспансеризации определенных групп взрослого населения" (Зарегистрировано в Минюсте России 30.06.2021 N 64042).

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	ПОЛИМОР- ФИЗМ	ВАРИАНТЫ*	ВАШ ГЕНОТИП	ЗАКЛЮЧЕНИЕ
Заболевания дыхательной системы					
Аллергический ринит	IL13	rs20541	AG GG AA	GG	Повышенный риск
Бронхиальная астма	GSDMB	rs7216389	TT CC CT	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

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;
- пыльцой 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	СТ

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 Минздрава России от 27.04.2021 N 404н (ред. от 19.07.2024) "Об утверждении Порядка проведения профилактического медицинского осмотра и диспансеризации определенных групп взрослого населения" (Зарегистрировано в Минюсте России 30.06.2021 N 64042).

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



ЗАБОЛЕВАНИЯ ОПОРНО- ДВИГАТЕЛЬНОГО АППАРАТА

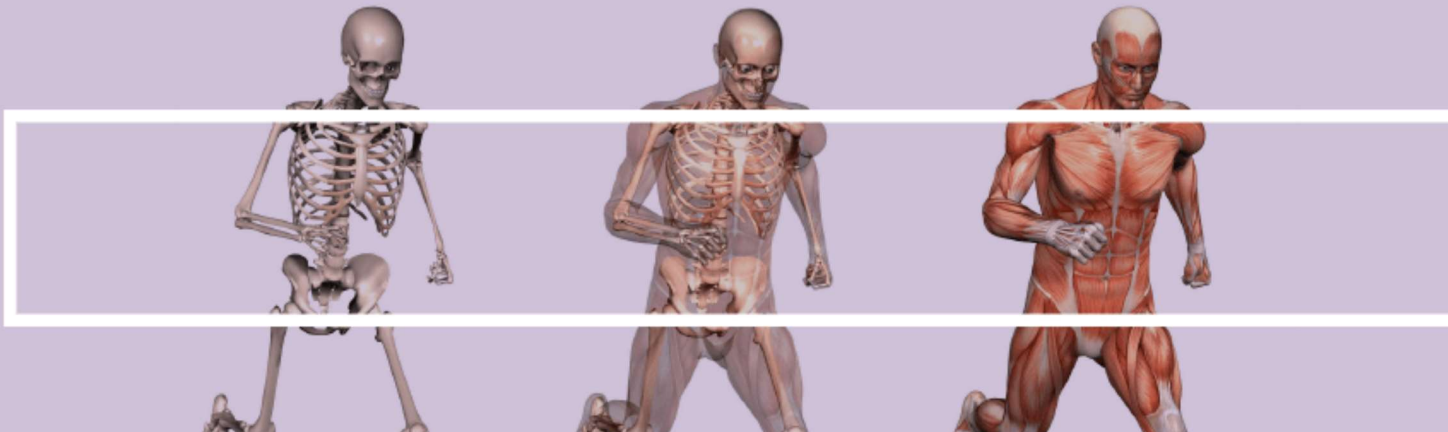
Движение – кладовая жизни.

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

ERAP1

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	СТ

ЗАКЛЮЧЕНИЕ:

У Вас выявлен нормальный вариант гена.



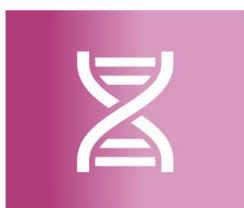
Остеоартроз

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 6 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

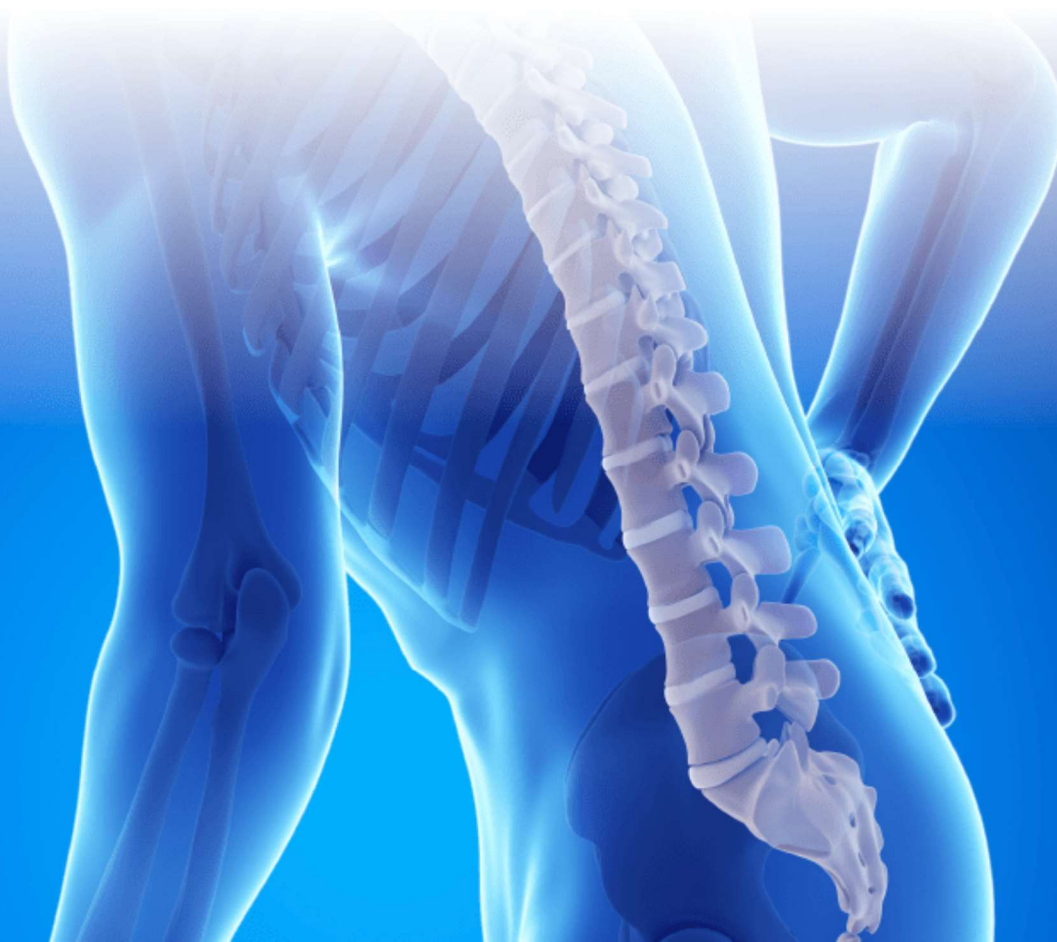
LRP5

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, пиразинамид 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.

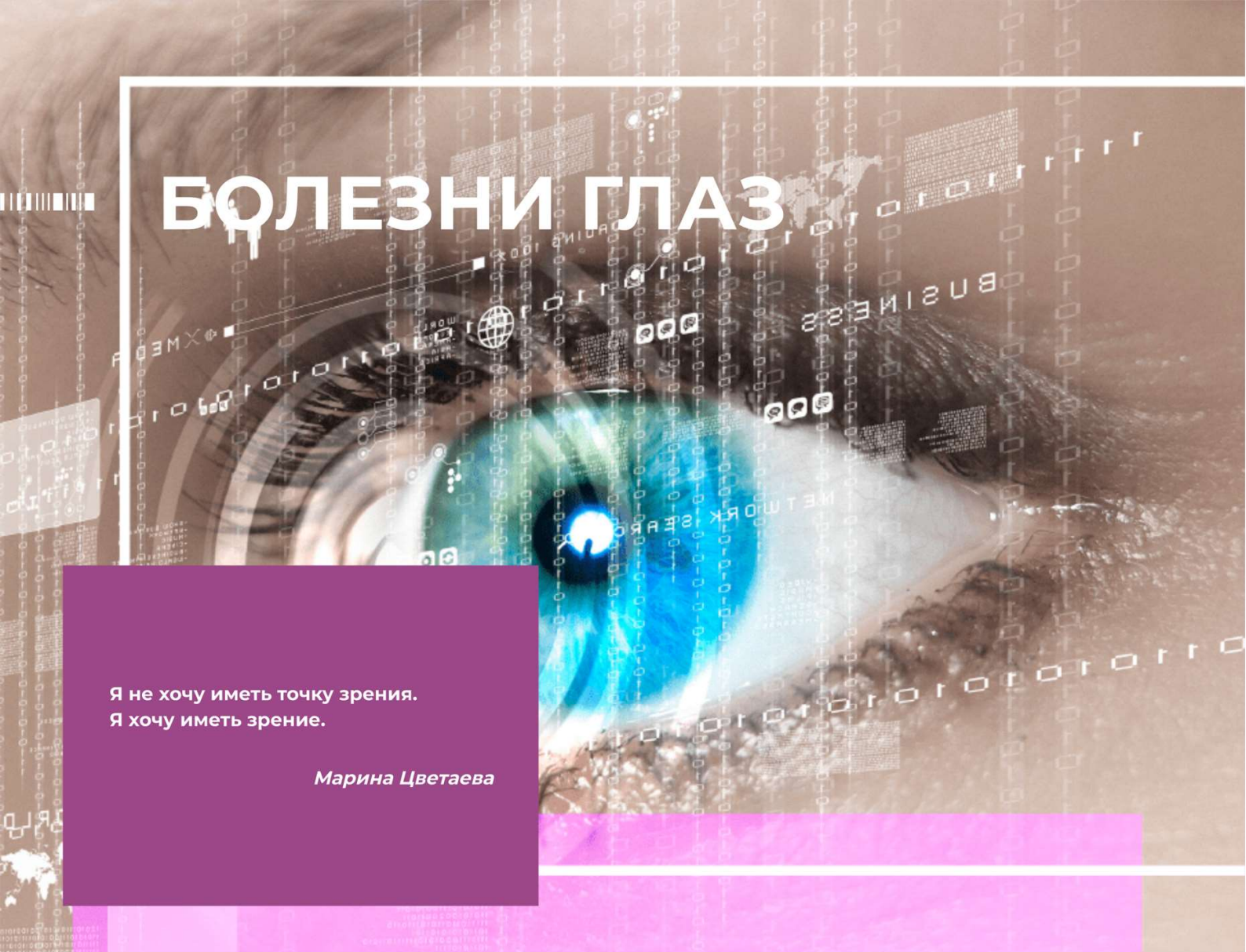
ПРОФИЛАКТИКА ЗАБОЛЕВАНИЙ ОПОРНО-ДВИГАТЕЛЬНОГО АППАРАТА:

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 Минздрава России от 27.04.2021 N 404н (ред. от 19.07.2024) "Об утверждении Порядка проведения профилактического медицинского осмотра и диспансеризации определенных групп взрослого населения" (Зарегистрировано в Минюсте России 30.06.2021 N 64042).

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

БОЛЕЗНИ ГЛАЗ



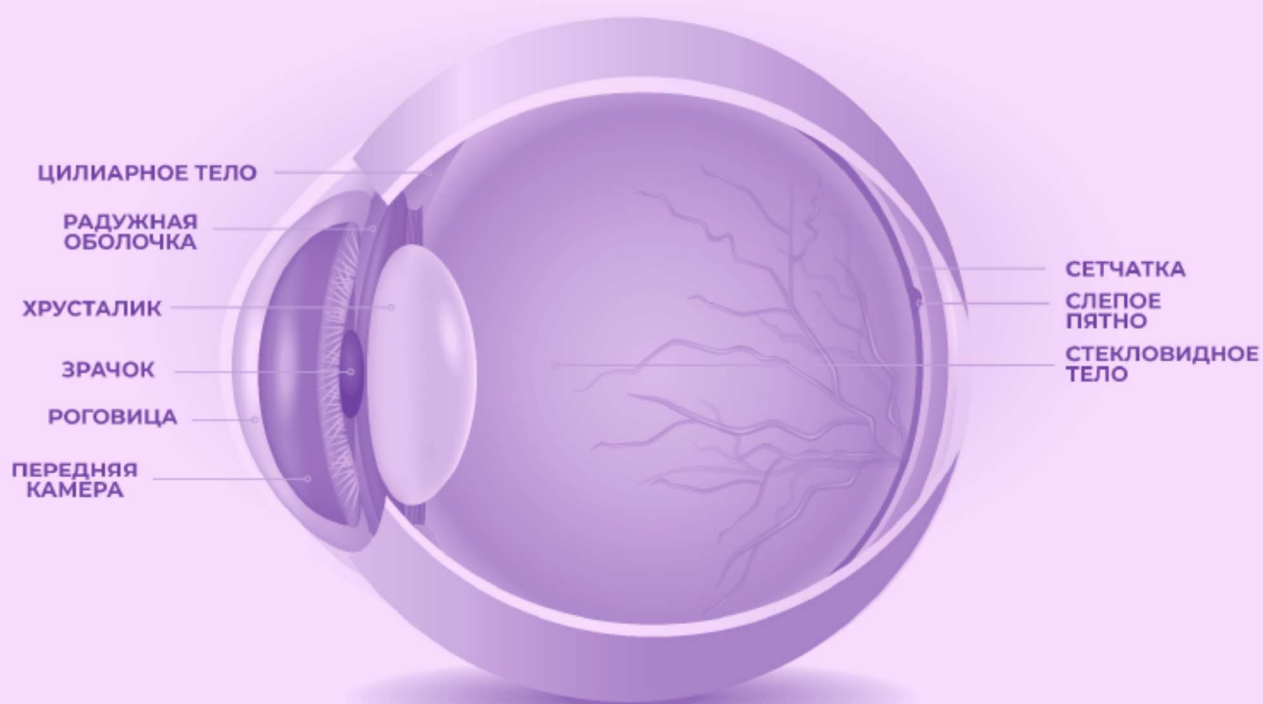
Я не хочу иметь точку зрения.
Я хочу иметь зрение.

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 светопреомления;
- 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	ПОЛИМОР-ФИЗМ	ВАРИАНТЫ*	ВАШ ГЕНОТИП	ЗАКЛЮЧЕНИЕ
Заболевания глаз					
Возрастная макулярная дегенерация	<i>HTRA1</i>	rs11200638	AA GG AG	GG	Без особенностей
Диабетическая катаракта	<i>CCDC102A</i>	rs8052123	CC TT CT	TT	Без особенностей
Закрываютогольная глаукома	<i>COL11A1</i>	rs3753841	GG AA AG	AA	Без особенностей
Кератоконус	<i>COL5A1</i>	rs7044529	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 симптом 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	GG

ЗАКЛЮЧЕНИЕ:

У Вас выявлен нормальный вариант гена.

■ ■ ■ ■ ■ Диабетическая катаракта

Катаракта достаточно часто встречается у пациентов с сахарным диабетом, в этом случае именно она становится причиной слепоты. Катаракта связана с помутнением хрусталика, что приводит к нечеткости зрения. Точные причины развития этого заболевания неизвестны. Вероятнее всего, на это влияют окислительный стресс и генетическая предрасположенность.

ИССЛЕДУЕМЫЙ ГЕН: **CCDC102A**

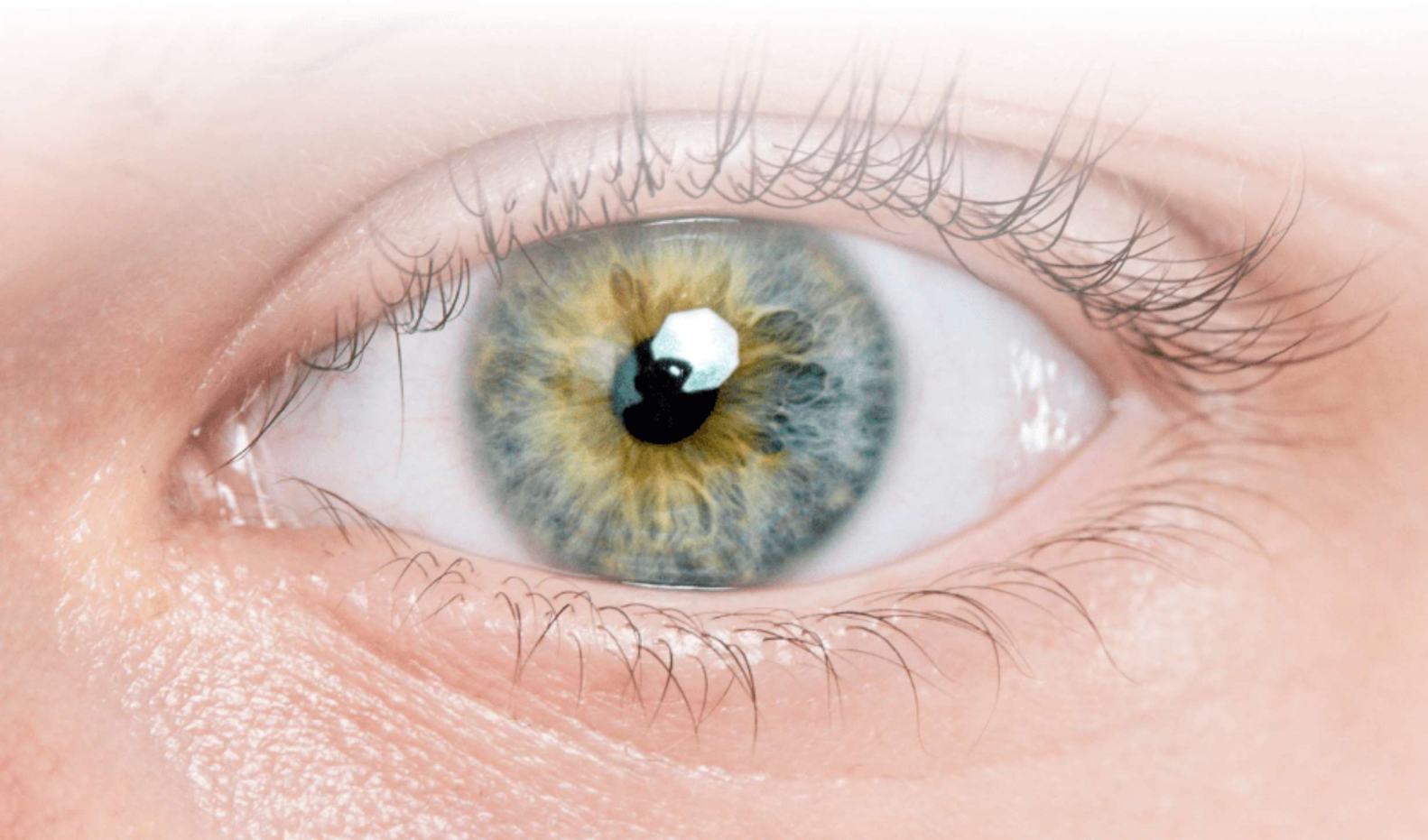


В крупных исследованиях была выявлена связь между возникновением диабетической катаракты и геном *CCDC102A*. Вероятно, он влияет на отложение глюкозы в хрусталике. Вклад гена в развитие заболевания продолжает изучаться.

Ген	Исследуемый полиморфизм	Ваш генотип
CCDC102A	rs8052123	TT

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
COL11A1	rs3753841	AA

ЗАКЛЮЧЕНИЕ:

У Вас выявлен нормальный вариант гена.

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 Минздрава России от 27.04.2021 N 404н (ред. от 19.07.2024) "Об утверждении Порядка проведения профилактического медицинского осмотра и диспансеризации определенных групп взрослого населения" (Зарегистрировано в Минюсте России 30.06.2021 N 64042).

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	ПОЛИМОР-ФИЗМ	ВАРИАНТЫ*	ВАШ ГЕНОТИП	ЗАКЛЮЧЕНИЕ
Заболевания мочеполовой системы					
Мочекаменная болезнь	<i>PAQR6</i>	rs759330	AA GG CA	CA	Без особенностей
Хроническая болезнь почек	<i>UMOD</i>	rs4293393	GG AG AA	AA	Без особенностей
Эндометриоз	<i>ESR1</i>	rs9340799	GG AG AA	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

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
<i>PAQR6</i>	rs759330	GA

ЗАКЛЮЧЕНИЕ:

У Вас выявлен нормальный вариант гена.

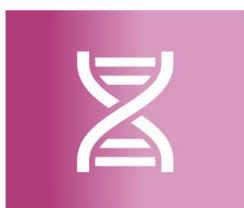
Хроническая болезнь почек

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

UMOD

rs4293393

AA

ЗАКЛЮЧЕНИЕ:

У Вас выявлен нормальный вариант гена.

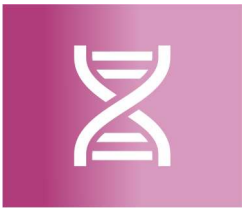


Эндометриоз

Эндометриоз - это гормонально зависимое заболевание, при котором количество клеток слизистой оболочки полости матки бесконтрольно увеличивается, разрастаясь в тазовую часть брюшины, яичники и другие органы. Встречается чаще всего у женщин репродуктивного возраста, особенно в 25-30 лет. Основными симптомами считаются боль внизу живота, увеличение количества и продолжительности менструальных кровотечений.

Возможно появление дискомфорта и болевых ощущений во время полового акта, при опорожнении кишечника или мочевого пузыря. Эндометриоз часто становится причиной женского бесплодия.

ИССЛЕДУЕМЫЙ ГЕН: *ESR1*



Данные исследований свидетельствуют о связи уровня экспрессии гена *ESR1* в эндометрии с развитием эндометриоза

Ген	Исследуемый полиморфизм	Ваш генотип
<i>ESR1</i>	rs9340799	GG

ЗАКЛЮЧЕНИЕ:

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

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: $\text{масса (кг)} / \text{рост}^2 (\text{м}^2)$, 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 Минздрава России от 27.04.2021 N 404н (ред. от 19.07.2024) "Об утверждении Порядка проведения профилактического медицинского осмотра и диспансеризации определенных групп взрослого населения" (Зарегистрировано в Минюсте России 30.06.2021 N 64042).

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

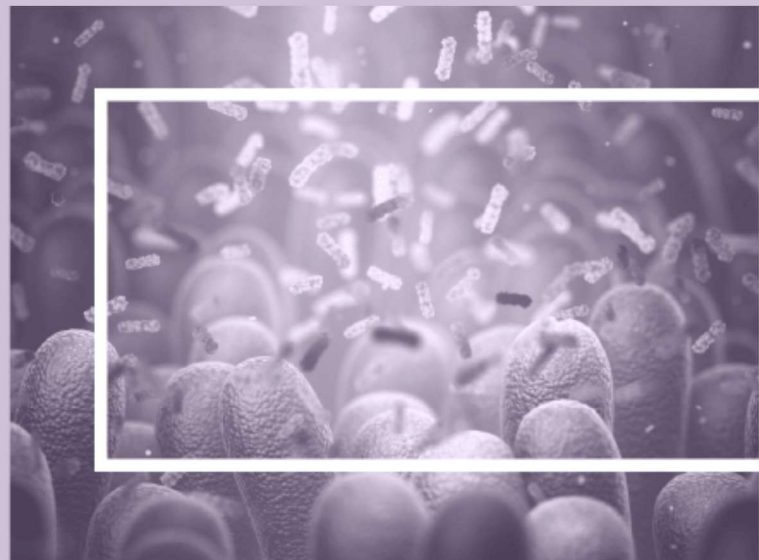
ОРГАНЫ ПИЩЕВАРЕНИЯ, ИЛИ ЖЕЛУДОЧНО-КИШЕЧНЫЙ ТРАКТ – ЭТО СИСТЕМА ОРГАНОВ, КОТОРАЯ ВЫПОЛНЯЕТ НЕСКОЛЬКО ФУНКЦИЙ:

- 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	ПОЛИМОР-ФИЗМ	ВАРИАНТЫ*	ВАШ ГЕНОТИП	ЗАКЛЮЧЕНИЕ
Болезни органов пищеварения					
Болезнь Крона	<i>NOD2</i>	rs2066844	ТТ СС СТ	СС	Без особенностей
Желчнокаменная болезнь	<i>SLC10A2</i>	rs9514089	ТТ СС СТ	ТТ	Без особенностей
Первичный билиарный цирроз	<i>TNPO3</i>	rs10488631	ТТ СТ СС	ТТ	Без особенностей
Хронический панкреатит	<i>PRSS1</i>	rs111033566	ТТ АА АТ	АА	Без особенностей
Язвенный колит		rs17085007	СС СТ ТТ	ТТ	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.

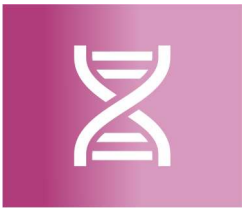
В норме у человека при полногеномном секвенировании результат может быть не определен примерно для 5% генома

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
<i>NOD2</i>	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 сладж (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	TT

ЗАКЛЮЧЕНИЕ:

У Вас выявлен нормальный вариант гена.

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	TT

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
PRSS1	rs111033566	AA

ЗАКЛЮЧЕНИЕ:

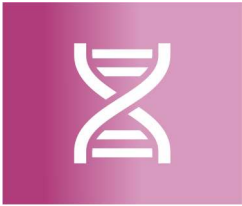
У Вас выявлен нормальный вариант гена.

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	TT

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 Минздрава России от 27.04.2021 N 404н (ред. от 19.07.2024) "Об утверждении Порядка проведения профилактического медицинского осмотра и диспансеризации определенных групп взрослого населения" (Зарегистрировано в Минюсте России 30.06.2021 N 64042).

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	GG	Без особенностей
Очаговое облысение	IL2RA	rs3118470	CC TT TC	TC	Без особенностей
Синдром Шегрена	TNF	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

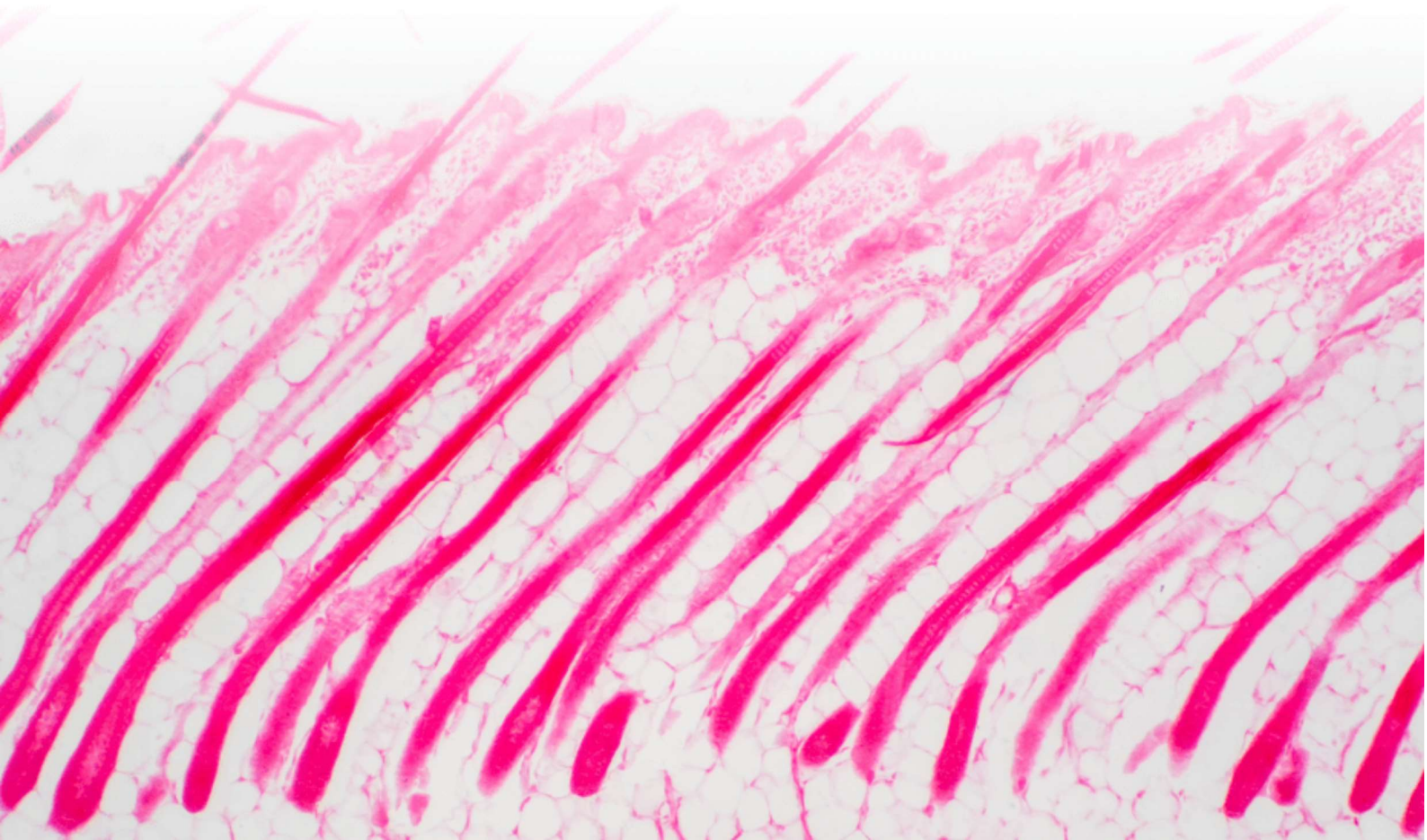
Ваш генотип

rs532098

GG

ЗАКЛЮЧЕНИЕ:

У Вас выявлен нормальный вариант гена.

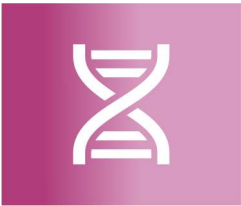


Очаговое облысение

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 слезовыделения, 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

TNF

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 перегрева, 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 Минздрава России от 27.04.2021 N 404н (ред. от 19.07.2024) "Об утверждении Порядка проведения профилактического медицинского осмотра и диспансеризации определенных групп взрослого населения" (Зарегистрировано в Минюсте России 30.06.2021 N 64042).

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

ОСЛОЖНЕНИЯ БЕРЕМЕННОСТИ

Беременная женщина
права всегда.

Марк Курцер

Мы проанализировали Вашу наследственную предрасположенность к развитию осложнений беременности. Результат анализа не является диагнозом и не означает 100%-ю вероятность развития заболевания. Низкий риск не означает 100%-ю защиту от развития заболевания. Информация о Ваших генах поможет Вам избежать проблем со здоровьем!

ЗАБОЛЕВАНИЕ	ГЕН	ПОЛИМОР- ФИЗМ	ВАРИАНТЫ*	ВАШ ГЕНОТИП	ЗАКЛЮЧЕНИЕ
Осложнения беременности					
Внутрипеченочный холестаз беременных	ABCB4	rs2109505	AA AT TT	TT	Без особенностей
Гестационный сахарный диабет	TCF7L2	rs7903146	CT CC TT	CC	Без особенностей
Преэклампсия	C3	rs2287845	GG AA GA	AA	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

Внутрипеченочный холестаз беременных

Холестаз беременных (ВХБ) — относительно доброкачественное заболевание, которое проявляется зудом кожи, обычно в сочетании с умеренной желтухой. Развивается, как правило, в III триместре беременности и быстро исчезает после родов. Частота ВХБ составляет один случай на 2000—6000 беременных.

Причины развития заболевания у беременных до сих пор обсуждаются. Предполагается, что существенную роль играют генетические факторы (имеются семейные случаи заболевания). У женщин с ВХБ существует, по-видимому, генетически обусловленная повышенная чувствительность к эстрогенам. Рост количества этих гормонов в организме женщины во время беременности приводит к развитию холестаза: усиленное образование холестерина в печени, связанное с развивающимися в организме гормональными перестройками, приводит к нарушению желчеобразования и желчевыделения.

ИССЛЕДУЕМЫЙ ГЕН: **ABCB4**



Ген **ABCB4** ответственен за синтез белка, содержащегося в печени, его основная роль заключается в осуществлении транспорта желчных кислот из клеток печени и защите желчных путей от повреждающего действия желчи. При определенных мутациях этого гена возникает нарушение оттока желчи.

Ген

ABCB4

Исследуемый полиморфизм

rs2109505

Ваш генотип

ТТ

ЗАКЛЮЧЕНИЕ:

У Вас выявлен нормальный вариант гена.



Гестационный сахарный диабет

Гестационный сахарный диабет (ГСД) – это повышение сахара в крови, появляющееся в период вынашивания ребенка. Во время беременности резко увеличивается выработка половых гормонов (эстрогенов и прогестерона, ХГЧ) и гормона кортизола, которые подавляют действие инсулина. В результате уровень глюкозы в крови у беременных становится высоким.

У женщины с ГСД увеличиваются риски повышения артериального давления, появления белка в моче (преэклампсия), многоводия, преждевременных родов, необходимости в кесаревом сечении, формирования крупного плода, травматизации женщины и ребенка в родах.

Факторы риска, повышающие вероятность развития гестационного сахарного диабета:

- избыточная масса тела или ожирение до беременности;
- слишком большое увеличение веса во время беременности (больше рекомендуемой нормы);
- афроамериканское, азиатское, латиноамериканское или индейское происхождение;
- генетическая предрасположенность.

ИССЛЕДУЕМЫЙ ГЕН: TCF7L2



Мутации гена *TCF7L2* связаны с развитием инсулинорезистентности и предрасположенностью к развитию ГСД.

Ген	Исследуемый полиморфизм	Ваш генотип
<i>TCF7L2</i>	rs7903146	CC

ЗАКЛЮЧЕНИЕ:

У Вас выявлен нормальный вариант гена.

Презекламписия

Презекламписия – это серьезное осложнение беременности, связанное с повышением артериального давления, задержкой жидкости в организме, нарушением работы почек и печени. Среди беременных женщин распространенность этого заболевания в среднем составляет 10-12%. Серьезность состояния различают от умеренного до тяжелого. Основной причиной возникновения считается аномалия прикрепления и развития плаценты. Появляется чаще всего после двадцатой недели беременности и сопровождается такими симптомами, как головная боль, резкое увеличение массы тела, нарушение зрения («мушки» перед глазами), отеки и боль в животе. Во время наблюдения беременной женщины врач оценивает риски возникновения симптомов презекламписии и дает рекомендации в случае необходимости. В большинстве случаев у женщин, столкнувшихся с презекламписией, прогноз исхода родов благоприятный.

К факторам риска относятся:

- сахарный диабет;
- ожирение;
- заболевания почек;
- хроническая артериальная гипертензия;
- многоплодная беременность (двойня, тройня);
- гипотиреоз или наличие антител к тканям щитовидной железы;
- аномалии плаценты (плацентарная ишемия);
- возраст матери более 35 лет;
- презекламписия во время предыдущей беременности или случаи презекламписии в семье у родственниц по материнской линии;
- генетическая предрасположенность (установлена роль системы комплемента в развитии презекламписии).

ИССЛЕДУЕМЫЙ ГЕН: C3



Ген C3 кодирует белок C3 — центральный компонент системы комплемента. Мутации в гене связаны с предрасположенностью к презекламписии.

Ген	Исследуемый полиморфизм	Ваш генотип
C3	rs2287845	AA

ЗАКЛЮЧЕНИЕ:

У Вас выявлен вариант, связанный с повышенной вероятностью развития презекламписии. Дополнительными факторами риска являются курение, сахарный диабет 2 типа, артериальная гипертензия. Необходима консультация врача для разработки индивидуальных мер профилактики.

ПРОФИЛАКТИКА ОСЛОЖНЕНИЙ БЕРЕМЕННОСТИ:

Вне зависимости от результатов генетического исследования следующие рекомендации помогут предотвратить развитие осложнений беременности:

- при наступлении беременности постановка на учет в женскую консультацию до 12 недель.
- наблюдение акушера-гинеколога и выполнение его рекомендаций.
- прохождение обследования при сроках беременности 11-14 и 19-21 неделя для оценки течения беременности и развития плода: риск преждевременных родов, риск преэклампсии, задержка роста плода, хромосомные аномалии и пороки развития плода.
- 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.
- соблюдение основных правил гигиены, регулярный прием душа, ношение нижнего белья и одежды по размеру.
- своевременное лечение инфекций мочеполовой системы.
- контроль прибавки массы тела во время беременности.
- 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 Минздрава России от 27.04.2021 N 404н (ред. от 19.07.2024) "Об утверждении Порядка проведения профилактического медицинского осмотра и диспансеризации определенных групп взрослого населения" (Зарегистрировано в Минюсте России 30.06.2021 N 64042).

В случае выявления генетической предрасположенности к осложнениям беременности необходимо обратиться к врачу-генетику, врачу-акушеру-гинекологу.



ПРОФЕССИОНАЛЬНЫЕ ЗАБОЛЕВАНИЯ

Профессиональные заболевания — это заболевания, причиной которых являются профессиональные вредности, неблагоприятные производственные факторы и условия труда.

Некоторые люди могут быть более предрасположены к профессиональным заболеваниям из-за индивидуальных генетических особенностей. Например, существуют генетические варианты, которые могут увеличить риск развития заболеваний, связанных с воздействием производственной вибрации, риск развития бронхиальной астмы, профессиональных заболеваний легких (пневмокониозы), заболеваний, связанных с воздействием производственного шума или инфразвука (нейросенсорной тугоухости), профессиональной радикулопатии. Генетическая предрасположенность к профессиональным заболеваниям не является диагнозом и не означает, что заболевание обязательно разовьется. Информация о Ваших генетических особенностях позволит учитывать этот фактор при проведении профилактических мероприятий и лечении.

Для предотвращения профессиональных заболеваний необходимо соблюдать правила техники безопасности на производстве, использовать специализированные защитные средства, регулярно проходить медицинские осмотры¹ и обращаться за помощью к специалистам при первых признаках заболевания².

¹ Приказ Минтруда России, Минздрава России № 1420н от 31.12.2020 г. «Об утверждении перечней вредных и (или) опасных производственных факторов и работ, при выполнении которых проводятся обязательные предварительные медицинские осмотры при поступлении на работу и периодические медицинские осмотры».

² Приказ Министерства здравоохранения РФ от 13 ноября 2012 г. N 911н "Об утверждении порядка оказания медицинской помощи при острых и хронических профессиональных заболеваниях" (с изменениями и дополнениями от 21 февраля 2020 г.).

ВАШ РЕЗУЛЬТАТ:

ГЕН	ПОЛИМОР-ФИЗМ	ВОЗМОЖНЫЕ ВАРИАНТЫ	ВАШ ГЕНОТИП	ЗАКЛЮЧЕНИЕ
Бронхиальная астма				
CTNNA3	rs10762058	CC CG GG	GG	Повышенный риск
CTNNA3	rs1786929	AA AG GG	AA	Популяционный риск
CTNNA3	rs4378283	GG GA AA	GG	Популяционный риск
CTNNA3	rs7088181	CC CT TT	TT	Повышенный риск
PID1	rs1419958	TT TG GG	TT	Популяционный риск
PLA2G4A	rs932476	AA AG GG	AG	Популяционный риск
PRKCA	rs6504453	CC CT TT	CT	Повышенный риск
PRKD1	rs11847351	GG GA AA	GG	Популяционный риск
PRKD1	rs1958980	GG GA AA	GG	Популяционный риск
PRKD1	rs1958987	TT TC CC	TT	Популяционный риск
PTGS1	rs5788	CC CA AA	AA	Повышенный риск
PTGS2 (PACERR)	rs20417	CC CG GG	CC	Популяционный риск
SIPA1 (PCNX3)	rs931127	GG GA AA	AA	Повышенный риск
TGFB1 (B9D2)	rs1800469	AA AG GG	AA	Популяционный риск
TNF	rs1800629	GG GA AA	GA	Повышенный риск
рядом с PLA2R1	rs2667026	GG GA AA	GA	Популяционный 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

ГЕН	ПОЛИМОР-ФИЗМ	ВОЗМОЖНЫЕ ВАРИАНТЫ	ВАШ ГЕНОТИП	ЗАКЛЮЧЕНИЕ
Бронхиальная астма				
<i>рядом с RELA</i>	rs7949980	TT TC CC	TC	Популяционный риск
Вибрационная болезнь				
CASP8	rs3834129	TAGTAAG/ TAGTAAG TAGTAAG/T T/T	TAGTAAG/T	Повышенный риск
HSPA1B	rs754888705	GG GA AA	GG	Популяционный риск
HTR1B	rs6297	CC CT TT	TT	Повышенный риск
HTR1B	rs6298	GG GA AA	AA	Повышенный риск
MMP3	rs591058	TT TC CC	CC	Повышенный риск
SIRT1	rs35224060	AA AG GG	AA	Популяционный риск
Нейросенсорная тугоухость				
CASP3	rs1049216	AA AG GG	GG	Повышенный риск
CASP3	rs6948	GG GT TT	TT	Повышенный риск
CASP7	rs12415607	CC CA AA	CC	Популяционный риск
CAT	rs494024	TT TC CC	CC	Повышенный риск
CDH23	rs10762480	CC CT TT	CC	Популяционный риск
CDH23	rs10999947	GG GA AA	GG	Популяционный риск
CDH23	rs11592462	CC CG GG	GG	Повышенный риск
CDH23	rs3747867	CC CT TT	CC	Популяционный 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

ГЕН	ПОЛИМОР-ФИЗМ	ВОЗМОЖНЫЕ ВАРИАНТЫ	ВАШ ГЕНОТИП	ЗАКЛЮЧЕНИЕ
Нейросенсорная тугоухость				
CDH23	rs3752751	TT TC CC	CC	Повышенный риск
CDH23	rs3752752	TT TC CC	CC	Повышенный риск
CDH23	rs3802711	GG GA AA	GG	Популяционный риск
CDH23	rs41281334	GG GA AA	GG	Популяционный риск
FAS	rs1468063	CC CT TT	CC	Популяционный риск
GJB2	rs3751385	AA AG GG	GG	Повышенный риск
IL10 (IL19)	rs1800872	TT TG GG	TG	Повышенный риск
NCL	rs7598759	CC CT TT	TT	Повышенный риск
NOX3	rs12195525	GG GT TT	GG	Популяционный риск
WHRN	rs12339210	GG GC CC	GG	Популяционный риск
Пневмокониозы				
FASLG	rs763110	CC CT TT	CC	Популяционный риск
IL12RB1	rs419540	CC CT TT	CC	Популяционный риск
IL1B	rs1143634	GG GA AA	GG	Популяционный риск
NLRP3	rs1539019	AA AC CC	CC	Повышенный риск
NLRP3	rs34298354	CC CT TT	CC	Популяционный риск
TGFB1 (B9D2)	rs1800469	AA AG GG	AA	Популяционный 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

ГЕН	ПОЛИМОР-ФИЗМ	ВОЗМОЖНЫЕ ВАРИАНТЫ	ВАШ ГЕНОТИП	ЗАКЛЮЧЕНИЕ
Пояснично-крестцовая радикулопатия				
ACAN	rs939587	CC CT TT	CC	Популяционный риск
IL1A	rs1800587	GG GA AA	GG	Популяционный риск
VDR	rs2228570	AA AG GG	GG	Повышенный риск
VDR	rs731236	AA AG GG	AA	Популяционный риск
VDR	rs7975232	CC CA AA	CC	Популяционный риск
рядом с COL9A1	rs696990	TT TC CC	TT	Популяционный риск
рядом с COL9A2	rs449541	TT TC CC	TT	Популяционный 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

Бронхиальная астма

Профессиональная бронхиальная астма – это профессиональная болезнь, которая характеризуется нарушением проходимости воздушного потока и развитием воспаления в бронхах при попадании специфических агентов, присутствующих на рабочем месте в виде пыли, газов, аэрозолей, и не связана с раздражителями и аллергенами вне рабочего места. На данный момент насчитываются около 400 производственных агентов, способных вызвать развитие профессиональной бронхиальной астмы. Бронхиальная астма наиболее распространенное профессиональное респираторное заболевание в индустриально развитых странах.

Факторы, способствующие развитию заболевания:

- аллергены (пыль, грибковые аллергены, пыльца растений, аллергены домашних животных);
- аэрополлютанты (озон, диоксид серы, табачный дым);
- инфекционные агенты (вирусы);
- атопические заболевания, астма в семейном анамнезе;
- ожирение;
- генетическая предрасположенность.

Проявление заболевания и самодиагностика:

- першение в горле;
- удушье;
- заложенность в грудной клетке;
- кашель;
- появление кожно-аллергических симптомов: зуд, контактный дерматит, крапивница, отек Квинке;
- усугубление симптомов в ночное время.

В данном разделе изучено 17 генетических вариантов, которые связаны с риском возникновения бронхиальной астмы.

Благоприятные генетические варианты снижают риск возникновения профессиональной бронхиальной астмы и могут играть защитную роль. Неблагоприятные генетические варианты повышают риск возникновения бронхиальной астмы.

ИССЛЕДУЕМЫЕ ГЕНЫ: *CTNNA3*, *PID1*, *PLA2G4A*, *PRKCA*, *PRKD1*, *PTGS1*, *PTGS2 (PACERR)*, *SIPA1 (PCNX3)*, *TGFB1 (B9D2)*, *TNF*, рядом с *PLA2R1*, рядом с *RELA*



Ген	Исследуемый полиморфизм	Ваш генотип
<i>CTNNA3</i>	rs10762058	GG
<i>CTNNA3</i>	rs1786929	AA
<i>CTNNA3</i>	rs4378283	GG
<i>CTNNA3</i>	rs7088181	TT
<i>PID1</i>	rs1419958	TT
<i>PLA2G4A</i>	rs932476	AG
<i>PRKCA</i>	rs6504453	CT
<i>PRKD1</i>	rs11847351	GG
<i>PRKD1</i>	rs1958980	GG
<i>PRKD1</i>	rs1958987	TT
<i>PTGS1</i>	rs5788	AA
<i>PTGS2 (PACERR)</i>	rs20417	CC
<i>SIPA1 (PCNX3)</i>	rs931127	AA
<i>TGFB1 (B9D2)</i>	rs1800469	AA
<i>TNF</i>	rs1800629	GA
рядом с <i>PLA2R1</i>	rs2667026	GA
рядом с <i>RELA</i>	rs7949980	TC

РЕЗУЛЬТАТ:

У Вас идентифицировано 6 неблагоприятных вариантов и 11 благоприятных вариантов.

6

11

ЗАКЛЮЧЕНИЕ:

У Вас выявлен низкий риск возникновения бронхиальной астмы при неблагоприятных условиях труда.

ПРЕДУПРЕЖДАЮЩИЕ МЕРЫ И ПРОФИЛАКТИКА БРОНХИАЛЬНОЙ АСТМЫ:

- прохождение предварительных (при поступлении на работу) и периодических медицинских осмотров согласно приказу Минтруда России, Минздрава России № 1420н от 31.12.2020 г. «Об утверждении перечней вредных и (или) опасных производственных факторов и работ, при выполнении которых проводятся обязательные предварительные медицинские осмотры при поступлении на работу и периодические медицинские осмотры»;
- отказ от курения;
- снижение массы тела при ожирении;
- вакцинация;
- профессиональная переквалификация человека с клиническими признаками бронхиальной астмы.

Научная литература:

1. Yucesoy B, et al. Genetic variants in TNF α , TGF β 1, PTGS1 and PTGS2 genes are associated with diisocyanate-induced asthma. 2016;
2. Andrianjafimasy M, et al. PID1 is associated to a respiratory endotype related to occupational exposures to irritants. 2021;
3. Bernstein DI, et al. CTNNA3 (β -catenin) gene variants are associated with diisocyanate asthma: a replication study in a Caucasian worker population. 2013;
4. Word LJ, et al. The genetics of occupational asthma development among workers exposed to diisocyanates: A systematic literature review with meta-analysis. 2022;
5. Rava M, et al. Genes Interacting with Occupational Exposures to Low Molecular Weight Agents and Irritants on Adult-Onset Asthma in Three European Studies. 2017.

Вибрационная болезнь

Вибрационная болезнь – хроническое профессиональное заболевание, характеризующееся поражением периферической сосудистой, нервной и скелетно-мышечной систем в зоне длительного воздействия производственной вибрации выше предельно допустимых уровней. Вибрационная болезнь в России составляет более трети среди профессиональных заболеваний, связанных с воздействием физических факторов. Наиболее значимым повреждающим воздействием на организм человека обладает вибрация в частотном интервале 35 – 250 Гц.

Факторы, способствующие развитию заболевания:

- пониженная температура воздуха;
- физические перегрузки;
- генетическая предрасположенность.

Проявление заболевания и самодиагностика:

- ноющие боли в дистальных отделах конечностей;
- чувство холода и дрожания кистей и/или стоп;
- повышенная чувствительность к воздействию холода кистей и/или стоп;
- повышенная потливость ладоней и/или стоп;
- бледность дистальных фаланг пальцев рук;
- нарушение сна (трудности при засыпании, пробуждения по ночам) в связи с болевыми и другими ощущениями в области конечностей или пояснично-крестцовой области.

В данном разделе изучено 6 генетических вариантов, которые связаны с риском возникновения вибрационной болезни.

Благоприятные генетические варианты снижают риск возникновения вибрационной болезни и могут играть защитную роль. Неблагоприятные генетические варианты повышают риск возникновения вибрационной болезни при неблагоприятных условиях труда.

ИССЛЕДУЕМЫЕ ГЕНЫ: *CASP8*, *HSPA1B*, *HTR1B*, *MMP3*, *SIRT1*



Ген	Исследуемый полиморфизм	Ваш генотип
<i>CASP8</i>	rs3834129	TAGTAAG/T
<i>HSPA1B</i>	rs754888705	GG
<i>HTR1B</i>	rs6297	TT
<i>HTR1B</i>	rs6298	AA
<i>MMP3</i>	rs591058	CC
<i>SIRT1</i>	rs35224060	AA

РЕЗУЛЬТАТ:

У Вас идентифицировано 4 неблагоприятных варианта и 2 благоприятных варианта.

4

2

ЗАКЛЮЧЕНИЕ:

У Вас выявлен высокий риск возникновения вибрационной болезни при неблагоприятных условиях труда.

ПРЕДУПРЕЖДАЮЩИЕ МЕРЫ И ПРОФИЛАКТИКА ВИБРАЦИОННОЙ БОЛЕЗНИ:

- прохождение предварительных (при поступлении на работу) и периодических медицинских осмотров согласно приказу Минтруда России, Минздрава России № 1420н от 31.12.2020 г. «Об утверждении перечней вредных и (или) опасных производственных факторов и работ, при выполнении которых проводятся обязательные предварительные медицинские осмотры при поступлении на работу и периодические медицинские осмотры»;
- проведение инженерно-технической профилактики;
- использование средств индивидуальной защиты при работе с вибрацией;
- минимизирование длительности однократного контакта с вибрацией: кратковременные перерывы по 10 минут после каждого часа работы, запрещение сверхурочных работ с виброинструментом/оборудованием;
- перевод человека с клиническими признаками вибрационной болезни на другую работу;

Научная литература:

1. Черняк Ю.И., Меринова А.П. Полиморфные локусы генов-кандидатов у пациентов с профессиональными болезнями. Том 102, № 7, 2023;
2. Chernyak YI, Kudaeva IV. Analysis of HSPA1B (+1267A>G) Genetic Polymorphism in Patients with Vibration Disease in Combination with Metabolic Syndrome. 2021;
3. Смирнова Е.Л., и др. Ассоциация ID полиморфизма гена CASP8 с вибрационной болезнью. 2022;
4. Luo Y, et al. Interactions between the MMP-3 gene rs591058 polymorphism and occupational risk factors contribute to the increased risk for lumbar disk herniation: A case-control study. 2020;
5. Chen Q, et al. HTR1B gene variants associate with the susceptibility of Raynauds' phenomenon in workers exposed hand-arm vibration. 2016;
6. Voelter-Mahlknecht S, et al. Sirtuin1 single nucleotide polymorphism (A2191G) is a diagnostic marker for vibration-induced white finger disease. 2012.

■ ■ ■ ■ ■ Нейросенсорная тугоухость

Профессиональная нейросенсорная тугоухость – хроническое профессиональное заболевание органа слуха, характеризующееся нарушением звуковосприятия двустороннего характера, связанное с длительным воздействием производственного шума, проявляющееся снижением слуха, невозможностью четко разобрать чужую речь, шумом в ушах. Профессиональная тугоухость развивается при длительном воздействии шума с преимущественно высокой частотой 4-6 кГц.

Факторы, способствующие развитию заболевания:

- длительное воздействие производственного шума, превышающее предельно допустимые уровни;
- генетическая предрасположенность.

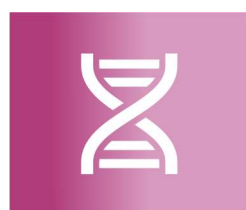
Проявление заболевания и самодиагностика:

- ухудшение разборчивости речи (особенно в шумной обстановке), слышимость разговорной речи не нарушена в начальной стадии заболевания;
- появление шума в ушах, который постепенно становится постоянным и интенсивным;
- головокружение, нарушение координации.

В данном разделе изучено 18 генетических вариантов, которые связаны с риском развития профессиональной нейросенсорной тугоухости.

Благоприятные генетические варианты снижают риск возникновения профессиональной нейросенсорной тугоухости и могут играть защитную роль. Неблагоприятные генетические варианты повышают риск возникновения профессиональной нейросенсорной тугоухости при неблагоприятных условиях труда.

ИССЛЕДУЕМЫЕ ГЕНЫ: *CASP3*, *CASP7*, *CAT*, *CDH23*, *FAS*, *GJB2*, *IL10 (IL19)*, *NCL*, *NOX3*, *WHRN*



Ген	Исследуемый полиморфизм	Ваш генотип
<i>CASP3</i>	rs1049216	GG
<i>CASP3</i>	rs6948	TT
<i>CASP7</i>	rs12415607	CC
<i>CAT</i>	rs494024	CC
<i>CDH23</i>	rs10762480	CC
<i>CDH23</i>	rs10999947	GG
<i>CDH23</i>	rs11592462	GG
<i>CDH23</i>	rs3747867	CC
<i>CDH23</i>	rs3752751	CC
<i>CDH23</i>	rs3752752	CC
<i>CDH23</i>	rs3802711	GG
<i>CDH23</i>	rs41281334	GG
<i>FAS</i>	rs1468063	CC
<i>GJB2</i>	rs3751385	GG
<i>IL10 (IL19)</i>	rs1800872	TG
<i>NCL</i>	rs7598759	TT
<i>NOX3</i>	rs12195525	GG
<i>WHRN</i>	rs12339210	GG

РЕЗУЛЬТАТ:

У Вас идентифицировано 9 неблагоприятных вариантов и 9 благоприятных вариантов.

9

9

ЗАКЛЮЧЕНИЕ:

У Вас выявлен **средний риск возникновения нейросенсорной тугоухости при неблагоприятных условиях труда.**

ПРЕДУПРЕЖДАЮЩИЕ МЕРЫ И ПРОФИЛАКТИКА НЕЙРОСЕНСОРНОЙ ТУГОУХОСТИ:

- прохождение предварительных (при поступлении на работу) и периодических медицинских осмотров согласно приказу №988Н Минтруда России, Минздрава России № 1420н от 31.12.2020 г. «Об утверждении перечней вредных и (или) опасных производственных факторов и работ, при выполнении которых проводятся обязательные предварительные медицинские осмотры при поступлении на работу и периодические медицинские осмотры»;
- изменение технологии производства с заменой или исключением «шумообразующих» технологических процессов;
- внедрение средств защиты от шума (шум поглощающих покрытий, экранов, глушителей и т.д.);
- использование индивидуальных средств защиты от шума (противошумные вкладыши, наушники, шлемы);
- снижение продолжительности пребывания в условиях интенсивного шума;
- перевод человека с клиническими признаками нейросенсорной тугоухости на другую работу.

Научная литература:

1. Wu S, et al. Interactions of genetic variations in FAS, GJB2 and PTPRN2 are associated with noise-induced hearing loss: a case-control study in China. 2024;
2. Xin JR, et al. Association between polymorphism of CASP and NOX3 with risk of noise-induced hearing loss. 2021;
3. Jiao J, et al. Variations in the Cadherin 23 Gene Associated With Noise-Induced Hearing Loss. 2024;
4. Черняк Ю.И., Меринова А.П. Полиморфные локусы генов-кандидатов у пациентов с профессиональными болезнями. Том 102, № 7, 2023;
5. Bashmakova EE, et al. K voprosu o geneticheskoi predispozitsionnosti k razvitiyu khronicheskoi neirosensornoj tugoukhosti [To the question of genetic predisposition to the development of professional sensorineural hearing loss]. Vestn Otorinolaringol. 2021;
6. Jiang Z, et al. Identifying genetic risk variants associated with noise-induced hearing loss based on a novel strategy for evaluating individual susceptibility. 2021.

Пневмокониозы

Пневмокониозы – профессиональные заболевания легких, вызванные длительным вдыханием высоких концентраций неорганической пыли. Пневмокониозы характеризуются хроническим диффузным асептическим воспалительным процессом в легочной ткани с развитием пневмофиброза. Более 60% случаев заболеваний, связанных с профессиональным воздействием промышленных пылей и аэрозолей обусловлено воздействием фиброгенных пылей, содержащих диоксид кремния, силикаты, частицы различных металлов, сплавов и др. Под фиброгенностью понимают свойство частиц пыли вызывать усиленный синтез белка коллагена в структуре легких.

Факторы, способствующие развитию заболевания:

- фиброгенная неорганическая пыль различного состава (диоксид кремния, кварцевая пыль);
- генетическая предрасположенность.

Проявление заболевания и самодиагностика:

- одышка;
- кашель;
- стеснение в груди и/или хрипы;
- цианоз (синюшная окраска кожи и слизистых оболочек, указывающая на то, что ткани получают недостаточное количество кислорода);
- кровохарканье;
- ночная потливость (редко).

В данном разделе изучено 6 генетических вариантов, которые связаны с риском возникновения пневмокониозов.

Благоприятные генетические варианты снижают риск возникновения пневмокониозов и могут играть защитную роль. Неблагоприятные генетические варианты повышают риск возникновения пневмокониозов.

ИССЛЕДУЕМЫЕ ГЕНЫ: *FASLG*, *IL12RB1*, *IL1B*, *NLRP3*, *TGFB1* (*B9D2*)



Ген	Исследуемый полиморфизм	Ваш генотип
<i>FASLG</i>	rs763110	CC
<i>IL12RB1</i>	rs419540	CC
<i>IL1B</i>	rs1143634	GG
<i>NLRP3</i>	rs1539019	CC
<i>NLRP3</i>	rs34298354	CC
<i>TGFB1</i> (<i>B9D2</i>)	rs1800469	AA

РЕЗУЛЬТАТ:

У Вас идентифицировано 1 неблагоприятный вариант и 5 благоприятных вариантов.

1

5

ЗАКЛЮЧЕНИЕ:

У Вас выявлен низкий риск возникновения пневмокониозов при неблагоприятных условиях труда.

ПРЕДУПРЕЖДАЮЩИЕ МЕРЫ И ПРОФИЛАКТИКА ПНЕВМОКОНИОЗОВ:

- прохождение предварительных (при поступлении на работу) и периодических медицинских осмотров согласно приказу Минтруда России, Минздрава России № 1420н от 31.12.2020 г. «Об утверждении перечней вредных и (или) опасных производственных факторов и работ, при выполнении которых проводятся обязательные предварительные медицинские осмотры при поступлении на работу и периодические медицинские осмотры»;
- проведение планового периодического медицинского осмотра всех работников;
- элиминация этиологического фактора посредством замены более фиброгенных материалов на менее фиброгенные;
- применение респираторов;
- отказ от курения;
- вакцинация;
- перевод человека с клиническими признаками пневмокониоза на другую работу.

Научная литература:

1. Профессиональная патология. Национальное руководство / под ред. Н.Ф. Измерова. М.: ГЭОТАР-Медиа, 2011;
2. Cullinan P, Reid P. Pneumoconiosis. Prim Care Respir J. 2013;
3. Hall NB, et al. Continued increase in prevalence of r-type opacities among underground coal miners in the USA. 2019;
4. Blackley DJ, et al. Small mine size is associated with lung function abnormality and pneumoconiosis among underground coal miners in Kentucky, Virginia and West Virginia. 2014;
5. Ji X, et al. Polymorphisms in inflammasome genes and risk of coal workers' pneumoconiosis in a Chinese population. 2012;
6. Wu MF, et al. NLRP3 inflammasome is attenuated in patients with Mycobacterium avium complex lung disease and correlated with decreased interleukin-1? response and host susceptibility. 2019;
7. Jin C, et al. Multi-omics and multi-stages integration identified a novel variant associated with silicosis risk. 2024.

Пояснично-крестцовая радикулопатия

Пояснично-крестцовая радикулопатия (компрессионно-ишемический синдром) – профессиональная компрессия поясничных и/или первого крестового спинномозгового корешков, включая компоненты межпозвонкового диска (протрузия, экструзия). Заболевание проявляется болью и/или чувствительными расстройствами в соответствующих дерматомах (участки кожи с сенсорными нервами), слабостью в соответствующих миотомах (группах мышц, иннервируемых двигательными волокнами одного нервного корешка), снижением или утратой коленного или ахиллова рефлекса. Профессиональная пояснично-крестцовая радикулопатия развивается в результате воздействия тяжести выше допустимых показателей и/или общей вибрации рабочих мест выше предельно допустимых уровней.

Факторы, способствующие развитию заболевания:

- большая масса поднимаемого и перемещаемого груза;
- большое число стереотипных рабочих движений;
- высокая статическая нагрузка;
- вынужденная рабочая поза (зависит от глубины и частоты наклона корпуса, перемещения в пространстве, сочетания с общей вибрацией);
- генетическая предрасположенность.

Проявление заболевания и самодиагностика:

- боль в нижней части спины с иррадиацией в ногу;
- чувствительные расстройства в соответствующих дерматомах;
- слабость в соответствующих группах мышц (миотомах);
- снижение или отсутствие коленного либо ахиллова рефлексов;
- положительные симптомы натяжения спинномозговых корешков.

В данном разделе изучено 7 генетических вариантов, которые связаны с риском возникновения пояснично-крестцовой радикулопатии. Благоприятные генетические варианты снижают риск возникновения пояснично-крестцовой радикулопатии и могут играть защитную роль. Неблагоприятные генетические варианты повышают риск возникновения пояснично-крестцовой радикулопатии.

ИССЛЕДУЕМЫЕ ГЕНЫ: *ACAN, IL1A, VDR, рядом с COL9A1, рядом с COL9A2*



Ген	Исследуемый полиморфизм	Ваш генотип
ACAN	rs939587	CC
IL1A	rs1800587	GG
VDR	rs2228570	GG
VDR	rs731236	AA
VDR	rs7975232	CC
рядом с COL9A1	rs696990	TT
рядом с COL9A2	rs449541	TT

РЕЗУЛЬТАТ:

У Вас идентифицировано 1 неблагоприятный вариант и 6 благоприятных вариантов.

1

6

ЗАКЛЮЧЕНИЕ:

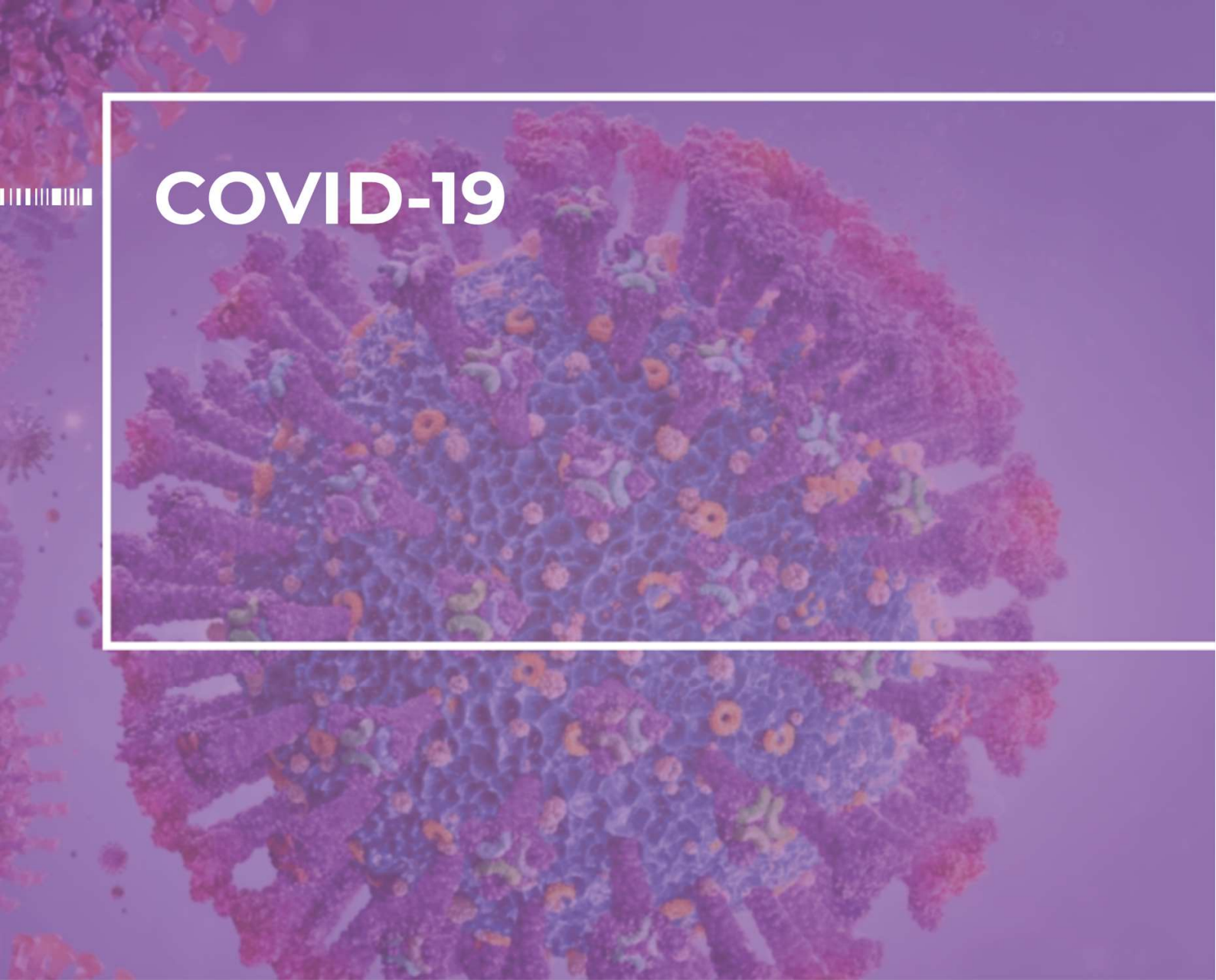
У Вас выявлен низкий риск возникновения пояснично-крестцовой радикулопатии при неблагоприятных условиях труда.

ПРЕДУПРЕЖДАЮЩИЕ МЕРЫ И ПРОФИЛАКТИКА ПОЯСНИЧНО-КРЕСТЦОВОЙ РАДИКУЛОПАТИИ:

- прохождение предварительных (при поступлении на работу) и периодических медицинских осмотров согласно приказу Минтруда России, Минздрава России № 1420н от 31.12.2020 г. «Об утверждении перечней вредных и (или) опасных производственных факторов и работ, при выполнении которых проводятся обязательные предварительные медицинские осмотры при поступлении на работу и периодические медицинские осмотры»;
- исключение чрезмерных физических нагрузок и переохлаждения;
- исключение длительных статических нагрузок;
- дробление груза для подъема и перемещения, максимальное снижение массы инструмента, используемого в работе;
- занятия лечебной гимнастикой, плаванием, пешие прогулки;
- соблюдение санитарно-гигиенических нормативов на рабочем месте, исключающих неблагоприятное воздействие общей вибрации на работающих;
- перевод человека с клиническими признаками пояснично-крестцовой радикулопатии на другую работу.

Научная литература:

1. Zhang H, et al. Association of Single Nucleotide Polymorphism rs2228570 with Lumbar Disc Degeneration: A Case-Control Study and Meta-Analysis. 2021;
2. Hanaei S, et al. Genetic aspects of intervertebral disc degeneration. 2015.



COVID-19

НОВУЮ КОРОНАВИРУСНУЮ ИНФЕКЦИЮ COVID-19, КОТОРАЯ ПЕРЕДАЕТСЯ ОТ ЧЕЛОВЕКА К ЧЕЛОВЕКУ, ВЫЗЫВАЕТ ВИРУС SARS- COV-2 ИЗ ГРУППЫ КОРОНАВИРУСОВ.

При заражении появляются гриппоподобные симптомы: повышение температуры тела, сухой кашель и утомляемость. Также больные часто жалуются на головную боль, боль в горле и мышцах, потерю вкуса и обоняния. В ряде случаев может развиваться воспаление легких (пневмония), нарушение свертываемости крови, нарушение функции органов и систем – чаще всего сердечно-сосудистой и нервной. При COVID-19 наиболее опасным проявлением является так называемый «цитокиновый шторм». Цитокиновый шторм - это избыточная реакция иммунной системы, которая приводит к тяжелому поражению легочной ткани, других органов и систем и быстрому ухудшению состояния больного.

Тяжесть течения новой коронавирусной инфекции зависит от нескольких факторов. Чтобы оценить риски, в первую очередь необходимо учитывать состояние здоровья человека на момент заболевания. Важную роль играют характеристики самого вируса: его патогенность, т.е. способность вызывать заболевание; вирулентность, т.е. степень патогенности или количество вируса, необходимое для заражения; инвазивность, т.е. способность проникать во внутренние среды организма. Более того, восприимчивость к вирусу и ответ организма на него также зависят от генетических особенностей заболевшего.

Информация о Ваших генетических особенностях послужит дополнительным инструментом лечащему врачу при прогнозировании риска развития тяжелого течения COVID-19 и позволит своевременно предпринять необходимые меры для его снижения.

ВАШ РЕЗУЛЬТАТ:

ПРИЗНАК	ГЕН	ПОЛИМОР-ФИЗМ	ВАРИАНТЫ*	ВАШ ГЕНОТИП	ЗАКЛЮЧЕНИЕ
COVID-19					
Риск инфицирования новой коронавирусной инфекцией		rs11919389	TT TC CC	TC	Неблагоприятный вариант
	ABO	rs529565	CC CT TT	CT	Неблагоприятный вариант
	DPP9	rs2109069	GG GA AA	GG	Благоприятный вариант
	FOXP4-AS1	rs1886814	AA AC CC	AA	Благоприятный вариант
	LZTFL1	rs10490770	TT TC CC	TT	Благоприятный вариант
	OAS1	rs10774671	GG GA AA	GA	Неблагоприятный вариант
	PLEKHA4	rs4801778	GG GT TT	GG	Благоприятный вариант
	SLC6A20	rs2271616	GG GT TT	GG	Благоприятный вариант
		rs77534576	CC CT TT	CC	Благоприятный вариант
	DPP9	rs2109069	GG GA AA	GG	Благоприятный вариант
Риск развития «цитокинового шторма» при заболевании новой коронавирусной инфекцией	IFNAR2	rs13050728	TT TC CC	TC	Неблагоприятный вариант
	LZTFL1	rs10490770	TT TC CC	TT	Благоприятный вариант
	OAS1	rs10774671	GG GA AA	GA	Неблагоприятный вариант
	RAVER1	rs74956615	AA AT TT	TT	Неблагоприятный вариант

* 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
COVID-19					
Риск среднетяжелого и тяжелого течения новой коронавирусной инфекции	<i>ABO</i>	rs529565	CC CT TT	CT	Неблагоприятный вариант
	<i>DPP9</i>	rs2109069	GG GA AA	GG	Благоприятный вариант
	<i>FOXP4-AS1</i>	rs1886814	AA AC CC	AA	Благоприятный вариант
	<i>IFNAR2</i>	rs13050728	TT TC CC	TC	Неблагоприятный вариант
	<i>KANSL1</i>	rs1819040	TT TA AA	TT	Благоприятный вариант
	<i>LZTFL1</i>	rs10490770	TT TC CC	TT	Благоприятный вариант
	<i>LZTFL1</i>	rs11385942	G/G G/GA GA/GA	G/G	Благоприятный вариант
	<i>OAS1</i>	rs10774671	GG GA AA	GA	Неблагоприятный вариант
	<i>RAVER1</i>	rs74956615	AA AT TT	TT	Неблагоприятный вариант
	<i>TMEM65</i>	rs72711165	TT TC CC	TT	Благоприятный вариант

* 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

Риск инфицирования новой коронавирусной инфекцией

В данном разделе изучено 8 генетических вариантов, которые связаны с риском инфицирования новой коронавирусной инфекцией.

Благоприятные генетические варианты снижают риск инфицирования новой коронарвирусной инфекцией и могут играть защитную роль. Неблагоприятные генетические варианты повышают риск инфицирования новой коронавирусной инфекцией.

ИССЛЕДУЕМЫЕ ГЕНЫ: ABO, DPP9, FOXP4-AS1, LZTFL1, OAS1, PLEKHA4, SLC6A20



Ген	Исследуемый полиморфизм	Ваш генотип
ABO	rs529565	CT
DPP9	rs2109069	GG
FOXP4-AS1	rs1886814	AA
LZTFL1	rs10490770	TT
OAS1	rs10774671	GA
PLEKHA4	rs4801778	GG
SLC6A20	rs2271616	GG
	rs11919389	TC

РЕЗУЛЬТАТ:

У Вас идентифицировано 3 неблагоприятных варианта и 5 благоприятных вариантов.



ЗАКЛЮЧЕНИЕ:

У Вас выявлен низкий риск инфицирования новой коронавирусной инфекцией.

Риск развития «цитокинового шторма» при заболевании новой коронавирусной инфекцией

В данном разделе изучено 6 генетических вариантов, которые связаны с риском развития «цитокинового шторма» на фоне инфицирования новой коронавирусной инфекцией.

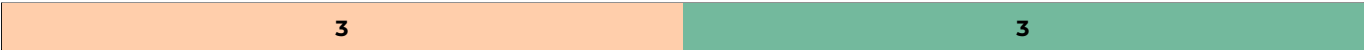
Благоприятные варианты снижают вероятность развития «цитокинового шторма». Неблагоприятные повышают вероятность развития «цитокинового шторма» на фоне инфицирования новой коронавирусной инфекцией.

ИССЛЕДУЕМЫЕ ГЕНЫ: *DPP9, IFNAR2, LZTFL1, OAS1, RAVR1*

	Ген	Исследуемый полиморфизм	Ваш генотип
	<i>DPP9</i>	rs2109069	GG
	<i>IFNAR2</i>	rs13050728	TC
	<i>LZTFL1</i>	rs10490770	TT
	<i>OAS1</i>	rs10774671	GA
	<i>RAVR1</i>	rs74956615	TT
		rs77534576	CC

РЕЗУЛЬТАТ:

У Вас идентифицировано 3 неблагоприятных варианта и 3 благоприятных варианта.



ЗАКЛЮЧЕНИЕ:

У Вас выявлен **средний риск развития «цитокинового шторма»** при заболевании новой коронавирусной инфекцией.

Риск среднетяжелого и тяжелого течения новой коронавирусной инфекции

В данном разделе представлено 10 генетических вариантов, которые связаны со среднетяжелым и тяжелым течением новой коронавирусной инфекции.

Благоприятные варианты снижают вероятность среднетяжелого и тяжелого течения новой коронавирусной инфекции. Неблагоприятные варианты повышают риски среднетяжелого и тяжелого течения новой коронавирусной инфекции.

ИССЛЕДУЕМЫЕ ГЕНЫ: ABO, DPP9, FOXP4-AS1, IFNAR2, KANSL1, LZTFL1, OAS1, RAVR1, TMEM65



Ген	Исследуемый полиморфизм	Ваш генотип
ABO	rs529565	CT
DPP9	rs2109069	GG
FOXP4-AS1	rs1886814	AA
IFNAR2	rs13050728	TC
KANSL1	rs1819040	TT
LZTFL1	rs10490770	TT
LZTFL1	rs11385942	G/G
OAS1	rs10774671	GA
RAVR1	rs74956615	TT
TMEM65	rs72711165	TT

РЕЗУЛЬТАТ:

У Вас идентифицировано 4 неблагоприятных варианта и 6 благоприятных вариантов.



ЗАКЛЮЧЕНИЕ:

У Вас выявлен низкий риск среднетяжелого и тяжелого течения новой коронавирусной инфекции.

ПРОФИЛАКТИКА COVID-19:

Общие рекомендации:

- для снижения риска заражения новой коронавирусной инфекцией необходимо соблюдать противоэпидемические мероприятия: социальная дистанция не менее 1,5 метров, ношение маски в людных местах, обработка рук антисептиками.
- при подозрении на заражение новой коронавирусной инфекцией необходимо обратиться к врачу и пройти обследования для подтверждения или исключения инфицирования.
- при подтверждении заражения новой коронавирусной инфекцией необходимо придерживаться врачебных рекомендаций и не заниматься самолечением. При ухудшении состояния (появление одышки, высокая температура более 38°, затруднения при дыхании, чувство нехватки воздуха) необходимо связаться с лечащим врачом для решения вопроса о коррекции лечения.
- при отсутствии противопоказаний необходимо вакцинироваться против новой коронавирусной инфекции вне зависимости от генетических особенностей, описанных в данном разделе.
- при заболевании новой коронавирусной инфекцией ознакомьте лечащего врача с данными генетического исследования.

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

стр. 185

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

СПОРТ И КРАСОТА

стр. 226

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.

ГЕНЕТИКА В ПОВСЕДНЕВНОЙ ЖИЗНИ

стр. 250

Вы узнаете, как генетика влияет на Ваши привычки, предпочтения и даже черты характера.

ГЕНЕТИКА ПРОИСХОЖДЕНИЯ

стр. 277

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



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	CC	Без особенностей
Гамма-линоленовая кислота	FADS1	rs174547	TT TC CC	TC	Возможный дефицит
Дефицит железа	TF	rs1799899	AG AA GG	GG	Без особенностей
Дигомо-гамма-линоленовая кислота	PDXDC1	rs4985155	AA GG AG	AG	Возможный дефицит
Докозапентаеновая кислота	GCKR	rs780094	TC TT CC	CC	Возможный дефицит
Линолевая кислота	FADS1	rs174550	TC CC TT	TC	Возможный дефицит
Переносимость глютена	HLA-DRB1*0301	rs2187668	CC TT CT	CC	Без особенностей
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	TC	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	GG	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	BCO1	rs7501331	СТ ТТ СС	СТ	Без особенностей
Потребность в магнии	TRPM6	rs11144134	СТ ТТ СС	ТТ	Возможный дефицит
Потребность в меди	SELENBP1	rs2769264	ГТ ГГ ТТ	ТТ	Без особенностей
Потребность в селене	SELENOF	rs561104	СС ТТ СТ	СТ	Возможный дефицит
Потребность в фосфоре	CSTA	rs17265703	АА ГГ АГ	АА	Без особенностей
Потребность в цинке	SLC39A4	rs1057523837	АА ГА ГГ	ГГ	Без особенностей
Предрасположенность к пищевой аллергии	C11ORF30/LRRC32	rs7936434	СГ СС ГГ	СГ	Предрасположенность к пищевой аллергии
Преимущество высокобелковой диеты	TFAP2B	rs987237	АА ГГ АГ	ГГ	Не выявлено преимущества высокобелковой диеты
Преимущество низкожировой диеты	LIPC	rs2070895	АА ГГ ГА	ГА	Не выявлено преимущества низкожировой диеты
Преимущество низкоуглеводной диеты	LIPF	rs814628	АА ГГ АГ	АА	Преимущество низкоуглеводной диеты
Преимущество средиземноморской диеты	TCF7L2	rs7903146	ТТ СС СТ	СС	Не выявлено преимущества средиземноморской диеты
Чувство насыщения	MC4R	rs17782313	ТС СС ТТ	ТС	Медленная скорость насыщения
Эйкозапентаеновая кислота	FADS1	rs174547	ТТ СТ СС	СТ	Возможный дефицит
Потребность в витаминах					
Потребность в витамине С	SLC23A1	rs33972313	СС ТТ СТ	СС	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	CC	Без особенностей
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	AA	Без особенностей
Потребность в витамине B12	<i>FUT2</i>	rs602662	AA GG AG	AA	Без особенностей
Потребность в витамине B2	<i>MTHFR</i>	rs1801133	AA GA GG	GA	Возможный дефицит
Потребность в витамине B5	<i>PANK4</i>	rs7535528	AA GG GA	GG	Без особенностей
Потребность в витамине B7	<i>BTB</i>	rs7651039	CC TT TC	TC	Возможный дефицит
Потребность в витамине B9	<i>MTHFR</i>	rs1801133	AA GA GG	GA	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

Аллергия на молоко

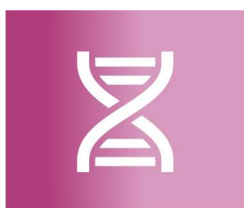
Аллергическая реакция на молоко, точнее аллергия на белок коровьего молока, принципиально отличается от непереносимости лактозы. При аллергии на молоко возникает избыточная реакция иммунной системы на белок коровьего молока.

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

STAT6

Исследуемый полиморфизм

rs324015

Ваш генотип

CC

ЗАКЛЮЧЕНИЕ:

Не выявлена предрасположенность к аллергии на молоко.



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:

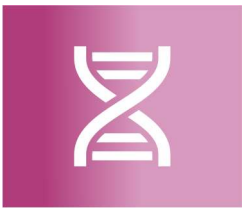
- защищают кожу от пагубного действия солнечных лучей и окислительного стресса;
- ингибируют работу провоспалительных агентов;
- способствуют заживлению ран;
- стимулируют уничтожение (апоптоз) злокачественных клеток.

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	TC

ЗАКЛЮЧЕНИЕ:

У Вас выявлен риск дефицита гамма-линоленовой кислоты. Убедитесь, что в Вашем рационе достаточно продуктов, содержащих гамма-линоленовую кислоту. Проконсультируйтесь с врачом о необходимости дополнительного приема комплексов, содержащих гамма-линоленовую кислоту.

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

TF

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	AG

ЗАКЛЮЧЕНИЕ:

У Вас выявлен риск дефицита дигомо-гамма-линоленовой кислоты. Убедитесь, что в Вашем рационе достаточно продуктов, содержащих дигомо-гамма-линоленовую кислоту. Проконсультируйтесь с врачом о необходимости дополнительного приема комплексов, содержащих дигомо-гамма-линоленовую кислоту.

Докозапентаеновая кислота

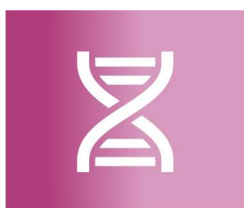
Докозапентаеновая кислота (ДПК) также относится к омега-3 жирным кислотам и является субстратом для превращения ее в докозагексаеновую кислоту (ДГК).

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

GSKR

rs780094

cc

ЗАКЛЮЧЕНИЕ:

У Вас выявлен риск дефицита докозапентаеновой кислоты. Убедитесь, что в Вашем рационе достаточно продуктов, содержащих докозапентаеновую кислоту. Проконсультируйтесь с врачом о необходимости дополнительного приема комплексов, содержащих докозапентаеновую кислоту.



||||| 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
<i>FADS1</i>	rs174550	TC

ЗАКЛЮЧЕНИЕ:

У Вас не выявлено преимуществ потребления больших количеств линолевой кислоты. Достаточно потреблять суточную норму.



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
<i>HLA-DRB1*0301</i>	rs2187668	CC

ЗАКЛЮЧЕНИЕ:

Ваш генотип соответствует нормальной переносимости глютена. Риск развития непереносимости глютена общепопуляционный.

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

АМУ1

Исследуемый полиморфизм

rs11577390

Ваш генотип

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-липоевая 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	TC

ЗАКЛЮЧЕНИЕ:

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

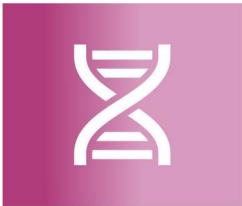
Хорошими источниками витамина С являются цитрусовые, капуста, смородина, облепиха, шиповник.

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.

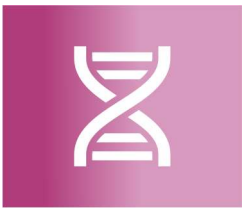
Суточная потребность: 15 мг.

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	CC

ЗАКЛЮЧЕНИЕ:

У Вас не выявлено риска дефицита витамина Е при условии полноценной разнообразной диеты, обеспечивающей поступление витамина 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
<i>VKORC1</i>	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.

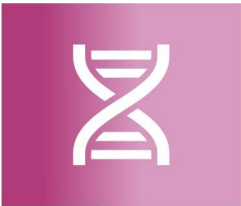
Источники: продукты животного происхождения, яйца, рыбий жир и красные овощи (морковь, красный перец).

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	AA

ЗАКЛЮЧЕНИЕ:

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

Потребность в витамине B12

Витамин B12 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 B12: говяжья печень, яйца, молочные продукты, злаковые.

Ежедневная потребность: 2,4 мкг

Симптомы дефицита витамина B12:

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

ИССЛЕДУЕМЫЙ ГЕН: *FUT2*



Ген *FUT2* отвечает за всасывание витамина B12, при некоторых мутациях всасывание витамина B12 может быть снижено.

Ген	Исследуемый полиморфизм	Ваш генотип
<i>FUT2</i>	rs602662	AA

ЗАКЛЮЧЕНИЕ:

У Вас не выявлено риска дефицита витамина B12 при условии полноценной разнообразной диеты, обеспечивающей поступление витамина B12.

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	GA

ЗАКЛЮЧЕНИЕ:

У Вас выявлен риск дефицита витамина B2. Убедитесь, что в Вашем рационе достаточно продуктов, содержащих витамин B2. Проконсультируйтесь с врачом о необходимости дополнительного приема витаминных комплексов, содержащих витамин 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

PANK4

Исследуемый полиморфизм

rs7535528

Ваш генотип

GG

ЗАКЛЮЧЕНИЕ:

У Вас не выявлено риска дефицита витамина B5 при условии полноценной разнообразной диеты, обеспечивающей поступление витамина 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: *BTД*



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

Ген	Исследуемый полиморфизм	Ваш генотип
<i>BTД</i>	rs7651039	ТС

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

MTHFR

Исследуемый полиморфизм

rs1801133

Ваш генотип

GA

ЗАКЛЮЧЕНИЕ:

У Вас выявлен риск дефицита витамина В9. Убедитесь, что в Вашем рационе достаточно продуктов, содержащих витамин В9. Проконсультируйтесь с врачом о необходимости дополнительного приема витаминных комплексов, содержащих витамин 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

COQ4

Исследуемый полиморфизм

rs766317663

Ваш генотип

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	GG

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	СТ

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	TT

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
<i>SELENOF</i>	rs561104	СТ

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;
- ощущение онемения 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

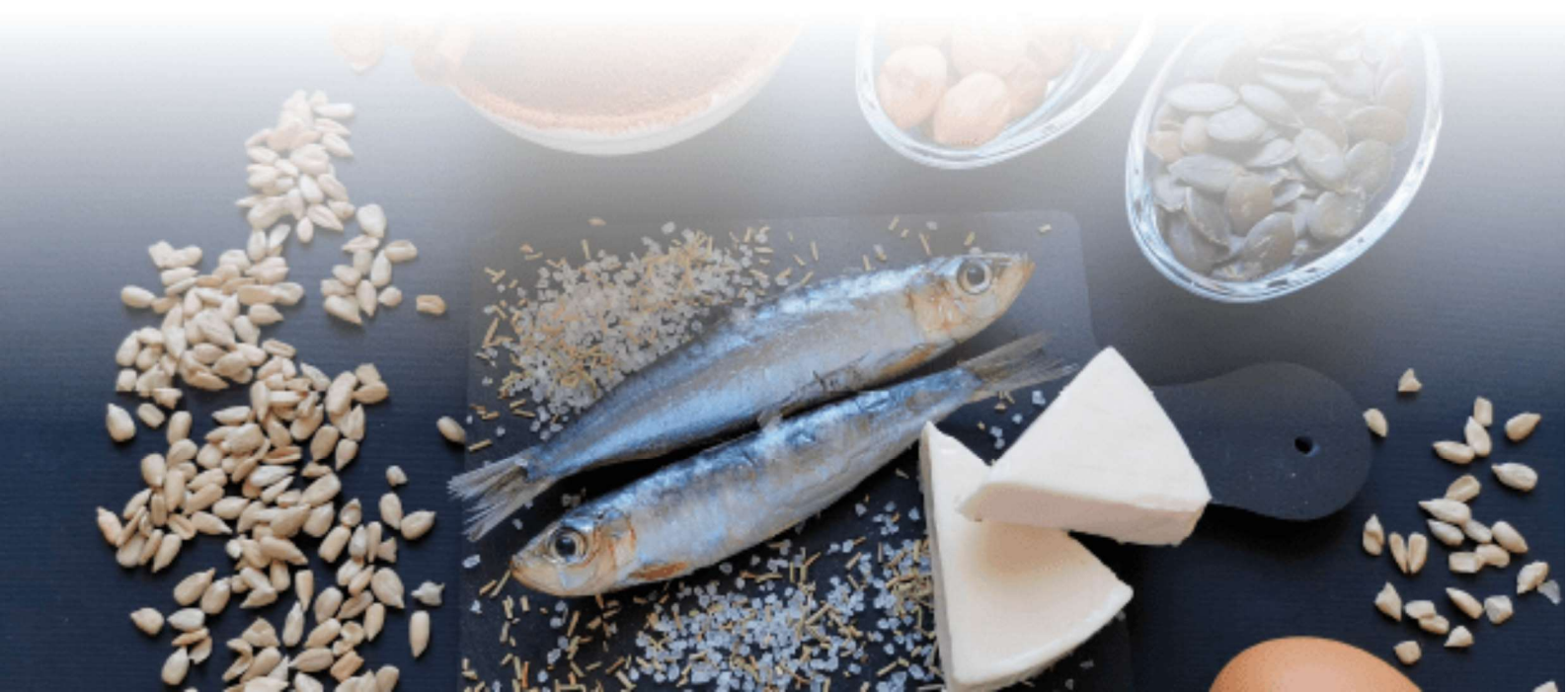


В крупных исследованиях было установлено, что ген CSTA влияет на уровень фосфора.

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
<i>SLC39A4</i>	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

TFAP2B

rs987237

GG

ЗАКЛЮЧЕНИЕ:

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

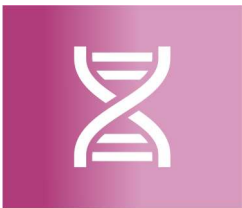


Преимущество низкожировой диеты

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	СТ

ЗАКЛЮЧЕНИЕ:

У Вас выявлен риск дефицита эйкозапентаеновой кислоты. Убедитесь, что в Вашем рационе достаточно продуктов, содержащих эйкозапентаеновую кислоту. Проконсультируйтесь с врачом о необходимости дополнительного приема комплексов, содержащих эйкозапентаеновую кислоту.

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	TT	Высокая утомляемость
Медленное восстановление мышц	TNF	rs1800629	GA AA GG	GA	Медленное восстановление мышц
Мышечная сила	IGF1	rs6220	GG AA GA	AA	Обычная мышечная сила
Отклик на упражнения для повышения максимального поглощения кислорода (VO2max)	LOC400950	rs4952535	GA GG AA	GA	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	CT	Низкий риск травм сухожилий и связок
Уровень L-карнитина	ALX3	rs1466788	AG GG AA	AA	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	EPOR	rs370865377	GG AA AG	GG	Не выявлено предрасположенности к высокому уровню эритропоэтина
Красота					
Защитные свойства кожи	NQO1	rs2917666	CG GG CC	CG	Снижены защитные свойства кожи
Преждевременное старение	SOD2	rs4880	AA GG AG	GG	Предрасположенность к преждевременному старению кожи
Склонность к акне	LOC107985745	rs7531806	AG AA GG	AG	Предрасположенность к акне
Склонность к гликации	AGER	rs2070600	TT CC CT	CC	Предрасположенность к гликированию
Склонность к растяжкам на коже	ELN	rs7787362	CT TT CC	CT	Повышенный риск появления растяжек
Сухость кожи	AQP3	rs2227285	GG CG CC	CG	Склонность к сухости кожи
Фотостарение	LOC105374069	rs322458	CT CC TT	CT	Не выявлена предрасположенность к фотостарению
Хрупкость коллагена	MMP1	rs1799750	T/T CC/CC T/TC TC/TC	TC/TC	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 адаптивным реакциям 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

Основополагающие 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	TT

ЗАКЛЮЧЕНИЕ:

С учетом Ваших генетических особенностей рекомендуются упражнения легкой и средней интенсивности - они помогут снизить вероятность быстрого утомления. 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*



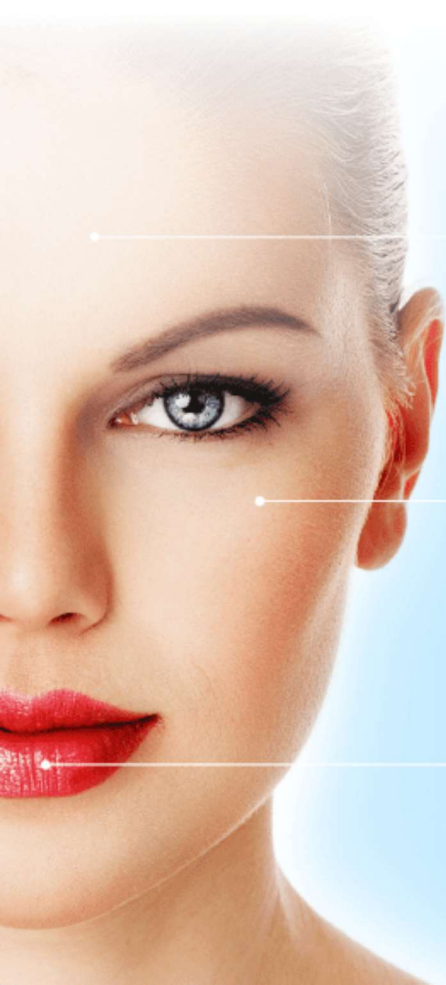
NQO1 преобразует коэнзим Q10 (убихинон) в его восстановленную форму - убихинол, который затем удаляет свободные радикалы из митохондрий и липидной мембраны кожи

Ген	Исследуемый полиморфизм	Ваш генотип
<i>NQO1</i>	rs2917666	CC

ЗАКЛЮЧЕНИЕ:

У Вас генетически обусловленные сниженные 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* препятствуют мышечному восстановлению за счет высокого уровня ФНО-α.

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	AA

ЗАКЛЮЧЕНИЕ:

У Вас нет генетической предрасположенности к 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

GA

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

SOD2

Исследуемый полиморфизм

rs4880

Ваш генотип

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

LOC107985745

Исследуемый полиморфизм

rs7531806

Ваш генотип

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.

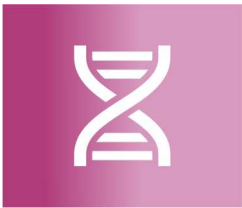


Склонность к гликации

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
<i>AGER</i>	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

ELN

Исследуемый полиморфизм

rs7787362

Ваш генотип

СТ

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

AQP3

Исследуемый полиморфизм

rs2227285

Ваш генотип

CG

ЗАКЛЮЧЕНИЕ:

В Вашей коже снижено количество водных каналов, что делает ее склонной к сухости. Вам может потребоваться дополнительное увлажнение кожи. Обсудите с врачом-косметологом программы индивидуального ухода за Вашей 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	СТ

ЗАКЛЮЧЕНИЕ:

У Вас генетически обусловленный низкий риск получения травм сухожилий и связок во время занятий спортом, однако следует помнить о необходимости разминки 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

ALX3

Исследуемый полиморфизм

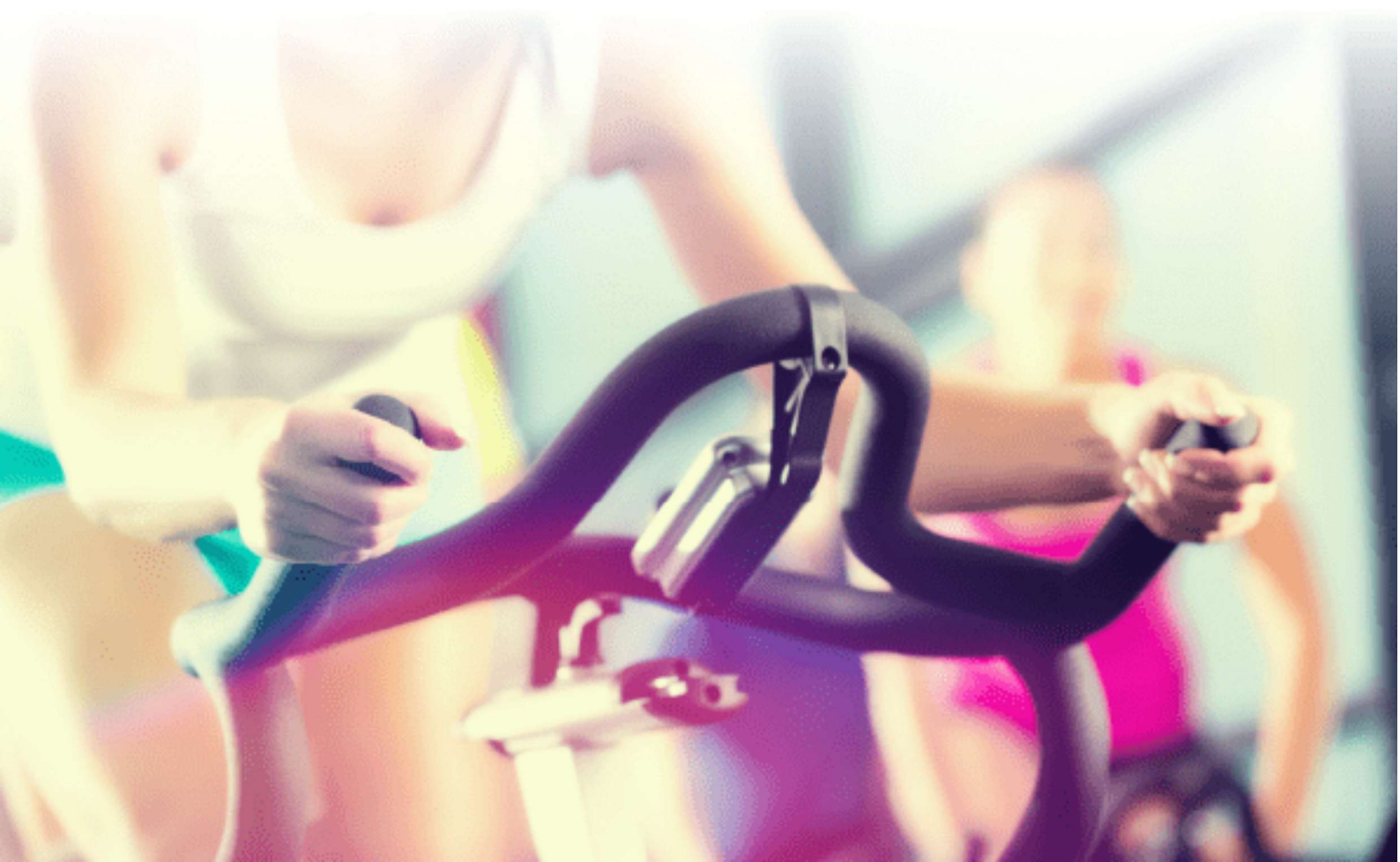
rs1466788

Ваш генотип

AA

ЗАКЛЮЧЕНИЕ:

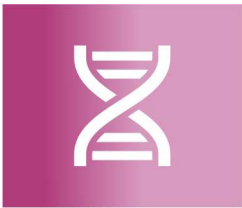
У Вас есть генетическая предрасположенность к более высокому уровню карнитина, что может способствовать большей выносливости при занятиях спортом.



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	СТ

ЗАКЛЮЧЕНИЕ:

Генетически Вы не склонны к фотостарению, однако 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 В) и PPD (защита кожи от ультрафиолетовых лучей А).

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	TC/TC

ЗАКЛЮЧЕНИЕ:

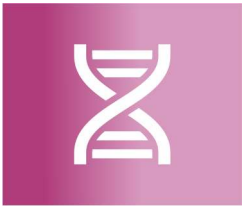
У Вас не выявлено предрасположенности к ускоренной потере коллагена и, как следствие, преждевременному старению кожи.

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.





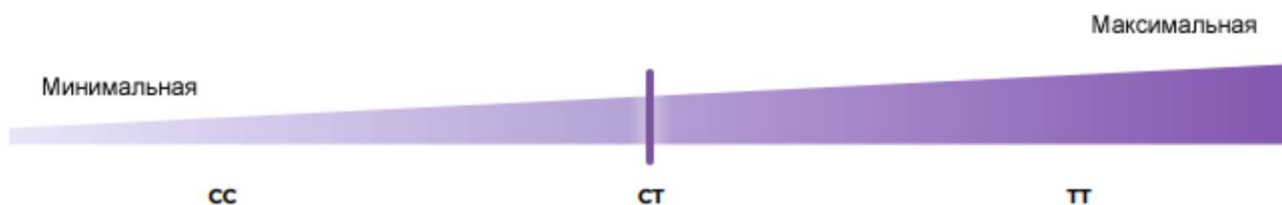
ГЕНЕТИКА В ПОВСЕДНЕВНОЙ ЖИЗНИ

Генетика определяет не только предрасположенность к заболеваниям, но и некоторые наши черты характера. Безусловно, помимо генов на нас оказывает влияние окружающая среда. Но именно генетика может подсказать, к чему мы больше предрасположены.

В данном разделе представлены генетические варианты, которые определяют самые удивительные Ваши черты. Предлагаем ознакомиться с результатами. Вам точно будет интересно!

Ваши результаты представлены в виде шкалы, которая обозначает выраженность признака. Бегунок устанавливается напротив Вашего генотипа.

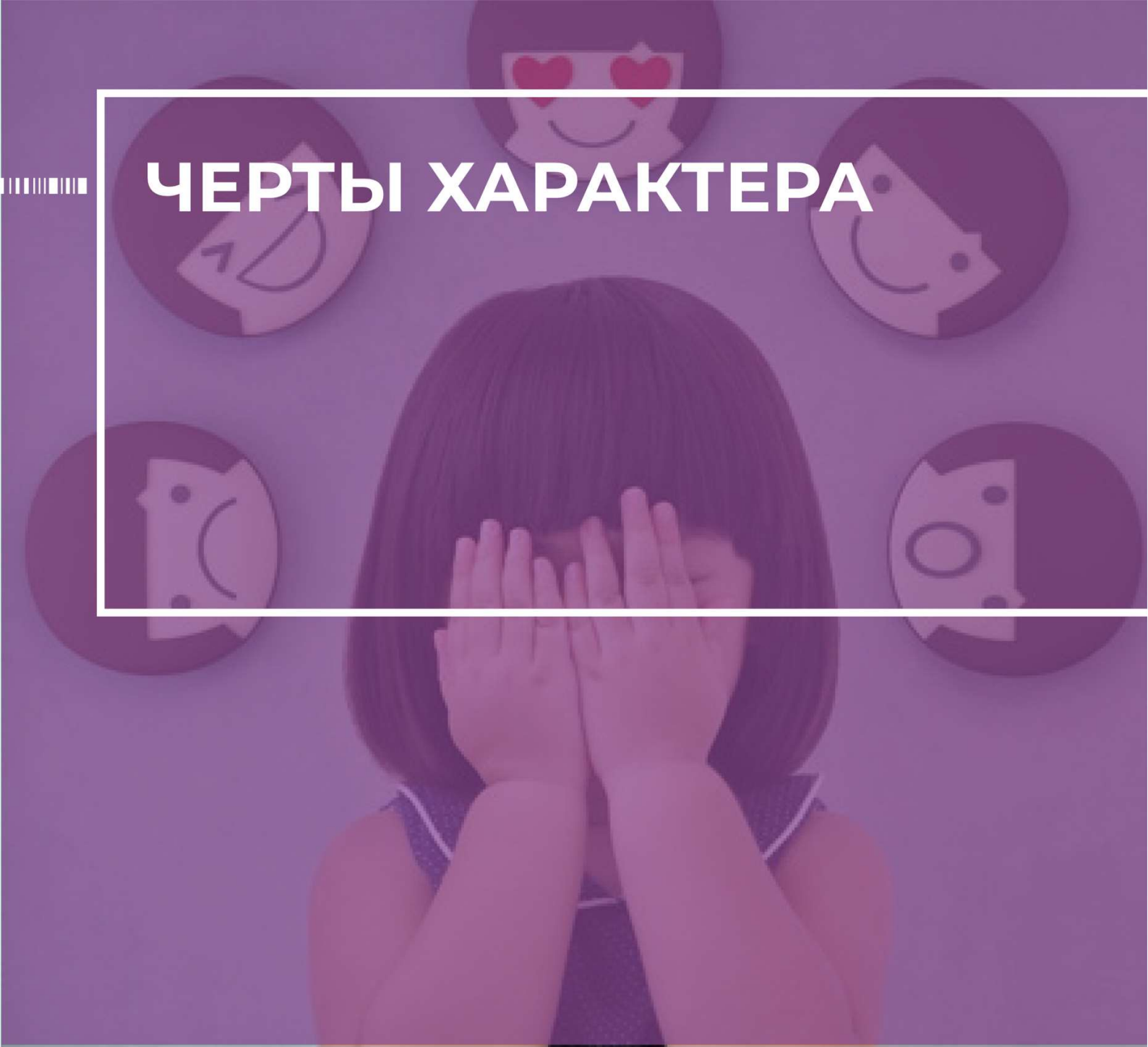
Пример интерпретации: в данном случае генотип СТ, выраженность признака «умеренная».



ВАШ РЕЗУЛЬТАТ:

ПРИЗНАК	ГЕН	ПОЛИМОР-ФИЗМ	ВАРИАНТЫ*	ВАШ ГЕНОТИП	ЗАКЛЮЧЕНИЕ
Черты характера					
Склонность испытывать негативные эмоции	SNAP25	rs362584	AA AG GG	AG	Более выражена склонность испытывать негативные эмоции
Склонность к аналитической работе	MSRA	rs658385	CC CT TT	CT	Большая склонность к аналитической работе
Склонность к добросовестности	SMOC1	rs11626232	TT TC CC	CC	Большая склонность к добросовестности
Склонность к принятию решений	CADM2	rs1865251	AA AC CC	AA	Склонность к принятию решений близка к средним показателям
Склонность к экстраверсии		rs644148	TT TG GG	GG	Более выражена склонность к экстраверсии
Циркадные ритмы					
Общая продолжительность сна	ARNTL	rs10766071	AA GA GG	AA	Большая продолжительность сна
Суточная активность	CLOCK	rs1801260	GG AG AA	AA	Более выраженная вечерняя активность, «совы»
Долгожительство					
Вероятность дожить до 100 лет	FOXO3	rs2802288	GG GA AA	AA	Вероятность дожить до 100 лет больше в сравнении со средними показателями
Снижение когнитивных способностей с возрастом	SIRT1	rs3758391	CC CT TT	CT	Лучшая сохранность когнитивных способностей

ПРИЗНАК	ГЕН	ПОЛИМОР-ФИЗМ	ВАРИАНТЫ*	ВАШ ГЕНОТИП	ЗАКЛЮЧЕНИЕ
Музыкальные способности					
Способность к музыке	LINC02238	rs4630083	GG GA AA	GA	Больше способностей к музыке
Потребление кофе					
Число чашек кофе	CYP1A2	rs762551	CC CA AA	AA	Более 5 чашек
Похмелье					
Выраженность похмелья после потребления алкоголя	ADH1B	rs1229984	CC CT TT	CC	Меньше симптомов похмелья
Вкусовые предпочтения					
Предпочтение сладкого перекуса	FGF21	rs838133	GG GA AA	GA	Вы предпочитаете сладкие перекусы
Тяга к жирному	CD36	rs1761667	AA GA GG	AA	Высокая тяга к жирному
Чувствительность к горькому вкусу	TAS2R38	rs713598	CC GC GG	GC	Повышенная чувствительность к горькому вкусу
Световой чихательный рефлекс					
Световой чихательный рефлекс		rs10427255	TT TC CC	CC	Большая склонность к проявлению светового чихательного рефлекса



ЧЕРТЫ ХАРАКТЕРА

В данном разделе представлены генетические варианты, обуславливающие Ваши черты характера. Помните: помимо генетики на Ваш характер влияют воспитание и окружение.

Склонность испытывать негативные эмоции

ИССЛЕДУЕМЫЙ ГЕН: **SNAP25**

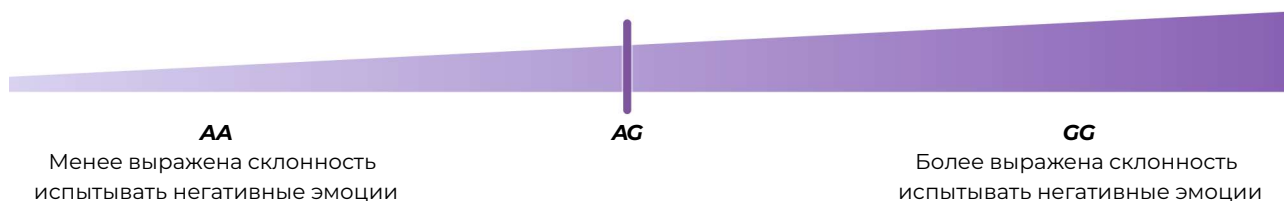


Аллель G связан с большим числом невротических черт, в том числе беспокойством, враждебностью, депрессивностью, импульсивностью, уязвимостью к стрессу.

Ген	Исследуемый полиморфизм	Ваш генотип
SNAP25	rs362584	AG

ЗАКЛЮЧЕНИЕ:

Согласно Вашему генотипу, Вы менее склонны реагировать на раздражители и испытывать негативные эмоции в ответ.



СТРЕСС НЕНАВИСТЬ СТРАДАНИЕ БЕССИЛИЕ
УНЫНИЕ ОДИНОЧЕСТВО БОЛЬ ПАНИКА
ГРУСТЬ ДЕПРЕССИЯ АГРЕССИЯ ГОРЕ
НЕСЧАСТЬЕ НАПРЯЖЕНИЕ ТОСКА ТРАГЕДИЯ
СТРАХИ ОТЧАЯНИЕ ГНЕВ ПРОБЛЕМЫ БЕДА
УСТАЛОСТЬ ТРЕВОГА НЕУДАЧИ



Склонность к аналитической работе

ИССЛЕДУЕМЫЙ ГЕН: **MSRA**



Аллель Т связан со склонностью к аналитическому складу ума, что позволяет проявлять и развивать способности к аналитическому восприятию окружающей действительности.

Ген

Исследуемый полиморфизм

Ваш генотип

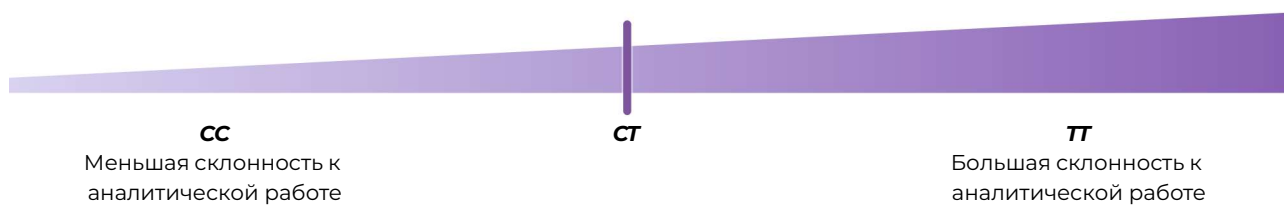
MSRA

rs658385

СТ

ЗАКЛЮЧЕНИЕ:

Согласно Вашему генотипу, Вы склонны к аналитической работе.



Склонность к добросовестности

ИССЛЕДУЕМЫЙ ГЕН: *SMOС1*

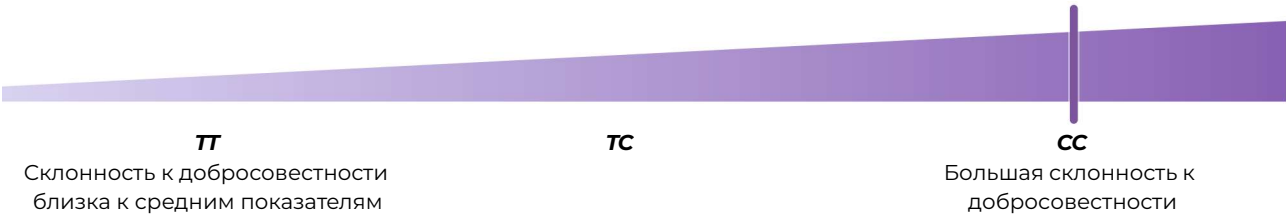


Аллель С связан с более выраженным проявлением добросовестности. А это значит, человек добросовестно и сознательно выполняет задания. Для него характерна организованность, надежность и приверженность к соблюдению правил и этических принципов.

Ген	Исследуемый полиморфизм	Ваш генотип
<i>SMOС1</i>	rs11626232	СС

ЗАКЛЮЧЕНИЕ:

Согласно Вашему генотипу, Ваш уровень добросовестности выше среднего.



Склонность к принятию решений

ИССЛЕДУЕМЫЙ ГЕН: **CADM2**

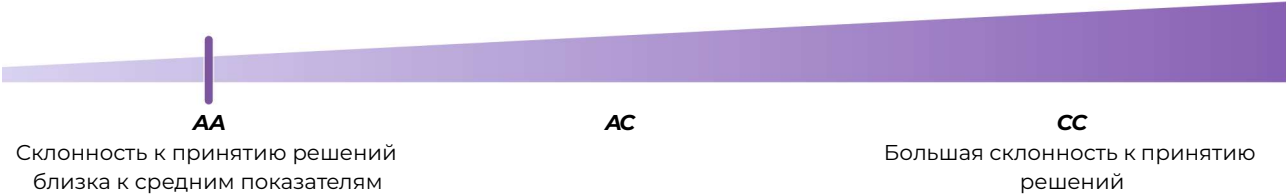


Обладатели аллеля С в меньшей степени испытывают тревожность, что связывают со склонностью к принятию решений, риску и напористости.

Ген	Исследуемый полиморфизм	Ваш генотип
CADM2	rs1865251	AA

ЗАКЛЮЧЕНИЕ:

Согласно Вашему генотипу, Ваша предрасположенность к принятию решений близка к среднему уровню.



Склонность к экстраверсии

ИССЛЕДУЕМЫЙ ГЕН:



Аллель G связан с более выраженным проявлением экстраверсии – общительности, напористости, азартности, креативности, открытости новому опыту.

Ген

Исследуемый полиморфизм

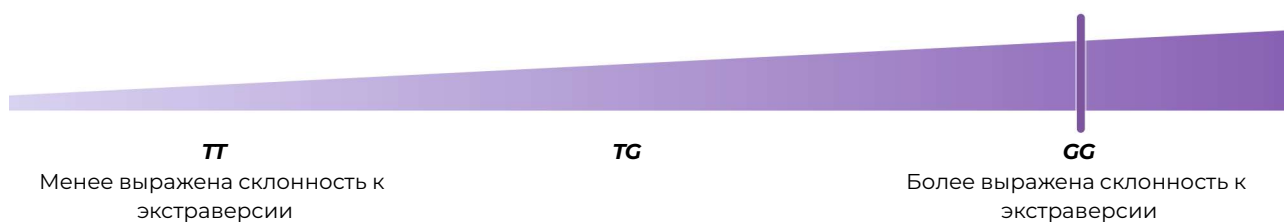
Ваш генотип

rs644148

GG

ЗАКЛЮЧЕНИЕ:

Согласно Вашему генотипу, у Вас более выражена склонность к проявлению экстраверсии в поведении.



ЦИРКАДНЫЕ РИТМЫ



В данном разделе представлены генетические варианты, обуславливающее раннее пробуждение и суточную активность. Эти характеристики позволяют определить, Ваш хронотип «жаворонок» или «сова», что можно учитывать при организации работы и укреплении здоровья как на индивидуальном уровне, так и при планировании рабочего графика.

Общая продолжительность сна

ИССЛЕДУЕМЫЙ ГЕН: *ARNTL*



Аллель А связана с большей продолжительностью ночного сна.

Ген

ARNTL

Исследуемый полиморфизм

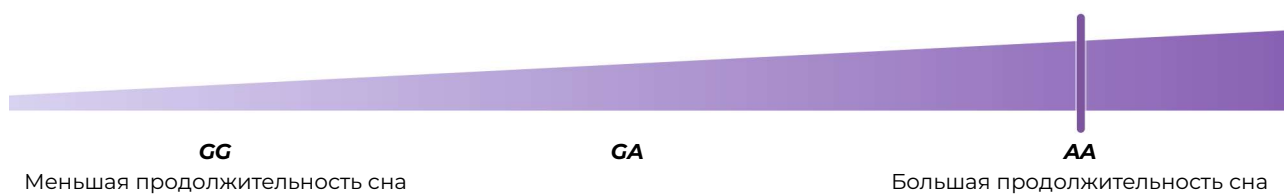
rs10766071

Ваш генотип

AA

ЗАКЛЮЧЕНИЕ:

Согласно Вашему генотипу, Вы склонны к более длительной продолжительности сна.



Суточная активность

ИССЛЕДУЕМЫЙ ГЕН: **CLOCK**

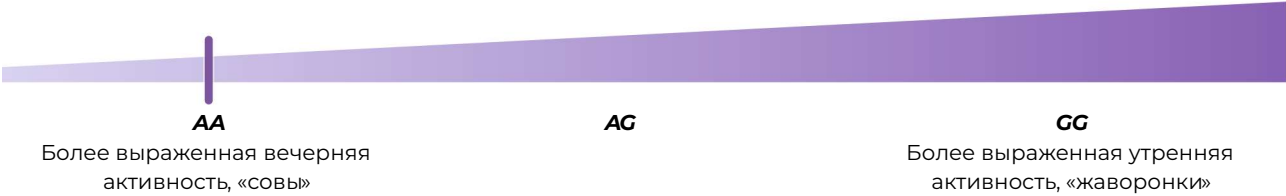


Аллель А связан с выраженной вечерней активностью, что способствует наилучшей адаптации для работы в вечернее и ночное время.

Ген	Исследуемый полиморфизм	Ваш генотип
CLOCK	rs1801260	AA

ЗАКЛЮЧЕНИЕ:

Согласно Вашему генотипу, для Вас характерна вечерняя активность и наибольшая работоспособность во второй половине дня.



ДОЛГОЖИТЕЛЬНОСТЬ



Вероятность дожить до 100 лет

ИССЛЕДУЕМЫЙ ГЕН: **FOXO3**

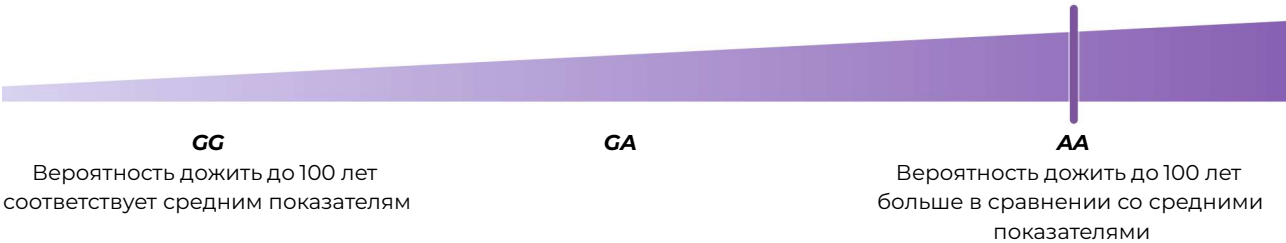


Аллель А связан с увеличением шансов дожить до 100 лет в 1,5 раза.

Ген	Исследуемый полиморфизм	Ваш генотип
FOXO3	rs2802288	AA

ЗАКЛЮЧЕНИЕ:

Согласно Вашему генотипу, у Вас есть предрасположенность к долгожительству.



Снижение когнитивных способностей с возрастом

ИССЛЕДУЕМЫЙ ГЕН: **SIRT1**

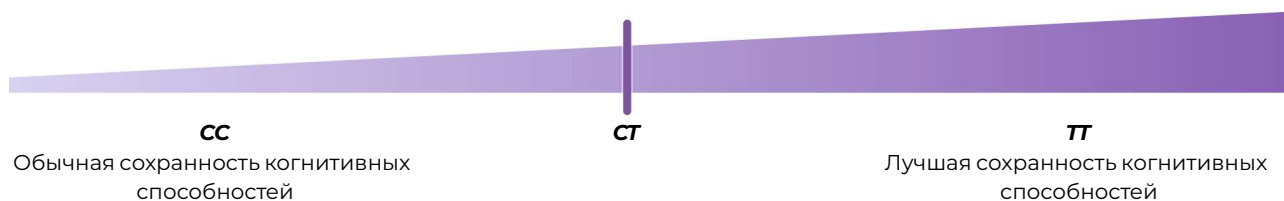


Аллель Т связан с лучшим сохранением когнитивных способностей с возрастом. Термин «когнитивные способности» объединяет процессы высшей психической функции, включая способность к мышлению, ориентации в пространстве и времени, способность к обучению, способность рассуждать, а также способность удерживать и воспроизводить информацию, то есть память.

Ген	Исследуемый полиморфизм	Ваш генотип
SIRT1	rs3758391	СТ

ЗАКЛЮЧЕНИЕ:

Согласно Вашему генотипу, Вы склонны к сохранению когнитивных способностей с возрастом.





МУЗЫКАЛЬНЫЕ СПОСОБНОСТИ

Способность к музыке

ИССЛЕДУЕМЫЙ ГЕН: *LINC02238*



Аллель А связан с большими музыкальными способностями.

Ген

LINC02238

Исследуемый полиморфизм

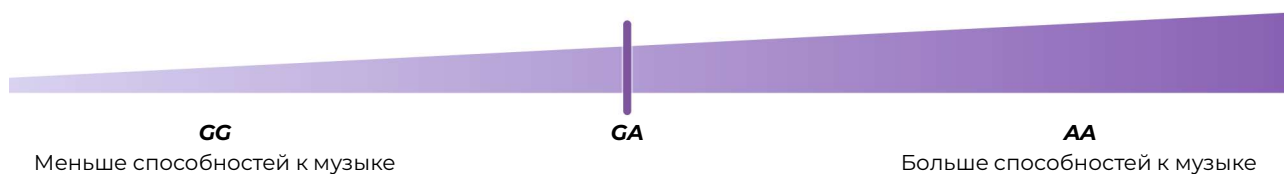
rs4630083

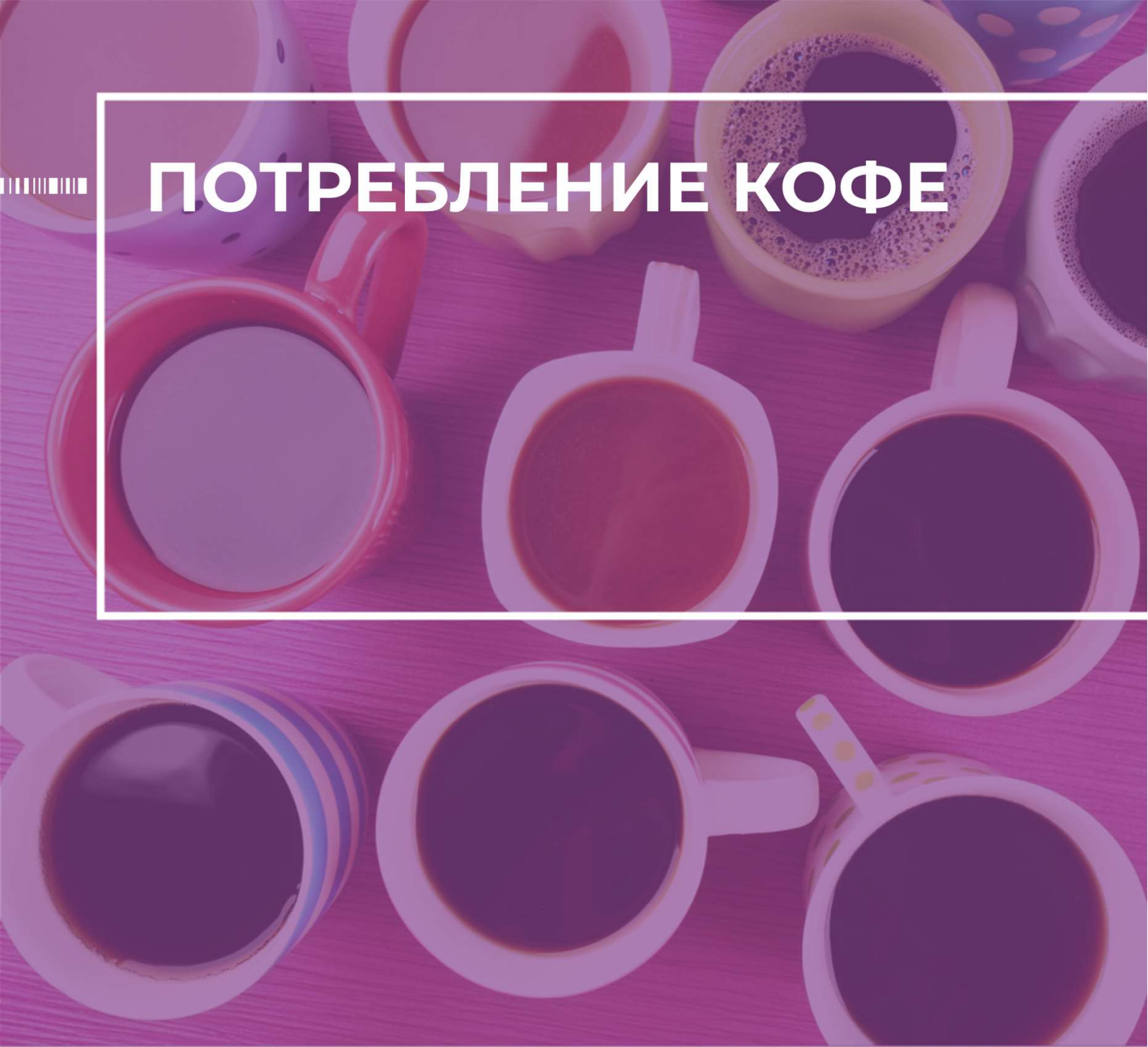
Ваш генотип

GA

ЗАКЛЮЧЕНИЕ:

Согласно Вашему генотипу, у Вас есть предрасположенность к развитию музыкальных способностей.





ПОТРЕБЛЕНИЕ КОФЕ

Число чашек кофе

ИССЛЕДУЕМЫЙ ГЕН: **CYP1A2**

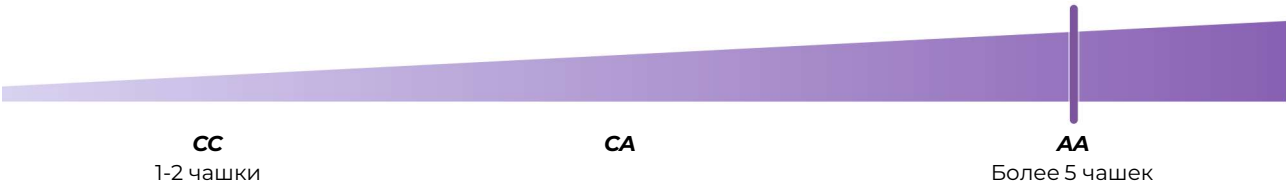


В зависимости от скорости метаболизма кофеина люди могут по-разному на него реагировать. Лица с медленным метаболизмом кофеина ощущают симптомы передозировки (бессонница, дрожь в руках и учащенное сердцебиение) даже после небольшого количества кофе. Для этих людей требуется вдвое больше времени для метаболизма кофеина. Лица с обычным метаболизмом кофеина могут выпивать до 5 чашек кофе и не чувствовать неприятные эффекты кофеина. Лица с быстрым метаболизмом кофеина способны выпивать больше 5 чашек (но это не рекомендуется) без каких-либо неприятных ощущений.

Ген	Исследуемый полиморфизм	Ваш генотип
CYP1A2	rs762551	AA

ЗАКЛЮЧЕНИЕ:

Согласно Вашему генотипу, Вы можете выпивать более 5 чашек кофе в день без ощущения неприятных эффектов кофеина.





ПОХМЕЛЬЕ

Алкогольные напитки – напитки, содержащие этанол. В организме алкоголь расщепляется при помощи фермента алкогольдегидрогеназы с образованием ацетальдегида, который вызывает неприятные ощущения после потребления алкоголя - похмелье.



Ген

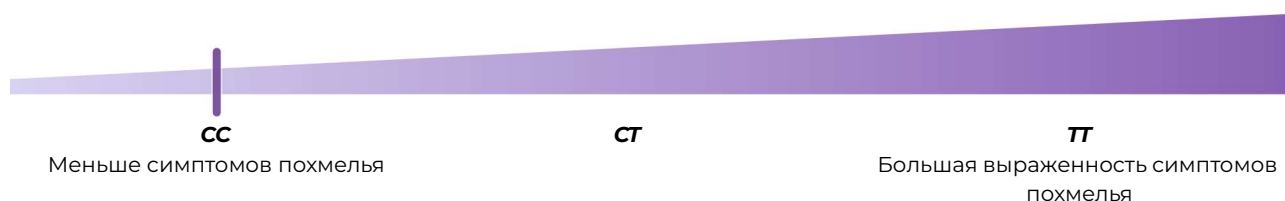
Исследуемый полиморфизм

rs1229984

Ваш генотип

CC

Согласно Вашему генотипу, у Вас сниженная скорость метаболизма алкоголя и меньшая выраженность симптомов похмелья после приема алкоголя.





ВКУСОВЫЕ ПРЕДПОЧТЕНИЯ



Предпочтение сладкого перекуса

Здоровые перекусы могут утолить голод и уберечь Вас от дополнительных порций при следующем приеме пищи, что может снизить общее количество ежедневно потребляемых калорий. При этом сладкий перекус способен незаметно увеличивать калорийность пищи. Как правило, сладкие перекусы содержат «пустые» калории, то есть не содержат полезных витаминов и минералов.

ИССЛЕДУЕМЫЙ ГЕН: *FGF21*

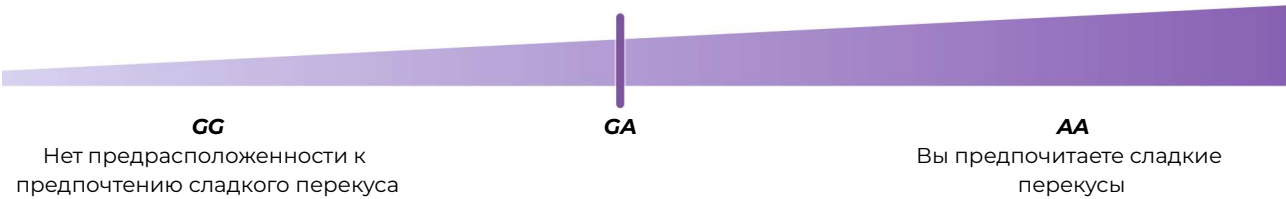


Ген *FGF21* кодирует одноименный белок FGF21, который подавляет чувство удовольствия при поедании сладкого. При употреблении сладкой пищи в головном мозге формируется сигнал об удовольствии, который стимулирует и "поощряет" потребление сладкого. Считается, что белок FGF21 высвобождается для подавления этого стимула.

Ген	Исследуемый полиморфизм	Ваш генотип
<i>FGF21</i>	rs838133	GA

ЗАКЛЮЧЕНИЕ:

У Вас выявлена генетически обусловленная склонность к предпочтению сладкого перекуса. Контролировать приемы пищи и перекусы поможет пищевой дневник.



Тяга к жирному

Жир является хорошим источником энергии и незаменимых жирных кислот, также он облегчает всасывание жирорастворимых витаминов. Однако слишком высокое потребление жира может приводить к болезням сердца и способствовать набору лишнего веса.

Хотя разовое потребление жирных продуктов является абсолютно нормальным, убедитесь, что это не стало привычкой.

Для вас важно не превышать общие рекомендации по ежедневному потреблению жиров.

Рекомендуемая суточная потребность в жирах должна составлять 25-35%.

Убедитесь, что ваша диета полна «хороших» (моновенасыщенных и полиненасыщенных) жиров и следите за потреблением «плохих» (насыщенных) жиров.

Если вы не вегетарианец, по возможности замените мясо на жирную рыбу с высоким содержанием насыщенных жиров (лосось, скумбрия, тунец).

Включите продукты с высоким содержанием полиненасыщенных и моновенасыщенных жиров, такие как авокадо, орехи и оливковое масло.

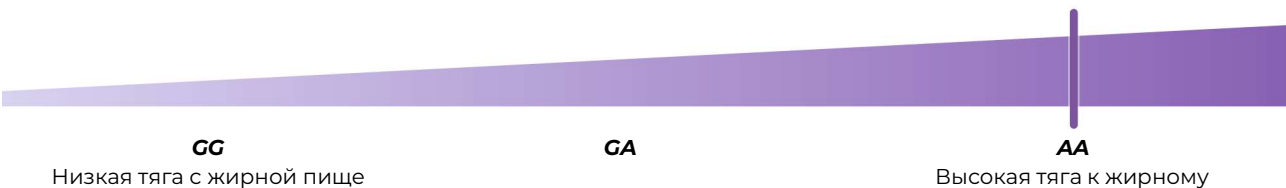
ИССЛЕДУЕМЫЙ ГЕН: CD36



Ген	Исследуемый полиморфизм	Ваш генотип
CD36	rs1761667	AA

ЗАКЛЮЧЕНИЕ:

У Вас выявлена генетически обусловленная склонность к предпочтению жирной пищи. Контролировать количество потребляемой жирной пищи поможет пищевой дневник.



Чувствительность к горькому вкусу

Это общеизвестный факт, что потребление фруктов и овощей обеспечивает человека многими питательными веществами.

Фрукты и овощи снижают риск развития болезней сердца, инсульта и некоторых видов рака. Также достаточное потребление овощей и фруктов помогает управлять весом.

Некоторые овощи обладают специфическим горьким вкусом - и люди с особым восприятием могут избегать потребления овощей.

Продукты с горьким вкусом:

- брокколи;
- редис;
- грейпфрут;
- хурма;
- соя.

ИССЛЕДУЕМЫЙ ГЕН: *TAS2R38*

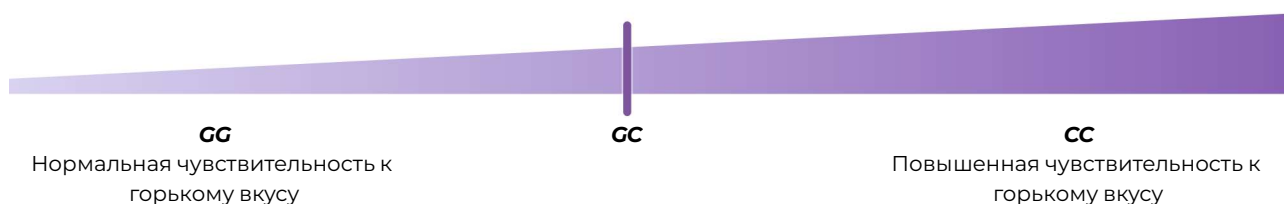


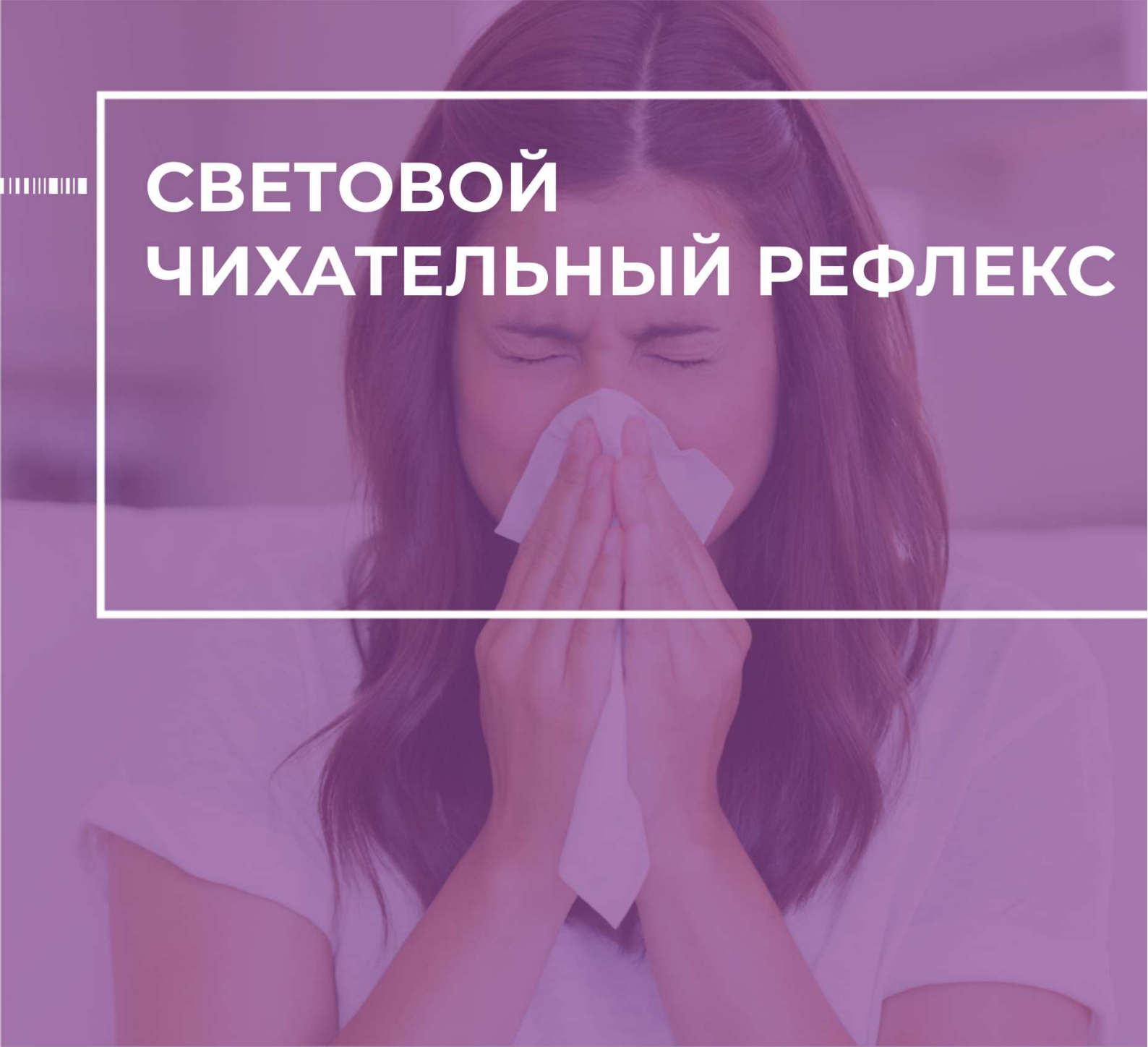
Ген *TAS2R38* кодирует рецепторы к горькому. Некоторые мутации в гене *TAS2R38* повышают чувствительность к горькому вкусу, что приводит к исключению горьких продуктов из рациона.

Ген	Исследуемый полиморфизм	Ваш генотип
TAS2R38	rs713598	GC

ЗАКЛЮЧЕНИЕ:

У Вас генетически обусловленная повышенная чувствительность к горькому вкусу, что может способствовать частичному отказу от употребления овощей. При помощи пищевого дневника Вы можете проверить, присутствует ли в Вашем рационе достаточное количество овощей. Составить сбалансированный рацион Вам поможет врач-диетолог.



A woman with long brown hair is shown from the chest up, wearing a white t-shirt. She is holding a white tissue to her nose with both hands and is sneezing, with her eyes closed. The background is a soft, out-of-focus indoor setting. The entire image has a light purple overlay.

СВЕТОВОЙ ЧИХАТЕЛЬНЫЙ РЕФЛЕКС

Световой чихательный рефлекс

ИССЛЕДУЕМЫЙ ГЕН:



Аллель С повышает вероятность проявления светового чихательного рефлекса. Световой чихательный рефлекс («чихание на солнце») возникает при раздражении сетчатки глаза яркими солнечными лучами. Имеет аутосомно-доминантный тип наследования.

Ген

Исследуемый полиморфизм

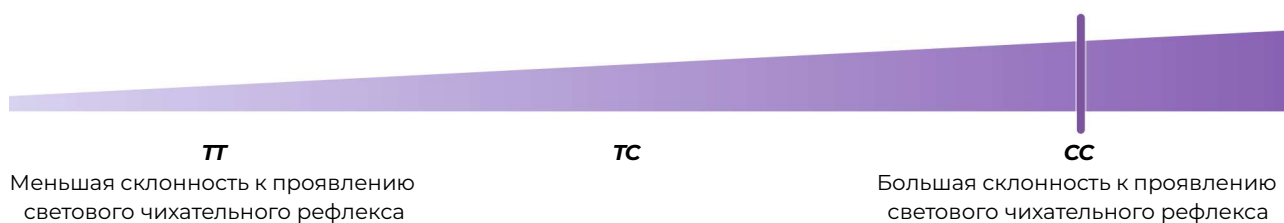
Ваш генотип

rs10427255

CC

ЗАКЛЮЧЕНИЕ:

Согласно Вашему генотипу, Вы склонны к световому чихательному рефлексу при воздействии ярких солнечных лучей.



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 H7 митохондриальной ДНК, маркеры-мутации: 4793C

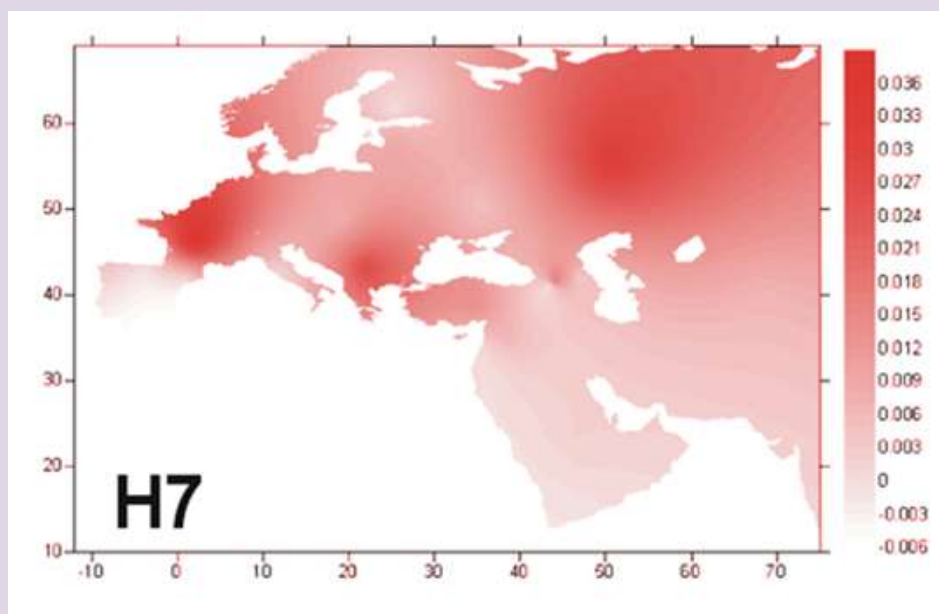
Это означает, что данный вариант передался Вам от матери, а ей от Вашей бабушки по материнской линии и тд.

РАСПРОСТРАНЕНИЕ

Гаплогруппа H является наиболее распространенной и самой разнообразной митохондриальной линией в Европе – к ней относится более половины современного населения Северо-Западной Европы. По мере удаления от этого региона частота H постепенно снижается. Ее можно было бы назвать типично «европейской» гаплогруппой, но она встречается и в Юго-Западной Азии (19%), на Кавказе и в Персидском заливе (до 20%), Северной Африке (15%), в Южной и Северной Азии (до 3%). Крайне редко ее можно обнаружить в Восточной Азии. В популяциях русских частота H варьирует в широких пределах: 50% в Архангельской области, 35-40% у южных русских. В Волго-Уральском регионе также отмечены высокие частоты у татар (42%), коми (35%), марийцев (31%), чувашей (28%), удмуртов (24%). На Кавказе данный вариант не превышает 20%, в коренных популяциях Сибири и Дальнего Востоке – 3%.

Гаплогруппа H зародилась примерно 16100 лет назад, предположительно, в Западной Азии. В Европу она проникла уже гораздо позже по мере прироста населения: именно здесь обнаруживаются более молодые субклады внутри H.

Из множества дочерних вариантов внутри гаплогруппы H от своих предков по материнской линии Вы унаследовали субгаплогруппу H7. Вероятнее всего, она зародилась в Западной Азии около 10000 лет назад, затем вместе с миграциями ее носители проникли на территорию Европы. Гаплогруппа H7 встречается в основном в Западной Азии и на Кавказе, в Центральной Азии, а также в Европе преимущественно среди балто-славянских народов.



Цветом обозначена частота распространения гаплогруппы H7. Светлыми тонами показаны минимальные значения, красными – максимальные (см. шкалу в левом углу) [Alvarez-Iglesias et al., 2009].

**РЕГИОН ВОЗНИКНОВЕНИЯ:**

Западная Азия

**ВРЕМЯ ВОЗНИКНОВЕНИЯ:**

10000 лет назад (по данным YFull.com)

**Палеогенетика:**

Варианты H7a1 обнаружен в захоронениях Карпатского бассейна 10-11 вв. Вариант H7a1 выявлена у представителя археологического комплекса в Смоленской Области (X – XI вв.) и в захоронениях Карпатского бассейна (X – XI вв.). H7 выявлен у представителя бронзового века из территории современной Словении возрастом около 2800 лет.

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:	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