



Лабораторная служба Хеликс
Контакт-центр: 8 (812) 309 12 21, 8 800 700 03 03
Информация в интернете: www.helix.ru
Лицензия: ЛО-66-01-005901 от 05.04.19 г.
Код в реестре внешнего контроля качества:
EQAS: 8659; RIQAS: 272731; ФСВОК: 5871

Хеликс – единственная лаборатория в СНГ, сертифицированная по международным стандартам качества:



ISO 9001:2015



ЗАКАЗ №:

ЗАРЕГИСТРИРОВАН:

ЗАКАЗЧИК:

Место взятия биоматериала:

Договор:

ПАЦИЕНТ: Фамилия:

Имя:

Отчество:

Пол:

Возраст:

Образец №:

Вид материала: Буккальный (щечный) эпителий

Дата и время взятия образца:

Валидация (врач):

Название/показатель	Результат	Референсные значения *
Генетический паспорт Атлас Метод и оборудование: Генотипирование на ДНК-микрочипах (технология illumina)		
Результат	Выполнено. Отдельный бланк.	

* - Референсные значения приводятся с учетом возраста, пола, фазы менструального цикла, срока беременности.

Интерпретацию полученных результатов проводит врач в совокупности с данными анамнеза, клиническими данными и результатами других диагностических исследований.

Отчет создан:

Заведующая лабораторией: _____ /И.И. Скибо/





Лабораторная служба Хеликс
8 800 700 03 03, www.helix.ru

Отчет о результатах генетического теста Атлас



Исходные данные

Имя

Номер баркода

Acession #

Источник биоматериала

Specimen source

Буккальный соскоб

Buccal swab

Дата получения био образца

Sample reception date

Метод исследования

Test performed/method

ДНК-микрочип

Micro-array genotyping

Дата составления отчета

Report date

Оглавление отчета

Ликбез	4	
Краткий отчет	8	
Здоровье	18	
• Многофакторные заболевания	20	
• Наследственные заболевания	112	
Питание	132	
• Витамины и минералы	134	
• Пищевое поведение	152	
• Пищевая непереносимость	156	
Спорт	163	
• Физиология и метаболизм	165	
• Спортивные риски	175	
Другие признаки	180	
Происхождение	225	
• Ваш популяционный состав	227	
• География предков	230	
Научная литература	233	

Ликбез



Человек

12 систем органов и тканей

Человеческое тело состоит из 12 систем органов и тканей, которые вместе обеспечивают нормальное функционирование всего организма.



Орган

20 внутренних органов

У человека насчитывается около 20 внутренних органов. Каждый из органов выполняет определенную уникальную функцию. Органы могут иметь полость (как желудок) или регулярно сокращаться (как сердце).



Ткань

4 типа тканей и более сотни разновидностей

Органы состоят из тканей. Все ткани человека делятся на 4 типа. Определенное сочетание этих тканей дает возможность органам нашего тела выполнять необходимые функции.



Клетка

около 100 трлн клеток

Все ткани человеческого тела состоят из клеток. Клетки могут сильно отличаться друг от друга. Например, нервные клетки способны передавать электрический импульс, а клетки кожи имеют высокую устойчивость к внешним воздействиям. Все разнообразие в строении и функциях клеток определяется молекулой ДНК. Всего в теле здорового человека насчитывается около 100 триллионов клеток.



Ядро

объем ядра составляет 10% от объема клетки

Почти у каждой клетки есть «центр управления» – ядро. В ядре находится та самая молекула ДНК, которая отвечает за все происходящее в нашем теле.



Хромосома

46 хромосом почти в каждой клетке

Молекулы ДНК упакованы в ядрах клеток в виде хромосом. В норме у человека в каждом ядре содержится 23 пары хромосом, включая одну пару половых хромосом (X и Y). Комбинация XX определяет женский пол, а XY – мужской.



ДНК

нить ДНК имеет длину около 2 метров

ДНК – большая молекула, обеспечивающая хранение и передачу из поколения в поколение наследственной информации. Вся информация, содержащаяся в ДНК, «записана» четырьмя химическими соединениями, обозначаемыми буквами А, Т, Г и Ц. ДНК человека содержит в себе около 3,2 миллиардов «букв». Это как тысяча книг размером с «Войну и мир».



Ген

более 20 тысяч генов

Ген – это участок молекулы ДНК, который содержит инструкции для функционирования клеток и всего организма. Всего в геноме человека более 20 тысяч генов.



Вариант гена

известно более 30 млн генетических вариантов

Несмотря на то, что одни и те же гены есть у каждого человека, они у всех немного отличаются. Такие отличия называются вариантами гена. Бывает так, что в одном и том же месте гена у одного человека стоит буква Т, а у другого – Ц. Это похоже на замену буквы в слове, например, слова "мама" и "рама" отличаются по смыслу, хотя произошла замена всего одной буквы. Таких вариантов генов на сегодняшний день известно около 30 миллионов. Среди них можно выделить несколько тысяч наиболее изученных вариантов. Именно их мы исследовали в вашей ДНК.

Что такое риски распространенных заболеваний?

Когда речь идет о распространенных заболеваниях, говорят о риске развития той или иной болезни. К примеру, средний риск заболеть артериальной гипертензией составляет 40% для всех людей. Индивидуальный же риск заболеть немного отличается от среднего по популяции из-за уникального набора изменений в ДНК у каждого из нас.

Варианты генов, связанные с риском развития заболевания так и называются — генетические факторы риска. Кроме них для распространенных заболеваний действуют еще и внешние факторы, к которым относится образ жизни и экология. Поэтому распространенные заболевания еще называют многофакторными или комплексными.

Почему важно знать о рисках?

Высокий риск заболевания не значит, что оно обязательно проявится в будущем, точно также низкий риск не гарантирует, что болезнь никогда не возникнет. Информация о генетических рисках болезней может служить поводом для изменения образа жизни для управления рисками. Генетический тест позволяет расставить акценты — на что следует обратить свое внимание и внимание лечащего врача.

Что такое статус носительства наследственных заболеваний?

Известно, что каждый 5–6 ребенок рождается с наследственным заболеванием или пороком развития, которые могут угрожать его жизни, влиять на здоровье и качество жизни.

Что делать, чтобы родился здоровый ребенок?

Когда известен статус носительства родителей – можно осознанно подходить к планированию семьи. Сегодня доступен широкий спектр методов, объединенных термином «вспомогательные репродуктивные технологии», которые позволяют зачать здорового ребенка даже в том случае, когда оба родителя являются носителями наследственного заболевания.

Краткий отчет

В этом разделе кратко изложены результаты вашего генетического теста. Более подробная информация в приложении к отчету.





Кожа, волосы и ногти

Кожа — самый большой по площади орган, который покрывает всё тело. Она защищает от внешних воздействий и инфекций, участвует в дыхании, терморегуляции и обменных процессах, передает в мозг тактильную информацию.

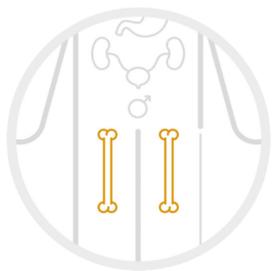
Кожа и её производные, волосы и ногти, отражают общее состояние здоровья. Уровень кальция, витамина D и железа влияет на ломкость волос и ногтей, некоторые заболевания могут проявляться в виде сыпи, сухости, пятен или язв на коже.

Ваши результаты:

По результатам генетического теста у вас обнаружены повышенные риски следующих распространенных заболеваний:

- Риск развития псориаза
- Риск развития меланомы

У вас не выявлено наследственных заболеваний кожи, волос и ногтей.



Опорно-двигательная система

Механика движений человека возможна благодаря костно-мышечной системе. Скелет поддерживает организм и защищает внутренние органы. Мышцы отвечают за способность двигаться и дышать. Заболевания опорно-двигательного аппарата снижают подвижность и качество жизни.

Ваши результаты:

По результатам генетического теста у вас обнаружены повышенные риски следующих распространенных заболеваний:

- Риск развития контрактуры Дюпюитрена

У вас не выявлено наследственных заболеваний опорно-двигательной системы.



Нервная система

Нервная система отвечает за согласованную деятельность внутренних органов и головного мозга и обеспечивает связь организма с окружающей средой. Благодаря нервной системе мы реагируем на раздражители, распознаем тепло или боль, переживаем эмоции и анализируем свои чувства. Заболевания нервной системы отражаются на состоянии всего организма.

Ваши результаты:

По результатам генетического теста у вас обнаружены повышенные риски следующих распространенных заболеваний:

- Риск развития аневризмы сосудов головного мозга
- Риск развития эпилепсии

У вас не выявлено наследственных заболеваний нервной системы.



Сердечно-сосудистая система

Сердечно-сосудистая система обеспечивает циркуляцию крови. Благодаря этому к тканям и органам поступают питательные вещества и кислород, а продукты жизнедеятельности, такие как углекислый газ, выводятся из организма. Лишняя жидкость отливает от органов и тканей по сосудам лимфатической системы. От слаженной работы сердца и сосудов зависит функционирование всего организма, поэтому нельзя рассматривать заболевания сосудов отдельно от заболеваний сердца.

Ваши результаты:

По результатам генетического теста у вас обнаружены повышенные риски следующих распространенных заболеваний:

- Риск развития артериальной гипертензии
- Риск развития тромбоза глубоких вен и тромбоза легочной артерии

У вас не выявлено наследственных заболеваний сердечно-сосудистой системы.



Органы чувств

С помощью органов чувств — глаз, носа, ушей, языка и кожи — центральная нервная система получает информацию об окружающем мире и отправляет сигналы другим органам и системам. Нарушение работы органов чувств может привести к неправильным реакциям организма на внешние раздражители.

Ваши результаты:

По результатам генетического теста у вас обнаружены повышенные риски следующих распространенных заболеваний:

- Риск развития возрастной макулярной дегенерации
- Риск развития закрытоугольной глаукомы

У вас не выявлено наследственных заболеваний органов чувств.



Эндокринная система и метаболизм

Эндокринная система регулирует работу всех внутренних органов: синтезирует гормоны, которые затем попадают в кровь, переносят сигналы и отдают команды другим органам. Это может быть сокращение сосудов или ускорение сердцебиений. Любой сбой в работе эндокринной системы отражается на общем состоянии здоровья человека. Обмен веществ – совокупность процессов разрушения и создания элементов. К метаболизму относят всасывание, транспорт и выведение веществ. Заболевания, связанные с нарушением метаболизма, затрагивают один или несколько перечисленных процессов.

Ваши результаты:

По результатам генетического теста у вас обнаружены повышенные риски следующих распространенных заболеваний:

- Риск развития андрогенной алопеции
- Риск развития сахарного диабета 1 типа

У вас не выявлено наследственных заболеваний эндокринной системы и метаболизма.



Пищеварительная система

Нормальная работа организма напрямую зависит от регулярного поступления питательных веществ. Органы и железы пищеварительной системы отвечают за переваривание пищи, всасывание полезных веществ и выведение ненужных продуктов. Нарушение работы любого органа отразится на функционировании всей системы.

Ваши результаты:

По результатам генетического теста у вас обнаружены повышенные риски следующих распространенных заболеваний:

- Риск развития желчно-каменной болезни
- Риск развития первичного билиарного холангита

У вас не выявлено наследственных заболеваний пищеварительной системы.



Кроветворная система

Органы кроветворной системы отвечают за постоянный состав крови. Костный мозг, лимфатические узлы и селезёнка синтезируют новые кровяные клетки и обеспечивают нормальное количество эритроцитов, лейкоцитов и тромбоцитов. Нарушения работы кроветворной системы приводят к заболеваниям крови, которые влияют на весь организм.

Ваши результаты:

По результатам генетического теста у вас обнаружены повышенные риски следующих распространенных заболеваний:

- Риск развития синдрома Шегрена

У вас не выявлено наследственных заболеваний кроветворной системы.



Дыхательная система

Дыхательная система позволяет дышать: обеспечивает газообмен между вдыхаемым атмосферным воздухом и кровью, которая циркулирует по малому кругу кровообращения. Заболевания органов дыхательной системы серьезно снижают качество жизни.

Ваши результаты:

По результатам генетического теста у вас обнаружены повышенные риски следующих распространенных заболеваний:

- Риск развития хронической обструктивной болезни легких

У вас не выявлено наследственных заболеваний дыхательной системы.

Здоровье

В этом разделе собрана информация о следующих особенностях вашего здоровья: индивидуальная реакция на лекарства, оценка предрасположенности к распространенным заболеваниям и оценка статуса носительства наследственных заболеваний.





Какая роль отведена генетике в вашем здоровье?

Информация в вашей ДНК напрямую связана со здоровьем. Именно изменения в ДНК определяют будете ли вы носителем наследственного заболевания с риском передачи его потомству и будет ли у вас генетическое заболевание, о котором вы еще пока не успели узнать. Изменения в ДНК также определяют предрасположенности к различным многофакторным болезням.

Реализация генетической информации связана с действием таких факторов, как наш образ жизни, привычки питания, уровень физической активности, экологическая ситуация. Высокими рисками многих заболеваний можно эффективно управлять, меняя образ жизни. В этом отчете мы максимально понятно изложили рекомендации ведущих мировых руководств по управлению рисками тех многофакторных заболеваний, для которых такие рекомендации были составлены.

Многофакторные заболевания



Многофакторные заболевания

На развитие распространенных заболеваний влияет не только генетика, но другие факторы, не связанные с ней. Поэтому эти заболевания получили название «многофакторные».

В отличие от наследственных заболеваний, многофакторные, как правило, развиваются в результате действия внешних факторов, среди которых важную роль играет образ жизни. Причем влияние внешних факторов может быть настолько выражено, что заболевание развивается без какой-либо генетической предрасположенности.

Риск развития таких заболеваний необходимо рассчитывать с учетом генетических и внешних факторов.

Риски всех исследованных заболеваний

Высокий риск

Название	Ваш риск	Средний риск	Относительный риск	Сравнение со средним
Артериальная гипертензия	74.54%	30%	2.48x	+44.54%
Псориаз	17.16%	1.82%	9.45x	+15.34%
Контрактура Дюпюитрена	28.81%	15.9%	1.81x	+12.91%
Андрогенная алопеция	53.62%	44.9%	1.19x	+8.72%
Хроническая обструктивная болезнь легких	19.7%	13.7%	1.44x	+6%
Возрастная макулярная дегенерация	3.17%	1.03%	3.07x	+2.14%
Желчнокаменная болезнь	7.62%	6.7%	1.14x	+0.92%
Меланома	3.8%	3%	1.27x	+0.8%
Аневризма сосудов головного мозга	2.1%	1.57%	1.34x	+0.53%
Синдром Шегрена	1.55%	1.28%	1.22x	+0.28%
Закротоугольная глаукома	0.56%	0.4%	1.41x	+0.16%
Эпилепсия	0.63%	0.51%	1.23x	+0.12%
Тромбоз глубоких вен и тромбоэмболия легочной артерии	0.18%	0.1%	1.7x	+0.072%
Сахарный диабет 1 типа	0.45%	0.4%	1.12x	+0.049%
Первичный билиарный холангит	0.015%	0.012%	1.23x	+< 0.01%

Средний риск

Название	Ваш риск	Средний риск	Относительный риск	Сравнение со средним
Остеоартроз	6.83%	6.5%	1.05x	+0.33%
Эссенциальный тремор	0.72%	0.4%	1.8x	+0.32%
Остеопороз	4.4%	4.3%	1.02x	+0.097%

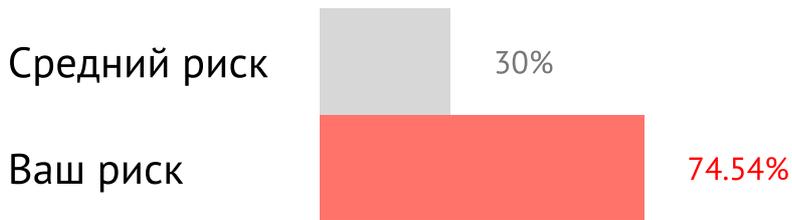
Название	Ваш риск	Средний риск	Относительный риск	Сравнение со средним
Очаговое облысение	1.51%	1.41%	1.07x	+0.096%
Гипотиреоз	0.97%	0.9%	1.08x	+0.073%
Болезнь периферических артерий	1.61%	1.56%	1.03x	+0.048%
Тиреодит Хашимото	0.57%	0.53%	1.07x	+0.037%
Системная красная волчанка	0.065%	0.045%	1.45x	+0.02%
Болезнь Крона	0.13%	0.11%	1.13x	+0.015%
Колоректальный рак	0.17%	0.17%	1.02x	+< 0.01%
Первичный склерозирующий холангит	0.023%	0.024%	0.96x	> -0.01%
Болезнь Бехчета	0.0034%	0.0052%	0.66x	> -0.01%
Синдром слабости синусового узла	0.026%	0.03%	0.86x	> -0.01%
Кератоконус	0.052%	0.086%	0.6x	-0.034%
Ревматоидный артрит	0.35%	0.46%	0.76x	-0.11%
Витилиго	1.87%	2%	0.94x	-0.13%
Болезнь Альцгеймера	4.77%	4.9%	0.97x	-0.13%
Отосклероз	2%	2.5%	0.8x	-0.5%
Аневризма брюшного отдела аорты	3.34%	3.9%	0.86x	-0.56%
Розацеа	3.18%	6%	0.53x	-2.82%
Базальноклеточный рак кожи	29.65%	36%	0.82x	-6.35%

Низкий риск

Название	Ваш риск	Средний риск	Относительный риск	Сравнение со средним
Менингиома	0.0036%	0.005%	0.73x	> -0.01%
Рак щитовидной железы	0.022%	0.033%	0.66x	-0.011%
Системная склеродермия	0.0036%	0.025%	0.14x	-0.021%
Саркоидоз	0.15%	0.18%	0.84x	-0.028%

Название	Ваш риск	Средний риск	Относительный риск	Сравнение со средним
Язвенный колит	0.11%	0.17%	0.64x	-0.062%
Рак предстательной железы	0.36%	0.44%	0.8x	-0.087%
Обыкновенные угри (тяжелая форма)	0.73%	1%	0.73x	-0.27%
Болезнь Паркинсона	1.2%	1.54%	0.78x	-0.34%
Открытоугольная глаукома	1.39%	1.97%	0.7x	-0.58%
Пищевод Барретта	0.31%	0.9%	0.35x	-0.59%
Бронхиальная астма	4.5%	5.1%	0.88x	-0.6%
Фибрилляция предсердий	2.46%	3.4%	0.72x	-0.94%
Подагра	2.64%	3.97%	0.67x	-1.33%
Сахарный диабет 2 типа	4.66%	6.25%	0.75x	-1.59%
Мочекаменная болезнь	3.66%	5.5%	0.67x	-1.84%
Ишемическая болезнь сердца	4.23%	6.5%	0.65x	-2.27%
Варикозное расширение вен	23.07%	27.8%	0.83x	-4.73%
Мигрень	0.62%	7.6%	0.081x	-6.98%
Ожирение	30.77%	37.9%	0.81x	-7.13%
Атопический дерматит	1.83%	10.6%	0.17x	-8.77%

Артериальная гипертензия



Артериальная гипертензия распространена среди людей старше 65 лет и охватывает 40–50 % населения. Мужчины более предрасположены к артериальной гипертензии. Средний риск развития заболевания для мужского пола составляет 30%, а для женщин – 28,1%.

Заболевание возникает из-за частого напряжения, спазмов и сужения сосудов, в результате которых движение крови замедляется, а сердце вынуждено повышать давление, чтобы обеспечить нормальный кровоток. Первыми симптомами становятся головные боли, нарушения сна, повышенная раздражительность, неприятные ощущения в области груди и учащенное сердцебиение. Они могут сопровождаться головокружением, шумом в ушах, тошнотой и рвотой.

По мере прогрессирования болезни появляется одышка, иногда – приступы удушья. Для лечения сначала рекомендуют немедикаментозную терапию, и если она не помогает, назначают лекарственные препараты.

Генетические факторы риска артериальной гипертензии

Варианты, повышающие риск

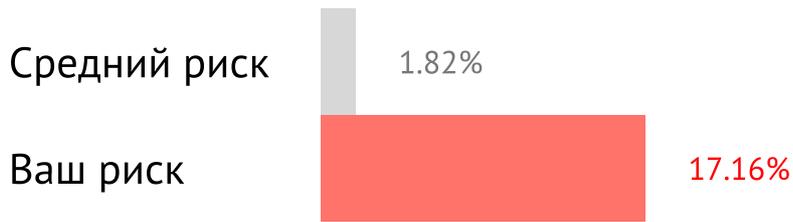
Ген	Вариант	Генотип	Вклад
CNNM2	rs11191548	T/T	5.16%
SLC39A8	rs13107325	C/C	5.03%
CABCOC01	rs4590817	G/G	3.48%
APOE	rs7412	C/C	3.44%
ADCY3	rs55701159	T/T	2.82%
-	rs76326501	A/A	2.81%
FBN1	rs1036477	A/A	2.43%
ATP2B1	rs17249754	G/G	2.29%
SUGCT	rs76206723	G/G	2.29%
-	rs3132510	T/T	2.27%
PLCB1,LOC105372521	rs6108168	C/C	2.25%
-	rs12917707	G/G	1.86%
HIPK2	rs1011018	G/G	1.67%

Варианты, снижающие риск

Ген	Вариант	Генотип	Вклад
NOS3	rs3918226	C/C	-3.12%
ZNF831	rs6015450	A/A	-2.52%
-	rs16998073	A/T	-1.64%
SVEP1	rs7847526	T/T	-0.99%
-	rs2760061	T/T	-0.98%
-	rs1800629	G/G	-0.92%
-	rs10826995	T/T	-0.86%
LOC102724965,P RKCE	rs687914	G/G	-0.79%
ITIH1	rs2302417	T/T	-0.71%
-	rs2107595	G/G	-0.61%
-	rs9859176	C/C	-0.61%
EBF1	rs62385385	T/T	-0.59%
LOC101060064	rs7132012	G/G	-0.58%

SH2B3	rs3184504	T/T	1.6%	LOC107986598	rs9472135	C/C	-0.58%
-	rs67330701	C/T	1.44%	ACTBP13	rs36022378	T/T	-0.56%
MMP24-AS1-EDE M2,PROCR	rs867186	A/G	1.24%	FBN2	rs6595838	G/A	-0.54%
CPS1	rs1047891	C/C	1.17%	PDE8A	rs3743157	C/C	-0.51%
MTHFR	rs17367504	A/G	1.14%	MAP4	rs319690	C/C	-0.5%
-	rs60691990	T/T	1.08%	-	rs115245297	T/T	-0.49%
ACOX1	rs2467099	C/C	1.03%	SLC8A1	rs4952611	T/T	-0.45%
CASZ1	rs880315	C/C	0.89%	CRK	rs12941318	T/T	-0.44%
TCF7L2	rs7903146	C/C	0.83%	PDE3A	rs7488780	C/C	-0.41%
CEP68	rs74181299	T/T	0.82%	CDKN2B-AS1	rs1333045	T/C	-0.41%
FES	rs2071382	T/C	0.82%	PLCE1	rs932764	A/G	-0.39%
IRF1-AS1	rs12521868	G/G	0.81%	CASC15	rs6911827	C/T	-0.33%
ARHGAP42	rs633185	C/C	0.77%	LOC105375672	rs2978098	C/C	-0.26%
-	rs6788984	A/G	0.76%	-	rs2494184	T/C	-0.26%
-	rs1887320	A/A	0.76%	PPL	rs12921187	T/G	-0.26%
MMP14	rs17880989	G/G	0.74%	IRAK1BP1,PHIP	rs10943605	G/A	-0.25%
-	rs35444	A/G	0.74%	SWAP70	rs2649044	C/T	-0.24%
ADRB1	rs1801253	C/C	0.71%	MCF2L	rs9549328	C/T	-0.21%
-	rs17477177	C/C	0.69%	ZFAT,ZFAT-AS1	rs894344	A/G	-0.2%
-	rs9827472	C/C	0.68%	MYO9B	rs3745348	C/T	-0.19%
ZNF423	rs10468291	C/C	0.68%	MEIS1	rs2300481	C/T	-0.16%
NME7	rs2179490	G/G	0.65%	TOP3A	rs4925159	G/A	-0.16%
BAG6	rs805303	G/A	0.61%	MUC1	rs4072037	C/C	-0.15%
PRKAG2	rs10254101	T/T	0.58%	TERT	rs10069690	C/C	-0.12%
DNM3	rs12405515	G/G	0.55%	-	rs6993325	C/T	-0.11%
-	rs1173771	G/G	0.55%	SEN2	rs12374077	G/G	-0.11%
CERS5	rs7302981	A/G	0.53%	-	rs2618647	A/G	-0.087%
CSK	rs1378942	C/A	0.51%	RNFT1-DT	rs12453125	G/G	-0.072%
BCL2	rs12454712	T/T	0.46%	SCAI	rs72765298	T/T	-0.053%
LOC105370988	rs12906962	C/C	0.44%				
LOC105378741	rs112557609	A/A	0.43%				
-	rs449789	C/G	0.43%				
FOSL2	rs7562	T/C	0.42%				
FOXC1	rs2745599	A/G	0.41%				
CLN8	rs4875958	A/A	0.38%				
-	rs2898290	T/C	0.36%				
CACNB2	rs12258967	C/G	0.36%				
-	rs62524579	G/A	0.33%				
RAPSN	rs7103648	G/G	0.32%				
LOC283335,TNS 2	rs73099903	C/C	0.27%				
-	rs7178615	G/G	0.26%				
PKHD1	rs13205180	T/T	0.26%				
ZNF101	rs2304130	A/G	0.24%				
LOC105375508	rs13234407	G/A	0.24%				
INPP5A	rs1133400	A/A	0.23%				
NFATC2	rs6021247	A/A	0.23%				
-	rs10922502	G/G	0.19%				
ANO1	rs875106	G/A	0.19%				
-	rs1557765	T/C	0.13%				
CFDP1	rs11643209	G/G	0.11%				
FN1	rs1250259	T/A	0.083%				
CDKAL1	rs9368222	C/C	0.026%				

Псориаз



Псориаз — это хроническое неинфекционное заболевание, поражающее кожу. Встречается примерно у 2% населения. Одинаково распространено среди мужчин и женщин разных возрастных категорий.

Основная причина возникновения псориаза неясна. Существенная роль отводится наследственным факторам. Также подозревается влияние инфекций, алкоголя, стрессов, переохлаждения и механических повреждений кожи.

Наиболее частое проявление псориаза — сухие, красные, приподнятые над поверхностью кожи пятна, которые обычно появляются на разгибательных поверхностях симметричных участков. В зависимости от степени тяжести развития заболевания, в качестве лечения применяют смягчающие средства, а также ультрафиолетовое В- или А-облучение.

Генетические факторы риска псориаза

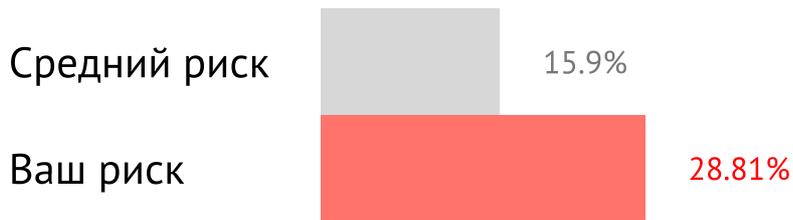
Варианты, повышающие риск

Ген	Вариант	Генотип	Вклад
LINC02571,LOC112267902	rs4406273	A/G	6.38%
-	rs12188300	A/T	2.75%
-	rs4821124	C/C	1.17%
POLI	rs545979	T/T	1.14%
-	rs11121129	A/A	1.13%
NOS2	rs28998802	A/G	0.99%
-	rs10865331	A/A	0.77%
LOC105376214	rs10979182	A/A	0.76%
ETS1	rs3802826	A/A	0.75%
-	rs8016947	G/G	0.7%
RNF114	rs1056198	C/C	0.64%
-	rs4561177	A/A	0.6%
-	rs9988642	T/T	0.53%
LOC112267968	rs2451258	C/T	0.46%
CARD14,SGSH	rs11652075	C/C	0.45%
DDX58	rs11795343	T/T	0.45%
IL13	rs1295685	G/G	0.45%
LOC105371082	rs367569	C/C	0.43%
ZMIZ1	rs1250546	A/A	0.41%
LINC01185	rs62149416	T/T	0.26%
STX1B	rs12445568	C/T	0.16%
KCNH7	rs17716942	T/T	0.14%
STAT2	rs2066819	C/C	0.11%

Варианты, снижающие риск

Ген	Вариант	Генотип	Вклад
-	rs6677595	C/C	-1.73%
-	rs7552167	A/G	-0.88%
RPS6KA4	rs645078	C/C	-0.83%
TNFAIP3	rs582757	T/T	-0.73%
TRAF3IP2-AS1,T RAF3IP2	rs33980500	C/C	-0.54%
TNIP1	rs2233278	G/G	-0.5%
CAVIN1	rs963986	G/G	-0.39%
ELMO1	rs2700987	A/C	-0.26%
EXOC2	rs9504361	A/G	-0.2%
QTRT1	rs892085	A/G	-0.15%
-	rs7536201	C/T	-0.088%

Контрактура Дюпюитрена



Контрактурой Дюпюитрена называют уплотнение и укорочение сухожилий в области кисти, которые приводят к сгибанию и фиксации пальцев в неестественном положении. Случается это в основном с мужчинами среднего возраста. Существует наследственная предрасположенность к этому заболеванию, а также имеет значение хроническая травматизация.

Контрактура Дюпюитрена может поражать любую соединительную ткань организма, но 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. Сначала под кожей появляются небольшие тяжи, происходит уплотнение и образуются узелки.

С развитием заболевания появляются болевые ощущения, кожа ладони покрывается трещинками, снижается чувствительность. При тяжелом течении болезни развивается полная неподвижность одного или двух пальцев (анкилоз). Выделяются два направления лечения: консервативное и хирургическое.

Генетические факторы риска контрактуры Дюпюитрена

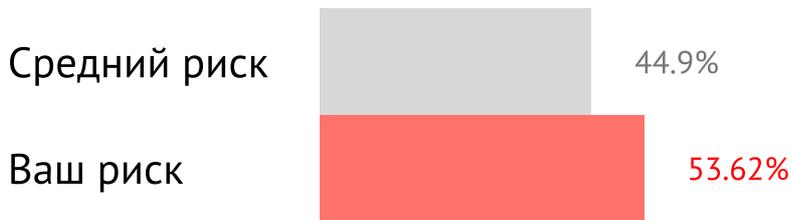
Варианты, повышающие риск

Ген	Вариант	Генотип	Вклад
ITGA11	rs2306022	T/T	7.27%
-	rs7291412	T/T	4.86%
EIF3E	rs611744	A/A	3.38%
NEDD4	rs1509406	G/G	3.26%
-	rs6016142	C/T	2.97%
-	rs7524102	A/G	2.74%
ZC3H12D	rs394563	G/G	2.53%
MMP14	rs1042704	G/A	1.85%
-	rs12342106	G/A	1.5%
PJA2	rs246105	C/C	1.46%
-	rs6496519	C/C	1.22%
-	rs6102095	G/G	1.13%
DDR2	rs17433710	T/T	0.79%
-	rs38904	T/C	0.13%

Варианты, снижающие риск

Ген	Вариант	Генотип	Вклад
EPDR1	rs16879765	C/C	-4.49%
LINC01592	rs629535	C/C	-3.88%
DUXA	rs11672517	G/G	-3.03%
EBF2	rs10866846	G/G	-2.57%
RAB31	rs9951109	T/C	-2.52%
-	rs9525927	A/G	-2.12%
CHST6	rs977987	A/A	-1.92%
LOC105375132	rs10276303	C/T	-1.65%

Андрогенная алопеция



Андрогенная алопеция — это заболевание, которое характеризуется истончением и выпадением волос на голове. Свыше 95% всех случаев облысения мужчин происходит именно из-за этой болезни. Данные по частоте ее появления у женщин значительно расходятся: от 20% до 90% всех случаев потери волос.

Это связано с менее заметным и труднее диагностируемым проявлением этого нарушения у женского пола. Причиной развития заболевания может стать генетический фактор — врожденное укорочение фазы роста волос, когда они быстро истощаются, становятся короткими и выпадают. Также андрогенная алопеция может быть вызвана изменением гормональных процессов, в результате которого происходит разрушение фолликула.

Первым признаком этой патологии считается наличие на голове волос, различающихся по длине и толщине. Затем на смену выпавшим появляются все более слабые волоски до тех пор, пока волосяная луковица совсем не атрофируется. У мужчин такие процессы начинаются со стороны лба и на темени.

Со временем зоны облысения постепенно расширяются и сливаются в одну затылочную. У женщин потеря волос происходит равномерно по всей голове, чуть больше на макушке. Через 10–12 лет течения болезни устья фолликулов зарастают соединительной тканью и уже не могут производить даже пушковые волосы. Лечение включает лекарственную и лазерную терапию, а также трансплантацию собственных волос.

Генетические факторы риска андрогенной алопеции

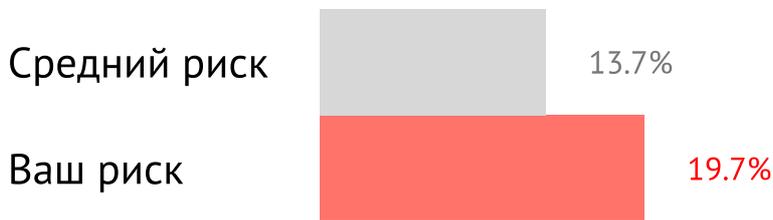
Варианты, повышающие риск

Ген	Вариант	Генотип	Вклад
-	rs11684254	C/C	4.88%
-	rs13405699	C/C	3.49%
TBX15	rs111668293	-/G	3.46%
ZHX3	rs17265513	C/T	3.12%
LOC105369705,L OC105369704	rs7974900	C/C	2.92%
-	rs17833789	C/C	2.47%
LOC107986047	rs16863765	G/G	2.45%
-	rs29073	C/C	2.4%
-	rs7976269	A/G	2.4%
MKLN1	rs9719620	C/C	2.21%
LOC105375343	rs939963	C/C	1.87%
BCL2	rs7226979	C/C	1.75%
SLC14A2	rs8085664	A/C	1.59%
FGF5	rs7680591	A/T	1.39%
WNT10A	rs7349332	C/C	1.33%
-	rs12214131	G/G	1.3%
LRMDA	rs11593840	G/A	1.19%
GORAB- AS1,GORAB	rs11578119	C/C	0.98%
-	rs7642536	T/T	0.89%
ZNF462	rs12686549	A/A	0.83%
FAF1	rs10888690	C/T	0.71%
TEX41	rs10928235	A/A	0.68%
-	rs11037975	G/C	0.68%
IRF4	rs12203592	C/C	0.51%
LINC00670	rs72809171	G/G	0.49%
-	rs12144907	G/G	0.41%
-	rs2064251	A/G	0.36%
-	rs71421546	C/C	0.13%
BBX	rs9846246	A/G	0.13%

Варианты, снижающие риск

Ген	Вариант	Генотип	Вклад
C1orf127	rs7542354	G/G	-4.76%
-	rs12902958	A/G	-3.99%
-	rs61784834	T/T	-3.94%
CENPW	rs9398803	A/A	-3.53%
FAM53B	rs3781452	C/C	-3.51%
EBF1	rs1422798	C/C	-3.46%
TCF12	rs7164914	G/G	-2.46%
RUNX1	rs68088846	A/G	-2.06%
-	rs985546	T/T	-2.05%
KLF15	rs35892873	C/C	-1.94%
MEMO1	rs13021718	G/G	-1.51%
-	rs1704529	C/C	-1.49%
-	rs76972608	A/A	-0.88%
-	rs62146540	C/C	-0.7%
-	rs6752754	A/A	-0.66%
-	rs10843003	T/T	-0.63%
-	rs2256843	T/A	-0.32%
PAX3	rs77177529	C/C	-0.28%
-	rs76067940	C/C	-0.12%

Хроническая обструктивная болезнь легких



Хроническая обструктивная болезнь легких (ХОБЛ) по разным данным встречается у 11 млн человек в России. Болезнь чаще возникает в возрасте 40–50 лет. Болезнь связана с реакцией легких на чужеродные частицы и газы, постоянно раздражающие слизистую оболочку дыхательных путей.

В 80%–90% случаев фактором риска становится курение. Самым первым симптомом ХОБЛ считается появление одышки. Она может быть ежедневной или периодической, усиливается во время нагрузок (подъем по лестнице, поднятие тяжестей).

По мере развития болезни по утрам начинает выделяться небольшое количество мокроты. Сначала она слизистая, а затем становится гнойной. Лечение включает в себя отказ от курения, снижение воздействия профессиональных вредностей (пыли, асбеста), а также фармакотерапию, основанную на применении специальных лекарственных препаратов.

Генетические факторы риска хронической обструктивной болезни легких

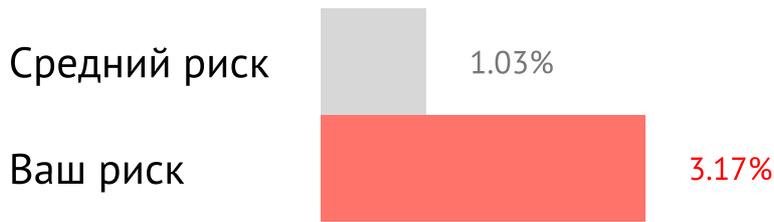
Варианты, повышающие риск

Ген	Вариант	Генотип	Вклад
CHRNA3	rs12914385	T/T	5.62%
TGFB2	rs4846480	A/A	1.81%
-	rs626750	G/G	1.68%
RIN3	rs754388	C/C	1.31%
-	rs13141641	C/T	0.052%

Варианты, снижающие риск

Ген	Вариант	Генотип	Вклад
FAM13A,LOC105377327	rs4416442	T/T	-4.49%

Возрастная макулярная дегенерация



Возрастная макулярная дегенерация в среднем встречается у 1,03% мужчин и 1,84% женщин. Заболевание развивается в течение нескольких лет и поражает сразу оба глаза. Первые проявления макулярной дегенерации — затуманивание зрения, затруднение при чтении и распознавании лиц, искажение прямых линий и снижение яркости цветов.

Центральное зрение постепенно становится нечетким, перед глазами появляются темные пятна. Различают две формы возрастной макулярной дегенерации — «сухую» и «влажную». Первая встречается в 90% случаев и прогрессирует медленно.

Вторая сопровождается быстрым падением остроты зрения. Часто «сухая» форма макулярной дегенерации не нуждается в лечении. В остальных случаях используют пороговую, низкоинтенсивную лазеротерапию или фотодинамическую терапию.

Генетические факторы риска возрастной макулярной дегенерации

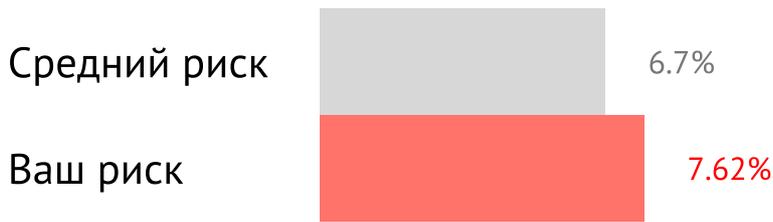
Варианты, повышающие риск

Ген	Вариант	Генотип	Вклад
CFH	rs10922109	C/C	1.15%
LOC105378525,A RMS2	rs3750846	T/C	0.75%
C3	rs2230199	C/G	0.35%
-	rs116503776	G/G	0.25%
LOC107986598	rs943080	T/T	0.23%
-	rs79037040	T/T	0.18%
B3GLCT	rs9564692	C/C	0.12%
SYN3	rs5754227	T/T	0.12%
ABCA1	rs2740488	A/A	0.1%
-	rs1626340	G/G	0.095%
-	rs10781182	G/T	0.071%
-	rs201459901	-/-	0.063%
-	rs72802342	C/C	0.063%

Варианты, снижающие риск

Ген	Вариант	Генотип	Вклад
CFI	rs10033900	C/C	-0.26%
ADAMTS9-AS2	rs62247658	T/T	-0.22%
CNN2	rs67538026	T/T	-0.2%
SRPK2	rs1142	C/C	-0.14%
BLOC1S1-RDH5, RDH5	rs3138141	C/C	-0.12%
SLC16A8,LOC105 373027	rs8135665	C/C	-0.1%
COL4A3,MFF-DT	rs11884770	C/T	-0.091%
PILRA	rs7803454	C/C	-0.091%
-	rs2043085	T/C	-0.07%
RAD51B	rs61985136	T/C	-0.05%
ACAD10	rs61941274	G/G	-0.034%
C9	rs62358361	G/G	-0.027%
TMEM97	rs11080055	C/A	> -0.01%

Желчнокаменная болезнь



Для мужчин риск развития желчнокаменной болезни составляет 6,7%, а для женщин 14,6%. Образование камней происходит из-за застоя желчи в желчном пузыре и нарушения обмена веществ. Риск желчнокаменной болезни увеличивается при беременности, ожирении и резком изменении веса, при длительном внутривенном питании и приеме некоторых лекарств.

В 20% случаев заболевание протекает бессимптомно. Часто клинические симптомы появляются через 5 лет с момента образования конкрементов. При заболевании у пациента могут быть ноющие боли в правом подреберье и подложечной области, которые отдают в спину и правую лопатку.

Боли периодические, возникают и усиливаются после приема жирной пищи. Часто сопровождаются слабостью, недомоганием, вздутием живота, отрыжкой, неустойчивым стулом. Часть пациентов испытывает боли в области сердца (при отсутствии болей в правом подреберье).

Иногда заболевание протекает с острыми приступами боли, которые сопровождаются тошнотой и рвотой. Возможны пожелтение склер и легкое потемнение мочи, кожный зуд, кратковременное повышение температуры тела. При обострении заболевания и приступах в первую очередь решается вопрос об экстренной операции. В остальных случаях врачи придерживаются консервативного лечения.

Генетические факторы риска желчно-каменной болезни

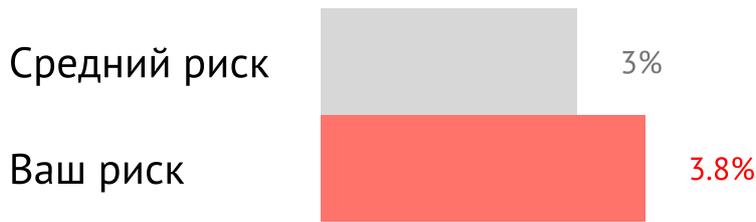
Варианты, повышающие риск

Ген	Вариант	Генотип	Вклад
-	rs6471717	G/G	0.94%
MLLT10	rs11012737	A/A	0.65%
JMJD1C	rs1935	G/G	0.39%
GCKR	rs1260326	C/C	0.37%
ABCB4	rs4148808	T/T	0.3%
-	rs708686	C/T	0.27%
UGT1A,UGT1A8, UGT1A10,UGT1A 9,UGT1A7,UGT1A 6	rs2070959	A/G	0.16%
FADS2	rs174567	A/G	0.09%

Варианты, снижающие риск

Ген	Вариант	Генотип	Вклад
TTC39B	rs686030	A/C	-0.64%
ABCG8	rs11887534	G/G	-0.63%
MARCHF8	rs2291428	G/G	-0.34%
HNF1A	rs1169288	A/C	-0.22%
HNF4A	rs1800961	C/C	-0.17%
FUT2,LOC10544 7645	rs601338	A/G	-0.14%
SERPINA1	rs28929474	C/C	-0.035%
PNKD,TMBIM1	rs2292553	A/G	-0.031%
SLC10A2	rs56398830	G/G	-0.028%

Меланома



Меланома — это агрессивная злокачественная опухоль кожи, которая возникает в результате поражения пигментных клеток, продуцирующих меланин. Женщины до 60 лет болеют чаще мужчин, а после меланома возникает с одинаковой частотой у обоих полов. Пик ее появления приходится на 30–50 лет.

Основной причиной становится воздействие ультрафиолетового солнечного излучения, попадающего на незащищенные участки кожи. В большинстве случаев она развивается у людей, получавших солнечные ожоги в детстве и юношеском возрасте, а также — у работающих в закрытых помещениях, а отдыхающих в южных странах. Немалую роль в развитии меланомы отводят травмирующим повреждениям родинок, гормональному и иммунному статусу, а также наследственной предрасположенности.

Начинается она с появления новых или увеличения в размерах уже существующих родинок или родимых пятен, зуда, жжения и кровоточивости в зоне опухоли. Как правило, воспаленные клетки кожи имеют коричневый или черный цвет, в некоторых случаях — розовый, желтоватый или даже белый. К дополнительным признакам можно отнести шелушение, выпадение ранее существовавших волос, возникновение уплотнений на поверхности пигментной опухоли и увеличение ближайших к ней лимфоузлов.

В лечении основная роль отводится хирургическим методам. Иногда используются лучевая и полихимиотерапия, а также фотодинамическая и иммунотерапия.

Генетические факторы риска меланомы

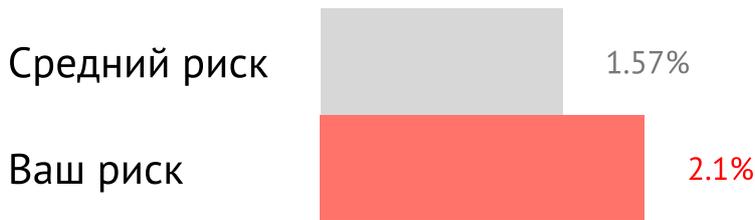
Варианты, повышающие риск

Ген	Вариант	Генотип	Вклад
LOC107984363, TYR	rs1393350	A/A	0.73%
MTAP	rs201131773	-/-	0.57%
SLC45A2	rs35407	G/G	0.11%

Варианты, снижающие риск

Ген	Вариант	Генотип	Вклад
-	rs62389423	G/G	-0.23%
MC1R	rs1805007	C/C	-0.21%
RALY	rs6059655	G/G	-0.17%

Аневризма сосудов головного мозга



Аневризма сосудов головного мозга встречается у 5% населения планеты, но приводит к кровоизлиянию в мозг только у 5–10 человек из 10 000. В основном носителями аневризмы являются люди в возрасте 30–60 лет. У женщин это состояние возникает в два раза чаще, чем у мужчин.

Аневризма сосудов головного мозга – это небольшое образование в артериальной стенке, напоминающее внешне мешок или веретено, которое появляется вследствие истончения стенки сосуда. Она наполняется кровью и растет в размерах. Самое опасное последствие – разрыв аневризмы, в результате которого происходит кровоизлияние в мозг.

Образование аневризм происходит из-за нарушения структуры сосудистой стенки. К факторам риска относится генетическая предрасположенность, травмы головы, опухоли, атеросклероз, воспалительные заболевания сосудов, курение, употребление алкоголя и стрессы. Высокое артериальное давление может не только вызвать развитие аневризмы, но и привести к разрыву уже имеющейся.

Если выпуклый участок сосуда оказывает давление на нерв или окружающие ткани мозга, то возникают повторяющиеся приступы интенсивной головной боли в одной и той же локализации. Это может сопровождаться различными зрительными расстройствами, изменением в речи, односторонним снижением слуха, головокружением и онемением лица. Разрыв аневризмы, как правило, влечет за собой приступ непереносимости яркого света, тошноту, рвоту, потерю сознания, внезапно возникшую слабость в конечностях и судороги, сопровождающиеся непереносимой головной болью.

В большинстве случаев болезнь протекает бессимптомно и обнаруживается случайно при профилактическом осмотре у врача. Аневризма сосудов головного мозга лечится только хирургическим путем.

Генетические факторы риска аневризмы сосудов головного мозга

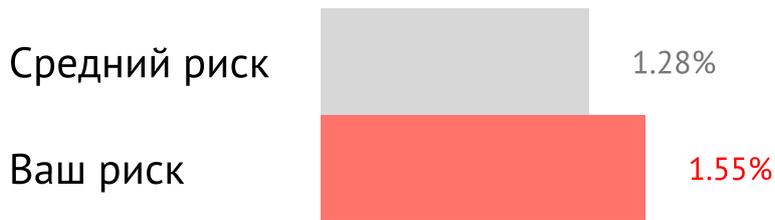
Варианты, повышающие риск

Ген	Вариант	Генотип	Вклад
-	rs10958409	A/A	0.54%
CDKN2B-AS1	rs2891168	A/G	0.064%
-	rs10757278	A/G	0.013%

Варианты, снижающие риск

Ген	Вариант	Генотип	Вклад
-	rs6841581	G/G	-0.088%

Синдром Шегрена



Синдром Шегрена – это аутоиммунное поражение соединительной ткани желез внешней секреции, характеризующееся сухостью слизистых оболочек. В основном им страдают женщины в постменопаузальном периоде. Синдром Шегрена чаще всего поражает глаза, вызывая в них жжение, рези и ощущение «песка».

Также при этом заболевании наблюдается выраженная сухость кожи, полости рта и носоглотки. В большинстве случаев развивается заметный упадок сил, боли в суставах и мышцах. На данный момент специфического лечения, направленного на восстановление функции желез, не существует. Вместо этого оказывается симптоматическая и поддерживающая терапия.

Генетические факторы риска синдрома Шегрена

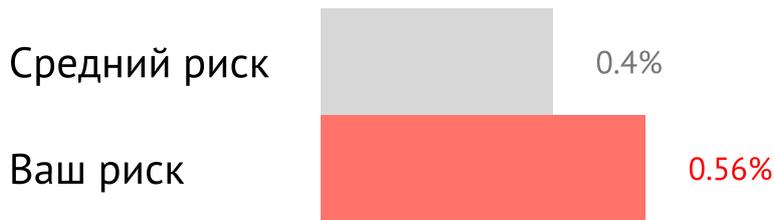
Варианты, повышающие риск

Ген	Вариант	Генотип	Вклад
-	rs13246321	C/T	0.46%
FAM167A-AS1, FAM167A	rs12549796	A/G	0.091%

Варианты, снижающие риск

Ген	Вариант	Генотип	Вклад
STAT4	rs7582694	G/G	-0.27%

Закрытоугольная глаукома



Глаукома — это заболевание, характеризующееся постоянным или периодическим повышением внутриглазного давления. Чаще всего встречается у людей старше 40 лет, но иногда может проявиться в молодом или даже младенческом возрасте. К факторам риска относят наследственность, врожденные аномалии, другие глазные заболевания и травмы, сахарный диабет, гипотонию, нарушения работы щитовидной железы и нервной системы.

Различают открытоугольную и закрытоугольную (встречается реже) формы глаукомы. В основе заболевания лежит нарушение механизма оттока внутриглазной жидкости, которое может быть спровоцировано тусклым светом, некоторыми медикаментами и даже каплями для глаз, словом, всем, что заставляет зрачок расширяться. Резкое повышение внутриглазного давления вызывает острую боль и затуманивание зрения.

Подобные приступы часто возникают при нервном перенапряжении, переутомлении, длительном пребывании в темноте, продолжительной работе в положении с наклоном головы и приеме большого количества жидкости. Для лечения применяют медикаментозную терапию, а в случае ее неэффективности — лазерное или хирургическое вмешательство.

Генетические факторы риска закрытоугольной глаукомы

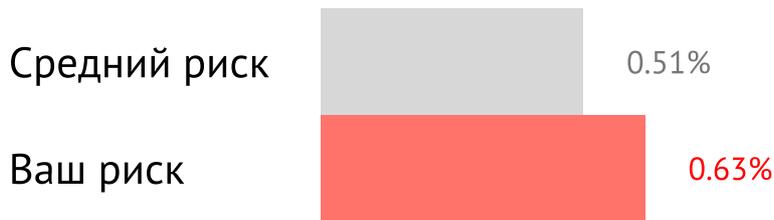
Варианты, повышающие риск

Ген	Вариант	Генотип	Вклад
-	rs1015213	C/T	0.13%
COL11A1	rs3753841	G/G	0.082%

Варианты, снижающие риск

Ген	Вариант	Генотип	Вклад
PLEKHA7	rs11024102	T/T	-0.047%

Эпилепсия



Эпилепсия — одно из самых распространенных заболеваний нервной системы, характеризующееся внезапными повторяющимися судорожными припадками. Количество больных эпилепсией в нервных отделениях соматических клиник составляет в среднем 5%. Около половины из них моложе 15-летнего возраста.

По причинам возникновения эпилепсию классифицируют на три вида: симптоматическая — когда можно обнаружить структурный дефект головного мозга, например, кисту, опухоль, кровоизлияние или пороки развития; идиопатическая — имеется наследственная предрасположенность, при этом структурные изменения в мозге отсутствуют; криптогенная — причину заболевания выявить не удастся. Самым характерным признаком болезни является судорожный припадок, при котором больной падает, издавая крик, тут же у него появляются тонические судороги, голова запрокидывается, зрачки закатываются, лицо бледнеет, челюсть сжимается, а дыхание задерживается. У многих людей этому состоянию предшествует аура, которая индивидуальна в каждом конкретном случае, но благодаря ей больной может как бы предчувствовать приближение приступа. Для лечения используют противоэпилептические препараты.

Генетические факторы риска эпилепсии

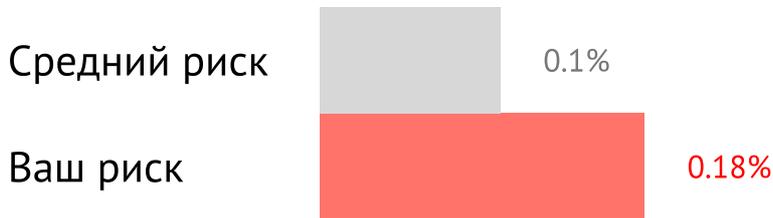
Варианты, повышающие риск

Ген	Вариант	Генотип	Вклад
BSN	rs62261251	C/G	0.13%
MAST4	rs39861	A/G	0.059%
-	rs10496964	C/C	0.052%
CHRM3	rs12059546	A/G	0.052%
-	rs12904369	A/C	0.048%
SCN1A,SCN1A-AS1	rs11890028	T/T	0.036%

Варианты, снижающие риск

Ген	Вариант	Генотип	Вклад
COP22	rs72823592	A/G	-0.12%
LOC105377632,L	rs13026414	C/T	-0.07%
OC101927235			
PLA2G4A	rs12720541	G/G	-0.065%

Тромбоз глубоких вен и тромбоэмболия легочной артерии



Понятие «венозный тромбоэмболизм» включает в себя два тесно связанных заболевания: тромбоз глубоких вен и тромбоэмболию легочной артерии (ТЭЛА). Тромбоз глубоких вен – заболевание, которое характеризуется образованием тромбов в венах (чаще всего – венах ног и таза). Тромбоэмболия легочной артерии – закупорка лёгочной артерии или её ветвей тромбами.

Распространенность венозного тромбоэмболизма у мужчин составляет 0,104%, у женщин – 0,104%. Порядка 80% венозных тромбоэмболий ассоциировано с тромбозом глубоких вен ног, остальные 20% представляют эмболию малого круга кровообращения. Риск развития такой эмболии выше у женщин в 1-м триместре беременности.

На риск развития венозной тромбоэмболии влияют как внешние, так и внутренние факторы. Вероятность тромбоэмболических осложнений могут увеличивать генетические особенности, влияющие на систему свертывания крови – Лейденовская мутация, определенные варианты генов ABO, F11, F2, FGG, F8, SLC44A2 и PROCRA. Большинство этих генов кодирует факторы, участвующие в каскаде свертывания крови, и нарушение работы этих факторов приведет к изменению свойств крови.

Тромбоз глубоких вен возникает, когда процесс свертывания крови начинается не после повреждения или ранения, а в обычных условиях при сохраненной целостности сосудистой стенки. Классические признаки тромбоза глубоких вен – отеки, боли и покраснения пораженного участка. Тромбоэмболию легочной артерии чаще всего вызывают свободно расположенные в венах ног тромбы, прикрепленные к стенке только одной стороной.

Такие тромбы легко отрываются и с потоком крови через правые отделы сердца попадают в легочную артерию, закрывая её просвет. Тромбоэмболия легочной артерии протекает с повышением температуры тела до 37°C и кашлем. Также может возникать одышка, тахикардия, обмороки и снижение артериального давления.

Для лечения обоих заболеваний используется медикаментозная терапия. В некоторых случаях при тромбозе глубоких вен в индивидуальном порядке решается вопрос об установке кава-фильтров.

Генетические факторы риска тромбоза глубоких вен и тромбоэмболии легочной артерии

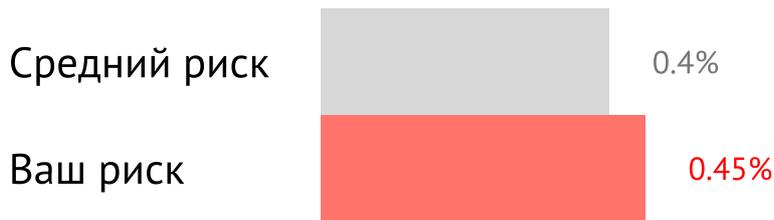
Варианты, повышающие риск

Ген	Вариант	Генотип	Вклад
-	rs7654093	T/T	0.041%
F11-AS1	rs4444878	A/A	0.033%
SLC44A2	rs9797861	T/T	< 0.01%
MMP24-AS1-EDE M2,PROCR	rs34234989	-/A	< 0.01%

Варианты, снижающие риск

Ген	Вариант	Генотип	Вклад
F5	rs6025	C/C	-0.013%
F2	rs1799963	G/G	> -0.01%

Сахарный диабет 1 типа



Сахарный диабет 1 типа – это заболевание эндокринной системы, при котором наблюдается абсолютная недостаточность инсулина из-за нарушения работы поджелудочной железы. Частота распространения в общей популяции составляет примерно 15 случаев на 100 000 населения. В основе заболевания лежит недостаточность выработки инсулина эндокринными клетками поджелудочной железы, вызванная их разрушением под влиянием вирусных инфекций, стресса и аутоиммунных заболеваний.

Диабет 1 типа чаще развивается в детском или подростковом возрасте. Клинические проявления выражаются учащенным обильным мочеиспусканием, в том числе и в ночное время, постоянным неутолимим голодом и жаждой, снижением веса, которое развивается несмотря на повышенный аппетит. Иногда встречается зуд кожи и слизистых оболочек, общая мышечная слабость, головная боль, воспалительные трудноизлечимые поражения кожи и нарушение зрения. Для лечения используют инсулинотерапию, назначают специальную диету и умеренные физические нагрузки.

Генетические факторы риска сахарного диабета 1 типа

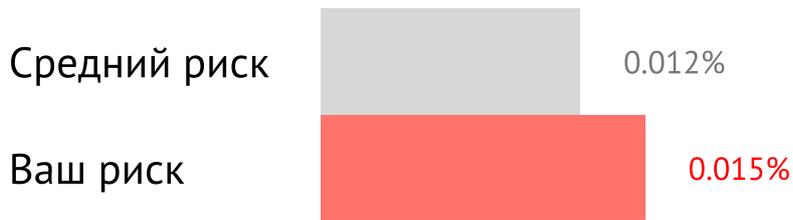
Варианты, повышающие риск

Ген	Вариант	Генотип	Вклад
HLA-DRA	rs9268645	G/G	0.27%
SH2B3	rs3184504	T/T	0.17%
-	rs924043	C/C	0.096%
LMO7	rs539514	T/T	0.071%
BACH2	rs3757247	T/T	0.069%
CTSH	rs3825932	C/C	0.055%
-	rs12251307	C/C	0.038%
CD226	rs763361	T/T	0.037%
-	rs17574546	A/C	0.028%
LOC101929727, RNLS	rs10509540	T/T	0.025%
-	rs7221109	C/C	0.02%
KIAA1109	rs4505848	A/G	0.018%
IFIH1	rs1990760	C/T	0.015%
-	rs10499194	C/C	0.015%
-	rs11711054	A/G	0.011%
UBASH3A	rs9976767	A/G	< 0.01%
GSDMB	rs2290400	C/T	< 0.01%
LOC105378083,T AGAP	rs1738074	C/T	< 0.01%
GLIS3	rs10758593	A/G	< 0.01%

Варианты, снижающие риск

Ген	Вариант	Генотип	Вклад
-	rs3024505	A/A	-0.15%
-	rs3087243	A/A	-0.1%
SIRPG	rs2281808	T/T	-0.086%
IKZF4,LOC10536 9781	rs1701704	T/T	-0.058%
C1QTNF6	rs229541	G/G	-0.054%
CENPW	rs9388489	A/A	-0.054%
PRKD2	rs425105	C/T	-0.05%
IGF2,INS- IGF2,IGF2-AS	rs3741208	G/G	-0.043%
CLEC16A	rs2903692	A/G	-0.035%
LOC105371664	rs2816316	A/C	-0.03%
-	rs1465788	C/T	-0.027%
EFR3B	rs478222	A/T	-0.026%
-	rs7202877	T/T	-0.022%
AP4B1-AS1,PTPN 22	rs2476601	G/G	-0.022%
-	rs9585056	T/T	-0.021%
SKAP2	rs7804356	C/T	-0.02%
PTPN2	rs478582	C/T	-0.018%
LINC02357	rs10517086	G/G	-0.016%
-	rs4788084	C/T	-0.015%
HORMAD2,LOC1 05372988	rs5753037	C/C	-0.014%
PRKCQ	rs11258747	G/G	-0.013%
STAT4	rs7574865	G/G	-0.013%
LINC01104	rs9653442	C/T	> -0.01%
-	rs4900384	A/G	> -0.01%

Первичный билиарный холангит



Первичный билиарный холангит – это медленно прогрессирующее аутоиммунное заболевание, связанное с нарушением работы внутрипеченочных желчных протоков, в результате которого происходит застой желчи и развивается печеночная недостаточность. Встречается преимущественно у женщин. Чаще всего в возрасте от 40 до 50 лет, крайне редко – у людей моложе 25 лет.

Воспаление портальных трактов и аутоиммунное разрушение внутрипеченочных желчных протоков приводит к нарушению выделения желчи и задержке токсических веществ в печени, что является причиной снижения ее функции и может привести к возникновению фиброза, цирроза и печеночной недостаточности. Заболевание развивается медленно, в течение нескольких лет. Наиболее частыми ранними проявлениями являются слабость, ощущение тяжести в правом подреберье и кожный зуд. В настоящее время нет эффективных методов лечения первичного билиарного холангита.

Генетические факторы риска первичного билиарного холангита

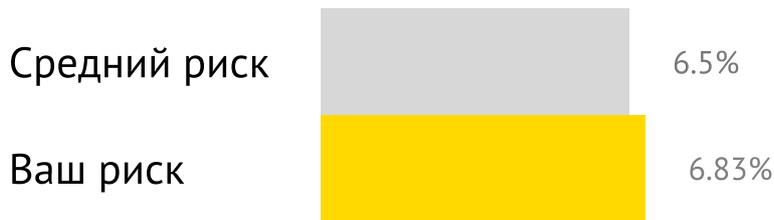
Варианты, повышающие риск

Ген	Вариант	Генотип	Вклад
-	rs7774434	C/C	< 0.01%
TNPO3	rs12531711	A/G	< 0.01%
IL12A-AS1,LINC01100	rs485499	T/T	< 0.01%
PLCL2	rs1372072	A/A	< 0.01%
-	rs7665090	G/G	< 0.01%
SPIB	rs3745516	A/G	< 0.01%
-	rs968451	G/T	< 0.01%
-	rs860413	A/A	< 0.01%
TIMMDC1	rs2293370	G/G	< 0.01%
MMEL1	rs10752747	G/T	< 0.01%
EXOC3L4	rs8017161	A/G	< 0.01%
TNFRSF1A	rs1800693	C/T	< 0.01%

Варианты, снижающие риск

Ген	Вариант	Генотип	Вклад
-	rs11117432	A/A	> -0.01%
RPS6KA4	rs538147	A/A	> -0.01%
-	rs6421571	C/T	> -0.01%
FBXL20	rs7208487	G/T	> -0.01%
-	rs12134279	C/C	> -0.01%
NAB1	rs10931468	C/C	> -0.01%
RAD51B	rs911263	C/T	> -0.01%
CLEC16A	rs12924729	A/G	> -0.01%
ELMO1	rs6974491	G/G	> -0.01%

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 движения и создания циклов сжатия-растяжения суставного хряща.

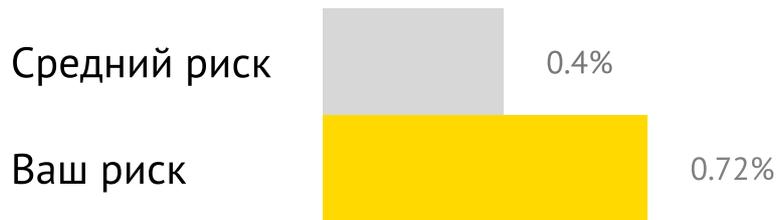
Этот же метод является и профилактикой данного заболевания. Помимо упражнений используются обезболивающие препараты, а в некоторых случаях – трансплантацию хрящевых клеток.

Генетические факторы риска остеоартроза

Варианты, повышающие риск

Ген	Вариант	Генотип	Вклад
COL11A1	rs1241164	C/C	0.33%

Эссенциальный тремор



Эссенциальный тремор – это часто встречающееся прогрессирующее неврологическое заболевание, выраженное произвольным ритмичным дрожанием рук, головы, голоса, ног и туловища. Его распространенность составляет от 0,3 до 6,7% среди лиц моложе 40 лет и достигает 8–17% в 80-90 лет. В основе заболевания лежит нарушение взаимосвязей между различными отделами головного мозга.

В половине случаев оно является наследственно приобретенным. Кроме этого, к факторам риска относится возраст. Наиболее частой формой проявления эссенциального тремора является дрожание рук, которое может усиливаться при выполнении направленных движений (поднесение чашки ко рту, написание текста) или в стрессовых ситуациях, а также при волнении, усталости, приеме высоких доз кофеина, на солнце или от холода.

Затем к нему постепенно добавляются тремор головы, голоса, языка, ног и туловища. Для лечения используют противосудорожные препараты, витамины группы В, бета-адреноблокаторы, инъекции ботокса, при неэффективности лекарственной терапии применяют глубокую стимуляцию головного мозга.

Генетические факторы риска эссенциального тремора

Варианты, повышающие риск

Ген	Вариант	Генотип	Вклад
SLC1A2	rs3794087	T/T	0.32%

Остеопороз



Остеопорозу больше подвержены женщины: средний риск для женской популяции составляет 15,4%, а для мужчин – 4,3%. В России каждая вторая женщина и каждый пятый мужчина старше 50 лет страдают этим заболеванием. При остеопорозе костная ткань разрушается быстрее, чем формируется новая.

Постепенно кости становятся менее плотными и более хрупкими, и даже незначительные падения и микротравмы могут приводить к переломам. 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. Лечение подбирается индивидуально.

Генетические факторы риска остеопороза

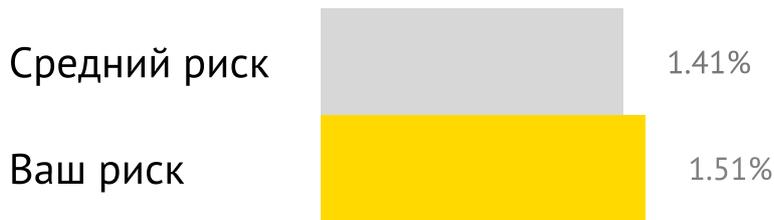
Варианты, повышающие риск

Ген	Вариант	Генотип	Вклад
LOC105378305	rs11003047	G/G	0.64%
RSPO3,LOC112267972	rs10457487	C/C	0.2%
RPS6KA5	rs1286083	T/T	0.072%
-	rs2741856	G/G	0.061%
-	rs430727	C/T	0.011%

Варианты, снижающие риск

Ген	Вариант	Генотип	Вклад
-	rs2908007	G/G	-0.29%
FAM210A	rs4635400	G/G	-0.12%
FUBP3	rs7851693	C/C	-0.12%
LOC105375411,S EM1	rs6465508	A/A	-0.11%
-	rs6959212	C/C	-0.084%
-	rs1548607	A/A	-0.079%
LRP5	rs3736228	C/C	-0.074%

Очаговое облысение



Очаговая алопеция — это патологическое выпадение волос, приводящее к их поредению или полному исчезновению на определенных областях головы или тела. Частота встречаемости среди населения колеблется от 1% до 2,5%. Заболевание возникает в результате повреждения клеток корневой системы волос факторами иммунной защиты, что связано с нарушением метаболизма ретиноидов, отвечающих кроме всего прочего за эластичность и рост волос.

Существует генетическая предрасположенность к данному заболеванию. В остальных случаях к нему приводят эмоциональные стрессы, вакцинация, вирусные заболевания и прием некоторых препаратов. На первой стадии болезни появляется небольшое пятно облысения, которому характерно покраснение, сопровождающееся жжением, зудом и повышенной чувствительностью кожи.

В 7% случаев оно перерастает в полную потерю волос на голове или на всем теле. Очаги выпадения волос имеют округлые или овальные очертания. Волосы вокруг них неустойчивы и при слабом потягивании выпадают небольшими пучками.

Затем происходит слияние нескольких очагов в один крупный участок облысения, который становится заметен для окружающих. Около 25% людей имеют также отклонения в формировании ногтей. Если пациент не очень обеспокоен потерей волос, целесообразно придерживаться тактики наблюдения и выжидания. В ином случае чаще всего назначаются гормональные препараты (как правило, кортикостероиды).

Генетические факторы риска очагового облысения

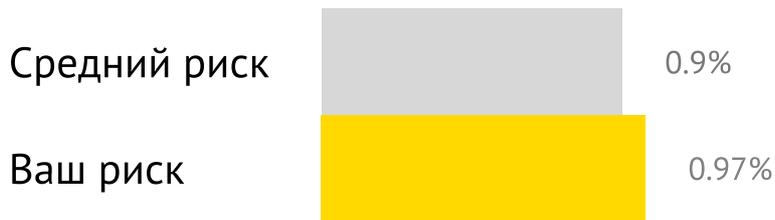
Варианты, повышающие риск

Ген	Вариант	Генотип	Вклад
-	rs9275572	G/G	0.71%
TSBP1-AS1	rs3130320	C/C	0.49%
BTNL2	rs3763312	A/G	0.36%
IL2RA	rs3118470	C/T	0.18%
STX17	rs10760706	C/T	0.13%
-	rs4147359	A/G	0.12%
-	rs7682241	G/T	0.11%
-	rs16898264	A/G	0.1%

Варианты, снижающие риск

Ген	Вариант	Генотип	Вклад
-	rs1024161	C/C	-0.49%
ERBB3	rs705708	G/G	-0.4%
IKZF4,LOC105369781	rs1701704	T/T	-0.3%
TSBP1-AS1,TSBP1	rs6910071	A/A	-0.28%
-	rs11155700	A/A	-0.27%
-	rs9479482	C/T	-0.17%
LOC102723878	rs694739	A/G	-0.13%
-	rs6932542	A/G	-0.029%

Гипотиреоз



В среднем в популяции гипотиреоз развивается у 0,9% мужчин и у 4,8% женщин. Заболевание возникает из-за нарушения работы щитовидной железы, связанного с её недостаточным развитием или с аутоиммунными процессами. При гипотиреозе происходит сбой белкового и углеводного обмена.

Сначала он проявляется вялостью, медлительностью, снижением работоспособности, быстрой утомляемостью, сонливостью и слабой памятью. Затем к этим симптомам присоединяются сухость кожи, одутловатость лица и отечность конечностей, грубый голос, повышенная ломкость ногтей, выпадение волос, увеличение массы тела, ощущение зябкости и запоры. Для лечения гипотиреоза используют гормональную терапию.

Генетические факторы риска гипотиреоза

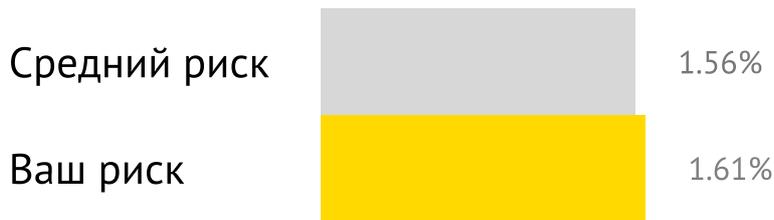
Варианты, повышающие риск

Ген	Вариант	Генотип	Вклад
TG	rs121912648	C/C	2.05%
SH2B3	rs3184504	T/T	0.26%
LOC107986195	rs76342258	G/G	0.17%
LOC105376819,L OC105376817	rs12138950	A/A	0.14%
PDE10A	rs1079418	A/A	0.11%
MTF1	rs3748682	T/T	0.093%
BACH2	rs661713	A/A	0.077%
RAD51B	rs3784099	G/A	0.052%
PDE8B	rs4704397	G/A	0.047%
-	rs35703946	G/A	0.042%
-	rs12271161	G/A	0.038%
INSR	rs7508679	C/C	0.036%
-	rs10917477	G/G	0.035%
TG	rs1810396	A/G	0.033%
IRF4	rs1050976	T/T	0.029%
-	rs484959	C/C	0.027%
-	rs3129720	C/C	0.018%
TERT	rs7705526	C/A	0.016%
-	rs221774	G/G	0.016%
INSR	rs4804416	G/G	0.012%

Варианты, снижающие риск

Ген	Вариант	Генотип	Вклад
FLT3	rs76428106	T/T	-0.97%
-	rs4409785	T/T	-0.31%
PTCSC2	rs925489	C/C	-0.23%
VAV3	rs4915077	T/T	-0.21%
AP4B1-AS1,PTPN 22	rs2476601	G/G	-0.17%
LOC107986598,L OC105375069	rs10223666	G/G	-0.13%
PDE8B	rs1479567	G/A	-0.12%
-	rs3087243	A/A	-0.11%
TNFRSF14	rs2234167	G/G	-0.1%
-	rs9273370	G/A	-0.098%
-	rs2517532	A/G	-0.092%
ELMO1	rs60600003	T/T	-0.089%
EDARADD	rs12117927	C/C	-0.073%
LINC02621	rs10821973	A/A	-0.062%
ATXN2	rs10774625	A/A	-0.055%
VAV3	rs17020055	A/A	-0.054%
SPATA13	rs9511143	T/T	-0.052%
-	rs11675342	C/T	-0.051%
-	rs6914622	G/T	-0.051%
STAT4	rs7582694	G/G	-0.048%
NFIB	rs10961534	A/G	-0.034%
ARID5B	rs71508903	C/T	-0.033%
-	rs2111485	A/G	-0.031%
-	rs10748781	A/A	-0.018%
ZBTB10	rs1051920	C/C	> -0.01%
KEAP1	rs35074907	G/G	> -0.01%
ZNF804B	rs10248351	T/T	> -0.01%

Болезнь периферических артерий



Болезнь периферических артерий в российской популяции встречается приблизительно у 2,5% населения, при этом женщины болеют в 2 раза чаще, чем мужчины. Развитию болезни периферических артерий в первую очередь способствует атеросклероз. При атеросклерозе жировые отложения (бляшки) накапливаются на стенках артерий и уменьшают кровоток.

Реже причинами болезни периферических артерий могут быть воспаление кровеносных сосудов, повреждение конечностей, необычное расположение связок или мышц. Факторами риска болезни периферических артерий являются: возраст старше 50 лет, курение, сахарный диабет, ожирение, артериальная гипертензия, повышенный уровень холестерина и гомоцистеина, наличие родственников с сердечно-сосудистыми заболеваниями. К симптомам болезни периферических артерий относятся: болезненные спазмы в одном или обоих бедрах, хромота при передвижении на определенное расстояние, онемение или слабость ног, зябкость в нижней части ног, появление на коже ног и ступней незаживающих язв, изменение цвета кожных покровов ног, выпадение или замедление роста волос на ногах, замедление роста ногтей на ногах, отсутствие или ослабевание пульса на нижних конечностях, а также эректильная дисфункция у мужчин.

Лечение болезни периферических артерий включает изменение образа жизни, лекарственную терапию, а также хирургическое вмешательство при необходимости. Лечение направлено на снижение риска сердечно-сосудистых заболеваний, уменьшение симптомов хромоты, улучшение мобильности и общего качества жизни и предотвращение осложнений.

Генетические факторы риска болезни периферических артерий

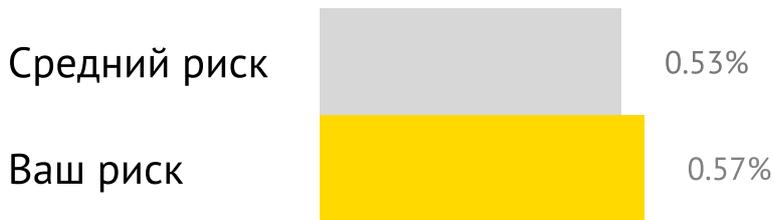
Варианты, повышающие риск

Ген	Вариант	Генотип	Вклад
CHRNA4	rs10851907	A/A	0.11%
PTPN11	rs11066301	G/G	0.11%
CELSR2	rs7528419	A/A	0.047%
-	rs138294113	C/C	0.031%

Варианты, снижающие риск

Ген	Вариант	Генотип	Вклад
LPA	rs118039278	G/G	-0.054%
TCF7L2	rs7903146	C/C	-0.054%
-	rs2107595	G/G	-0.046%
LPL	rs322	C/A	-0.038%
MMP3	rs566125	C/C	-0.031%
F5	rs6025	C/C	-0.016%

Тиреоидит Хашимото



Тиреоидит Хашимото (аутоиммунный тиреоидит) — это хроническое воспалительное заболевание щитовидной железы, связанное с нарушением работы иммунной системы. Встречается у 3–4% населения. Женщины болеют в 4–8 раз чаще мужчин.

Причины возникновения и развития до конца не ясны. Подозревается частичный генетический дефект иммунной системы, при котором в клетках эндокринных желез происходят различные структурные изменения и возникает воспалительный процесс. Заболевание проявляется локальным (в одном конкретном месте) или диффузным (распространяющимся повсеместно) уплотнением щитовидной железы, возникновением сложности при глотании и дыхании, все это может сопровождаться умеренной болью.

Аутоиммунный тиреоидит, как правило, развивается постепенно. Иногда сначала наблюдается чрезмерное функционирование щитовидки, а затем прогрессирующее снижение. Для лечения применяют в основном гормональную терапию.

Генетические факторы риска тиреоидита Хашимото

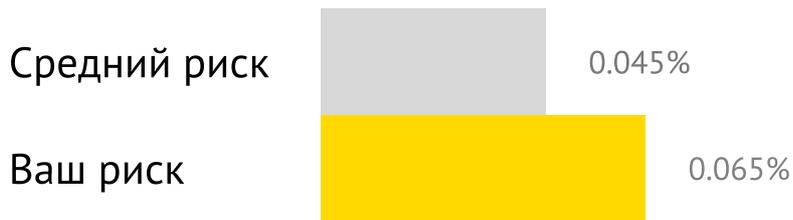
Варианты, повышающие риск

Ген	Вариант	Генотип	Вклад
ATXN2	rs653178	C/C	0.12%
BACH2	rs10944479	A/G	0.1%
-	rs11675434	C/T	0.02%
RERE,RERE-AS1	rs301799	C/T	0.013%

Варианты, снижающие риск

Ген	Вариант	Генотип	Вклад
CD44	rs353648	G/T	-0.069%
-	rs4889009	C/C	-0.065%
HLA-X	rs3094228	T/T	-0.046%
-	rs11602677	G/G	-0.028%
-	rs1894407	A/C	> -0.01%

Системная красная волчанка



Системная красная волчанка — это хроническое аутоиммунное заболевание, приводящее к разрушению соединительной ткани и сосудов. В разных регионах ежегодно заболевает 1 из 400–2 000 человек. Болезнь может начаться в любом возрасте, но чаще развивается у женщин от 15 до 35 лет.

Точные причины не установлены. Прослеживается генетическая предрасположенность. Факторами риска являются вирусные инфекции, гормональные изменения, психозэмоциональные травмы, постоянное пребывание на солнце, аллергические реакции на продукты питания и лекарственные вещества.

Заболевание заключается в том, что иммунная система не узнает собственные клетки организма и начинает уничтожать их. Это проявляется большим количеством симптомов из-за поражения тканей и сосудов практически всех органов и систем. Одним из первых признаков красной волчанки становится воспаление суставов, из-за которого ограничивается их подвижность.

При этом возникают сильные боли и отеки. Появляются различные высыпания на коже. Возникает непереносимость яркого солнечного света.

Могут быть и другие проявления в зависимости от того, какие внутренние органы и системы вовлечены. Но в любом случае наблюдается устойчивое повышение температуры тела, слабость, потеря веса и быстрая утомляемость. Для лечения используют стероидные и нестероидные противовоспалительные средства, иммунодепрессанты.

Генетические факторы риска системной красной волчанки

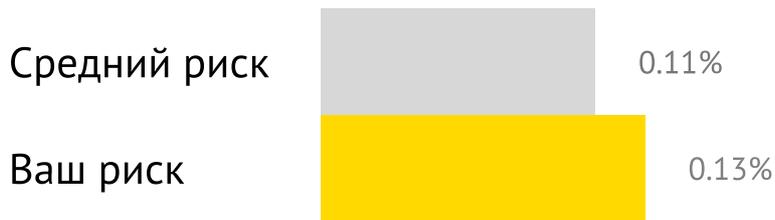
Варианты, повышающие риск

Ген	Вариант	Генотип	Вклад
KIAA0319L	rs2275247	T/T	0.017%
PXK	rs2176082	G/G	< 0.01%

Варианты, снижающие риск

Ген	Вариант	Генотип	Вклад
JAZF1	rs1635852	T/T	> -0.01%

Болезнь Крона



Пик заболеваемости приходится на возраст 20–30 лет. Вероятность развития Болезни Крона у мужчин в течение жизни составляет 0,111%, у женщин – 0,183%. Болезнь Крона возникает благодаря сочетанию генетических и психологических факторов, инфекций и под влиянием окружающей среды.

На риск развития заболевания отрицательно влияет курение, применение некоторых лекарственных препаратов и употребление некоторых продуктов. Болезнь может поразить любой отдел пищеварительного тракта. Частые симптомы – боли в животе, которые появляются сразу после еды, частые позывы к дефекации (в том числе в ночное время), чувство неполного опорожнения кишечника. Лечение направлено на устранение симптомов и поддержание ремиссии.

Генетические факторы риска болезни Крона

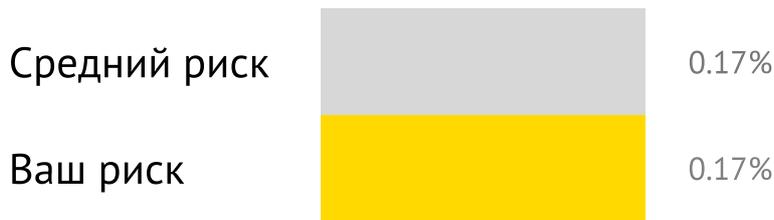
Варианты, повышающие риск

Ген	Вариант	Генотип	Вклад
-	rs3024505	A/A	0.031%
UBE2L3	rs2266959	T/T	0.031%
CARD9	rs10781499	A/A	0.024%
IRGM,ZNF300	rs11741861	A/G	0.023%
LTBR	rs7954567	A/A	0.019%
KSR1	rs10775412	A/A	0.017%
-	rs1819333	T/T	0.017%
-	rs6740847	A/A	0.013%
SMAD3	rs17293632	T/C	0.01%
NDFIP1	rs6863411	T/T	< 0.01%
MAP3K8	rs1042058	C/C	< 0.01%
ZMIZ1	rs1250550	C/C	< 0.01%
-	rs1456896	T/T	< 0.01%
IL23R	rs11581607	G/G	< 0.01%
-	rs2413583	C/C	< 0.01%
MST1	rs3197999	A/G	< 0.01%
PLAU,C10orf55	rs2227564	C/C	< 0.01%
-	rs56167332	A/C	< 0.01%
LPP	rs56116661	C/C	< 0.01%
CDH13	rs10492862	A/C	< 0.01%
IL27	rs28449958	A/G	< 0.01%
PUS10	rs7608910	A/G	< 0.01%
NCF4-AS1,NCF4	rs4821544	T/C	< 0.01%
ERAP1,ERAP2	rs1363907	A/G	< 0.01%
FUT2,LOC105447645	rs516246	T/C	< 0.01%
-	rs12946510	T/C	< 0.01%

Варианты, снижающие риск

Ген	Вариант	Генотип	Вклад
ATG16L1	rs6752107	G/G	-0.035%
-	rs10761659	A/A	-0.022%
-	rs4409764	G/G	-0.02%
IRF1-AS1	rs2188962	C/C	-0.019%
SLAMF8	rs34687326	A/G	-0.016%
CDC37	rs11879191	A/G	-0.012%
NOD2	rs2066844	C/C	-0.011%
CREM	rs34779708	T/T	-0.011%
GCKR	rs1260326	C/C	-0.011%
RSP03	rs9491697	A/A	> -0.01%
RFT1	rs2581828	G/G	> -0.01%
SBNO2	rs2024092	G/G	> -0.01%
CDKAL1	rs9358372	A/A	> -0.01%
LACC1	rs3764147	A/A	> -0.01%
-	rs11742570	T/C	> -0.01%
-	rs3091316	A/G	> -0.01%
INAVA	rs7554511	A/C	> -0.01%
SP140	rs6716753	T/T	> -0.01%
DENND1B	rs2488397	G/G	> -0.01%
GPR65	rs8005161	C/C	> -0.01%
IL1RL1	rs13001325	T/C	> -0.01%
THADA	rs10495903	C/C	> -0.01%
IFNGR2	rs2284553	A/G	> -0.01%
RTEL1-TNFRSF6B,TNFRSF6B	rs6062496	A/G	> -0.01%
BACH2	rs1847472	A/C	> -0.01%
LRRK2	rs148319899	T/T	> -0.01%
BANK1	rs13126505	G/G	> -0.01%
IL2RA	rs61839660	C/C	> -0.01%
STAT3	rs12942547	A/G	> -0.01%

Колоректальный рак



Колоректальный рак — обобщённое название злокачественных новообразований толстой и прямой кишки. В мире ежегодно регистрируется более 500 000 случаев этого заболевания. Оно может возникнуть в любом возрасте, но в основном обнаруживается у людей старше 40 лет.

Рак толстой кишки чаще встречается у женщин, а рак прямой кишки — у мужчин. К факторам риска относят характер питания (пища с преобладанием животных жиров, белков и сахара), малоподвижный образ жизни, хронические запоры, язвенный колит, болезнь Крона, аденому толстой кишки в анамнезе, полипы, рак женских гениталий или молочных желез в анамнезе, наследственную предрасположенность. Заболевание длительное время может протекать бессимптомно.

Иногда утомляемость и слабость являются единственными его проявлениями. В других случаях наиболее распространённым признаком является кровотечение во время дефекации. Сам процесс может быть болезненным и вызывать чувство неполного опорожнения прямой кишки.

Снижается аппетит, появляются периодические боли в животе, происходит изменение состава и плотности стула. Хирургическое лечение является необходимым условием полного выздоровления. Лучевая и химиотерапия используются как вспомогательные средства.

Генетические факторы риска колоректального рака

Варианты, повышающие риск

Ген	Вариант	Генотип	Вклад
-	rs11903757	C/T	0.017%
TBX3	rs59336	A/T	< 0.01%

Варианты, снижающие риск

Ген	Вариант	Генотип	Вклад
CCND2	rs3217810	C/C	-0.011%
LAMC1	rs10911251	A/C	> -0.01%

Первичный склерозирующий холангит



Первичный склерозирующий холангит — это хроническое прогрессирующее воспаление внутри- и внепеченочных желчных протоков, приводящее к их сужению, в результате которого происходит застой желчи. Диагностируют заболевание, как правило, к 30–40 годам, и в 70% случаев — у мужчин. Этиология неизвестна.

Предполагается участие как генетических, так и приобретенных факторов, приводящих к аутоиммунному поражению и разрушению желчных протоков. Застоявшаяся желчь начинает поступать в кровяное русло, и у человека развивается желтуха. Начинается болезнь обычно постепенно и бессимптомно.

В дальнейшем появляется кожный зуд, общая слабость, пожелтение кожи и глаз. Часто это сопровождается похудением, периодическим повышением температуры тела и болями в животе. На поздних стадиях заболевания развиваются печеночная недостаточность, портальная гипертензия, асцит.

У 60–70% больных выявляют сопутствующие воспалительные заболевания кишки (особенно болезнь Крона, язвенный колит). С целью улучшения состояния используются медикаментозные (урсодезоксихолевая кислота, ферменты, спазмолитики, витамины D, K, A, препараты кальция, холестирамин, преднизолон) и хирургические (ЭРХПГ с баллонной дилатацией и/или стентированием) методы. Самым эффективным способом лечения остается трансплантация печени.

Генетические факторы риска первичного склерозирующего холангита

Варианты, повышающие риск

Ген	Вариант	Генотип	Вклад
SH2B3	rs3184504	T/T	< 0.01%
MST1	rs3197999	A/G	< 0.01%
CD226	rs1788097	T/T	< 0.01%
-	rs4147359	A/G	< 0.01%
-	rs13140464	G/G	< 0.01%
MMEL1	rs3748816	A/G	< 0.01%

Варианты, снижающие риск

Ген	Вариант	Генотип	Вклад
PRKD2	rs60652743	A/G	> -0.01%
-	rs2836883	A/G	> -0.01%
ZDHHC20P2	rs4143332	G/G	> -0.01%
SIK2,PPP2R1B	rs7937682	C/G	> -0.01%
-	rs7426056	G/G	> -0.01%
HDAC7	rs11168249	C/T	> -0.01%
LOC105377891	rs56258221	T/T	> -0.01%

Болезнь Бехчета



Болезнь Бехчета — это рецидивирующее язвенное поражение слизистых оболочек полости рта, глаз, половых органов, кожи, а также суставов и внутренних органов. В 2–3 раза чаще встречается у мужчин в возрасте 20–30 лет, хотя наблюдается и у детей. Причины возникновения неизвестны.

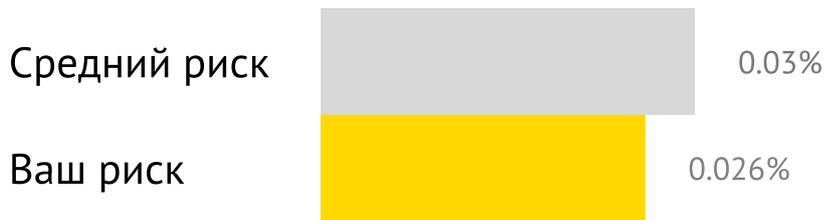
Считается возможным связывать развитие этой болезни со стрептококком и вирусом простого герпеса. В некоторых случаях имеется генетическая предрасположенность. Проявляется возникновением язвочек на слизистых оболочках полости рта и гениталий, воспалением глаз (конъюнктивит, увеит), сосудистыми расстройствами (тромбозы, аневризмы), нарушениями работы сердца (воспаления мышечных оболочек сердца) и желудочно-кишечного тракта (понос, тошнота). Для лечения применяется в основном медикаментозная терапия.

Генетические факторы риска болезни Бехчета

Варианты, снижающие риск

Ген	Вариант	Генотип	Вклад
IL19,IL10	rs1518111	C/C	> -0.01%
-	rs924080	C/T	> -0.01%

Синдром слабости синусового узла



Синдром слабости синусового узла — это нарушение ритма сердечных сокращений, вызванное рядом факторов, снижающих функциональную способность синусового узла. Распространен среди лиц пожилого и старческого возраста, но в редких случаях может наблюдаться у детей и подростков. Одинаково часто синдром возникает у мужчин и женщин.

В его основе лежит дисфункция синусового узла, возникающая под влиянием различных патологических факторов. Причинами могут быть заболевания миокарда, артериальная гипертензия, хирургическая травма сердца, нарушения костно-мышечной системы, гипотиреоз и передозировка некоторыми препаратами (например, сердечными гликозидами). Может передаваться по наследству.

На ранних стадиях протекает бессимптомно. Со временем можно заметить изменение пульса, он становится нерегулярным или замедленным. Позже появляется чувство усталости, эмоциональная лабильность, одышка и загрудинные боли, связанные с ухудшением мозгового и периферического кровотока.

Иногда случаются обмороки, предвестниками которых являются резкая слабость и шум в ушах. Они провоцируются кашлем, ношением тесного воротничка или резким поворотом головы. На более поздних стадиях появляется риск внезапной сердечной смерти.

Объем терапии зависит от причин возникновения и степени тяжести нарушения. Во многих случаях применяют имплантацию электрокардиостимулятора.

Генетические факторы риска синдрома слабости синусового узла

Варианты, снижающие риск

Ген	Вариант	Генотип	Вклад
HOMEZ	rs1055061	C/C	> -0.01%

Кератоконус



Кератоконус — это заболевание глаза, при котором роговица принимает коническую форму, вызывая резкое снижение зрительных способностей. Распространенность составляет 1 случай на 1 000 человек. Чаще всего проявляется уже в подростковом возрасте, а пик приходится на 20–30 лет.

Основная причина возникновения не выявлена. Предполагается, что кератоконус может появиться из-за генетического дефекта или стать последствием другого заболевания. Первые признаки этой болезни похожи на симптомы рефракции (близорукости и астигматизма), поэтому иногда достаточно сложно сразу поставить точный диагноз.

По мере развития, зрение ухудшается, отмечаются двоение в глазах, размытость и неровность очертаний источников света. На поздних стадиях, как правило, развивается светобоязнь и чувство постоянного утомления глаз, связанное с частой необходимостью щуриться. В это ж время происходит конусовидное выпячивание роговицы.

На ней могут формироваться рубцы, которые еще сильнее ухудшают зрение. Для лечения используют лекарственные растворы и воздействие УФ-излучения.

Генетические факторы риска кератоконуса

Варианты, повышающие риск

Ген	Вариант	Генотип	Вклад
-	rs1536482	A/G	< 0.01%

Варианты, снижающие риск

Ген	Вариант	Генотип	Вклад
FNDC3B	rs4894535	C/C	-0.014%
COL5A1	rs7044529	C/C	-0.01%
-	rs9938149	A/C	> -0.01%
-	rs2721051	C/C	> -0.01%

Ревматоидный артрит



Ревматоидный артрит – это хроническое воспалительное аутоиммунное заболевание, основным проявлением которого является одновременное поражение нескольких, чаще мелких, суставов. Распространенность во всем мире составляет примерно 0,5–1% населения. Женщины болеют в три раза чаще мужчин.

В основе заболевания лежит хроническое воспаление оболочки сустава, приводящее к нарушению его функции. Это связано с тем, что иммунная система организма ошибочно распознает собственные ткани как чужеродные и атакует их. Ревматоидный артрит может начаться с любого сустава, но чаще всего страдают пальцы и запястья.

Обычно поражение происходит симметрично, то есть повреждаются одинаковые суставы справа и слева. Все это может сопровождаться усталостью, слабостью и утренней скованностью в суставах. В ряде случаев наблюдаются гриппоподобные симптомы включая невысокий жар.

Заболевание протекает волнообразно с периодами обострения. Ему также свойственны потеря аппетита и веса, депрессия, анемия, холодные и/или потные ладони и ступни, нарушение работы слюнных и слезных желез, воспаление перикарда и стенок сосудов и поражение клапанов сердца. Для лечения применяется медикаментозная терапия.

Генетические факторы риска ревматоидного артрита

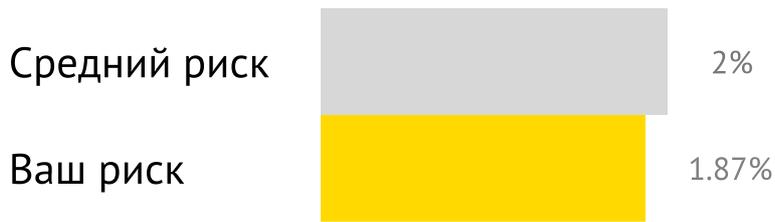
Варианты, повышающие риск

Ген	Вариант	Генотип	Вклад
-	rs12529514	C/T	0.036%
PLD4	rs2841277	T/T	0.032%
PDE2A,LOC105369379	rs3781913	T/T	0.026%
PRKCB	rs7404928	T/T	0.022%
-	rs4937362	T/T	0.021%
ARID5B	rs10821944	G/T	0.013%
PTPN2	rs2847297	A/G	0.011%
ANXA3	rs2867461	A/G	< 0.01%

Варианты, снижающие риск

Ген	Вариант	Генотип	Вклад
-	rs2280381	C/C	-0.078%
-	rs657075	G/G	-0.035%
NFKBIE	rs2233434	A/A	-0.034%
PRKCH	rs1957895	T/T	-0.028%
-	rs6932056	T/T	-0.027%
-	rs6496667	C/C	-0.026%
-	rs11900673	C/C	-0.026%
GCH1	rs3783637	C/T	-0.02%
CCR6,LOC107986672	rs1571878	C/T	> -0.01%

Витилиго



Витилиго — это нарушение пигментации кожи, вызванное исчезновением меланина на отдельных участках тела. Заболевание распространено во всех странах мира и может начаться в любом возрасте, но чаще встречается у женщин и в молодом возрасте. Причина и механизм его развития окончательно не определены.

Имеются данные о том, что предрасположенность к витилиго может передаваться по наследству, а также большое значение в возникновении этого нарушения имеют стрессовые состояния, перенесенные инфекционные заболевания, хронические болезни внутренних органов, интоксикации, контакт кожи с некоторыми синтетическими тканями и физические травмы. В результате депигментации на коже появляются различной величины и формы белые пятна с четкими краями. Они постепенно увеличиваются в размерах, сливаются, образуя обширные области бело-молочного цвета.

Волосы в этих местах также обесцвечиваются. Очаги могут возникать повсеместно, но чаще всего на лице, кистях, локтях и коленях. Отдельные пятна могут самопроизвольно исчезать.

Людам с витилиго следует избегать прямых солнечных лучей. Лечение направлено на устранение косметического дефекта и восстановление естественной пигментации. Для этого используется фотохимиотерапия, а в некоторых случаях — пересадка кожи.

Генетические факторы риска витилиго

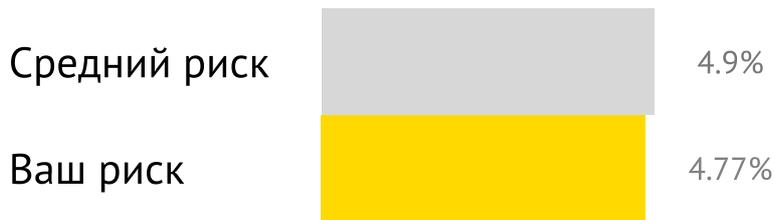
Варианты, повышающие риск

Ген	Вариант	Генотип	Вклад
-	rs9271597	A/A	1.09%
-	rs148136154	C/C	1.03%
LPP	rs13076312	T/T	0.53%
RALY	rs6059655	G/G	0.37%
UBASH3A	rs12482904	T/A	0.34%
BACH2	rs72928038	G/A	0.29%
-	rs2247314	T/T	0.27%
-	rs60131261	TTTA/-	0.25%
TNFRSF11A	rs8083511	A/C	0.24%
GZMB	rs8192917	T/C	0.19%
IRF3,BCL2L12	rs2304206	G/G	0.18%
CASP7	rs12771452	G/G	0.17%
IRF4	rs12203592	C/C	0.12%
REPERE,REPERE-AS1	rs301807	G/A	0.019%

Варианты, снижающие риск

Ген	Вариант	Генотип	Вклад
LOC107984363,T YR	rs1126809	A/A	-1.17%
TEF	rs9611565	C/C	-0.74%
C1QTNF6	rs229527	C/C	-0.52%
IKZF4,LOC10536 9781	rs2017445	G/G	-0.37%
SLC1A2	rs1043101	A/A	-0.35%
DEF8	rs4268748	T/C	-0.31%
-	rs4807000	G/G	-0.28%
-	rs11021232	T/T	-0.26%
-	rs231725	G/G	-0.22%
PTPRC	rs16843742	T/C	-0.22%
-	rs2111485	G/A	-0.16%
AP4B1-AS1,PTPN 22	rs2476601	G/G	-0.14%
HERC2	rs1635168	C/C	-0.11%
PPP4R3B	rs10200159	T/T	-0.11%
CPVL	rs117744081	A/A	-0.11%
FOXP1	rs34346645	C/A	-0.09%
IL2RA	rs706779	T/C	-0.076%
TG	rs2687812	T/A	> -0.01%

Болезнь Альцгеймера



Болезнь Альцгеймера в течение жизни развивается у 4,9% мужчин и 7,7% женщин. Риск развития болезни повышается после 65 лет. Заболевание — наиболее частая причина старческого слабоумия.

Основная черта болезни Альцгеймера — прогрессирующее снижение когнитивных функций, связанное с разрушением большого количества нервных клеток. При болезни Альцгеймера в тканях головного мозга накапливаются неправильно свернутые белки, они слипаются друг с другом и повреждают связи между нервными клетками. Причины возникновения такой патологии неизвестны.

На ранней стадии болезнь проявляется забывчивостью и неспособностью восстановить в памяти недавние события. Позже человек перестает узнавать знакомые предметы, постоянно расстраивается, впадает в депрессию и беспокойство. Появляется безразличие к окружающим предметам, людям и событиям.

Затем начинаются галлюцинации, возникают бредовые идеи и проблемы с ходьбой («шаркающая походка»). Пациент перестает узнавать близких родственников. На поздних стадиях человек полностью теряет способность к самостоятельному мышлению и передвижению.

Пока не найдены способы лечения болезни Альцгеймера. Доступные методы терапии способны только облегчить симптомы.

Генетические факторы риска болезни Альцгеймера

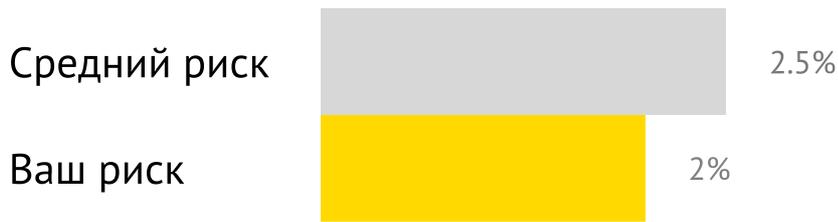
Варианты, повышающие риск

Ген	Вариант	Генотип	Вклад
LOC105370500,F ERMT2	rs17125924	A/G	0.48%
ABCA7	rs3752246	C/G	0.4%
NYAP1	rs12539172	C/C	0.23%
LOC105373605	rs6733839	C/T	0.12%
PTK2B	rs73223431	C/T	0.11%
SORL1	rs11218343	T/T	0.075%

Варианты, снижающие риск

Ген	Вариант	Генотип	Вклад
SLC24A4	rs12881735	C/C	-0.6%
-	rs9271058	T/T	-0.24%
-	rs9473117	A/A	-0.23%
-	rs3851179	C/T	-0.18%
CLU	rs9331896	T/C	-0.15%
LOC105375056,T REM2	rs75932628	C/C	-0.075%
-	rs138190086	G/G	-0.058%

Отосклероз



Отосклероз — это заболевание, характеризующееся значительным ухудшением или даже потерей слуха из-за патологического разрастания ткани костного лабиринта уха. Частота распространения составляет 4–8% в общей популяции. Встречается в основном у женщин в возрасте 40–45 лет, но бывают и исключения.

Причины развития отосклероза неизвестны. У 60% больных есть аналогичные случаи в семье, поэтому предполагается наследование заболевания. Развивается оно очень медленно, и только в некоторых случаях носит прогрессирующий характер.

Течение болезни может на какое-то время приостанавливаться затем под воздействием неблагоприятных факторов снова возобновляться, приводя к абсолютной глухоте. Отмечают следующие симптомы отосклероза: нарастающая тугоухость (обычно на оба уха), улучшение слуха в шумной обстановке, больной плохо разбирает речь при глотании и жевании, тяжело переносит постоянный шум в ушах, в 40% случаев наблюдается головокружение. На любой стадии заболевание можно лечить медикаментозным путем.

Регулярный прием лекарств влечет незначительные улучшения уже в самом начале курса, однако хирургическое вмешательство, в большинстве случаев, неизбежно. В качестве альтернативы или дополнения к оперативному лечению применяют слуховые аппараты.

Генетические факторы риска отосклероза

Варианты, снижающие риск

Ген	Вариант	Генотип	Вклад
RELN	rs3914132	T/T	-0.5%

Аневризма брюшного отдела аорты



Аневризма брюшного отдела аорты встречается чаще у мужчин. Это патологическое расширение просвета брюшного отдела аорты, которое заполняется кровью и может увеличиваться в размере. Основная причина возникновения аневризмы — поражения аорты, которые снижают прочность и эластичность сосудистой стенки.

Это чаще вызвано атеросклерозом, когда из-за образования холестериновых бляшек нарушается целостность артерий. Значительно реже аневризма брюшного отдела аорты появляется вследствие травмы, инфекции или врожденных заболеваний. К факторам риска относится высокое артериальное давление, отягощенная наследственность, возраст старше 55 лет, избыточная масса тела и курение.

Симптомы аневризмы: ощущение пульсирования в животе, похожее на сердцебиение (чаще всего возникает в положении лежа на животе), эпизодические слабые боли в нижней половине живота или поясничной области. Иногда пациентов беспокоит боль в стопах, побледнение кожи нижних конечностей, анорексия, отрыжка, рвота и запоры. При расслоении аневризмы человек может почувствовать внезапную слабость, головокружение, учащенное сердцебиение, сильные боли в животе и в нижней части спины.

Возможна потеря сознания. В таких случаях необходима срочная медицинская помощь. Болезнь может длительное время протекать бессимптомно.

При лечении стабильной аневризмы небольших размеров возможна выжидательная тактика с обязательной коррекцией изменяемых факторов риска под наблюдением специалистов. В остальных случаях показано хирургическое вмешательство.

Генетические факторы риска аневризмы брюшного отдела аорты

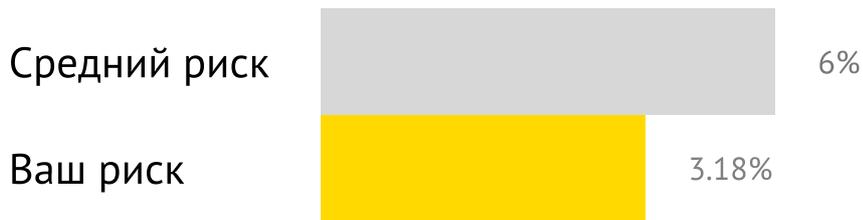
Варианты, повышающие риск

Ген	Вариант	Генотип	Вклад
ZNF335	rs3827066	C/T	0.43%
-	rs9316871	A/A	0.21%
-	rs1795061	C/T	0.13%

Варианты, снижающие риск

Ген	Вариант	Генотип	Вклад
IL6R	rs4129267	C/C	-0.35%
ERG	rs2836411	C/C	-0.28%
DAB2IP	rs10985349	C/C	-0.25%
-	rs602633	G/G	-0.2%
LDLR	rs6511720	G/G	-0.13%
CDKN2B-AS1	rs10757274	A/G	-0.11%

Розацеа



Розацеа или розовые угри — хроническое заболевание кожи, основным признаком которого является появление стойких участков покраснения, и образование на лице бугорков и других высыпаний. Иногда при розацеа происходит поражение глаз. Розацеа встречается у 8–10% населения во всем мире.

Болезнь чаще наблюдается у женщин, но у мужчин быстрее и чаще развиваются осложнения заболевания. Розовые угри встречаются преимущественно у светлокожих людей в возрасте от 40 до 50 лет. В основе возникновения и развития розацеа лежит изменение тонуса поверхностных сосудов кожи лица, которые обусловлены различными внешними (солнечные инсоляции, воздействие тепла, холода, частые химические пилинги, употребление алкоголя, горячих напитков, пряностей) и внутренними (наследственная предрасположенность, заболевания пищеварительного тракта, деятельность клещей *Demodex*, инфекционные заболевания кожи, эндокринные заболевания, патология иммунной системы, сосудисто-невротические реакции) факторами.

Поскольку факторов, провоцирующих и усугубляющих течение розацеа, достаточно много, методы лечения также разнообразны. Применение одних средств направлено в большей степени на уменьшение розацеа на лице, другие препараты и методы используются для лечения сопутствующих заболеваний нервной системы и органов пищеварения.

Генетические факторы риска розацеи

Варианты, повышающие риск

Ген	Вариант	Генотип	Вклад
PBX2	rs169504	A/A	1.22%
NOTCH4	rs3134942	T/G	0.67%
BAG6	rs3117583	G/A	0.5%
GPANK1	rs3130618	C/A	0.5%
GPANK1	rs3117579	T/G	0.5%
-	rs3130046	G/C	0.5%
-	rs3130621	T/C	0.5%

Варианты, снижающие риск

Ген	Вариант	Генотип	Вклад
SLC45A2	rs16891982	G/G	-2.01%
HERC2	rs1129038	T/T	-1.1%
-	rs3132451	G/C	-0.54%
-	rs58843292	G/G	-0.4%
IL13	rs847	C/C	-0.32%
-	rs535777	G/G	-0.24%
HLA-DPA1,HLA-	rs56934772	T/T	-0.22%

HLA-DQB1	rs9274514	G/A	0.47%
GPSM3	rs204991	T/C	0.3%
IRF4	rs12203592	C/C	0.068%
-	rs62389423	G/G	0.054%
-	rs1269852	G/G	0.032%

DPB1			
-	rs429916	C/C	-0.19%
LOC107986589, HLA-DQA1	rs2187668	C/C	-0.16%
-	rs9273369	T/T	-0.14%
-	rs3129716	T/T	-0.14%
MICB	rs3094005	G/G	-0.12%
ATP6V1G2-DDX3 9B,DDX39B	rs2734583	A/A	-0.12%
ATP6V1G2-DDX3 9B,ATP6V1G2	rs9267488	A/A	-0.1%
TAP2	rs60045856	T/T	-0.1%
-	rs9276625	G/G	-0.082%
HLA-DMB	rs77318243	T/T	-0.078%
ZDHHC20P2	rs4143333	A/A	-0.068%
MICA	rs2523495	C/C	-0.064%
C2	rs1265905	A/A	-0.059%
CSNK2B	rs9267531	A/A	-0.058%
PRRC2A	rs3132450	A/A	-0.058%
C2	rs519417	G/G	-0.058%
SLC44A4	rs501942	C/C	-0.058%
BAG6	rs3132449	C/C	-0.058%
BAG6,APOM	rs3117582	T/T	-0.058%
ABHD16A	rs9267539	A/A	-0.057%
STK19	rs389884	A/A	-0.057%
-	rs9267544	C/C	-0.057%
LY6G6F- LY6G6D,LY6G6F	rs9267549	G/G	-0.057%
-	rs1265947	C/C	-0.056%
-	rs9279411	AG/AG	-0.056%
LSM2	rs2763980	C/C	-0.056%
-	rs144929896	A/A	-0.056%
-	rs553414	A/A	-0.056%
-	rs111234931	C/C	-0.056%
-	rs59576053	C/C	-0.056%
LOC105375020	rs3101018	C/C	-0.056%
-	rs73396802	C/C	-0.056%
MSH5-SAPCD1,M SH5	rs3132445	G/G	-0.056%
CLIC1	rs3131383	G/G	-0.056%
BRD2	rs76088152	G/G	-0.055%
MICB	rs3130614	T/T	-0.055%
-	rs1800628	G/G	-0.054%
TSBP1-AS1	rs2894254	T/T	-0.045%
TSBP1-AS1,BTNL 2	rs3129956	G/G	-0.044%
-	rs3129843	A/A	-0.044%
HLA-DRA	rs3135394	A/A	-0.043%
-	rs7383481	C/C	-0.043%
-	rs9267986	G/G	-0.042%
TSBP1-AS1,TSBP 1	rs9268235	C/C	-0.042%
TNXB	rs433061	G/G	-0.04%
ATF6B	rs3130288	C/C	-0.039%
-	rs9267578	C/C	-0.038%
VAR5	rs3130491	G/G	-0.038%
SNHG32	rs3130478	C/C	-0.037%
-	rs3130612	T/T	-0.036%

Базальноклеточный рак кожи



Базалиома — это опухоль, медленно распространяющаяся в поверхностном слое кожи. Она составляет 70–75% случаев рака кожи. Чаще всего обнаруживается в возрасте после 50 лет, в очень редких случаях может появляться у детей и подростков.

У мужчин и женщин встречается с одинаковой частотой. По степени тяжести занимает промежуточное положение между доброкачественными и злокачественными опухолями. Основные причины возникновения — длительное пребывание на солнце, ионизирующее излучение, воздействие канцерогенных веществ и генетическая предрасположенность.

Базалиома, как правило, появляется на открытых кожных покровах. Излюбленными местами локализации являются верхняя губа, уголки глаз, крылья носа и носогубные складки. Несмотря на довольно большое разнообразие клинических форм, базалиома обычно выглядит как небольшое довольно плотное безболезненное образование (узелок), которое возвышается над уровнем кожи.

Затем оно покрывается корочкой и постепенно, в течение нескольких месяцев или лет, разрастается и начинает кровоточить, образуя язвы. Увеличиваясь в размерах, базалиома разрушает находящиеся рядом ткани и может поражать уже мышцы и кости. Если опухоль затрагивает нерв, то возникает выраженный болевой синдром.

Существует несколько способов лечения этого заболевания. Среди них: лучевой, хирургический, комбинированный (лучевой и хирургический), лекарственный (воздействие малых доз цитостатических препаратов), криогенный и лазерный.

Генетические факторы риска базальноклеточного рака кожи

Варианты, повышающие риск

Ген	Вариант	Генотип	Вклад
LOC107984363, T YR	rs1126809	A/A	3.57%
LINC-PINT	rs157935	T/T	2.63%
-	rs57244888	T/T	1.4%
-	rs10425559	G/G	1.27%
-	rs73183643	G/G	1.1%
-	rs73635312	G/G	1.05%
-	rs11993814	C/C	0.95%
-	rs141115006	C/C	0.94%
SLC45A2	rs35407	G/G	0.75%
CASC15	rs2294214	A/C	0.53%
LOC107986952	rs10093547	T/T	0.51%

Варианты, снижающие риск

Ген	Вариант	Генотип	Вклад
IRF4	rs12203592	C/C	-3.05%
-	rs2776353	T/T	-2.79%
LPP	rs62291440	G/G	-1.81%
FLACC1	rs2080303	C/C	-1.74%
LOC105374875	rs12210050	C/C	-1.71%
TGM3	rs214785	T/T	-1.4%
-	rs61824911	A/A	-1.3%
-	rs7335046	C/C	-1.25%
-	rs4710154	A/A	-1.09%
MC1R	rs1805007	C/C	-1.08%
-	rs7907606	T/T	-0.72%
RALY	rs6059655	G/G	-0.68%
KRT5	rs11170164	C/C	-0.63%
FOXP1	rs2116709	A/T	-0.48%
-	rs10810657	A/T	-0.43%
TP53	rs78378222	T/T	-0.36%
CLPTM1L	rs421284	T/C	-0.3%
CDKN2B-AS1	rs7874604	T/C	-0.18%
TNS3	rs7776701	C/T	-0.06%

Менингиома



Менингиома — это самая распространенная внутримозговая опухоль, которая может быть как доброкачественной, так и злокачественной. Образуется она из клеток тонкой, паутинообразной мембраны, окружающей головной и спинной мозг. В возрасте от 35 лет и старше менингиомы являются наиболее распространенным видом новообразований головного мозга.

Чаще всего они встречаются от 40 до 70 лет, и в основном у женщин. Злокачественные менингиомы составляют 3–5% от их общего количества. Доброкачественные, как правило, растут очень медленно, и практически всегда диагностируется только один очаг, хотя на самом деле их может оказаться несколько в разных частях мозга.

К факторам риска относят ионизирующее излучение, генетические нарушения (нейрофиброматоз 2 типа), зрелый возраст (старше 40 лет) и низкие дозы радиации. Часто менингиома не дает никаких заметных симптомов и обнаруживается случайно. Реже, в зависимости от размера и места расположения новообразования, могут наблюдаться головные боли, головокружения, судороги, изменение личности и поведения, нарастающее ухудшение умственных способностей и потеря навыков, нарушение координации, спутанность сознания, сонливость, потеря слуха, обоняния, мышечная слабость, тошнота, рвота и зрительные расстройства.

Для лечения в основном используют хирургическое вмешательство, но в ряде случаев назначается наблюдение в течение определенного периода. Иногда применяется лучевая терапия.

Генетические факторы риска менингиомы

Варианты, снижающие риск

Ген	Вариант	Генотип	Вклад
MLLT10	rs11012732	G/G	> -0.01%

Рак щитовидной железы



Рак щитовидной железы — это злокачественная опухоль, поражающая ткани щитовидной железы. В последние годы она встречается намного чаще, чем раньше, и в основном у детей, хотя обычно ей болеют пожилые люди. У женщин это заболевание диагностируется, как правило, в доброкачественных формах, а вот у мужчин в большинстве случаев подозревается злокачественность.

Основной причиной возникновения считается воздействие рентгеновских лучей и радиации, особенно в детском возрасте. Некоторые опухоли щитовидной железы имеют наследственный характер (например, фолликулярная карцинома). Другие возникают на фоне длительно существовавшего доброкачественного зоба.

В большинстве случаев заболевание длительное время протекает бессимптомно. Лишь с увеличением размеров щитовидки человек начинает чувствовать дискомфорт при глотании, в горле появляется комок, меняется голос и воспаляются лимфоузлы в области шеи. Первичную опухоль лечат хирургическим путем, в более сложных случаях применяется химиотерапия, иногда в сочетании с радиотерапией.

Генетические факторы риска рака щитовидной железы

Варианты, повышающие риск

Ген	Вариант	Генотип	Вклад
-	rs11823005	C/C	< 0.01%

Варианты, снижающие риск

Ген	Вариант	Генотип	Вклад
-	rs10781500	T/T	> -0.01%
DIRC3	rs6759952	C/T	> -0.01%
LOC100287290	rs7617304	G/G	> -0.01%

Системная склеродермия



Системная склеродермия – это заболевание соединительной ткани, поражающее в основном кожу и кровеносные сосуды. Чаще им болеют женщины. Главная причина возникновения не выявлена.

Точно известно, что к развитию болезни могут привести переохлаждение, различные расстройства эндокринной системы, вакцинации, травмы кожного покрова и переливание крови. В некоторых случаях отмечается наследственная предрасположенность. Чаще всего при склеродермии страдает кожа.

Она становится блестящей и тонкой. Практически у всех больных встречается феномен Рейно (спазм артерий кистей и стоп), слабость, лихорадка и похудение. В процессе развития заболевание поражает внутренние органы и системы. Для лечения используют препараты, уменьшающие уплотнения сосудов, физиотерапию и лечебную гимнастику.

Генетические факторы риска системной склеродермии

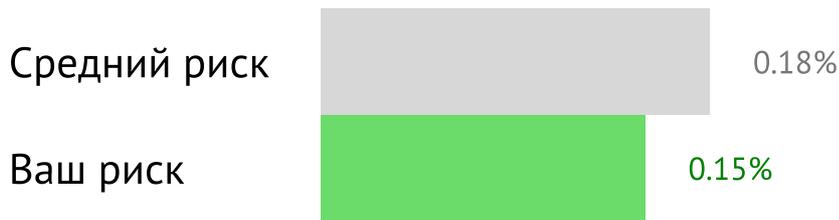
Варианты, повышающие риск

Ген	Вариант	Генотип	Вклад
-	rs6901221	A/C	< 0.01%
ZC3H10	rs11171747	G/G	< 0.01%
-	rs9275390	C/T	< 0.01%

Варианты, снижающие риск

Ген	Вариант	Генотип	Вклад
HLA-DPA1	rs987870	A/A	> -0.01%
-	rs11642873	C/C	> -0.01%
-	rs9296015	A/G	> -0.01%
-	rs3129763	G/G	> -0.01%
NOTCH4	rs443198	A/G	> -0.01%
-	rs6457617	C/T	> -0.01%
HLA-DRA	rs3129882	A/G	> -0.01%
GRB10	rs12540874	A/A	> -0.01%
SOX5	rs11047102	C/C	> -0.01%

Саркоидоз



Саркоидоз – это воспалительное заболевание, которое может поражать многие органы и системы. В основном страдают легкие, лимфатические узлы, селезенка, печень и слюнные железы, реже – кожа, кости, суставы, мышцы и глаза. Возникает у людей в возрасте 20–40 лет, и чаще у женщин.

Причины до конца неизвестны, предположительно ими могут быть иммунологические нарушения и генетическая предрасположенность. В основе патологии лежит скопление воспалительных клеток в виде узелков в различных органах, приводящих к нарушению их функционирования. Со временем узелки могут рассасываться или преобразовываться в рубцовую ткань.

Начальные стадии заболевания протекают бессимптомно. Потом возникает боль в груди, между лопаток, а также сухой кашель и одышка при физическом напряжении. На коже могут появиться красновато-синюшные высыпания.

Если поражается сетчатка глаза и зрительный нерв, то ухудшается зрение. Все это сопровождается общими симптомами плохого самочувствия: потерей аппетита и веса, нарушением сна, быстрой утомляемостью, ночной потливостью, лихорадкой и недомоганием. Для лечения используют гормональные и противовоспалительные препараты, физиотерапевтические процедуры, а иногда – средства, подавляющие иммунную реакцию организма.

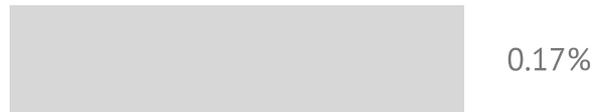
Генетические факторы риска саркоидоза

Варианты, снижающие риск

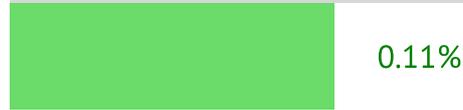
Ген	Вариант	Генотип	Вклад
LOC102723878	rs479777	C/T	-0.027%
BAD,GPR137	rs671976	A/G	> -0.01%

Язвенный колит

Средний риск



Ваш риск



Пик заболеваемости язвенным колитом приходится на 20 лет, при этом заболевание встречается у 0,173% мужчин и 0,234% женщин. При язвенном колите воспаляется кишечник и образуются язвы в толстой кишке. Причины заболевания неизвестны.

Первый симптом заболевания – диарея, иногда с примесью крови. Потом к ней могут присоединиться схваткообразные боли в области живота, снижение аппетита и массы тела. Иногда болезнь проявляется в виде анемии, лихорадки, поражения суставов или глаз. Лечение направлено на устранение симптомов и поддержание ремиссии.

Генетические факторы риска язвенного колита

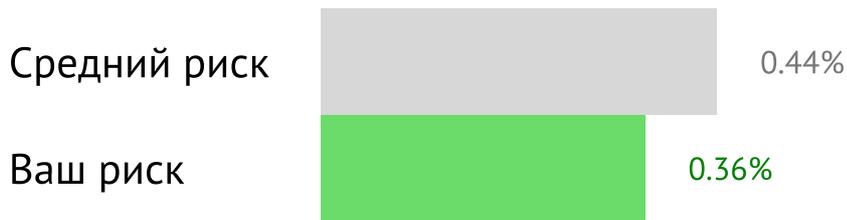
Варианты, повышающие риск

Ген	Вариант	Генотип	Вклад
-	rs3024505	A/A	0.048%
CARD9	rs10781499	A/A	0.02%
C5orf66	rs254560	A/A	0.015%
-	rs4728142	A/A	0.014%
CAMK2A	rs17656349	T/T	0.011%
SMAD3	rs17293632	T/C	< 0.01%
MST1	rs3197999	A/G	< 0.01%
-	rs56167332	A/C	< 0.01%
IL23R	rs11581607	G/G	< 0.01%
-	rs2413583	C/C	< 0.01%
LOC105371887,S LC39A11	rs17780256	A/A	< 0.01%
RORC	rs4845604	G/G	< 0.01%
ZFP90	rs1728785	C/C	< 0.01%
PUS10	rs7608910	A/G	< 0.01%
-	rs4380874	T/C	< 0.01%
-	rs12946510	T/C	< 0.01%

Варианты, снижающие риск

Ген	Вариант	Генотип	Вклад
-	rs6426833	G/G	-0.036%
PARK7	rs3766606	T/T	-0.031%
-	rs6017342	A/A	-0.029%
-	rs4409764	G/G	-0.022%
NR5A2	rs2816958	A/G	-0.021%
-	rs10761659	A/A	-0.019%
-	rs2836878	A/G	-0.017%
IL17REL	rs5771069	A/A	-0.014%
INAVA	rs7554511	A/C	-0.01%
RGS14	rs4976646	T/T	> -0.01%
AMZ1,GNA12	rs798502	A/C	> -0.01%
RTEL1-TNFRSF6 B,TNFRSF6B	rs6062496	A/G	> -0.01%
TRAF3IP2-AS1,L OC107986522	rs3851228	A/A	> -0.01%
STAT3	rs12942547	A/G	> -0.01%
TOM1	rs138788	A/G	> -0.01%
LOC100996583	rs10797432	T/C	> -0.01%
FCGR2A	rs1801274	A/G	> -0.01%

Рак предстательной железы



Рак предстательной железы — это злокачественное новообразование, поражающее ткани простаты. У мужчин моложе 40 лет распространенность заболевания составляет 1 случай на 10 000 человек, в 60 лет — 1 на 100, а после 75 — болеет каждый восьмой представитель сильного пола. До сих пор все причины возникновения рака простаты не выяснены.

Точно известно, что чем выше уровень мужского полового гормона — тестостерона, тем вероятнее возникновение злокачественной опухоли. К факторам риска относят пожилой возраст, генетическую предрасположенность, имеющуюся прогрессирующую аденому простаты, плохую экологию, работу с кадмием (сварочные и типографские работы, производство резины), курение, неправильную диету (много животных жиров, мало клетчатки). Заболевание может проявляться учащенным затруднённым мочеиспусканием, болями в промежности, кровью в моче и сперме.

Но может протекать и абсолютно бессимптомно. И тогда первым проявлением заболевания станут признаки, которые характерны для метастазов: боль в груди и костях (таз, бедро, позвоночник), переломы. В сильно запущенных случаях могут развиваться острая задержка мочи, истощение и слабость.

Для лечения используют оперативный, медикаментозный и лучевой способы. Выбор метода зависит от распространенности и стадии развития рака, наличия метастазов, а также возраста и общего состояния здоровья.

Генетические факторы риска рака предстательной железы

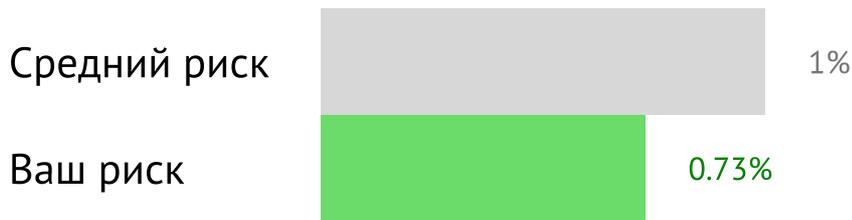
Варианты, повышающие риск

Ген	Вариант	Генотип	Вклад
-	rs1270884	A/A	0.037%
SIDT1	rs7611694	A/A	0.033%
-	rs11568818	T/T	0.026%
LOC105372225	rs7241993	C/C	0.025%
MDM4	rs4245739	A/A	0.015%
LOC105370500,F ERMT2	rs8008270	C/C	0.013%

Варианты, снижающие риск

Ген	Вариант	Генотип	Вклад
RGS17	rs1933488	G/G	-0.043%
LOC105372710	rs2427345	T/T	-0.029%
ZGPAT	rs6062509	G/T	-0.021%
TRIM8,LOC1053 78460	rs3850699	A/G	-0.019%
GRHL1	rs11902236	C/C	-0.018%
LINC01162	rs12155172	G/G	-0.015%
LOC105377732	rs6869841	C/C	-0.014%
-	rs3096702	G/G	-0.013%
-	rs11650494	G/G	-0.012%
ARMC2	rs2273669	A/A	-0.011%
EBF2	rs11135910	C/C	> -0.01%
AFM	rs1894292	A/G	> -0.01%
FARP2	rs3771570	C/C	> -0.01%
KCNN3	rs1218582	A/G	> -0.01%
RAD51B	rs7141529	C/T	> -0.01%

Обыкновенные угри (тяжелая форма)



Обыкновенные угри — воспалительное кожное заболевание, развивающееся вследствие сбоя в работе сальных желез. Избыточная продукция кожного сала железами забивает поры отмирающими клетками эпидермиса. Накопление этих клеток в протоках желез происходит из-за нарушения их отшелушивания.

Кожное сало откладывается под заблокированными порами, обеспечивая питательную среду для размножения микроорганизмов. Клинически наблюдается разнообразие сыпи (угревые элементы) на коже лица, верхней половине груди и спины, где располагаются наиболее крупные сальные железы. В основании угревых элементов возникает воспалительный процесс, расплавляющий местные ткани с образованием гноя.

Обыкновенными угрями страдает от 70 до 90% популяции в возрасте 12–24 лет, при этом частота возникновения этой патологии у лиц в возрасте 25–34 и 35–44 лет составляет примерно 10–37% и 3–7% соответственно. Чаще всего угревая болезнь встречается у мужчин, процент среднетяжелых и тяжелых форм у них также выше — 34%, в то время как среди женской популяции этот показатель не превышает 3–12%. Среди важных причин развития обыкновенных угрей выделяют наследственность, гормональную активность, заболевания желудочно-кишечного тракта, переходный возраст, стресс, гиперактивные сальные железы, микроорганизмы, кожные повреждения, сопровождающиеся воспалением, использование анаболических стероидов.

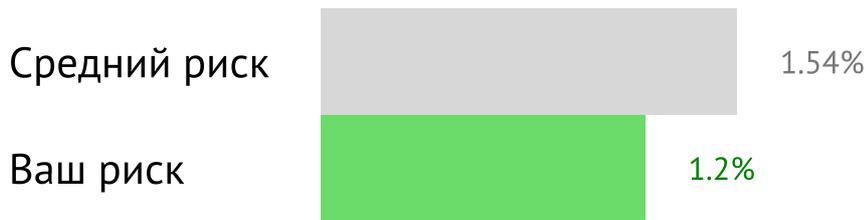
Лечение длительное и направлено на нормализацию функции сальных желез. При тяжелом течении назначают антибиотики.

Генетические факторы риска обыкновенных угрей (тяжелой формы)

Варианты, снижающие риск

Ген	Вариант	Генотип	Вклад
-	rs38055	G/G	-0.13%
-	rs1159268	G/G	-0.1%
-	rs478304	G/T	-0.036%

Болезнь Паркинсона



Средний возраст проявления симптомов болезни Паркинсона – 57 лет. Частота встречаемости заболевания у мужчин и женщин различается: средний риск развития для мужской популяции составляет 1,535%, для женской – 1,267%. Причины болезни до конца не известны.

В основе лежит поражение нервных клеток, выделяющих дофамин, в результате чего у 50–80% больных начинают дрожать конечности в состоянии покоя. Это проявляется ритмическим подергиванием большого, указательного и среднего пальцев кисти, напоминающим катание пилюль или счёт монет. На начальной стадии тремор уменьшается или исчезает при движении, отсутствует во время сна и усиливается от эмоционального напряжения и усталости.

При болезни Паркинсона ограничивается объем и скорость жестов, конечности при сгибании и разгибании застывают в одном положении. У людей с болезнью Паркинсона сгорбленная осанка, шаркающая походка, часто приоткрывается рот и на лице застывает маска. Речь замедленная, тихая и малопонятная.

Среди симптомов встречаются запоры, снижение кровяного давления, недержание мочи и кала, половая дисфункция. У 50% пациентов развивается слабоумие. Эффективное лечение болезни Паркинсона пока не найдено. Поддерживающую терапию проводят в течение всей жизни.

Генетические факторы риска болезни Паркинсона

Варианты, повышающие риск

Ген	Вариант	Генотип	Вклад
TMEM175	rs34311866	C/C	0.51%
MAPT	rs17649553	C/C	0.14%
SIPA1L2	rs10797576	C/T	0.12%
CCDC62	rs11060180	A/A	0.12%
GPNMB	rs199347	A/A	0.11%
FAM47E-STBD1,F AM47E,LOC1053 77286	rs6812193	C/C	0.092%
LOC107984782	rs2414739	A/A	0.074%

Варианты, снижающие риск

Ген	Вариант	Генотип	Вклад
LOC105377329	rs356182	A/A	-0.29%
-	rs9275326	C/T	-0.21%
GCH1	rs11158026	T/T	-0.18%
BST1	rs11724635	C/C	-0.18%
MCCC1	rs12637471	G/A	-0.15%
BCKDK	rs14235	G/G	-0.1%
-	rs329648	C/C	-0.098%
RIT2	rs12456492	A/A	-0.086%
LOC107985959	rs1474055	C/C	-0.072%
-	rs76904798	C/C	-0.059%
-	rs6430538	C/T	-0.031%
-	rs823118	C/T	-0.022%
TMEM229B,GPH N	rs1555399	T/A	-0.013%

Открытоугольная глаукома



Глаукома — это группа глазных заболеваний, характеризующаяся постоянным или периодическим повышением внутриглазного давления. Распространенность глаукомы составляет 0,1–20 случаев и более на 1 000 человек. Глаукомой чаще страдают те, кому за 40, но болезнь встречается и у молодых людей, и даже у младенцев.

К факторам риска относят возраст старше 60–65 лет, наследственность, врожденные аномалии, другие глазные заболевания и травмы, сахарный диабет, гипотонию, заболевания щитовидной железы, нервной системы и др. Различают открытоугольную и закрытоугольную форму глаукомы. Открытоугольная встречается в более 90 % случаев.

При этой форме происходит постепенное накопление внутриглазной жидкости, вследствие чего происходит повышение внутриглазного давления, разрушение зрительного нерва и потеря зрения. Чаще всего открытоугольная глаукома начинается и прогрессирует незаметно для больного, который не испытывает никаких неприятных ощущений и поэтому обращается к врачу только при появлении грубых нарушений зрительных функций (развитая или далеко зашедшая стадия). В таких случаях стабилизировать процесс становится очень трудно, а иногда уже невозможно.

Помимо повышения внутриглазного давления, для открытоугольной глаукомы, характерны сужение или выпадение частей поля зрения (при этом человек не видит части окружающих предметов). Применяется медикаментозное лечение, при его неэффективности — лазерное или хирургическое.

Генетические факторы риска открытоугольной глаукомы

Варианты, снижающие риск

Ген	Вариант	Генотип	Вклад
-	rs4656461	A/A	-0.2%
TMCO1	rs7518099	T/T	-0.2%
CDKN2B-AS1	rs4977756	A/G	-0.16%
CDKN2B-AS1	rs10120688	A/G	-0.022%

Пищевод Барретта



Пищевод Барретта наблюдается у 10% пациентов, обратившихся за консультацией по поводу изжоги. В популяции пищевод Барретта встречается у 1% людей. Основной причиной возникновения является хроническое кислотное повреждение стенок пищевода, которое приводит к воспалению.

Некоторые врачи придерживаются мнения, что в развитии этой патологии играет роль наследственная предрасположенность. Бессимптомное течение болезни осложняет своевременную диагностику. Поэтому для людей с эрозивным гастритом или тех, кто испытывает постоянную изжогу, оптимальным вариантом будет периодическое посещение гастроэнтеролога и контроль функционального состояния пищевода и желудка.

Лечение заключается в коррекции образа жизни, соблюдении диеты и применении медикаментозной терапии. Если эти средства не дают положительного результата, то назначается хирургическое вмешательство.

Генетические факторы риска пищевода Баретта

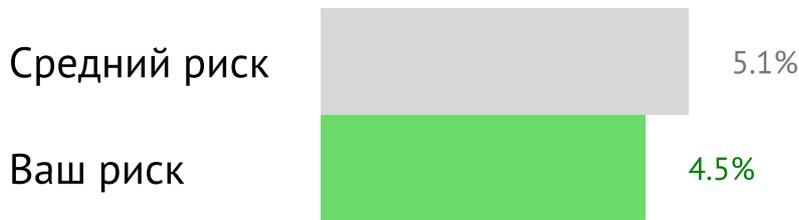
Варианты, повышающие риск

Ген	Вариант	Генотип	Вклад
OTX2-AS1	rs12880053	C/C	0.065%
AOX1	rs2293525	C/C	0.053%
-	rs2380964	G/G	0.053%
-	rs2178146	T/T	0.051%
SLC39A11	rs9899923	C/C	0.042%
-	rs732392	T/T	0.039%
-	rs3005897	C/C	0.039%
MIR99AHG	rs2039241	G/G	0.035%
-	rs2927438	G/G	0.034%
-	rs2687201	C/A	0.031%
LOC105375049	rs6930375	G/G	0.031%
-	rs6122972	A/A	0.026%
-	rs4800353	A/A	0.024%
TARID	rs9285474	A/A	0.02%
EPHB1	rs7646638	T/T	0.017%
-	rs1408906	A/A	0.014%
MFHAS1	rs4523255	C/T	0.014%
-	rs17462769	G/G	0.012%
-	rs4973786	G/A	0.011%
-	rs10948748	A/A	0.011%
DMTN	rs74568060	G/G	0.011%
LOC105370504,L INC02331	rs12894060	G/A	< 0.01%
ZFHX3	rs9926271	T/T	< 0.01%
LOC401478	rs1398034	T/T	< 0.01%
HECW1	rs17172185	T/T	< 0.01%
-	rs11041413	G/G	< 0.01%

Варианты, снижающие риск

Ген	Вариант	Генотип	Вклад
-	rs13080736	A/G	-0.11%
-	rs6449586	C/C	-0.097%
CRTC1	rs10419226	G/G	-0.093%
OSBPL10	rs4611855	T/T	-0.077%
-	rs11771429	C/T	-0.074%
-	rs10955616	A/A	-0.072%
GRID1	rs7904985	G/G	-0.054%
-	rs889838	G/G	-0.052%
SAMD4A	rs10144632	G/G	-0.051%
-	rs1431594	C/C	-0.049%
-	rs576425	C/C	-0.047%
BARX1	rs11789015	A/G	-0.043%
-	rs2669333	C/C	-0.041%
NRG1,LOC10537 9361	rs3847131	G/G	-0.041%
-	rs1497205	T/C	-0.038%
-	rs11010572	G/G	-0.034%
CAMTA1	rs17030152	T/C	-0.034%
-	rs3897234	T/T	-0.032%
-	rs2895917	C/T	-0.026%
KHDRBS2	rs1547073	G/G	-0.025%
-	rs4980598	C/T	-0.022%
CNMD	rs7330220	C/C	-0.021%
SPARCL1	rs4610302	A/A	-0.02%
LOC107986152	rs7632500	A/A	-0.017%
COL27A1	rs1490743	G/G	-0.013%
ALDH1A2	rs3784262	T/C	-0.012%
PLEKHA2	rs7835508	T/C	-0.012%
-	rs6099816	C/A	-0.012%
ABCA4	rs3789387	T/T	-0.011%
DSG3	rs16961975	G/G	> -0.01%
-	rs7237326	G/A	> -0.01%
FHIT	rs11130736	G/A	> -0.01%
-	rs6711386	G/G	> -0.01%

Бронхиальная астма



Бронхиальная астма встречается часто. Риск заболевания у мужчин составляет 5,1%, для женщин — 6,4%. Спазм бронхов возникает из-за повышенной реакции организма на раздражители, поступающие в дыхательную систему из внешней среды.

Триггером служит любое событие, которые вызывает сужение гладкой мускулатуры дыхательных путей: физические упражнения, холодный воздух, курение, стресс, вдыхание аллергенов, пищевые продукты, загрязненный воздух. Симптомы бронхиальной астмы: одышка, свистящий хрип, сухой кашель, заложенность грудной клетки. Во время приступов у пациентов учащается сердцебиение, может посинеть кожа и слизистые оболочки.

Тяжелые приступы лечат в стационаре с использованием кислородотерапии и препаратов, расширяющих бронхи. Пациентам подбирают адекватную поддерживающую терапию.

Генетические факторы риска бронхиальной астмы

Варианты, повышающие риск

Ген	Вариант	Генотип	Вклад
-	rs12413578	C/C	0.75%
-	rs72721166	G/G	0.69%
TSBP1-AS1,TSBP1	rs3129943	A/A	0.57%
SIK1	rs76081789	T/T	0.54%
IL7R	rs7717955	C/C	0.53%
-	rs9272346	A/A	0.51%
KYAT1	rs12551834	G/G	0.47%
IL1RL1	rs10197862	A/G	0.47%
D2HGDH	rs34290285	G/A	0.46%
STAT5B	rs7207591	A/A	0.45%
LPP	rs17607589	C/C	0.44%
ARID1B	rs9383820	C/C	0.42%
-	rs56129466	A/A	0.41%

Варианты, снижающие риск

Ген	Вариант	Генотип	Вклад
-	rs112401631	T/T	-2.1%
LOC112268240	rs12123821	C/C	-1.68%
SMAD3	rs56062135	C/T	-1.32%
-	rs144829310	G/G	-1.02%
OTULINL	rs16903574	C/C	-0.39%
-	rs7927894	C/C	-0.37%
-	rs13153019	T/T	-0.36%
ZNF652	rs9889262	T/T	-0.35%
IL6R	rs2228145	A/A	-0.34%
AQP2,LOC101927318	rs11169225	T/T	-0.33%
-	rs13384448	C/C	-0.3%
-	rs10795656	G/G	-0.28%
-	rs76167968	C/C	-0.27%

-	rs1444789	C/C	0.36%
CLEC16A,LOC105371081	rs62026376	C/T	0.29%
LOC100996583	rs10910095	G/G	0.27%
ITGB8	rs10486391	A/A	0.27%
GSDMB	rs2305480	G/A	0.27%
-	rs2030030	T/C	0.24%
LINC00299	rs10174949	G/A	0.24%
-	rs1837253	C/C	0.23%
-	rs7775228	T/C	0.23%
BACH2	rs2134814	C/G	0.21%
-	rs6461503	T/C	0.2%
-	rs12365699	G/A	0.2%
NFATC2	rs3787184	A/A	0.19%
LINC02579	rs4671601	C/C	0.18%
ARHGAP15	rs74847330	A/A	0.18%
IRF1-AS1	rs3749833	C/C	0.17%
HLA-DPA1,HLA-DPB1	rs3097670	G/C	0.17%
-	rs7130753	C/T	0.17%
IL1B	rs1143633	C/T	0.15%
ITPKB	rs697852	A/A	0.15%
RUNX3,LOC107984932	rs760805	A/A	0.11%
-	rs4848612	A/A	0.11%
IL18R1	rs3771166	G/A	0.088%
-	rs9268516	C/T	0.077%
PLCL1	rs1064213	G/G	0.075%
TNFAIP8,LOC102723444	rs250308	T/C	0.074%
HDAC7	rs55726902	G/A	0.072%
-	rs4801001	T/T	0.062%
CD247	rs2988277	C/T	0.056%
-	rs7512552	T/C	0.041%
-	rs61192126	T/T	0.031%
-	rs12946510	C/T	0.011%
SLC15A2	rs75557865	G/G	< 0.01%
-	rs9989163	A/A	< 0.01%

-	rs7214661	A/A	-0.27%
ATG5	rs9372120	T/T	-0.25%
-	rs73205303	G/G	-0.24%
ADAD1	rs4145717	G/T	-0.23%
-	rs343478	A/A	-0.23%
IL13	rs20541	G/G	-0.22%
IL2RA	rs61839660	C/C	-0.21%
JAZF1	rs6977955	C/T	-0.18%
TNFRSF11A	rs4574025	C/T	-0.15%
PVT1	rs6990534	G/G	-0.13%
ZNF217	rs2766678	A/A	-0.13%
STAT6	rs167769	C/C	-0.13%
-	rs479844	A/G	-0.13%
PSORS1C1,CDSN	rs3095318	T/T	-0.13%
-	rs10876864	A/A	-0.097%
RTEL1-TNFRSF6B,RTEL1	rs6011033	A/G	-0.097%
REER	rs301806	C/T	-0.087%
LOC101928279	rs10033073	A/G	-0.086%
IKZF4,LOC105369781	rs1701704	T/T	-0.084%
TLR1	rs5743618	A/A	-0.082%
ITPR3	rs10947428	T/T	-0.055%
-	rs7714574	C/C	-0.048%
-	rs17664743	A/A	-0.046%
-	rs11255753	G/G	-0.043%
-	rs59593577	C/T	-0.042%

Фибрилляция предсердий



В среднем фибрилляция предсердий развивается у 3,4% мужчин и у 2,6% женщин. При заболевании верхние отделы сердца, предсердия, сокращаются неэффективно. Это вызвано расстройством электрических процессов.

Заболевание возникает как симптом других сердечных заболеваний (ишемическая болезнь, порок сердца, артериальная гипертензия), либо в результате злоупотребления алкоголем, послеоперационных состояний или ударов электрическим током. Аритмия может появляться спонтанно, эпизодически или постоянно. Симптомы фибрилляции предсердий: учащенное сердцебиение, дискомфорт или боль в грудной клетке, неритмичный пульс.

Со временем возникает сердечная недостаточность, которая выражается слабостью, головокружением и одышкой. Иногда фибрилляция предсердий протекает бессимптомно. Для восстановления нормального ритма сердцебиений применяют фармакологическую и аппаратную терапию. Для профилактики осложнений назначают антикоагулянтное лечение.

Генетические факторы риска фибрилляции предсердий

Варианты, повышающие риск

Ген	Вариант	Генотип	Вклад
ZFHX3	rs2359171	T/A	0.31%
LINC01681	rs72700118	C/A	0.27%
CAV1	rs11773845	A/A	0.24%
-	rs3853445	T/T	0.21%
IL6R	rs6689306	A/A	0.19%
WNT8A	rs2040862	C/T	0.19%
IGF1R	rs4965430	C/C	0.17%
-	rs577676	C/C	0.16%
MYH6	rs422068	C/C	0.14%
REEP3	rs12245149	C/C	0.13%
SLC9B1	rs10006327	C/C	0.11%
ASAH1	rs7508	A/A	0.11%
-	rs56181519	C/C	0.1%
THRB	rs73041705	T/T	0.081%
CDK6	rs56201652	G/G	0.072%
-	rs1458038	C/T	0.041%
KCNN2	rs337705	T/G	0.039%
CASZ1	rs284277	A/C	0.025%
MYO18B	rs133902	C/T	0.015%
SLC35F1	rs3951016	T/A	0.013%

Варианты, снижающие риск

Ген	Вариант	Генотип	Вклад
-	rs67249485	A/A	-0.47%
-	rs11264280	C/C	-0.26%
KCND3	rs1545300	T/T	-0.23%
SYNE2	rs2738413	G/G	-0.22%
-	rs13195459	A/A	-0.21%
DPF3	rs74884082	T/T	-0.21%
AOPEP	rs10821415	C/C	-0.21%
NEURL1	rs11598047	A/A	-0.15%
SPATS2L	rs3820888	T/T	-0.15%
PPFIA4	rs10753933	G/G	-0.15%
XPO7	rs7834729	T/G	-0.15%
ZBP2	rs11658278	C/C	-0.13%
TBX5	rs883079	C/T	-0.12%
SH3PXD2A	rs35176054	T/T	-0.11%
KCNH2	rs7789146	A/G	-0.11%
LOC105369844	rs12426679	T/T	-0.11%
LOC107984728	rs74022964	C/C	-0.1%
CAMK2D	rs6829664	A/A	-0.088%
-	rs12908004	A/A	-0.073%
KCNJ5	rs76097649	G/G	-0.062%
LRMDA	rs10458660	A/A	-0.058%
-	rs7612445	G/G	-0.053%
CEP68	rs2540949	T/A	-0.047%
SCN10A	rs6790396	C/G	-0.034%
SLIT3	rs12188351	G/G	-0.028%
AGBL4	rs11590635	G/G	-0.021%
GMCL1	rs6747542	C/T	-0.014%

Подагра



С возрастом распространенность подагры увеличивается, пик заболеваемости приходится на 40–50 лет. Чаще встречается у мужчин. В среднем подагра развивается у 3,97% мужчин и 1,05% женщин.

Подагра возникает из-за нарушения работы почек. Мочевая кислота попадает в кровь, разносится по организму, накапливается в органах и тканях, как правило, в суставах. Первым симптомом становится воспаление мелких суставов, чаще на стопах: они краснеют, отекают и болят.

Отложение камней мочевой кислоты в почках приводит к повторяющимся пиелонефритам. Для лечения назначают медикаментозную терапию и диету с низким содержанием пуринов и алкоголя.

Генетические факторы риска подагры

Варианты, снижающие риск

Ген	Вариант	Генотип	Вклад
SLC2A9	rs12498742	G/A	-0.85%
ABCG2	rs2231142	G/G	-0.48%

Сахарный диабет 2 типа



В среднем в популяции сахарный диабет второго типа развивается с вероятностью 4,37% у женщин и 6,25% у мужчин. При сахарном диабете второго типа снижается чувствительность тканей к действию инсулина и возникает инсулинорезистентность. Инсулин – гормон поджелудочной железы, который делает мембрану клеток проницаемой для глюкозы и участвует в обменных процессах в организме.

При снижении чувствительности клеток к инсулину, глюкоза не может попасть в клетки и циркулирует в крови. Клетки организма не получают достаточно энергии. Инсулин при этом синтезируется в нормальных и даже повышенных количествах, истощая клетки поджелудочной железы.

При сахарном диабете у пациента жажда и сухость во рту, обильное мочеиспускание, зуд кожи, слабость, ожирение, плохо заживают раны. Лечение диабета второго типа начинается с диеты и умеренной физической нагрузки. На более поздних стадиях заболевания используют лекарственные препараты, которые снижают всасывание глюкозы в кишечнике и её синтез в печени, и повышают чувствительность тканей к инсулину.

Генетические факторы риска сахарного диабета 2 типа

Варианты, повышающие риск

Ген	Вариант	Генотип	Вклад
JAZF1	rs849135	G/G	0.5%
SUGP1	rs10401969	T/C	0.4%
LOC107986598	rs9369425	G/G	0.39%
-	rs2972144	G/G	0.32%
NOTCH2	rs2493394	A/G	0.29%
HLA-DQB1,HLA-DQB1-AS1	rs1063355	G/G	0.28%
GCKR	rs780094	C/C	0.27%
-	rs10811661	T/T	0.26%
-	rs7138300	C/C	0.25%
ADCY5	rs11708067	A/A	0.23%
LOC105370275	rs1359790	G/G	0.23%
-	rs11257655	C/T	0.22%
CHUK	rs11591741	G/G	0.21%
LOC107984063,LINC02576	rs1009358	T/T	0.21%
ANK1	rs516946	C/C	0.2%
MACF1	rs2296173	A/G	0.19%
-	rs7177055	A/A	0.18%
PTH1R	rs11926707	C/C	0.18%
UBE2E2	rs1496653	A/A	0.16%
-	rs6059662	G/G	0.15%
LOC105369709	rs10842994	C/C	0.15%
NFKBIL1	rs2857605	T/T	0.14%
NRXN3	rs7144011	G/T	0.14%
THADA	rs17334919	C/C	0.14%
SOCS2	rs11107116	G/T	0.13%
PITPNM2	rs940904	A/A	0.13%
-	rs77258096	C/C	0.12%
CMIP	rs2925979	C/T	0.11%
CTTNBP2	rs13239186	C/T	0.11%
FAM234A	rs9940149	G/G	0.1%
FTO	rs7185735	A/G	0.099%
KCNJ11	rs5215	T/C	0.092%
GLIS3	rs10974438	A/C	0.087%
HORMAD2	rs16988333	A/A	0.067%
KCNQ1	rs2237892	C/C	0.059%
SPHKAP	rs7561798	A/G	< 0.01%

Варианты, снижающие риск

Ген	Вариант	Генотип	Вклад
PPARG	rs1899951	T/T	-1.01%
TCF7L2	rs7903146	C/C	-1%
-	rs7923866	T/T	-0.63%
WFS1	rs1801214	C/C	-0.56%
IGF2BP2	rs7651090	A/A	-0.4%
HNF1B	rs11651755	T/T	-0.37%
ARAP1	rs1552224	A/C	-0.37%
CDKAL1	rs7756992	A/A	-0.37%
SSR1	rs1050226	G/G	-0.3%
MTNR1B	rs10830963	C/C	-0.26%
LOC105375716,S LC30A8	rs3802177	G/A	-0.25%
-	rs2867125	C/T	-0.2%
ZZEF1	rs8068804	G/G	-0.2%
PINX1	rs10100265	C/C	-0.2%
ZBED3-AS1	rs6878122	A/A	-0.19%
-	rs459193	G/A	-0.18%
-	rs12970134	G/G	-0.15%
RBMS1	rs7572970	G/A	-0.14%
DGKB	rs17168486	C/C	-0.14%
LOC105369705	rs11048456	T/T	-0.12%
-	rs72892910	G/G	-0.12%
-	rs576674	A/A	-0.11%
-	rs17411031	C/G	-0.11%
-	rs12681990	T/T	-0.11%
RPSAP52	rs2261181	C/C	-0.1%
COBLL1	rs13389219	C/T	-0.084%
PAM	rs7729395	C/C	-0.076%
LOC101927502	rs2796441	G/A	-0.067%
LOC107986166	rs6808574	C/T	-0.065%
LYPLAL1-AS1,LOC107985272	rs2820426	G/A	-0.062%
ADAMTS9-AS2	rs6795735	C/T	-0.054%
ZNF664-RFLNA	rs825476	T/C	-0.046%
PROX1-AS1,PROX1	rs340874	C/T	-0.045%
POC5	rs2307111	T/C	-0.045%
HLA-DOB	rs2071479	C/C	-0.044%
CDKN2B-AS1,CDKN2B	rs1063192	A/G	-0.043%
-	rs2191348	T/G	-0.036%
-	rs4502156	T/C	-0.029%
ST6GAL1	rs3887925	T/C	-0.028%
PLEKHA1	rs2421016	C/T	-0.015%
-	rs622217	T/C	-0.011%
LOC105375508	rs13234269	T/A	> -0.01%
NDUFAF6	rs7845219	T/C	> -0.01%

Мочекаменная болезнь



Мочекаменная болезнь встречается примерно у 13% населения, чаще всего в возрасте 25–50 лет. Основная причина заболевания – нарушение обмена веществ, приводящее к образованию нерастворимых солей, из которых и формируются камни – ураты, фосфаты, оксалаты. Основные симптомы болезни – боль, появление крови в моче, расстройство мочеиспускания вплоть до острой задержки мочи.

Боли носят нестерпимый характер, обычно появляются в поясничной области слева или справа, могут распространяться вниз живота и область паха. Часто эти симптомы провоцируются движением, изменением положения тела или физическими нагрузками. Лечение зависит от местоположения, размеров, состава камня и наличия осложнений.

Одним из наименее травматичных методов является эндоскопическая контактная литотрипсия (малоинвазивный способ дробления камней). При оптимальном размере и составе камней возможно их разрушение ультразвуком.

Генетические факторы риска мочекаменной болезни

Варианты, повышающие риск

Ген	Вариант	Генотип	Вклад
ALPL	rs1256328	C/T	0.49%

Варианты, снижающие риск

Ген	Вариант	Генотип	Вклад
LOC105369301,С LDN14	rs199565725	-/-	-1.42%
RGS14	rs12654812	G/G	-0.55%
CASR	rs7627468	G/G	-0.36%

Ишемическая болезнь сердца



В развитых странах на ишемическую болезнь сердца приходится около 30 % смертности. В среднем она развивается у 6,5% мужчин и 4% женщин. Поражение миокарда наступает в результате расстройства коронарного кровообращения: нарушается баланс между необходимым и реально поступающим к сердечной мышце кровотоком.

Ишемическая болезнь сердца проявляется как загрудинная боль, связанная с физической нагрузкой или стрессом, одышка, нарушение ритма и перебои в работе сердца, слабость. Со временем к симптомам добавляется признак сердечной недостаточности – периодические отеки, начинающиеся с нижних конечностей. Медикаментозная терапия включает антиагреганты, бета-адреноблокаторы и гиполипемические препараты.

Генетические факторы риска ишемической болезни сердца

Варианты, повышающие риск

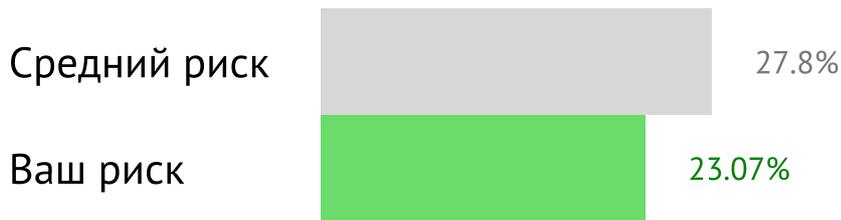
Ген	Вариант	Генотип	Вклад
SH2B3	rs3184504	T/T	0.39%
SRFBP1	rs113075218	A/A	0.36%
-	rs11637783	T/T	0.31%
-	rs602633	G/G	0.25%
IL6R	rs4845625	T/T	0.25%
TMEM106B	rs11509880	A/A	0.23%
CFDP1	rs12930452	G/G	0.22%
HSD17B12	rs7116641	G/G	0.21%
CENPW	rs1591805	A/A	0.21%
ATP1B1	rs1892094	C/C	0.2%
CFB	rs2072633	G/G	0.18%
COL4A2	rs9515203	T/T	0.17%
-	rs73015714	G/C	0.17%
PALLD	rs7696431	T/T	0.17%
LDLR	rs6511720	G/G	0.15%
-	rs1250229	C/T	0.15%
ZNF335	rs3827066	C/T	0.15%
-	rs11806316	G/G	0.13%
ZFPM2,LOC105375696	rs10093110	G/G	0.13%

Варианты, снижающие риск

Ген	Вариант	Генотип	Вклад
ANGPTL4	rs116843064	G/A	-0.78%
PHACTR1	rs9349379	A/A	-0.51%
SMG6	rs170041	T/T	-0.36%
LINC02398	rs10841443	C/C	-0.34%
-	rs17581137	C/C	-0.28%
TGFB1	rs4803455	A/A	-0.28%
LPA	rs55730499	C/C	-0.27%
GUCY1A1	rs7692387	G/A	-0.22%
-	rs12980942	G/A	-0.21%
-	rs10131894	C/C	-0.21%
-	rs9501744	C/T	-0.21%
JCAD	rs9337951	G/G	-0.2%
LOC102724596	rs16948048	A/A	-0.2%
C1S	rs11838267	C/T	-0.19%
SMAD3	rs17228058	G/A	-0.19%
MIA3	rs17465637	C/A	-0.18%
ABCG8	rs6544713	C/C	-0.17%
LOC105377505	rs13118820	C/C	-0.15%
-	rs28451064	G/G	-0.15%

-	rs7617773	T/T	0.13%	AGT	rs699	A/A	-0.15%
-	rs974819	C/T	0.12%	-	rs2107595	G/G	-0.15%
-	rs4593108	C/C	0.12%	DHX38	rs1050362	C/C	-0.15%
APOE	rs7412	C/C	0.12%	TARID	rs2327429	C/T	-0.14%
-	rs10857147	T/A	0.12%	NBEAL1	rs115654617	C/C	-0.14%
-	rs7678555	C/A	0.12%	-	rs6842241	C/C	-0.14%
-	rs668948	A/A	0.11%	STAG1	rs667920	G/T	-0.14%
TDRKH	rs11810571	G/G	0.1%	SCARB1	rs11057830	G/G	-0.12%
LIPA	rs2246942	G/A	0.1%	MRAS	rs185244	C/C	-0.12%
-	rs7766436	C/T	0.1%	ATP2B1	rs2681492	T/T	-0.12%
ARHGEF26	rs12493885	C/C	0.098%	LPL	rs15285	C/T	-0.11%
-	rs1508798	T/T	0.096%	-	rs6997340	C/C	-0.11%
PLPP3	rs17114046	A/A	0.096%	LOC105372112	rs9964304	A/A	-0.11%
-	rs4918072	G/A	0.094%	MAD1L1	rs10267593	G/A	-0.11%
COL4A1	rs11617955	T/T	0.093%	DAGLB	rs7797644	C/T	-0.11%
LOC105376208	rs944172	C/T	0.091%	-	rs16986953	G/G	-0.1%
HNF1A	rs2244608	G/A	0.085%	TSPAN14	rs17680741	C/T	-0.1%
-	rs659418	T/T	0.08%	ZPR1	rs964184	C/C	-0.1%
BORCS7-ASMT,A S3MT	rs3740390	C/C	0.078%	DHX58	rs2074158	T/T	-0.1%
QRICH1	rs73082363	T/T	0.066%	UNC5C	rs3775058	T/T	-0.093%
FLT1	rs9513112	G/A	0.065%	NOS3	rs3918226	C/C	-0.092%
TNS1	rs61741262	T/T	0.065%	ZEB2	rs6740731	G/G	-0.092%
-	rs10512861	G/G	0.064%	ZC3HC1	rs11556924	C/T	-0.091%
IGF2R	rs688359	G/A	0.056%	-	rs186696265	C/C	-0.09%
-	rs7306455	G/G	0.055%	UMPS	rs4678145	G/G	-0.089%
SHROOM3	rs12500824	G/A	0.051%	ILRUN	rs2814993	G/G	-0.089%
CCM2	rs2107732	G/G	0.049%	-	rs76954792	C/C	-0.087%
PLEKHG1	rs17080091	C/C	0.044%	-	rs11099493	G/A	-0.085%
PCSK9	rs11591147	G/G	0.04%	MAP3K7CL	rs2832227	A/A	-0.078%
PLCG2	rs7199941	G/A	0.039%	N4BP2L2	rs9591012	G/A	-0.073%
NCOA6	rs6088590	C/T	0.038%	FLJ12825	rs11170820	C/C	-0.072%
FNDC3B	rs12897	G/A	0.034%	-	rs9367716	G/T	-0.071%
COL4A2	rs3809346	G/A	0.034%	-	rs260020	C/C	-0.07%
-	rs7633770	G/A	0.027%	-	rs60154123	C/C	-0.067%
-	rs975722	G/A	0.026%	C5orf67	rs3936511	A/A	-0.066%
-	rs112635299	G/G	0.024%	TRIM5	rs11601507	C/C	-0.065%
ARID4A	rs2145598	G/A	0.02%	LPL	rs6997330	G/G	-0.06%
-	rs1561198	C/T	0.02%	BMP1	rs6984210	C/C	-0.055%
HTRA1	rs4752700	G/A	0.016%	HGFAC	rs16844401	G/G	-0.048%
ARHGAP26	rs246600	C/T	0.015%	LOC107987026	rs896655	G/A	-0.041%
TEX41,LOC1005 05498	rs2252641	C/T	< 0.01%	-	rs6905288	G/A	-0.034%
CDKN2B-AS1	rs2891168	G/A	< 0.01%	-	rs2954029	T/A	-0.033%
-	rs1321309	G/A	< 0.01%	SWAP70	rs10840293	G/A	-0.026%
				-	rs3895874	G/A	-0.024%
				LINC02542	rs4613862	C/A	-0.011%
				PRKCE	rs582384	C/A	> -0.01%

Варикозное расширение вен



Варикозное расширение вен в зависимости от популяции встречается у 10–30% мирового населения и чаще развивается у женщин. Основной причиной возникновения варикозного расширения вен является нарушение функции венозных клапанов. Клапаны в венах открываются, когда кровь течет к сердцу, а затем закрываются, чтобы остановить обратный поток крови.

Если эти клапаны слабые или поврежденные, кровь может течь назад и скапливаться в вене, вызывая ее растяжение и скручивание. К факторам риска варикозного расширения относятся отягощенная наследственность, женский пол, пожилой возраст, масса тела, беременность, стоячая работа и некоторые другие факторы. Симптомы варикозного расширения вен включают в себя проступающие на кожных покровах вены темно-фиолетового или синего цвета, скрученные и выпуклые вены, также возможно ощущение боли или тяжести в ногах, жжения, пульсации, мышечные спазмы и отеки голеней, обострение боли после долгого сидения или стояния, зуд вокруг одной или нескольких вен, изменение цвета кожи вокруг варикозно расширенной вены.

Лечение зависит от стадии патологического процесса и его симптомов. На начальных стадиях и при отсутствии у пациента дискомфорта лечение может не проводиться. Среди методов лечения есть удаление варикозно расширенных вен, а также склеивание стенок вен с целью прекращения кровотока.

Генетические факторы риска варикозного расширения вен

Варианты, повышающие риск

Ген	Вариант	Генотип	Вклад
HDAC7	rs73107980	C/T	1.1%
NFATC2	rs12625547	T/T	1%
LBH	rs2089657	C/C	0.82%

Варианты, снижающие риск

Ген	Вариант	Генотип	Вклад
CASZ1	rs11121615	T/T	-3.19%
-	rs7773004	G/G	-2.28%
EBF1	rs11135046	T/T	-2.06%
-	rs584768	G/A	-0.11%
RSPO3	rs9491696	C/G	-0.015%

Мигрень



Мигрень встречается почти у 15% взрослых, в основном у женщин до 30 лет. Передаётся по материнской линии. Возникновению мигрени способствуют нервное и физическое перенапряжение и некоторые пищевые продукты (сыр, шоколад, красное вино), алкоголь, прием гормональных контрацептивов, менструация, недостаток или избыток сна, погодные факторы.

Также «спусковым крючком» могут стать яркий свет, мелькание изображения на экране телевизора или компьютера. Боли при мигрени чаще возникают с одной стороны головы, но иногда бывают двухсторонними. Боль может охватывать верхнюю челюсть, глаза и шею, пульсировать и усиливаться от сильных запахов и громких звуков.

Часто во время приступа появляется тошнота, чувство тяжести и спазмы в желудке, рвота. Нередко возникает головокружение и нарушение ориентации в пространстве. Во время приступа может возникать раздражительность и подавленное настроение, присутствовать возбуждение или, наоборот, сонливость.

У некоторых людей, страдающих мигренью, перед приступом могут появиться предвестники (аура). Они свидетельствуют о скором начале сильной головной боли. В основном это туман перед глазами, головокружение, зрительные, тактильные и слуховые галлюцинации, нарушения координации и речи, плаксивость. Существуют два подхода к лечению мигрени: снятие симптомов во время приступа и профилактика.

Генетические факторы риска мигрени

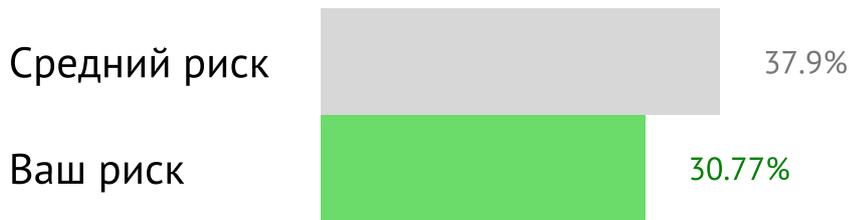
Варианты, повышающие риск

Ген	Вариант	Генотип	Вклад
CARF	rs138556413	C/C	0.45%
PHACTR1	rs9349379	A/A	0.41%
DRD2	rs6275	G/G	0.37%
CNR1	rs1049353	C/C	0.24%
NOTCH3	rs1043994	T/C	0.24%
CYP1A2	rs762551	C/A	0.23%
VEGFA	rs2010963	C/C	0.2%
-	rs11624776	A/C	0.19%
LRP1	rs11172113	T/T	0.17%
ICAM1	rs5498	A/G	0.16%
-	rs1024905	G/C	0.14%
COMT	rs4680	G/A	0.12%
DRD3	rs6280	T/T	0.012%

Варианты, снижающие риск

Ген	Вариант	Генотип	Вклад
-	rs10155855	A/A	-1.48%
NRP1	rs2506142	A/A	-1.2%
NOS2	rs2297518	G/G	-1.05%
-	rs10166942	T/T	-0.79%
SUGCT	rs4379368	C/C	-0.53%
-	rs1611115	T/T	-0.52%
STX1A	rs6951030	T/G	-0.46%
-	rs28455731	G/T	-0.44%
-	rs4081947	A/A	-0.41%
-	rs140174	A/G	-0.4%
FHL5	rs11759769	G/A	-0.38%
INSR	rs2860174	A/A	-0.31%
LTA,LOC1002873 29	rs909253	A/G	-0.28%
NOTCH4	rs422951	C/C	-0.27%
TPH2	rs1386486	A/G	-0.22%
TNF	rs3093664	A/A	-0.21%
ANKK1	rs1800497	A/A	-0.19%
-	rs7766029	C/C	-0.18%
CNR1	rs2023239	T/T	-0.18%
SLC24A3	rs4814864	G/G	-0.17%
PGR	rs1042838	C/C	-0.14%
LOC105377986	rs1268083	T/C	-0.086%
STX1A	rs941298	G/A	-0.029%

Ожирение



Количество случаев ожирения растет с каждым годом и уже превысило 500 млн человек во всем мире. В среднем заболевание встречается у 37,9% мужчин и 41,1% женщин. Заболевание вызвано неправильным образом жизни, нарушением питания, недостаточной физической активностью.

Ожирение может быть следствием других болезней: сахарного диабета 2 типа, синдрома Кушинга или гипотиреоза. На первой стадии ожирения появляется одышка, быстрая утомляемость, повышенная потливость, запоры и вздутие живота. Затем скопление жировой ткани в брюшной полости сдавливает и приподнимает диафрагму, вызывая дыхательную недостаточность.

Живот увеличивается, возникает ощущение тяжести (особенно после еды), к вечеру отекают ноги. Пациенты меньше двигаются, некоторые не выходят из квартиры и нуждаются в помощи. Для лечения ожирения применяют комплекс методов: диета, регулярные физические упражнения и лекарственная поддержка.

Генетические факторы риска ожирения

Варианты, повышающие риск

Ген	Вариант	Генотип	Вклад
FAIM2	rs7132908	G/A	1.11%
FTO	rs9930333	T/G	1.09%
-	rs12507026	A/T	0.56%

Варианты, снижающие риск

Ген	Вариант	Генотип	Вклад
-	rs6748821	A/G	-4.18%
-	rs2168711	T/T	-2.52%
-	rs506589	T/T	-2.16%
SLC39A8	rs13135092	A/A	-1.03%

Атопический дерматит



Атопический дерматит развивается при генетической предрасположенности, в 15–20 % случаев встречается у детей, у 1–3 % у взрослой популяции. В среднем у женщин данное заболевание встречается с частотой 16,3%, а у мужчин – 10,6%. При атопическом дерматите организм слишком активно реагирует на аллергены.

Ими могут быть пыльца растений, домашняя пыль, шерсть животных, пищевые продукты, бытовая химия. Сначала появляются сухость и зуд кожи, затем – отёк и красные пятна с расплывчатыми границами. При расчесывании повреждается эпителий и возникает опрелость кожи.

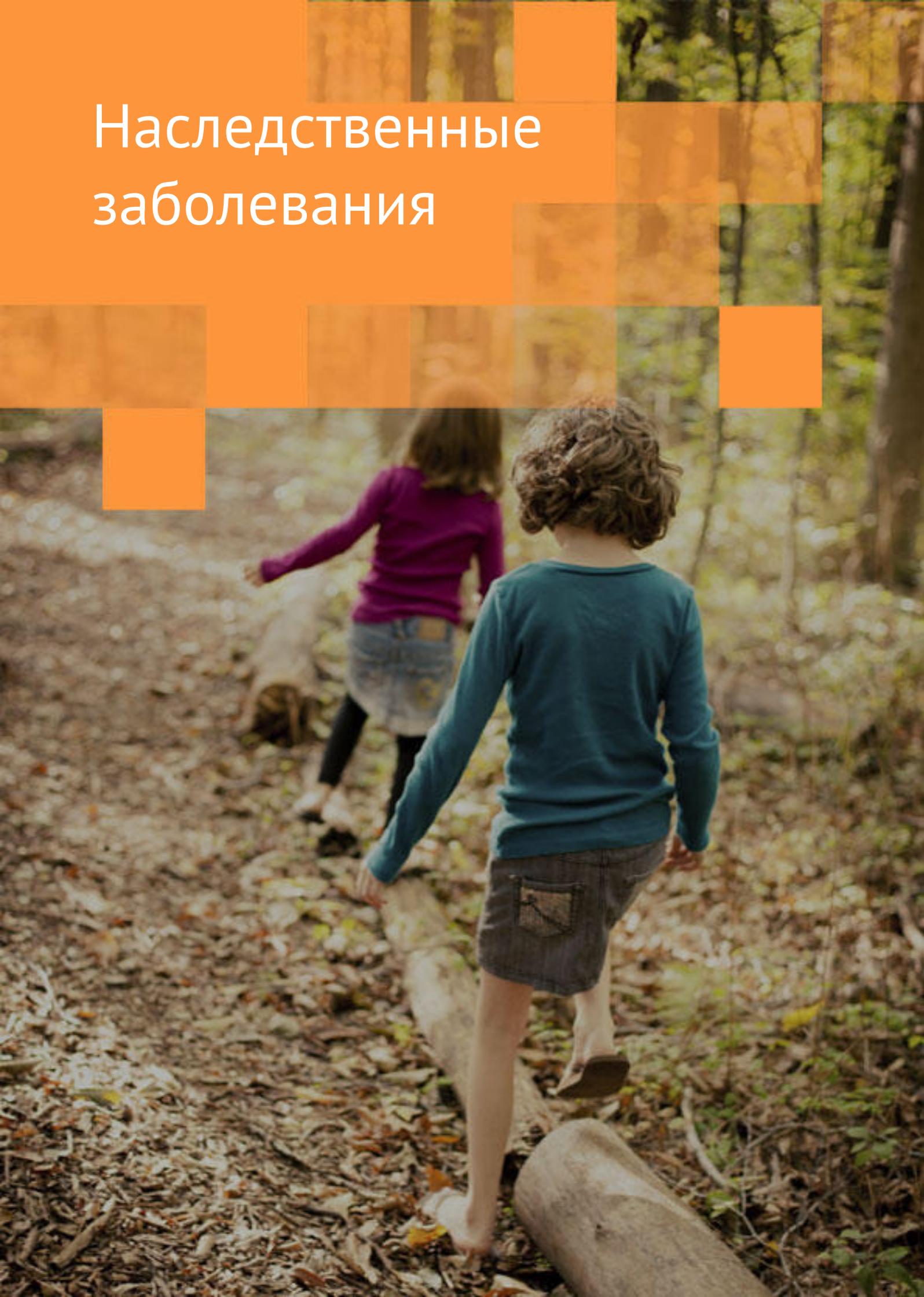
При попадании инфекции появляются гнойнички. Для лечения используют противоаллергические средства.

Генетические факторы риска атопического дерматита

Варианты, снижающие риск

Ген	Вариант	Генотип	Вклад
PRR5L	rs12295535	C/C	-6.48%
-	rs7927894	C/C	-1.1%
IL6R	rs2228145	A/A	-0.95%
RTEL1-TNFRSF6 B,RTEL1	rs6010620	A/G	-0.24%

Наследственные заболевания



Наследственные заболевания

Развитие наследственных заболеваний настолько сильно определяется генетическими особенностями, что некоторые из таких заболеваний проявляются уже на ранних сроках беременности. При этом внешние факторы (например, питание, экология и другие) либо вовсе не играют никакой роли в развитии наследственных заболеваний, либо оказывают минимальное влияние.

В данном разделе приведены результаты для конкретных генетических вариантов, которые могут быть признаками наследственных заболеваний. Многие из этих генетических вариантов являются рецессивными – заболевание может развиваться только в том случае, если у человека есть два одинаковых генетических дефекта, каждый из которых получен от отца и от матери. Если вы унаследовали только один вариант гена, вы являетесь «носителем» заболевания. Носители обычно не имеют заболевания, но могут передать вариант гена своим детям.

Обратите внимание, что исследованные нами генетические варианты охватывают только некоторое подмножество возможных вариантов, которые могут быть связаны с заболеванием. Таким образом, у вас могут присутствовать и другие варианты, не охваченные нашим тестом.

Все исследованные наследственные заболевания

Название	Статус
Болезнь Шарко-Мари-Тута, тип 4А	Не выявлено патогенных вариантов
Адренолейкодистрофия	Не выявлено патогенных вариантов
Цитруллинемия, тип 2	Не выявлено патогенных вариантов
Болезнь Шарко–Мари–Тута, тип 2А2	Не выявлено патогенных вариантов
Болезнь Шарко–Мари–Тута, тип 2С	Не выявлено патогенных вариантов
Болезнь Гоше 1 типа	Не выявлено патогенных вариантов
Синдром MELAS	Не выявлено патогенных вариантов
3-метилглутаконовая ацидурия, тип 7	Не выявлено патогенных вариантов
Дефицит фактора XI	Не выявлено патогенных вариантов
Синдром Жубера, тип 7	Не выявлено патогенных вариантов
Мегалобластная анемия, тип 1 (финский)	Не выявлено патогенных вариантов
Синдром Огдена	Не выявлено патогенных вариантов
Иммуно-костная дисплазия Шимке	Не выявлено патогенных вариантов
Синдром COACH	Не выявлено патогенных вариантов
Врожденная мышечная дистрофия Эйхсфельда	Не выявлено патогенных вариантов
Наследственная геморрагическая телеангиэктазия, тип 2	Не выявлено патогенных вариантов

Название	Статус
Ювенильный полипоз, связанный с геном SMAD4	Не выявлено патогенных вариантов
Синдром Коффина–Сириса	Не выявлено патогенных вариантов
Синдром Германна-Паллистера-Тидди-Опица	Не выявлено патогенных вариантов
Болезнь Паркинсона, связанная с геном LRRK2	Не выявлено патогенных вариантов
Синдром Шинцеля-Гидеона	Не выявлено патогенных вариантов
Ахроматопсия	Не выявлено патогенных вариантов
Сердечно-кожно-лицевой синдром, тип 1	Не выявлено патогенных вариантов
Синдром Кохена	Не выявлено патогенных вариантов
Синдром Легиуса	Не выявлено патогенных вариантов
Умственная отсталость, связанная с геном SYNGAP1	Не выявлено патогенных вариантов
Немалиновая миопатия, тип 2	Не выявлено патогенных вариантов
Синдром Пена-Шокейра 1 типа	Не выявлено патогенных вариантов
Синдром Айкарди-Гутьерес, тип 7	Не выявлено патогенных вариантов
Врожденное нарушение дегликозилирования	Не выявлено патогенных вариантов
Нарушение биогенеза пероксисом, тип 1B	Не выявлено патогенных вариантов
Альфа-талассемия	Не выявлено патогенных вариантов
Врожденные нарушения гликозилирования, тип 1q	Не выявлено патогенных вариантов
Синдром Пфайффера	Не выявлено патогенных вариантов

Название	Статус
Тяжелый комбинированный иммунодефицит с дефицитом ADA	Не выявлено патогенных вариантов
Синдром Андерсена-Тавила	Не выявлено патогенных вариантов
Дефицит карнитин-ацилкарнитин транслоказы	Не выявлено патогенных вариантов
Синдром Корнелии де Ланге, тип 2	Не выявлено патогенных вариантов
Мерозин-дефицитная врождённая мышечная дистрофия	Не выявлено патогенных вариантов
Нейродегенерация с накоплением железа, тип 5	Не выявлено патогенных вариантов
Пигментная паллидарная дегенерация	Не выявлено патогенных вариантов
Синдром Шпринтцена-Гольдберга	Не выявлено патогенных вариантов
Аниридия, тип 1	Не выявлено патогенных вариантов
Недостаточность карнитин-пальмитоилтрансферазы II	Не выявлено патогенных вариантов
Кортикальная дисплазия с другими мальформациями мозга	Не выявлено патогенных вариантов
Гипертрофическая кардиомиопатия, связанная с геном MYL2	Не выявлено патогенных вариантов
Синдром Моркио	Не выявлено патогенных вариантов
Понтоцереbellарная гипоплазия, связанная с геном EXOSC3	Не выявлено патогенных вариантов
Спастическая параплегия, тип 11	Не выявлено патогенных вариантов
Синдром семейных аневризм и расслоений грудного отдела аорты, связанный с геном PRKG1	Не выявлено патогенных вариантов
Дефицит карнитин-пальмитоилтрансферазы II, младенческая форма	Не выявлено патогенных вариантов
Синдром Крузона с чёрным акантозом	Не выявлено патогенных вариантов

Название	Статус
Семейная рестриктивная кардиомиопатия	Не выявлено патогенных вариантов
Конечноностно-поясная миодистрофия, тип 1С	Не выявлено патогенных вариантов
Мукополисахаридоз VI типа	Не выявлено патогенных вариантов
Некетотическая гиперглицинемия	Не выявлено патогенных вариантов
Первичная гипероксалурия, тип III	Не выявлено патогенных вариантов
Спастическая параплегия, тип 3	Не выявлено патогенных вариантов
Недостаточность аргиназы	Не выявлено патогенных вариантов
Недостаточность фруктозо-1,6-бисфосфатазы	Не выявлено патогенных вариантов
Конечноностно-поясная миодистрофия, тип 2S	Не выявлено патогенных вариантов
Мукополисахаридоз IIIB типа	Не выявлено патогенных вариантов
Аутосомно-доминантная потеря слуха, тип 9	Не выявлено патогенных вариантов
Недостаточность протеина S	Не выявлено патогенных вариантов
Спастическая параплегия, тип 4	Не выявлено патогенных вариантов
Аритмогенная дисплазия правого желудочка, тип 11	Не выявлено патогенных вариантов
Фукозидоз	Не выявлено патогенных вариантов
Лиссэнцефалия, тип 1	Не выявлено патогенных вариантов
Синдром Тости	Не выявлено патогенных вариантов
Спастическая параплегия, тип 7	Не выявлено патогенных вариантов

Название	Статус
Аспаратилглюкозаминурия	Не выявлено патогенных вариантов
Кавернозная мальформация головного мозга	Не выявлено патогенных вариантов
Первичный иммунодефицит, тип 14	Не выявлено патогенных вариантов
Синдром Нунан, тип 5	Не выявлено патогенных вариантов
Недостаточность сукцинат-полуальдегиддегидрогеназы	Не выявлено патогенных вариантов
Атаксия с дефицитом витамина E	Не выявлено патогенных вариантов
Нейрональный цероидный липофусциноз, связанный с геном MFSD8	Не выявлено патогенных вариантов
Глутаровая ацидурия, тип 2	Не выявлено патогенных вариантов
Лиссэнцефалия, тип 3	Не выявлено патогенных вариантов
Недостаточность орнитинтранскарбамилазы	Не выявлено патогенных вариантов
Синдром Нунан, тип 3	Не выявлено патогенных вариантов
Синдром Темтами	Не выявлено патогенных вариантов
Болезнь Шарко-Мари-Тута, тип 2F	Не выявлено патогенных вариантов
Ранняя инфантильная эпилептическая энцефалопатия, связанная с геном STXBP1	Не выявлено патогенных вариантов
Синдром удлиненного QT, тип 2	Не выявлено патогенных вариантов
Врожденный миастенический синдром, тип 4с	Не выявлено патогенных вариантов
Ранняя инфантильная эпилептическая энцефалопатия, связанная с геном PNKP	Не выявлено патогенных вариантов
Инфантильная нейроаксональная дистрофия	Не выявлено патогенных вариантов

Название	Статус
Синдром удлиненного QT, тип 3	Не выявлено патогенных вариантов
Синдром Мунге	Не выявлено патогенных вариантов
Аутосомно-рецессивный остеопетроз, тип 1	Не выявлено патогенных вариантов
Аутоиммунное заболевание интерстиция легких, суставов и почек	Не выявлено патогенных вариантов
Ранняя инфантильная эпилептическая энцефалопатия, связанная с геном KCNT1	Не выявлено патогенных вариантов
Аутосомно-доминантный гипофосфатемический рахит	Не выявлено патогенных вариантов
X-сцепленная хроническая гранулематозная болезнь	Не выявлено патогенных вариантов
Синдром мегалэнцефалии-полимикрोगирии-полидактилии-гидроцефалии	Не выявлено патогенных вариантов
Неонатальный синдром ригидности и мультифокальных судорог	Не выявлено патогенных вариантов
Семейная висцеральная миопатия	Не выявлено патогенных вариантов
Микро-синдром Варбурга, тип 1	Не выявлено патогенных вариантов
Дефицит 3-гидрокси-3-метилглутарил-коэнзим А лиазы	Не выявлено патогенных вариантов
Дефицит 3-метилкротонил-КоА карбоксилазы, тип 1	Не выявлено патогенных вариантов
Синдром микроделеции 5q14.3	Не выявлено патогенных вариантов
Абеталипопротеинемия	Не выявлено патогенных вариантов
Ахондрогенез, тип 1В	Не выявлено патогенных вариантов
Дефицит аденилсукцинатлиазы	Не выявлено патогенных вариантов
Адреногенитальный синдром вследствие дефицита 17-альфа-гидроксилазы	Не выявлено патогенных вариантов

Название	Статус
Адреногенитальный синдром вследствие дефицита 21-гидроксилазы	Не выявлено патогенных вариантов
Наследственная периферическая нейропатия с агенезией мозолистого тела	Не выявлено патогенных вариантов
Алкаптонурия	Не выявлено патогенных вариантов
Синдром Альперса	Не выявлено патогенных вариантов
Дефицит альфа-В-маннозидазы	Не выявлено патогенных вариантов
Дефицит альфа-1-антитрипсина	Не выявлено патогенных вариантов
Синдром Альстрёма	Не выявлено патогенных вариантов
Альтернирующая гемиплегия, тип 2	Не выявлено патогенных вариантов
Синдром Ангельмана	Не выявлено патогенных вариантов
Синдром Аперта	Не выявлено патогенных вариантов
Дефицит аргининосукцинатлиазы	Не выявлено патогенных вариантов
Аутоиммунный полиэндокринный синдром, тип 1	Не выявлено патогенных вариантов
Аутосомно-доминантная потеря слуха, тип 2А	Не выявлено патогенных вариантов
Аутосомно-доминантный синдром Элерса-Данлоса, тип 4	Не выявлено патогенных вариантов
Аутосомно-доминантная форма ожирения, связанная с геном MC4R	Не выявлено патогенных вариантов
Аутосомно-рецессивная потеря слуха, тип 1А	Не выявлено патогенных вариантов
Аутосомно-рецессивная потеря слуха, тип 4	Не выявлено патогенных вариантов
Аутосомно-рецессивный синдром Элерса-Данлоса, тип 7	Не выявлено патогенных вариантов

Название	Статус
Аутосомно-рецессивный поликистоз почек	Не выявлено патогенных вариантов
Первичная аутосомно-рецессивная микроцефалия, связанная с геном ASPM	Не выявлено патогенных вариантов
Спастическая атаксия Шарлевуа-Саженё	Не выявлено патогенных вариантов
Синдром Барде-Бидля 1 типа	Не выявлено патогенных вариантов
Синдром Барде-Бидля 10 типа	Не выявлено патогенных вариантов
Синдром Барде-Бидля 2 типа	Не выявлено патогенных вариантов
Дефицит бета-кетотилазы	Не выявлено патогенных вариантов
Бета-талассемия	Не выявлено патогенных вариантов
Двусторонняя лобно-теменная полимикрогирия	Не выявлено патогенных вариантов
Биотин-тиамин-чувствительная болезнь базальных ганглиев	Не выявлено патогенных вариантов
Недостаточность биотинидазы	Не выявлено патогенных вариантов
Синдром Берьесона-Форсмана-Лемана	Не выявлено патогенных вариантов
Синдром Брауна-Виалетто-Ван Лэре, тип 2	Не выявлено патогенных вариантов
Синдром Бругада 1 типа	Не выявлено патогенных вариантов
Болезнь Кэнэвэн	Не выявлено патогенных вариантов
Сердечно-кожно-лицевой синдром, тип 3	Не выявлено патогенных вариантов
Катехоламинергическая полиморфная желудочковая тахикардия	Не выявлено патогенных вариантов
Церебральная фолатная недостаточность	Не выявлено патогенных вариантов

Название	Статус
Церебротендинозный холестероз	Не выявлено патогенных вариантов
Болезнь Шарко–Мари–Тута, тип 4С	Не выявлено патогенных вариантов
Синдром CHARGE	Не выявлено патогенных вариантов
Нейроэктодермальный синдром CHIME	Не выявлено патогенных вариантов
Цитруллинемия, тип 1	Не выявлено патогенных вариантов
Классическая галактоземия	Не выявлено патогенных вариантов
Классическая гомоцистинурия	Не выявлено патогенных вариантов
Синдром Коккейна, тип II	Не выявлено патогенных вариантов
Врожденная амегакариоцитарная тромбоцитопения	Не выявлено патогенных вариантов
Врожденные нарушения гликозилирования, тип 1а	Не выявлено патогенных вариантов
Врожденные нарушения гликозилирования, тип 1с	Не выявлено патогенных вариантов
Наследственная глаукома	Не выявлено патогенных вариантов
Синдром Корнелии де Ланге, связанный с геном NIPBL	Не выявлено патогенных вариантов
Синдром Корнелии де Ланге, связанный с геном HDAC8	Не выявлено патогенных вариантов
Синдром Костелло	Не выявлено патогенных вариантов
Муковисцидоз	Не выявлено патогенных вариантов
Цистинурия, тип В, аутосомно-доминантная форма	Не выявлено патогенных вариантов
Дистальная спинальная мышечная атрофия, тип 1	Не выявлено патогенных вариантов

Название	Статус
Синдром DOORS	Не выявлено патогенных вариантов
Недостаточность дофамин-бета-гидроксилазы	Не выявлено патогенных вариантов
Синдром Драве	Не выявлено патогенных вариантов
Миодистрофия Дюшена	Не выявлено патогенных вариантов
Ранняя инфантильная эпилептическая энцефалопатия, связанная с геном ALG13	Не выявлено патогенных вариантов
Ранняя инфантильная эпилептическая энцефалопатия, связанная с геном KCQN2	Не выявлено патогенных вариантов
Ранняя инфантильная эпилептическая энцефалопатия, связанная с геном PCDH19	Не выявлено патогенных вариантов
Болезнь Фабри	Не выявлено патогенных вариантов
Аритмогенная дисплазия правого желудочка, тип 5	Не выявлено патогенных вариантов
Аритмогенная дисплазия правого желудочка, тип 9	Не выявлено патогенных вариантов
Дилатационная кардиомиопатия, связанная с геном MYH7	Не выявлено патогенных вариантов
Дилатационная кардиомиопатия, связанная с геном RBM20	Не выявлено патогенных вариантов
Семейная дизавтономия	Не выявлено патогенных вариантов
Семейный гиперинсулинизм, связанный с геном ABCC8	Не выявлено патогенных вариантов
Периодическая болезнь	Не выявлено патогенных вариантов
Анемия Фанкони, группа комплементации А	Не выявлено патогенных вариантов
Анемия Фанкони, группа комплементации С	Не выявлено патогенных вариантов
Анемия Фанкони, группа комплементации О	Не выявлено патогенных вариантов

Название	Статус
Синдром плавающей гавани	Не выявлено патогенных вариантов
Дефицит фумаразы	Не выявлено патогенных вариантов
Дефицит глюкозо-6-фосфатдегидрогеназы	Не выявлено патогенных вариантов
Болезнь де Виво	Не выявлено патогенных вариантов
Глутаровая ацидурия, тип 1	Не выявлено патогенных вариантов
Болезнь Гирке, тип 1a	Не выявлено патогенных вариантов
Болезнь Гирке, тип 1b	Не выявлено патогенных вариантов
Болезнь Форбса	Не выявлено патогенных вариантов
Болезнь Андерсена	Не выявлено патогенных вариантов
Болезнь Мак-Ардля	Не выявлено патогенных вариантов
GM1-ганглиозидоз II типа	Не выявлено патогенных вариантов
GRACILE-синдром	Не выявлено патогенных вариантов
Гемохроматоз, тип 1	Не выявлено патогенных вариантов
Гемохроматоз, тип 2A	Не выявлено патогенных вариантов
Болезнь Хартнупа	Не выявлено патогенных вариантов
Синдром Хелсмуртела-ван дер Аа	Не выявлено патогенных вариантов
Наследственная непереносимость фруктозы	Не выявлено патогенных вариантов
Наследственный панкреатит	Не выявлено патогенных вариантов

Название	Статус
Дефицит синтетазы голокарбоксилазы	Не выявлено патогенных вариантов
Семейная гиперхолестеринемия	Не выявлено патогенных вариантов
Синдром гипериммуноглобулинемии D и периодической лихорадки	Не выявлено патогенных вариантов
Гипертрофическая кардиомиопатия, связанная с геном MYBPC3	Не выявлено патогенных вариантов
Гипертрофическая кардиомиопатия, связанная с геном MYH7	Не выявлено патогенных вариантов
Гипертрофическая кардиомиопатия, связанная с геном MYL3	Не выявлено патогенных вариантов
Гипертрофическая кардиомиопатия, связанная с геном TNNI3	Не выявлено патогенных вариантов
Гипертрофическая кардиомиопатия, связанная с геном TPM1	Не выявлено патогенных вариантов
Умственная отсталость, связанная с геном DYRK1A	Не выявлено патогенных вариантов
Изовалериановая ацидемия	Не выявлено патогенных вариантов
Синдром Жубера, тип 17	Не выявлено патогенных вариантов
Синдром Жубера, тип 2	Не выявлено патогенных вариантов
Синдром Жубера, тип 23	Не выявлено патогенных вариантов
Синдром Жубера, тип 5	Не выявлено патогенных вариантов
Синдром Жубера, тип 6	Не выявлено патогенных вариантов
Синдром Жубера, тип 9	Не выявлено патогенных вариантов
Буллезный эпидермолиз Герлитца	Не выявлено патогенных вариантов
Синдром Кабуки, тип 1	Не выявлено патогенных вариантов

Название	Статус
Болезнь Краббе	Не выявлено патогенных вариантов
Амавроз Лебера, тип 2	Не выявлено патогенных вариантов
Амавроз Лебера, тип 4	Не выявлено патогенных вариантов
Амавроз Лебера, тип 9	Не выявлено патогенных вариантов
Лейкоэнцефалопатия с преимущественным поражением ствола головного мозга, спинного мозга и повышенным лактатом	Не выявлено патогенных вариантов
Конечностно-поясная миодистрофия, тип 2A	Не выявлено патогенных вариантов
Конечностно-поясная миодистрофия, тип 2B	Не выявлено патогенных вариантов
Конечностно-поясная миодистрофия, тип 2C	Не выявлено патогенных вариантов
Конечностно-поясная миодистрофия, тип 2D	Не выявлено патогенных вариантов
Конечностно-поясная миодистрофия, тип 2L	Не выявлено патогенных вариантов
Конечностно-поясная миодистрофия, тип C5	Не выявлено патогенных вариантов
Синдром Лойса-Дитца, тип 1	Не выявлено патогенных вариантов
Дефицит длинноцепочечной 3-гидроксиацил-КоА дегидрогеназы жирных кислот	Не выявлено патогенных вариантов
Синдром удлиненного QT, тип 1	Не выявлено патогенных вариантов
Пятнистая дистрофия роговицы	Не выявлено патогенных вариантов
Болезнь кленового сиропа	Не выявлено патогенных вариантов
Синдром Марфана, тип 1	Не выявлено патогенных вариантов
Синдром Марфана, тип 2	Не выявлено патогенных вариантов

Название	Статус
Дефицит ацил-КоА-дегидрогеназы средних цепей	Не выявлено патогенных вариантов
Болезнь Менкеса	Не выявлено патогенных вариантов
Метахроматическая лейкодистрофия	Не выявлено патогенных вариантов
Метилмалоновая ацидурия, тип cblA	Не выявлено патогенных вариантов
Метилмалоновая ацидурия, тип cblB	Не выявлено патогенных вариантов
Метилмалоновая ацидурия, тип cblF	Не выявлено патогенных вариантов
Метилмалоновая ацидурия, тип cblC	Не выявлено патогенных вариантов
Синдром истощения митохондриальной ДНК, связанный с геном FBXL4	Не выявлено патогенных вариантов
Синдром Моуат-Вильсона	Не выявлено патогенных вариантов
Муколипидоз, тип 2	Не выявлено патогенных вариантов
Муколипидоз, тип 4	Не выявлено патогенных вариантов
Мукополисахаридоз 1 типа	Не выявлено патогенных вариантов
Мукополисахаридоз 2 типа	Не выявлено патогенных вариантов
Мукополисахаридоз 3A типа	Не выявлено патогенных вариантов
Множественная эпифизарная дисплазия, тип 4	Не выявлено патогенных вариантов
Синдром мультисистемной дисфункции гладкой мускулатуры	Не выявлено патогенных вариантов
Нефропатический цистиноз	Не выявлено патогенных вариантов
Врожденный нефротический синдром, тип 1	Не выявлено патогенных вариантов

Название	Статус
Врожденный нефротический синдром, тип 2	Не выявлено патогенных вариантов
Нейрональный цероидный липофуциноз, связанный с геном CLN5	Не выявлено патогенных вариантов
Болезнь Ниманна-Пика, тип А	Не выявлено патогенных вариантов
Болезнь Ниманна-Пика, тип В	Не выявлено патогенных вариантов
Болезнь Ниманна-Пика, тип С1	Не выявлено патогенных вариантов
Болезнь Ниманна-Пика, тип С2	Не выявлено патогенных вариантов
Метилмалоновая ацидурия, тип mut0, не отвечающая на терапию витамином В12	Не выявлено патогенных вариантов
Дистальная миопатия Нонака	Не выявлено патогенных вариантов
Синдром Нунан, тип 1	Не выявлено патогенных вариантов
Синдром Нунан, тип 4	Не выявлено патогенных вариантов
Синдром Нунан, тип 8	Не выявлено патогенных вариантов
Глазокожный альбинизм, тип 1А	Не выявлено патогенных вариантов
Глазокожный альбинизм, тип 2	Не выявлено патогенных вариантов
Несовершенный остеогенез, тип 8	Не выявлено патогенных вариантов
Синдром Пендредда	Не выявлено патогенных вариантов
Синдром Петерс-плюс	Не выявлено патогенных вариантов
Фенилкетонурия	Не выявлено патогенных вариантов
Синдром Питта-Хопкинса	Не выявлено патогенных вариантов

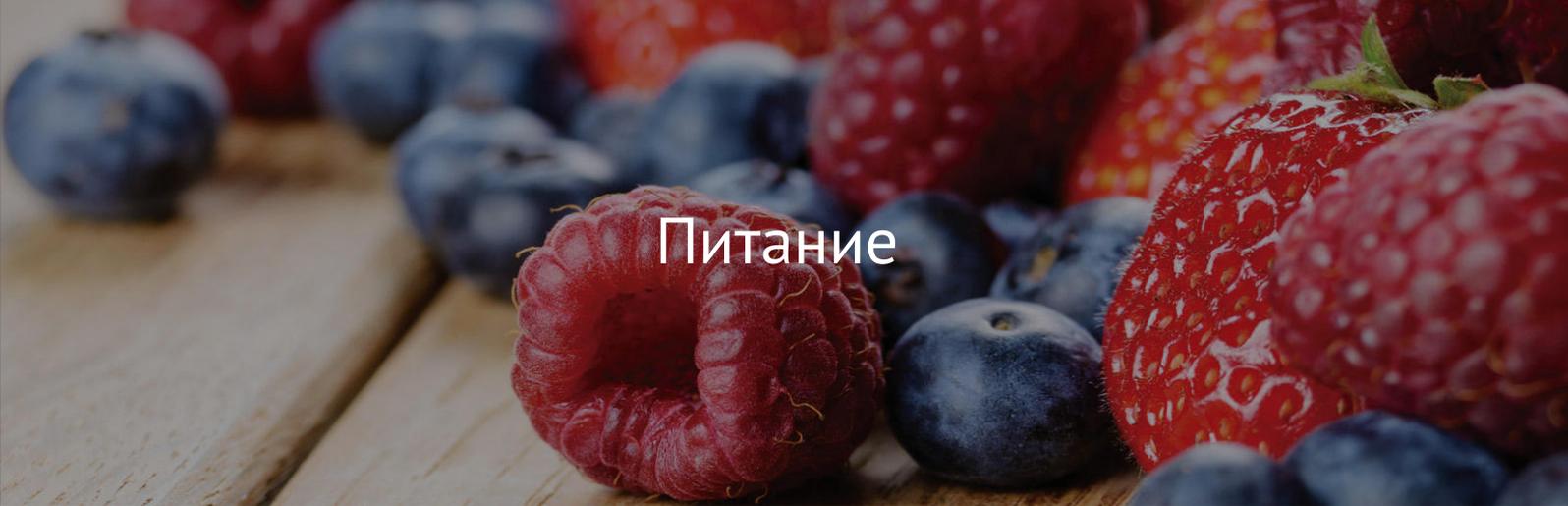
Название	Статус
Болезнь Помпе	Не выявлено патогенных вариантов
Нейрональный цероидный липофуциноз, связанный с геном PPT1	Не выявлено патогенных вариантов
Первичная цилиарная дискинезия, тип 15	Не выявлено патогенных вариантов
Первичная цилиарная дискинезия, тип 23	Не выявлено патогенных вариантов
Первичная гипероксалурия, тип 1	Не выявлено патогенных вариантов
Первичная гипероксалурия, тип 2	Не выявлено патогенных вариантов
Пропионовая ацидурия	Не выявлено патогенных вариантов
Почечная гипоурикемия, тип 1	Не выявлено патогенных вариантов
Пигментный ретинит, тип 28	Не выявлено патогенных вариантов
Пигментный ретинит, тип 59	Не выявлено патогенных вариантов
Синдром Ретта	Не выявлено патогенных вариантов
Ризомелическая точечная хондродисплазия	Не выявлено патогенных вариантов
Синдром Рубинштейна-Тейби, тип 1	Не выявлено патогенных вариантов
Болезнь Салла	Не выявлено патогенных вариантов
Болезнь Сандхоффа	Не выявлено патогенных вариантов
Синдром SHORT	Не выявлено патогенных вариантов
Синдром Шегрена-Ларссона	Не выявлено патогенных вариантов
Синдром Смита-Лемли-Опица	Не выявлено патогенных вариантов

Название	Статус
Синдром Сотоса, тип 1	Не выявлено патогенных вариантов
Надклапанный стеноз аорты	Не выявлено патогенных вариантов
Предрасположенность к раку молочной железы и яичников, связанная с геном BRCA1	Не выявлено патогенных вариантов
Предрасположенность к раку молочной железы и яичников, связанная с геном BRCA2	Не выявлено патогенных вариантов
Первичный системный дефицит карнитина	Не выявлено патогенных вариантов
Болезнь Тея-Сакса	Не выявлено патогенных вариантов
Танатофорная дисплазия, тип 1	Не выявлено патогенных вариантов
Болезнь Томсена	Не выявлено патогенных вариантов
Тромбофилия, связанная с резистентностью активированного протеина С	Не выявлено патогенных вариантов
Нейрональный цероидный липофуциноз, связанный с геном TPP1	Не выявлено патогенных вариантов
Амилоидоз, связанный с геном TTR	Не выявлено патогенных вариантов
Туберозный склероз 1 типа	Не выявлено патогенных вариантов
Туберозный склероз 2 типа	Не выявлено патогенных вариантов
Тирозинемия	Не выявлено патогенных вариантов
Болезнь Унферрихта-Лундборга	Не выявлено патогенных вариантов
Синдром Ушера, тип 2A	Не выявлено патогенных вариантов
Синдром Ушера, тип 1B	Не выявлено патогенных вариантов
Синдром Ушера, тип 1F	Не выявлено патогенных вариантов

Название	Статус
Синдром Ушера, тип 3А	Не выявлено патогенных вариантов
Дефицит ацил-КоА-дегидрогеназы очень длинных цепей	Не выявлено патогенных вариантов
Болезнь Виллебранда, тип 1	Не выявлено патогенных вариантов
Синдром Уокера-Варбург	Не выявлено патогенных вариантов
Прогерия взрослых	Не выявлено патогенных вариантов
Болезнь Вильсона-Коновалова	Не выявлено патогенных вариантов
Синдром Вудхауса-Сакати	Не выявлено патогенных вариантов
Миотубулярная миопатия	Не выявлено патогенных вариантов
Синдром You-Hoover-Fong	Не выявлено патогенных вариантов
Синдром Цельвегера	Не выявлено патогенных вариантов

Питание





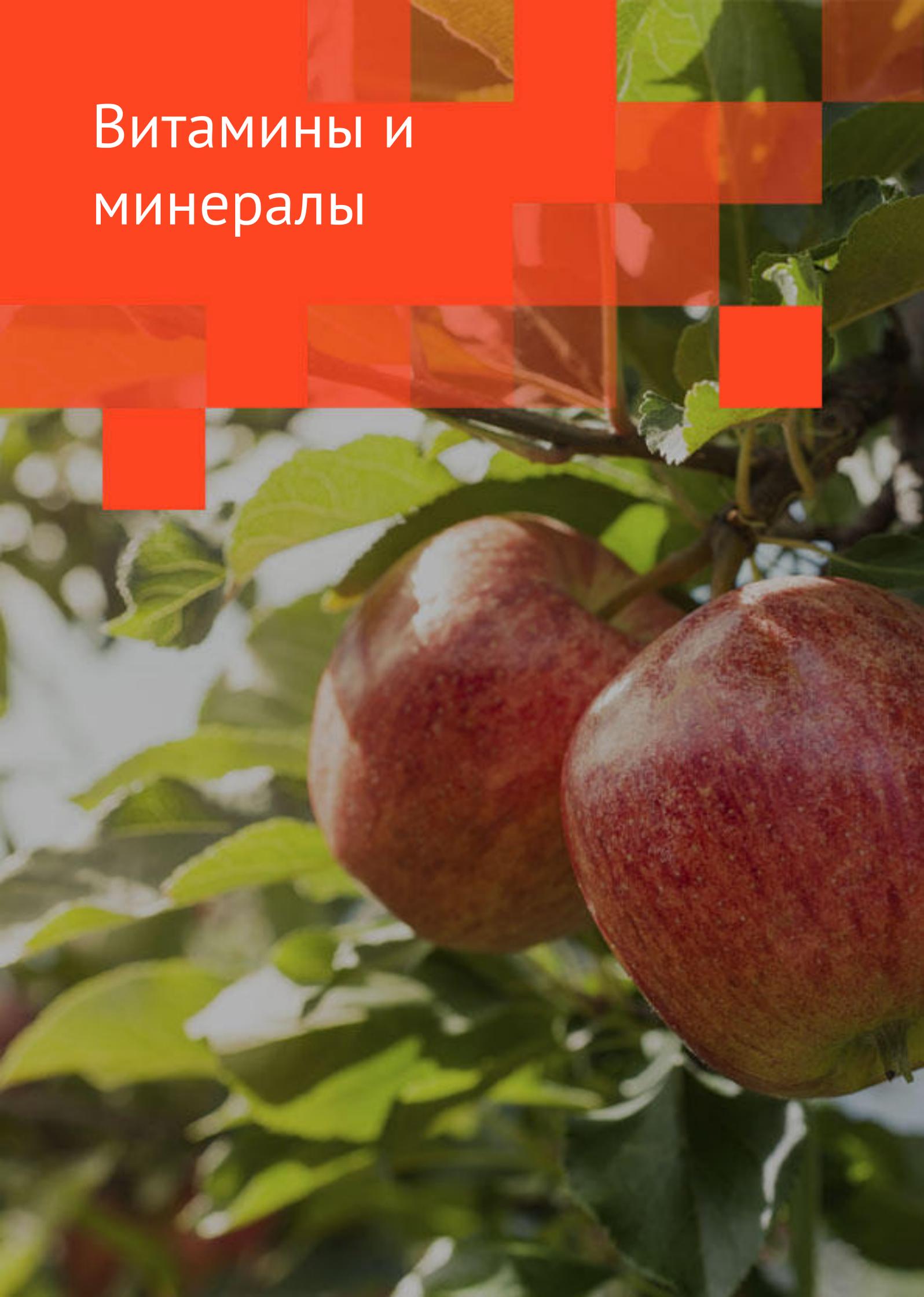
Питание

Все компоненты нашего питания можно условно разделить на макронутриенты, к которым относятся белки, жиры и углеводы, и микронутриенты, к которым относятся витамины и минералы.

Человек устроен таким образом, что основным источником энергии для его жизнедеятельности являются углеводы, а строительным материалом для клеток – белки и жиры. Витамины и минералы не являются источником энергии и не служат строительным материалом для клеток и тканей, однако они непосредственно участвуют в усвоении питательных веществ и регуляции всех важных функций организма. Микронутриенты как бы «дирижируют» всем «оркестром» нашего обмена веществ. Нутриенты должны полностью удовлетворять потребность организма в энергии для жизнедеятельности и в строительном материале для клеток, которые непрерывно обновляются.

Особенности обмена веществ каждый человек унаследовал от своих предков, и каждый имеет разные потребности в макро- и микронутриентах. Например, всем нам нужны витамины, однако каждому из нас – разное их количество.

Витамины и минералы



Витамины и минералы

Признак	Результат
Арахидоновая кислота (омега-6)	У людей с вашим генотипом чаще высокий уровень арахидоновой кислоты
Докозапентаеновая кислота (омега-3)	У людей с вашим генотипом чаще низкий уровень докозапентаеновой кислоты
Витамин B6	Вы предрасположены к снижению концентрации витамина B6
Витамин B5	У людей с вашим генотипом витамин B5 обычно хуже усваивается нервной системой, чем у большинства людей, поэтому его уровень в крови может быть высоким
Витамин E	Вы предрасположены к снижению уровня витамина E
Железо	Вы предрасположены к понижению уровня железа
Гамма-линоленовая кислота (омега-6)	У людей с вашим генотипом чаще высокий уровень гамма-линоленовой кислоты
Дигомо-гамма-линоленовая кислота (омега-6)	У людей с вашим генотипом чаще высокий уровень дигомо-гамма-линоленовой кислоты
Витамин B12	У людей с вашим генотипом обычно средний уровень витамина B12
Витамин A	У людей с вашим генотипом обычно средний уровень витамина A
Линолевая кислота (омега-6)	У людей с вашим генотипом чаще низкий уровень линолевой кислоты
Эйкозапентаеновая кислота (омега-3)	У людей с вашим генотипом чаще высокий уровень эйкозапентаеновой кислоты
Докозатетраеновая кислота (омега-6)	У людей с вашим генотипом чаще низкий уровень докозатетраеновой кислоты
Докозагексаеновая кислота (омега-3)	У людей с вашим генотипом обычно высокий уровень докозагексаеновой кислоты
Альфа-линоленовая кислота (омега-3)	У людей с вашим генотипом чаще высокий уровень альфа-линоленовой кислоты
Кальций	У людей с вашим генотипом избыток кальция обычно лучше выводится из организма, чем у большинства людей. Поэтому его уровень в крови может быть нормальным

Арахидоновая кислота (омега-6)

При вашем сочетании вариантов генов *FADS1* и *NTAN1* обычно не отмечается снижение уровня арахидоновой кислоты в крови.

Арахидоновая 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. Однако омега-6 и омега-3 имеют разные функции в организме.

Ученые считают, что омега-6 являются провоспалительными агентами, а омега-3 – противовоспалительными. Безусловно, воспаление является очень важным процессом и помогает защитить организм от инфекций, но хроническое воспаление может способствовать развитию заболеваний. Поэтому исследователи полагают, что диета с высоким содержанием омега-6, но с низким – омега-3 не является здоровой, в то время как диета, которая включает в себя сбалансированное количество данных кислот, полезна для организма.

Единственный источник омега-6 – пища. В частности, арахидоновая кислота содержится в таких продуктах, как жирное мясо, печень, сельдь, лосось, треска. 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.

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

Выявленные варианты

Ген	Вариант	Ваш генотип
MYRF	rs174535	T/C
PDXDC1, NTAN1	rs16966952	G/G

Докозапентаеновая кислота (омега-3)

При вашем сочетании вариантов генов FADS1, GCKR и ELOVL2, как правило, отмечается снижение уровня докозапентаеновой кислоты в крови.

Докозапентаеновая кислота относится к омега-3-полиненасыщенным жирным кислотам. Эти кислоты играют важную роль в метаболизме и являются незаменимыми: организм человека не может синтезировать их из простых веществ. Единственный источник омега-3 — пища.

В частности, докозапентаеновая кислота содержится в жире морских млекопитающих и жирной рыбе. Как и другие омега-3 кислоты, докозапентаеновая кислота помогает коже нормально функционировать, что влияет на ее внешний вид. Также 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.

Это снижает риск развития атопического дерматита, псориаза, акне и злокачественных новообразований. Содержание докозапентаеновой жирной кислоты зависит не только от диеты, но и от генетических факторов, которые влияют на ее метаболизм.

Выявленные варианты

Ген	Вариант	Ваш генотип
FADS1	rs174547	T/C
GCKR	rs780094	C/C
ELOVL2-AS1	rs9393915	C/C

Витамин В6

При вашем генотипе может сильно снижаться концентрация витамина В6 или пиридоксина в крови. Недостаток пиридоксина может привести к отеку языка, конъюнктивиту и сонливости.

Водорастворимый витамин В6 (пиридоксин) попадает в организм исключительно с пищей. Он влияет на синтез нейромедиаторов (серотонина, дофамина, гамма-аминомасляной кислоты) и участвует в работе нервной системы. Кроме того, пиридоксин участвует в синтезе гемоглобина — белка, который находится в красных клетках крови (эритроцитах) и переносит кислород к органам и тканям.

Витамин В6 регулирует работу некоторых генов, отвечает за обмен глюкозы и аминокислот, за синтез жиров, образующих мембраны клеток. Поэтому важно следить за уровнем этого витамина в организме. О серьезных побочных эффектах, связанных с передозировкой витамина В6, пока не известно.

Иногда избыток пиридоксина проявляется чувством онемения в ногах, усталостью, раздражительностью. Дефицит витамина В6 можно определить по отеку и покраснению языка, появлению язвочек в уголках рта, конъюнктивиту и сонливости. Витамин В6 в больших количествах содержится в орехах, овощах, цитрусовых фруктах и авокадо.

Выявленные варианты

Ген	Вариант	Ваш генотип
ALPL	rs1256335	A/G
NBPF3	rs4654748	T/C

Витамин B5

У людей с вашим генотипом концентрация витамина B5 в крови обычно повышена. Это признак снижения транспортировки витамина в нервную систему.

Витамин B5 (пантотеновая кислота) требуется для обмена жиров, углеводов, аминокислот. Витамин играет важную роль в регуляции иммунной системы, способствует усвоению других витаминов, стимулирует перистальтику кишечника. Недостаток пантотеновой кислоты в организме приводит к нарушениям обмена веществ, на основе которых развиваются дерматиты, обесцвечивание и повышенное выпадение волос.

Повышается кислотность в желудке, что может стать причиной развития заболеваний желудочно-кишечного тракта. Пантотеновая кислота содержится в дрожжах, фруктах, орехах, бобах, животных продуктах.

Выявленные варианты

Ген	Вариант	Ваш генотип
SLC5A6	rs1395	A/A

Витамин Е

У людей с вашим генотипом обычно снижена концентрация витамина Е в крови. При нехватке этого витамина может нарушаться работа центральной нервной и иммунной систем, возникают проблемы со зрением, мышечным тонусом и координацией движений.

Витамин Е (токоферол) поддерживает энергетическую функцию и защищает мембраны клеток от повреждения. Он участвует в синтезе ДНК, РНК и ряда важных белков, регулирует работу иммунной системы. При дефиците витамина Е происходит разрушение красных кровяных клеток, которое приводит к анемии.

Поскольку активность витамина затрагивает почти все ткани и органы, нехватка токоферола поражает мышцы, вызывает бесплодие и другие заболевания. Важно следить за уровнем витамина Е в организме. Больше всего витамина Е в масле из пророщенной пшеницы, чуть меньше — в соевом, хлопковом, подсолнечном и кукурузном маслах.

Токоферол содержится в печени, орехах, яичном желтке и сое. Витамин Е — жирорастворимый и может накапливаться в организме. Не стоит злоупотреблять токоферолом, особенно в составе БАД.

Выявленные варианты

Ген	Вариант	Ваш генотип
ZPR1	rs964184	C/C
CYP4F2	rs2108622	C/C
SCARB1	rs11057830	G/G

Железо

У людей с вашим генотипом концентрация железа обычно снижена. Это может привести к снижению уровня гемоглобина и недостатку кислорода в тканях.

Железо входит в состав гемоглобина — белка, который транспортирует кислород к органам и тканям, а также содержится в других белках, регулирующих процесс клеточного дыхания. Повышение или снижение концентрации железа в крови может негативно сказываться на здоровье. Так, при его избыточном потреблении с биологически активными добавками возникает постоянное чувство слабости и усталости, в то время как при наследственных состояниях, связанных с перегрузкой организма железом, зачастую развивается поражение печени, суставов и поджелудочной железы.

Дефицит железа вследствие недостаточного употребления продуктов, богатых этим микроэлементом, или из-за генетически обусловленного нарушения его всасывания приводит к частым головным болям, выраженной бледности и сухости кожи, слабости и сниженной переносимости физической нагрузки. Часть железа освобождается при регулярном распаде красных клеток крови в селезенке, но основное количество поступает с пищей. Источники железа: мясо, яйца, бобовые, крупы, овощи. Женщинам в период менструации или беременности необходимо получать больше железа, чем в другие дни.

Выявленные варианты

Ген	Вариант	Ваш генотип
TFR2	rs7385804	A/C
TMPRSS6	rs4820268	G/G
LOC108783645, HFE	rs1799945	C/C

Гамма-линоленовая кислота (омега-6)

У вас выявлено такое сочетание вариантов генов FADS1 и NTAN1, при котором как правило не отмечается снижение уровня гамма-линоленовой кислоты в крови.

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. Однако омега-6 и омега-3 имеют разные функции в организме.

Ученые считают, что омега-6 являются провоспалительными агентами, а омега-3 – противовоспалительными. Безусловно, воспаление является очень важным процессом и помогает защитить организм от инфекций, но хроническое воспаление может способствовать развитию заболеваний. Поэтому исследователи полагают, что диета с высоким содержанием омега-6, но с низким омега-3 не является здоровой, в то время как диета, которая включает в себя сбалансированное количество данных кислот, полезна для организма.

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.

Это 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.

Выявленные варианты

Ген	Вариант	Ваш генотип
FADS1	rs174547	T/C
PDXDC1	rs1121	G/G

Дигомо-гамма-линоленовая кислота (омега-6)

При вашем сочетании вариантов генов *FADS1* и *NTAN1*, как правило, не отмечается снижение уровня дигомо-гамма-линоленовой кислоты в крови.

Дигомо-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. Однако омега-6 и омега-3 имеют разные функции в организме.

Ученые считают, что омега-6 являются провоспалительными агентами, а омега-3 – противовоспалительными. Безусловно, воспаление является очень важным процессом и помогает защитить организм от инфекций, но хроническое воспаление может способствовать развитию заболеваний. Поэтому исследователи полагают, что диета с высоким содержанием омега-6, но с низким омега-3 не является здоровой, в то время как диета, которая включает в себя сбалансированное количество данных кислот, полезна для организма.

Единственный источник омега-6 – пища. В частности, дигомо-гамма-линоленовая кислота содержится в небольших количествах в таких продуктах, как растительные масла и мясо. 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.

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

Выявленные варианты

Ген	Вариант	Ваш генотип
<i>FADS1</i>	rs174556	T/C
<i>PDXDC1</i>	rs4985155	A/A

Витамин В12

У людей с вашим генотипом концентрация витамина В12 обычно остается на среднем уровне.

Витамин В12 (кобаламин) поддерживает нервную систему и кроветворные функции. Недостаток витамина В12 приводит к развитию анемии (малокровия), нарушению чувства равновесия, слабости и онемению ног. Витамин В12 важен для правильного копирования ДНК и размножения клеток, поэтому нужно внимательно следить за его уровнем в организме.

Кобаламин поступает в организм с пищей и синтезируется бактериями кишечника. Это водорастворимый витамин, который выводится из организма с мочой. Витамин В12 содержится в говяжьей печени, моллюсках, яйцах, молоке и злаках.

Выявленные варианты

Ген	Вариант	Ваш генотип
CD320	rs2336573	C/C
TCN2	rs1131603	T/T
ABCD4	rs3742801	T/C
MMAA	rs2270655	G/G
-	rs12272669	G/G
TCN1	rs34324219	A/C
FUT2, LOC105447645	rs602662	A/G
CUBN	rs1801222	G/G
CLYBL, LOC101927437	rs41281112	C/C
MMUT	rs1141321	T/T
TRDMT1	rs56077122	C/C
CPS1	rs1047891	C/C

Витамин А

У людей с вашим генотипом обычно средний уровень витамина А или ретинола. Ваш организм не склонен накапливать лишний ретинол.

Витамин А (ретинол) отвечает за поддержание функции кожи и костей, выработку половых гормонов и за синтез родопсина. Это зрительный пигмент, который образуется в клетках сетчатки глаза и позволяет человеку видеть в сумерках. Выраженный недостаток ретинола провоцирует патологии: астму, «курунную слепоту» (резкое падение зрения в сумерках), болезни сердца и склонность к инфекционным заболеваниям.

Сухость кожи и трещинки в уголках рта — начальные признаки нехватки витамина А. При этом регулярный прием высоких доз ретинола приводит к поражению печени, которое проявляется головными болями и окрашиванием ладоней, стоп и слизистых оболочек в желтый цвет. Беременным стоит обратить особое внимание на уровень ретинола: высокая концентрация ретинола в пище негативно влияет на плод.

Витамин А содержится в печени некоторых животных, в молочных продуктах, овощах и фруктах. Ретинол не растворяется в воде, поэтому для его усвоения организму нужны жиры.

Выявленные варианты

Ген	Вариант	Ваш генотип
FFAR4	rs10882272	T/T
-	rs1667255	A/A

Линолевая кислота (омега-6)

У вас выявлено такое сочетание вариантов генов FADS1, NTAN1 и NRBF2, при котором уровень линолевой кислоты в крови может снижаться.

Линолевая 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. Однако омега-6 и омега-3 имеют разные функции в организме.

Ученые считают, что омега-6 являются провоспалительными агентами, а омега-3 – противовоспалительными. Безусловно, воспаление является очень важным процессом и помогает защитить организм от инфекций, но хроническое воспаление может способствовать развитию заболеваний. Поэтому исследователи полагают, что диета с высоким содержанием омега-6, но с низким омега-3 не является здоровой, в то время как диета, которая включает в себя сбалансированное количество данных кислот, полезна для организма.

Единственный источник омега-6 – пища. В частности, линолевая кислота содержится в большом количестве 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.

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

Выявленные варианты

Ген	Вариант	Ваш генотип
FADS1	rs174550	T/C
PDXDC1, NTAN1	rs1136001	G/G
JMJD1C	rs7080386	A/A

Эйкозапентаеновая кислота (омега-3)

У вас выявлено такое сочетание вариантов генов FADS1 и ELOVL2, при котором обычно не снижается уровень эйкозапентаеновой кислоты в крови.

Эйкозапентаеновая кислота относится к омега-3-полиненасыщенным жирным кислотам. Эти кислоты играют важную роль в метаболизме и являются незаменимыми: организм человека не может синтезировать их из простых веществ. Единственный источник омега-3 — пища.

В частности, эйкозапентаеновая кислота содержится в таких продуктах, как лосось, атлантическая сельдь, морские моллюски, водоросли, печень трески. Как и другие омега-3 кислоты, эйкозапентаеновая кислота помогает коже нормально функционировать и поддерживает структуры клеточных мембран, что влияет на ее внешний вид. Также 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.

Это снижает риск развития атопического дерматита, псориаза, акне и злокачественных новообразований. Содержание эйкозапентаеновой жирной кислоты зависит не только от диеты, но и от генетических факторов, которые влияют на ее метаболизм.

Выявленные варианты

Ген	Вариант	Ваш генотип
FADS1	rs174547	T/C
ELOVL2	rs3798713	G/C

Докозатетраеновая кислота (омега-6)

При вашем варианте гена FADS1 может снижаться уровень докозатетраеновой кислоты в крови.

Докозатетраеновая 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. Однако омега-6 и омега-3 имеют разные функции в организме.

Ученые считают, что омега-6 являются провоспалительными агентами, а омега-3 – противовоспалительными. Безусловно, воспаление является очень важным процессом и помогает защитить организм от инфекций, но хроническое воспаление может способствовать развитию заболеваний. Поэтому исследователи полагают, что диета с высоким содержанием омега-6, но с низким омега-3 не является здоровой, в то время как диета, которая включает в себя сбалансированное количество данных кислот, полезна для организма.

Единственный источник омега-6 – пища. В частности, докозатетраеновая кислота содержится в таких продуктах, как мясо, печень, куриные яйца. 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.

Это снижает риск развития атопического дерматита, псориаза, акне и злокачественных новообразований. Содержание докозатетраеновой кислоты зависит не только от диеты, но и от генетических факторов, влияющих на ее метаболизм.

Выявленные варианты

Ген	Вариант	Ваш генотип
FADS1	rs174550	T/C

Докозагексаеновая кислота (омега-3)

При вашем варианте гена ELOVL2, как правило, не отмечается снижение уровня докозагексаеновой кислоты в крови.

Докозагексаеновая кислота относится к омега-3-полиненасыщенным жирным кислотам. Эти кислоты играют важную роль в метаболизме и являются незаменимыми: организм человека не может синтезировать их из простых веществ. Единственный источник омега-3 — пища.

В частности, докозагексаеновая кислота содержится в таких продуктах, как лосось, атлантическая сельдь, морские моллюски, водоросли. Как и другие омега-3 кислоты, докозагексаеновая кислота помогает коже нормально функционировать и поддерживает структуры клеточных мембран, что влияет на ее внешний вид. Также 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.

Это снижает риск развития атопического дерматита, псориаза, акне и злокачественных новообразований. Содержание докозагексаеновой жирной кислоты зависит не только от диеты, но и от генетических факторов, которые влияют на ее метаболизм.

Выявленные варианты

Ген	Вариант	Ваш генотип
ELOVL2	rs953413	A/G

Альфа-линоленовая кислота (омега-3)

При вашем варианте гена **FADS1**, как правило, не отмечается снижение уровня альфа-линоленовой кислоты в крови.

Альфа-линоленовая кислота относится к омега-3-полиненасыщенным жирным кислотам. Эти кислоты играют важную роль в метаболизме и являются незаменимыми: организм человека не может синтезировать их из простых веществ. Единственный источник омега-3 — пища.

В частности, альфа-линоленовая кислота содержится в таких продуктах, как растительные масла, грецкие орехи, семена тыквы. Как и другие омега-3 кислоты, альфа-линоленовая кислота помогает коже нормально функционировать, что влияет на внешний вид. Также 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.

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

Выявленные варианты

Ген	Вариант	Ваш генотип
FADS1	rs174547	T/C

Кальций

У людей с вашим генотипом кальций обычно нормально выводится из организма. Избыток кальция может привести к образованию камней в почках и желчных путях, а чрезмерное снижение концентрации кальция — вредно.

Кальций содержится в организме человека в высокой концентрации. Он играет роль в ключевых биохимических и физиологических реакциях: сокращение мышц, сердцебиение, поддержание работы внутренних органов и сосудов, передача импульса в нервной системе. Повышение уровня кальция приводит к формированию камней в почках или желчных путях.

Появляется тошнота, рвота, развивается депрессия, тревога, нарушается сон, возникают запоры. Избыток кальция в пище снижает всасывание других минералов. Важно следить за уровнем этого элемента в организме. Природные источники кальция: молочные продукты, рыба, орехи и зеленые овощи.

Выявленные варианты

Ген	Вариант	Ваш генотип
CASR	rs1801725	G/G
CASR	rs17251221	A/A

Пищевое поведение



Пищевое поведение

Признак	Результат
Вкус кинзы	Люди с вашим генотипом обычно чувствительны к запаху и вкусу кинзы
Чувство горького	У людей с вашим генотипом чаще сниженная чувствительность к горькому

Вкус кинзы

Люди с вашим генотипом воспринимают вкус и запах кинзы как неприятный. Скорее всего, вы избегаете блюда с добавлением кинзы.

Листья кориандра, которые часто называют кинзой, часто используют как приправу. У кинзы немало ценителей, но некоторые считают, что растение на запах и вкус напоминает мыло или грязь. Едкий запах кинзы объясняют вещества, которые в ней содержатся, например, дециловый альдегид.

Выявленные варианты

Ген	Вариант	Ваш генотип
-	rs72921001	C/C

Чувство горького

У людей с вашим генотипом чаще сниженная чувствительность к горькому. Такой генотип помогает делать правильный выбор в пользу овощей, которые многим кажутся горькими.

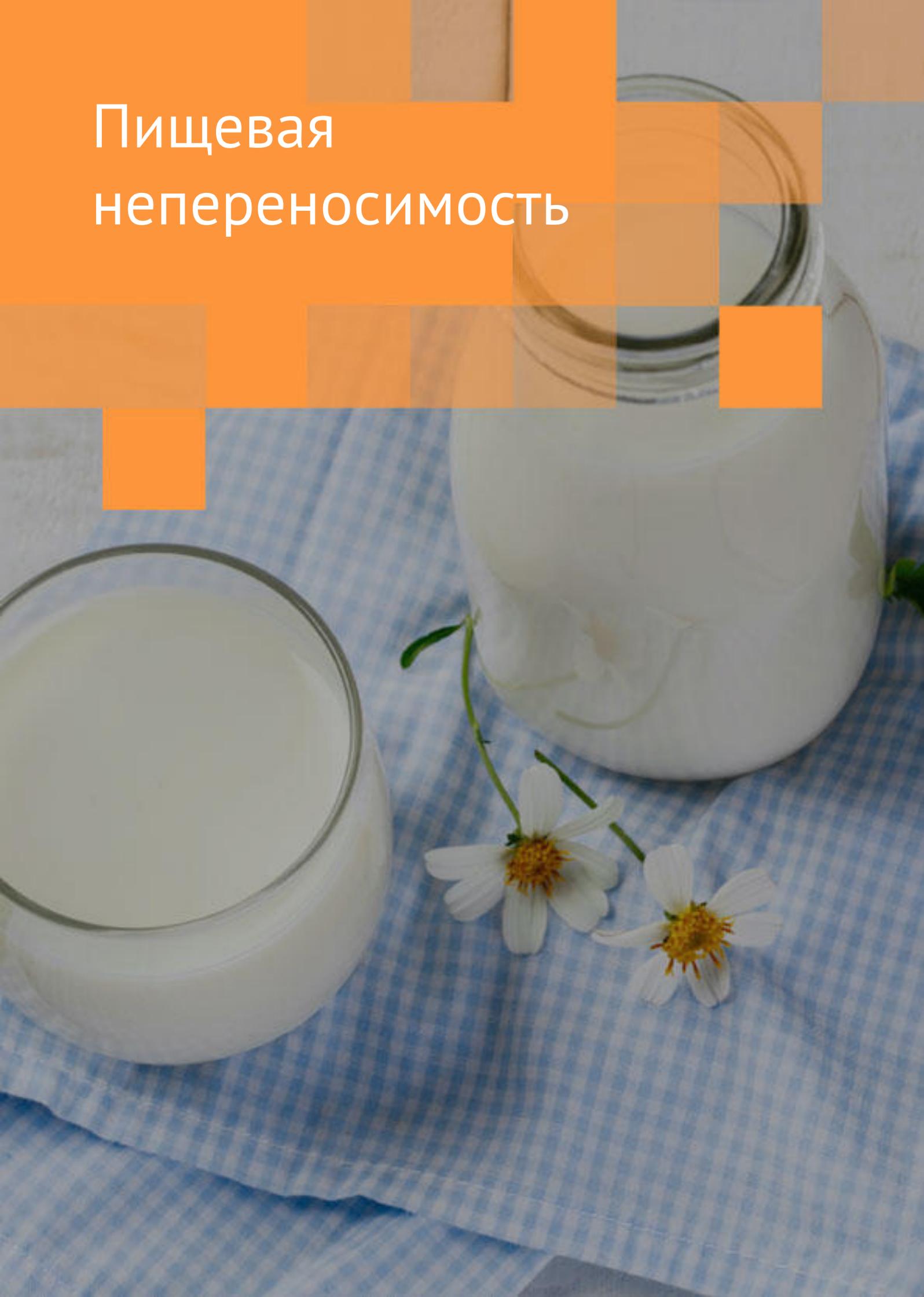
Миллионы лет назад чувство горького было важно для выживания человеческого вида. Оно помогало различать ядовитые вещества, которые, как правило, были горькими. Сегодня этот механизм продолжает работать, но теперь может сослужить плохую службу.

Повышенная чувствительность к горькому может привести к отказу от полезных, но горьких продуктов: зеленых листовых овощей, редиса и репы, грейпфрута и помело, имбиря, оливок. Они содержат клетчатку, кальций, железо, калий и магний, фолиевую кислоту и витамин С и нужны в рационе человека. Стремление заглушить горечь чая или кофе может привести к перееданию сладкого.

Выявленные варианты

Ген	Вариант	Ваш генотип
PRH1-PRR4, PRH1, PRH1-TAS2R14	rs2708377	T/T
TAS2R38	rs10246939	T/T
PRH1-PRR4, PRH1, PRH1-TAS2R14	rs1031391	G/C

Пищевая непереносимость



Пищевая непереносимость

Признак	Результат
Метаболизм кофеина	У людей с вашим генотипом обычно низкая скорость нейтрализации кофеина
Непереносимость алкоголя	Люди с вашим генотипом обычно нормально усваивают алкоголь
Непереносимость лактозы	Люди с вашим генотипом обычно нормально усваивают лактозу
Непереносимость глютена	Вы не предрасположены к непереносимости глютена

Метаболизм кофеина

При вашем генотипе организм не способен быстро нейтрализовать действие кофеина. Это может привести к развитию побочных эффектов при употреблении кофе в больших объемах.

Кофеин стимулирует центральную нервную систему, усиливает сердечную деятельность, влияет на тонус сосудов. При отсутствии медицинских противопоказаний ежедневное употребление кофеина в умеренных количествах безопасно. Кофеин даже снижает риск некоторых заболеваний, например, болезни Альцгеймера и шизофрении.

Однако у некоторых людей регулярное употребление кофеина может вызывать неприятные симптомы: раздражительность, бессонницу, головные боли и нарушение сердечного ритма. Кофеин содержится в кофе, чае, какао, шоколаде, энергетических напитках.

Выявленные варианты

Ген	Вариант	Ваш генотип
CYP1A2	rs762551	A/C

Непереносимость алкоголя

Во время нейтрализации спирта в организме образуется ацетальдегид. Это токсичное вещество приводит к похмельному синдрому — головной боли и плохому самочувствию после употребления алкогольных напитков. Тест выявил у вас такие варианты гена, при которых фермент, который обезвреживает ацетальдегид, работает с обычной скоростью. Поэтому употребление небольших количеств алкоголя проходит без последствий.

Непереносимость алкоголя у европейцев встречается реже, чем у представителей других этносов: в течение тысячелетий жители этого региона выращивали виноград и пили вино. Чаще всего непереносимость алкоголя встречается у азиатов. Непереносимость алкоголя вызывает патологические реакции: головную боль, учащенное сердцебиение, покраснение лица, которые возникают после употребления спиртных напитков. При наличии непереносимости от алкоголя следует отказаться.

Выявленные варианты

Ген	Вариант	Ваш генотип
ALDH2	rs671	G/G

Непереносимость лактозы

Тест выявил у вас вариант гена MCM6, при котором отсутствует предрасположенность к непереносимости лактозы.

Лактоза — молочный сахар, который содержится в молочных продуктах и состоит из глюкозы и галактозы. Для переваривания лактозы организм выделяет специальный фермент — лактазу. У новорожденных вырабатывается много лактазы, потому что молоко — их основное питание.

С возрастом синтез лактазы может снижаться, из-за чего возникает непереносимость молочных продуктов. Она проявляется расстройством пищеварения: болями, вздутием живота, диареей. Лактоза содержится как в молоке, так и в кисломолочных продуктах.

Однако последние содержат еще и лактазу от бактерий, которые выработали молочную кислоту. При слабой лактозной непереносимости можно употреблять молочные продукты в ограниченных количествах. При сильной — только специальные молочные продукты с уменьшенным содержанием лактозы: безлактозное молоко и различные виды растительного молока (соевое, рисовое, миндальное и другие). Недостаток лактазы можно восполнить в виде биологически активной добавки.

Выявленные варианты

Ген	Вариант	Ваш генотип
MCM6	rs4988235	A/G
MCM6	rs182549	T/C

Непереносимость глютена

Генетически вы не предрасположены к непереносимости глютена. Скорее всего, употребление пшеницы и других продуктов, содержащих глютен, не вызывает у вас проблем со стороны желудочно-кишечного тракта.

Глютен или клейковина — белок, с помощью которого злаковые растения запасают энергию. Он содержится во многих злаках: в пшенице, ржи, ячмене. Сам по себе глютен не опасен, но у людей с целиакией — выраженной непереносимостью глютена — он вызывает воспалительную реакцию в тонком кишечнике.

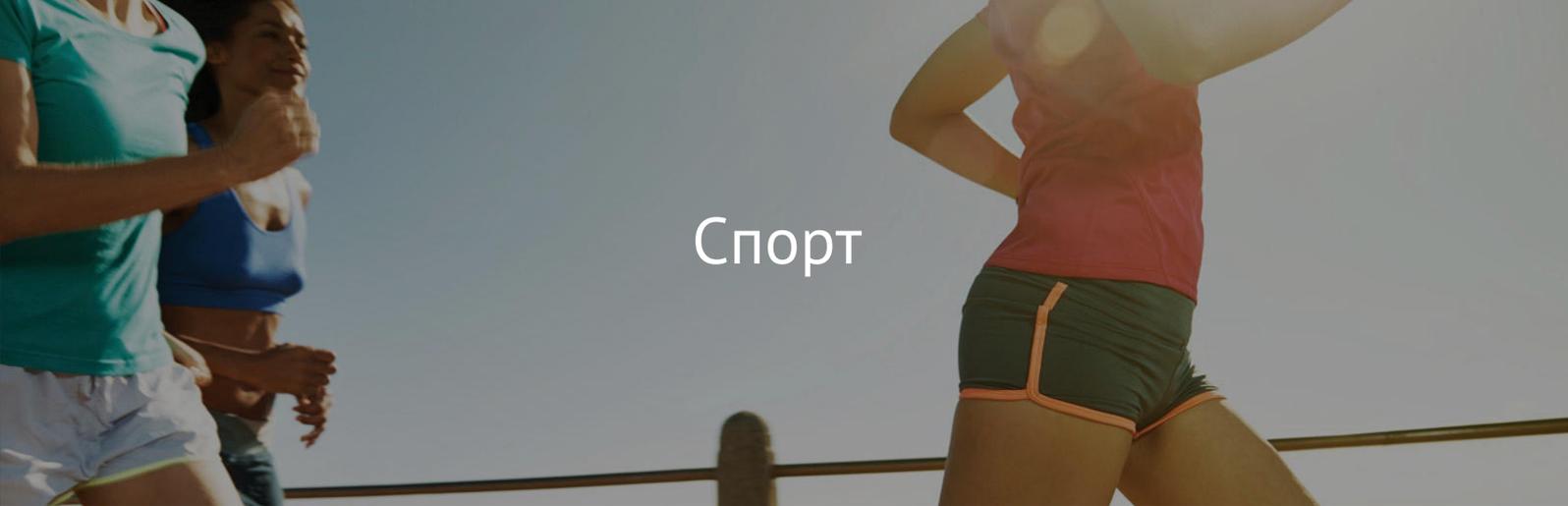
Со временем это приводит к повреждению слизистой оболочки и нарушению всасывания всех питательных веществ. Хроническая нехватка витаминов и минералов нарушает работу организма. Глютен содержится в продуктах из муки и в полуфабрикатах, из-за добавления в них пшеничного крахмала. Людям с выраженной непереносимостью глютена рекомендуется полностью исключить из рациона все пшеничные продукты, внимательно выбирать кетчуп и другую еду, в которой крахмал может использоваться в качестве добавки.

Выявленные варианты

Ген	Вариант	Ваш генотип
LOC107986589, HLA-DQA1	rs2187668	C/C
-	rs7454108	T/C
ZMIZ1	rs1250552	A/A
MMEL1	rs3748816	A/G
-	rs2327832	A/G
LOC105378083, TAGAP	rs1738074	C/T
ATXN2	rs653178	C/C
-	rs10903122	G/A
LOC105371664	rs2816316	A/C
PUS10	rs13003464	A/G
-	rs802734	A/A
PTPN2	rs1893217	A/A
PLEK	rs17035378	T/C
LPP	rs1464510	A/A
LINC01934	rs13010713	A/G
KIAA1109	rs13151961	A/A
-	rs917997	C/C
IL12A-AS1	rs17810546	A/A
ICOSLG	rs4819388	C/T
ETS1	rs11221332	C/T
LOC101927840, ICOS	rs4675374	C/C
LOC105371082	rs12928822	C/C
ARHGAP31	rs11712165	T/G
LOC105377022	rs13314993	T/T
-	rs13098911	C/T
BACH2	rs10806425	C/A
-	rs9792269	A/A
-	rs296547	C/T

Спорт





Спорт

Генетика связана с предрасположенностями к типам спортивных нагрузок. Особенности метаболизма помогут в персональном подборе физической активности.

Хорошо известно, что даже при любительских занятиях спортом нередко случаются травмы. Основываясь на методах расчета рисков распространенных заболеваний, мы вычислили вероятность возникновения у вас спортивных травм и заболеваний, связанных с интенсивными нагрузками.

Физиология и метаболизм



Физиология и метаболизм

Признак	Результат
Уровень свободного IGF-1	У людей с вашим генотипом обычно пониженный уровень свободного IGF-1
Уровень L-карнитина	У людей с вашим генотипом чаще повышенный уровень L-карнитина
Уровень эритропоэтина	У людей с вашим генотипом чаще пониженный уровень эритропоэтина
Уровень эритроцитов	У людей с вашим генотипом чаще среднее содержание эритроцитов
Уровень лейцина	У людей с вашим генотипом чаще средний уровень лейцина в крови
Уровень валина	У людей с вашим генотипом чаще средний уровень валина в крови
Уровень тестостерона	У людей с вашим генотипом чаще средний уровень тестостерона
Уровень дигидротестостерона	У людей с вашим генотипом чаще средний уровень дигидротестостерона

Уровень свободного IGF-1

IGF-1 – фактор роста, который обладает анаболическими свойствами. Чем больше в организме IGF-1, тем быстрее происходит рост мышечной ткани. Люди с вашим генотипом обычно набирают мышечную массу медленнее остальных.

Инсулиноподобный фактор роста 1 (IGF-1) – гормон, напоминающий по своей химической структуре инсулин. Он обладает выраженным анаболическим эффектом, стимулируя процессы синтеза. Из-за этого некоторые бодибилдеры используют пищевые добавки, содержащие IGF-1, для ускоренного набора мышечной массы.

Выработка IGF-1 увеличивается при физической нагрузке и употреблении в пищу большого количества белка. Кроме того, на нее влияют и генетические особенности организма.

Выявленные варианты

Ген	Вариант	Ваш генотип
-	rs700752	G/G

Уровень L-карнитина

Тест определил у вас вариант гена, который связан с более высоким содержанием L-карнитина в крови. Незначительное повышение уровня L-карнитина в результатах анализов может быть нормой для вас. Карнитин участвует в клеточных процессах. Он преобразует жиры в молекулы АТФ, необходимые для работы мышц. Карнитин, свободно циркулирующий в крови, не участвует в энергетическом обмене. Высокий уровень карнитина в крови может указывать на недостаточную восприимчивость к нему клеток и, как следствие, на сниженную эффективность метаболизма.

Карнитин – вещество, похожее по структуре на витамины группы В. Карнитин синтезируется в печени и почках и 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 в расчете на наращивание мышц и более интенсивное сжигание жира, хотя эти два эффекта не доказаны.

Выявленные варианты

Ген	Вариант	Ваш генотип
-	rs1466788	G/G
PEX5L	rs9842133	T/T
SLC22A4	rs419291	T/C
SLC16A9	rs1171615	T/T

Уровень эритропоэтина

Тест определил у вас вариант гена, который связан с низким содержанием эритропоэтина в крови. Пониженный уровень эритропоэтина в результатах анализов может быть для вас нормой. Эритропоэтин стимулирует образование эритроцитов, поэтому их число напрямую зависит от уровня этого гормона. Эритроциты доставляют кислород к мышечной ткани, поддерживая ее работу. Низкий уровень эритроцитов снижает мышечную выносливость и может негативно сказаться на спортивных результатах.

Гормон эритропоэтин вырабатывается в почках и регулирует образование эритроцитов (красных кровяных телец). Их главная функция — перенос кислорода от легких к тканям и органам. Обычно необходимое количество эритропоэтина образуется в организме естественным путем.

Но при определенных состояниях, например для лечения 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.

Выявленные варианты

Ген	Вариант	Ваш генотип
-	rs7776054	A/A

Уровень эритроцитов

Тест определил у вас комбинацию вариантов генов, которая связана со средним содержанием эритроцитов. Для вас нормой является среднее количество эритроцитов в результатах анализов. Эритроциты доставляют кислород к мышечной ткани, поддерживая ее работу. Следовательно, уровень эритроцитов напрямую влияет на мышечную выносливость и может сказаться на спортивных результатах.

Эритроциты, также называемые красными кровяными тельцами – клетки крови, ответственные за перенос кислорода. Они содержатся в крови у каждого человека, но их количество может различаться. При большом количестве эритроцитов к активно работающим мышцам поступает больше кислорода. Это позволяет им более эффективно расходовать запасы энергии и, следовательно, способствует более продолжительной работе.

Выявленные варианты

Ген	Вариант	Ваш генотип
LINC01221	rs7529925	T/T
TRIM58	rs3811444	T/T
-	rs218238	A/T
-	rs9272219	G/G
-	rs2075672	A/G
-	rs579459	T/T
-	rs11104870	T/C
NUTF2	rs2271294	A/A
LOC105371770	rs8182252	T/C
LINC02210-CRHR1	rs12150672	G/G
-	rs9483788	T/T
ZAN	rs2075671	G/G

Уровень лейцина

Тест определил у вас вариант гена, связанный со средним уровнем лейцина в крови. Уровень аминокислоты в крови может служить признаком чувствительности к ней тканей. Поскольку аминокислоты необходимы для роста мышечной ткани, это может сказаться на спортивных результатах.

Аминокислоты – базовые строительные блоки, из которых состоят все белки организма. Аминокислоты лейцин, изолейцин и валин содержат в своей структуре разветвленные углеродные структуры, поэтому их называют аминокислотами с разветвленными боковыми цепями. Аминокислоты с разветвленными боковыми цепями составляют до 25% всех аминокислот, поступающих с пищевым белком.

Именно они участвуют в синтезе нового белка, в том числе в мышечных клетках. Спортсмены часто используют пищевые добавки, содержащие повышенное количество таких аминокислот, поскольку считается, что они способствуют росту мышечной ткани и ускоряют восстановление после тренировок. Лейцин относится к числу незаменимых аминокислот.

Это значит, что он не синтезируется в организме человека, а должен поступать с пищей. Вместе с изолейцином и валином, лейцин принимает участие в энергетическом обмене в мышечных клетках. Считается, что именно лейцин наиболее эффективно регулирует процессы синтеза нового белка.

Высокая чувствительность тканей к лейцину может положительно сказываться на спортивных результатах и мышечном росте. Кроме того, сейчас активно исследуется возможность его применения для стимуляции регенеративных процессов, в частности, после ожогов.

Выявленные варианты

Ген	Вариант	Ваш генотип
PPM1K-DT	rs1440581	T/C

Уровень валина

Тест определил у вас вариант гена, связанный со средним уровнем валина в крови. Уровень аминокислоты в крови может служить признаком чувствительности к ней тканей. Поскольку аминокислоты необходимы для роста мышечной ткани, это может сказаться на спортивных результатах.

Аминокислоты – базовые строительные блоки, из которых состоят все белки организма. Аминокислоты лейцин, изолейцин и валин содержат в своей структуре разветвленные углеродные структуры, поэтому их называют аминокислотами с разветвленными боковыми цепями. Аминокислоты с разветвленными боковыми цепями составляют до 25% всех аминокислот, поступающих с пищевым белком.

Именно они участвуют в синтезе нового белка, в том числе в мышечных клетках. Спортсмены часто используют пищевые добавки, содержащие повышенное количество таких аминокислот, поскольку считается, что они способствуют росту мышечной ткани и ускоряют восстановление после тренировок. Валин относится к числу незаменимых аминокислот.

Это значит, что он не синтезируется в организме человека, а должен поступать с пищей. Валин - один из главных компонентов энергетического обмена в мышечных клетках, наряду с лейцином и изолейцином. Он повышает мышечную координацию, снижает чувствительность к боли и воздействию экстремальных температур, а также защищает нервные клетки от дегенеративных изменений. Высокая чувствительность тканей к валину может положительно сказываться на спортивных результатах.

Выявленные варианты

Ген	Вариант	Ваш генотип
PPM1K-DT	rs1440581	T/C

Уровень тестостерона

Тест определил у вас комбинацию вариантов генов, которые связаны со средним содержанием тестостерона в крови. Для вас может быть нормой средний уровень тестостерона в результатах анализов. Тестостерон регулирует процессы энергетического обмена и роста мышц, поэтому его высокий уровень может положительно сказаться на наборе мышечной массы и спортивных результатах.

Тестостерон – основной мужской половой гормон. Он образуется в семенниках у мужчин, а также в незначительных количествах в яичниках у женщин. Кора надпочечников производит тестостерон и у мужчин, и у женщин.

Тестостерон участвует в развитии мужских половых органов, вторичных половых признаков, регулирует сперматогенез и половое поведение. Гормон оказывает влияние на азотистый и фосфорный обмен и рост мышечной ткани. Низкий уровень свободного тестостерона в крови связан с риском развития ряда заболеваний и потерей мышечной массы с возрастом.

Уровень тестостерона можно считать маркером общего состояния мужского здоровья. В крови большая часть тестостерона находится в соединении с белками. 50–60% тестостерона связывается с белком глобулином. Оставшиеся 40–50% связываются с белками-альбуминами. Всего 1–3% от общего количества предоставляет свободный тестостерон.

Выявленные варианты

Ген	Вариант	Ваш генотип
-	rs727428	T/C
-	rs5934505	T/
REEP3	rs10822184	C/C

Уровень дигидротестостерона

Тест определил у вас комбинацию вариантов генов, которые связаны со средним содержанием дигидротестостерона в крови. Для вас нормальными являются средние показатели уровня дигидротестостерона в результатах анализов. Дигидротестостерон принимает активное участие в энергетическом обмене и росте мышц, поэтому его уровень влияет на набор мышечной массы и спортивные результаты.

Дигидротестостерон (ДГТ) – более активная форма тестостерона, главного мужского полового гормона. Он образуется непосредственно из тестостерона в клетках организма. ДГТ устанавливает более прочные связи с рецепторами тестостерона, поэтому меньшая концентрация ДГТ обладает более выраженным эффектом, чем большая концентрация тестостерона.

Избыток дигидротестостерона в волосяных фолликулах может привести к чрезмерному росту волос на теле и «мужскому» типу облысения у мужчин и женщин. Также увеличивается жирность кожи, что ведет к образованию угрей. Уровень ДГТ напрямую зависит от уровня тестостерона и от белка, который отвечает за превращение тестостерона в ДГТ.

Выявленные варианты

Ген	Вариант	Ваш генотип
-	rs727428	T/C

Спортивные риски



Спортивные риски

Признак	Результат
Риск невралгии седалищного нерва	У людей с вашим генотипом чаще низкий риск развития невралгии седалищного нерва
Риск паховой грыжи	У людей с вашим генотипом чаще низкий риск паховой грыжи
Риск остеохондроза	У людей с вашим генотипом чаще низкий риск остеохондроза поясничного отдела

Риск невралгии седалищного нерва

Тест определил у вас комбинацию вариантов генов, которая связана с низким риском развития невралгии седалищного нерва.

Невралгия седалищного нерва (ишиас) – заболевание, связанное с защемлением и воспалением седалищного нерва в пояснично-крестцовом отделе позвоночника. Оно сопровождается сильной стреляющей болью, затрудняющей движения. Кроме того, невралгия седалищного нерва может привести к уменьшению чувствительности ноги на стороне поражения или возникновению ощущения покалывания и онемения.

Чаще всего ишиас оказывается связан с другими заболеваниями позвоночника, например межпозвоночными грыжами или остеохондрозом. Также причиной приступа ишиаса могут быть травмы, кровотечения и инфекционные заболевания. Обычно ишиас развивается постепенно.

На начальных стадиях отмечается ломота в ногах, чувство усталости, небольшие боли в пояснице, которые могут длиться до нескольких лет. Обострение происходит резко и, как правило, связано с физической нагрузкой: прыжком, резким поворотом, подъемом тяжестей. Но обострению могут способствовать и другие факторы, например переохлаждение.

Выявленные варианты

Ген	Вариант	Ваш генотип
NFIB	rs71321981	-/G
MYO5A	rs145901849	C/C
GSDMC	rs6651255	T/T

Риск паховой грыжи

Тест не определил у вас комбинацию вариантов генов, при которой повышает риск развития паховой грыжи.

Паховая грыжа – выпячивание органов брюшной полости за ее пределы через паховый канал. Паховые грыжи чаще встречаются у мужчин. Это связано с анатомическими особенностями.

К развитию паховой грыжи может привести слабость мышц и связок живота. В норме мышцы и связки плотным кольцом охватывают внутреннее отверстие пахового канала и таким образом не дают внутренним органам провалиться внутрь. Также грыжа может появиться из-за повышения внутрибрюшного давления.

Под его действием органы выпячиваются даже через самый незначительный дефект в брюшной стенке. К повышению давления приводят частый подъем тяжестей, значительные физические нагрузки, беременность, избыточный вес, запоры, хронический кашель.

Выявленные варианты

Ген	Вариант	Ваш генотип
-	rs2009262	T/T
EBF2, LOC102723395	rs6991952	A/A

Риск остеохондроза

Тест не определил у вас комбинацию вариантов генов, при которой повышает риск развития остеохондроза поясничного отдела.

Остеохондроз – заболевание опорно-двигательного аппарата, связанное с дистрофическими изменениями суставных хрящей. Чаще всего поражаются межпозвоночные диски. При остеохондрозе поясничного отдела затронут поясничный отдел позвоночника.

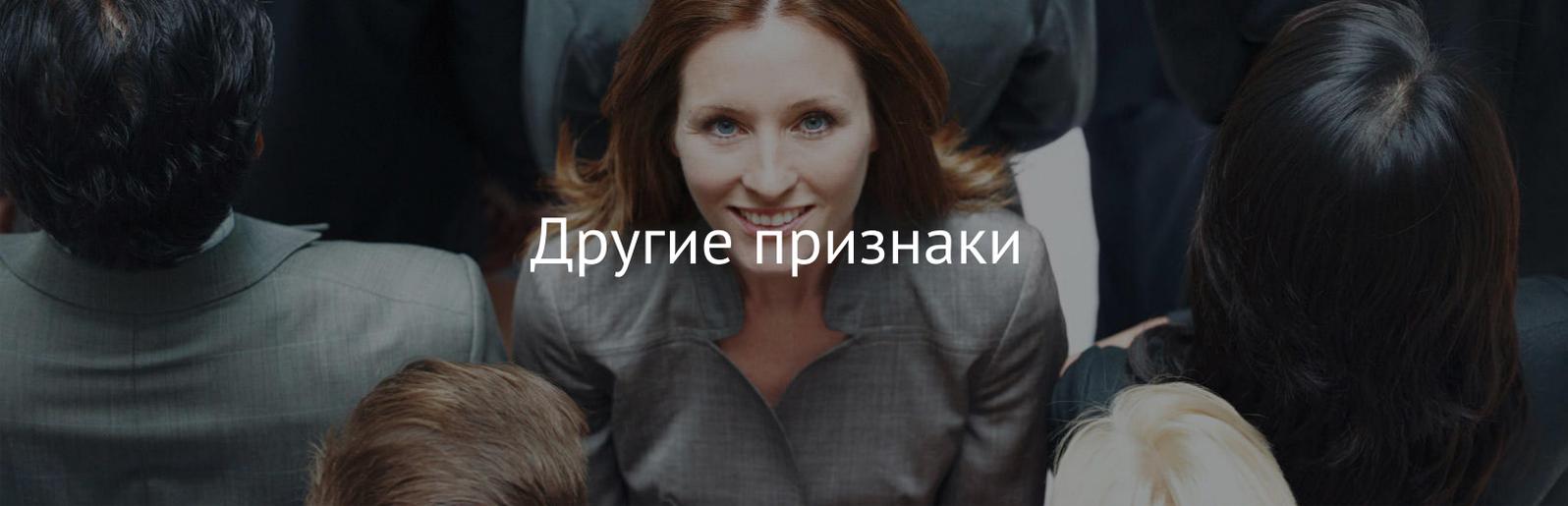
Точные причины, приводящие к развитию остеохондроза, до конца не изучены. Предполагается, что дегенерация суставных хрящей может быть связана с нарушением их питания, аномалиями строения, гормональными изменениями. Избыточная нагрузка, например при несимметричной работе мышц позвоночника или ожирении, также способствует развитию заболевания.

Выявленные варианты

Ген	Вариант	Ваш генотип
PRKN	rs926849	T/T
-	rs7767277	C/C
-	rs2187689	T/T
-	rs17034687	C/C

Другие признаки





Другие признаки

Генетика влияет не только на здоровье и питание. От вариантов генов зависит, например, чувствительность к запахам, строение радужной оболочки и появление седины. Эти признаки не влияют на ваше самочувствие, но показывают, насколько важна генетика и как много она определяет в нашей жизни.

Многие из этих черт заложены в вашем геноме, который определяет уникальность и вашей внешности, и вашего поведения.

Другие признаки

Признак	Результат
Восприимчивость к ВИЧ	Не выявлена предрасположенность к устойчивости к ВИЧ
Фотостарение кожи	Выявлена предрасположенность к повышенному риску общего фотостарения кожи
Устойчивость к малярии из-за антигена Duffy	Не выявлена предрасположенность к устойчивости к малярии из-за наличия антигена Duffy
Никотиновая зависимость	Вы склонны выкуривать больше сигарет, чем другие курильщики
Вирусная нагрузка при ВИЧ-инфекции	Выявлена предрасположенность к снижению вирусной нагрузки на 60%
Гипертрофические рубцы	Выявлена предрасположенность к формированию менее выраженных рубцов
Келоидные рубцы	Не выявлено генетически обусловленного риска образования келоидных рубцов
Птоз верхнего века	Обнаружен выраженный защитный генетический вариант в отношении умеренного птоза верхнего века
Растяжки	Выявлен сниженный генетический риск развития растяжек
Солнечные лентиго	Выявлена предрасположенность к нормальному риску образования солнечных лентиго на лице
Загар и чувствительность к UV-излучению	Выявлена предрасположенность к достаточному формированию пигмента в коже в ответ на воздействие ультрафиолета и умеренной защите от повреждающего действия UV-излучения
Гликирование	Выявлена предрасположенность к нормальному уровню конечных продуктов гликирования в коже
Запах тела	У людей с вашим генотипом обычно нет ярко выраженного запаха тела
Количество невусов	Выявлена предрасположенность к нормальному количеству невусов на коже
Аллергия на травы	Не выявлено предрасположенности к наличию аллергии на травы
Дегидроэпиандростерон сульфат	У людей с вашим генотипом чаще средний уровень дегидроэпиандростерона сульфата
Фолликулостимулирующий гормон	У людей с вашим генотипом чаще средний уровень фолликулостимулирующего гормона
Лютеинизирующий гормон	У людей с вашим генотипом чаще средний уровень лютеинизирующего гормона

Признак	Результат
Глобулин, связывающий половые гормоны у мужчин	У людей с вашим генотипом чаще средний уровень глобулинов, связывающих половые гормоны
Веснушки	Не выявлена предрасположенность к появлению веснушек
Уровень фетального гемоглобина во взрослом возрасте	Выявлена предрасположенность к низкому уровню фетального гемоглобина
Седина	Люди с вашим генотипом обычно не склонны к раннему поседению
Пальцевый индекс	У людей с вашим генотипом чаще средний пальцевый индекс
Группа крови по системе Диего	У вас группа Dia-Dib+
Группа крови по системе Кидд	У вас группа Jka+Jkb-
Группа крови по системе Келл: антигены Келл и Челлано	У вас группа K-k+
Группа крови по системе Келл: антигены Пенни и Раутенберг	У вас группа Kra-Krb+
Чувствительность к запаху цветов	У людей с вашим генотипом обычно снижена чувствительность к запаху розы и фиалки
Чувствительность к запаху злаков	Люди с вашим генотипом чаще нормально чувствуют запах злаковых
Развитие зубов в 10–12 лет	У людей с вашим генотипом обычно 20 зубов в возрасте 10–12 лет
Чихание на свету	Средняя вероятность возникновения светового чихательного рефлекса
Метаболизм спаржи	У людей с вашим генотипом запах мочи после употребления спаржи обычно не меняется
Строение радужки: контракционные борозды	У людей с вашим генотипом обычно средне выраженные контракционные борозды
Строение радужки: наличие крипт	У людей с вашим генотипом обычно среднее количество крипт
Строение радужки: пигментация вокруг зрачка	У людей с вашим генотипом обычно ярко выраженное пигментное кольцо вокруг зрачка
Тип ушной серы	У людей с вашим генотипом обычно сухой тип ушной серы

Признак	Результат
Уровень С-реактивного белка	Выявлена предрасположенность к понижению уровня С-реактивного белка
Уровень адипонектина	Выявлена предрасположенность к повышению уровня адипонектина
Доля свободного PSA в крови	Выявлена предрасположенность к повышению уровня свободного PSA

Восприимчивость к ВИЧ

У вас высокая вероятность восприимчивости к вирусу иммунодефицита человека. Тест не выявил у вас мутации в гене CCR5, которая защищает от воздействия вируса.

Вирус иммунодефицита человека поражает клетки иммунной системы и вызывает ВИЧ-инфекцию, которая в терминальной стадии превращается в синдром приобретенного иммунодефицита (СПИД). Лекарство от ВИЧ пока не найдено, но разработаны лекарственные препараты, которые замедляют размножение вируса. Примерно у 2% людей есть генетическая мутация, которая не позволяет вирусу иммунодефицита проникнуть в иммунную систему.

Это дает естественную защиту от вируса. Во всем мире мутация встречается достаточно редко, но отмечено, что ее частота выше у жителей Европы.

Выявленные варианты

Ген	Вариант	Ваш генотип
CCR5AS, CCR5	rs333	-/GTCAGTATCAATTCTG GAAGAATTTCCAGACA

Фотостарение кожи

Неблагоприятный вариант гена STXBP5L, по-видимому, приводит к нарушению нормального процесса выведения продуктов обмена из клеток кожи, а также секреции ими различных веществ, что способствует большей восприимчивости кожи к неблагоприятным внешним факторам, таким как солнечное излучение, и более интенсивным процессам фотостарения.

Фотостарение кожи — это фенотип сухой, истонченной, тусклой кожи с множеством морщин. Основной фактор, способствующий фотостарению кожи, — солнечное излучение, которое приводит к изменениям как эпидермального слоя кожи, так и дермы. Механизмы, лежащие в основе этих изменений, до конца не изучены.

Показано, что влияние ультрафиолетовых лучей индуцирует образование активных форм кислорода, что напрямую и опосредованно нарушает структуру ДНК, приводит к потере функции клеток кожи, нарушает местный иммунитет, потенцирует действие матричных металлопротеиназ, что способствует деградации коллагена и ингибированию проколлагена. Все это выражается теми изменениями, которые характерны для стареющей кожи. Ультрафиолетовое излучение также индуцирует ангиогенез через активацию васкулярного эндотелиального фактора роста.

Однако эти новые сосуды обладают высокой проницаемостью, что приводит к кожному воспалению, благодаря выходу из кровеносного русла таких воспалительных медиаторов, как интерлейкин-8. Это ускоряет разрушение внеклеточного матрикса и далее уменьшает кровоснабжение кожи в целом. Описанная последовательность изменений приводит к недостаточному питанию кожи, ее потускнению и сухости. Показано, что на интенсивность старения кожи влияют и внутренние факторы, такие как возраст, гормоны, хронические заболевания и генетика.

Выявленные варианты

Ген	Вариант	Ваш генотип
LOC105374069	rs322458	C/C

Устойчивость к малярии из-за антигена Duffy

У вас высокая вероятность восприимчивости к малярии. Тест не выявил у вас мутации в гене AСKR1, которая защищает от малярии.

Плазмодий – микроскопический паразит, который проникает в красные кровяные тельца (эритроциты) и вызывает малярию. Это тяжелое заболевание с лихорадкой, рвотой, судорогами, анемией, при котором увеличиваются селезенка и печень. Чаще малярией заражаются жители тропических стран – там более благоприятные условия для жизни малярийных комаров (переносчиков плазмодиев).

Возбудители малярии относятся к простейшим, они состоят из одной клетки. Клетки плазмодиев, в отличие от бактериальных клеток, устойчивы к антибиотикам. К существующим противомаларийным лекарственным средствам (хинин, артемизинин) плазмодии быстро становятся невосприимчивыми, поэтому поиск лекарств от малярии идёт непрерывно.

Для профилактики малярии уничтожают комаров и используют средства защиты от укуса. Ученые активно разрабатывают вакцину против малярии.

Выявленные варианты

Ген	Вариант	Ваш генотип
AСKR1	rs2814778	T/T

Никотиновая зависимость

Тест определил у вас склонность выкуривать больше сигарет, чем в среднем выкуривают курильщики. На этот признак влияет вариант в гене никотинового рецептора CHRNA3.

Никотиновые рецепторы участвуют в работе нервной системы человека. Их активирует ацетилхолин – нейромедиатор, который регулирует работу двигательных нейронов, ускоряет и замедляет передачу других сигналов. Никотиновые рецепторы может активировать никотин, который поступает в организм во время курения.

«Внешний» никотин вмешивается в работу рецепторов, и со временем, чтобы компенсировать избыток никотина, организм сокращает число никотиновых рецепторов. Так развивается никотиновая зависимость. Индивидуальные реакции на никотин, скорость развития зависимости и степень привыкания зависят от работы рецепторов и от генов, которые определяют их строение.

Выявленные варианты

Ген	Вариант	Ваш генотип
CHRNA3	rs1051730	A/A

Вирусная нагрузка при ВИЧ-инфекции

Тест выявил предрасположенность к снижению вирусной нагрузки на 60% при заражении ВИЧ-инфекцией, по сравнению с наиболее распространенным генотипом.

Вирус иммунодефицита человека – ретровирус, которые поражает клетки иммунной системы организма человека и вызывает ВИЧ-инфекцию. В терминальной стадии заболевание приводит к синдрому приобретенного иммунодефицита человека – СПИДу. Для прогноза развития СПИДа используют критерий вирусной нагрузки.

Она показывает, сколько вирусных клеток присутствует в миллилитре плазмы крови, и как быстро может снизиться иммунный статус у человека в ближайшее время. Скорость, с которой иммунные резервы человека сокращаются, а вирусная нагрузка растет, индивидуальна для каждого человека.

Выявленные варианты

Ген	Вариант	Ваш генотип
LOC112267902	rs9264942	T/C

Гипертрофические рубцы

Наличие одного генетического варианта способно снижать степень выраженности гипертрофических посттравматических шрамов кожи. Считается, что при такой генетике процесс воспаления, связанный с активацией комплемента и гипертрофией рубца, протекает менее интенсивно.

Гипертрофические рубцы – патологические шрамы с неярко выраженным воспалительным компонентом и низкой агрессивностью инвазии. Гипертрофические рубцы могут быть вызваны кожной травмой, раздражением, включая укус насекомых, ожог, хирургические вмешательства, вакцинацию, пирсинг кожи, акне, фолликулит, ветрянную оспу и герпетическую инфекцию. Примечательно, что поверхностные травмы, которые не доходят до ретикулярной дермы, никогда не вызывают гипертрофического рубцевания.

Это говорит о том, что гипертрофические рубцы вызваны повреждением этого слоя кожи и последующим aberrantным заживлением ран, которое характеризуется непрерывным и гистологически локализованным воспалением. В результате ретикулярный слой гипертрофических рубцов содержит воспалительные клетки, увеличенное количество фибробластов, новообразованных кровеносных сосудов и коллагеновых депозитов. Гипертрофические рубцы обычно становятся заметными примерно через 3 месяца после травмы.

Это связано с тем, что воспаление ретикулярной дермы, которое начинается сразу после первоначальной травмы, продолжается в дальнейшем. Более того, в случае хирургических ран пациенты склонны ошибочно полагать, что сшитая рана окончательно зажила на этапе удаления швов. Это происходит потому, что через 7–14 дней после операции эпидермис регенерирует и рана закрывается и не кровоточит.

Однако на этой стадии дермальная матрица все еще созревает, и в ретикулярной дерме происходит воспаление. Если в этот момент ретикулярный слой подвергается внешней или внутренней стимуляции, воспаление не ослабевает и вместо этого становится все более выраженным. Это провоцирует образование патологических шрамов, которые в конечном итоге становятся видимыми через несколько месяцев после операции.

Интенсивность, частота и продолжительность стимулов определяют, как быстро появляются шрамы, направление и скорость роста, а также высоту рубца. Стимулы,

которые влияют на характеристики и количество гипертрофических рубцов, включают в себя множество местных, системных и генетических факторов. Предполагается, что клинические различия между келоидами и гипертрофическими рубцами отражают вариабельность интенсивности, частоты и продолжительности воспаления ретикулярной дермы.

Выявленные варианты

Ген	Вариант	Ваш генотип
CSMD1	rs11136645	T/C

Келоидные рубцы

Данное сочетание вариантов генов, ответственных за процессы заживления ран, а также генетически детерминированные внутренние особенности регуляции половых и стероидных гормонов, ассоциировано с нормальным риском возникновения келоидных рубцов.

Келоидный рубец – это фиброполиферативное разрастание дермы в результате нарушения процесса заживления ран. Обычное заживление ран включает в себя тонкий баланс между большим количеством взаимодействующих генов и молекул. В норме в процессе заживления кожи есть три фазы: воспалительная, пролиферативная и фаза созревания рубца.

Келоид может сформироваться при чрезмерном накоплении белков внеклеточного матрикса во время фазы созревания. Келоидный рубец представляет собой шрам, который растет безостановочно и инвазивно, выходя за пределы исходной раны. Образуются чаще всего в пубертатном возрасте, у женщин риск увеличивается во время беременности, однако могут уменьшаться в размерах после менопаузы.

Это свидетельствует о влиянии гормонов на возникновение келоидных рубцов. Помимо этого, показано влияние таких факторов, как растяжение, травматизация шрама и инфекция. Семейные случаи и распространенность келоида у близнецов также подтверждают идею генетической восприимчивости к келоидным рубцам. В настоящее время предполагается аутосомно-доминантный тип наследования с неполной пенетрантностью и варьирующей экспрессивностью.

Выявленные варианты

Ген	Вариант	Ваш генотип
-	rs873549	T/T
-	rs1511412	G/G
BPESC1	rs940187	C/C
NEDD4	rs8032158	C/C

Птоз верхнего века

За счет наличия двух защитных генетических вариантов, риск развития птоза верхнего века за счет внутренних факторов намного ниже среднего.

Избыточная кожа в области верхнего века известна как дерматохалазис и обычно встречается у людей среднего возраста. Птоз века обычно представляет собой косметическую проблему, хотя он может вызывать потерю части поля зрения, раздражение глаз или век, а также головные боли из-за чрезмерного подъема бровей для увеличения поля зрения. Гистологические изменения кожи при птозе верхнего века показывают выраженную потерю эластических волокон и нарушение организации коллагеновых волокон, что сравнимо с изменениями при старении кожи лица в целом. На выраженность возрастного опущения верхнего века влияют как внешние факторы (курение, УФ-облучение), так и внутренние, включая генетику.

Выявленные варианты

Ген	Вариант	Ваш генотип
DLGAP1	rs11876749	C/C

Растяжки

За счет наличия нескольких благоприятных вариантов генов, ответственных за синтез таких компонентов кожи, как эластин, фибронектин и коллаген, риск образования растяжек из-за внутренних факторов ниже среднего.

Растяжки – это изменение кожи, которое возникает вследствие стремительного растяжения кожи при наборе веса, у женщин во время беременности или воздействия гормонов. Растяжки появляются в виде красных линий на особенно подверженных растяжению участках кожи и чаще всего встречаются на брюшной полости, груди, ягодицах и бедрах, затем они становятся белыми и малозаметными. Эти линии представляют собой шрамы дермы – глубокого слоя кожи и характеризуются линейно расположенными пучками коллагена, параллельно поверхности кожи с потерей эластина и фибронектина. На развитие растяжек влияют некоторые внутренние факторы, включая генетические.

Выявленные варианты

Ген	Вариант	Ваш генотип
-	rs7787362	T/T
SRPX	rs35318931	A/
HMCN1	rs10798036	G/G
-	rs7594220	A/G

Солнечные лентиго

Данный вариант гена, ответственного за элиминацию избыточного количества меланоцитов иммунными клетками ассоциирован со средним риском появления солнечных лентиго в результате воздействия УФ-лучей.

Солнечное лентиго – это участок кожи с интенсивной пигментацией, возникающий вследствие локальной пролиферации меланоцитов и аккумуляции меланина в клетках кожи (кератиноцитах). Встречается довольно часто, особенно среди людей старше 40 лет. Солнечные лентиго – плоские кожные элементы, могут иметь округлую, овальную или неправильную форму.

Цвет варьирует от темно-коричневого до черного и зависит от цвета кожи. В диаметре элементы могут достигать от нескольких миллиметров до нескольких сантиметров. Располагаются чаще всего на участках кожи, наиболее подверженных солнечному воздействию – лицо, тыльная поверхность ладоней.

Солнечные лентиго довольно просто диагностировать, но иногда лентиго неправильной формы сложно отличить от меланомы. Солнечные лентиго являются частым проявлением старения кожи. Старение кожи является результатом как внутренних, так и внешних факторов.

Внешние факторы, такие как длительное воздействие солнечных лучей, вносят дополнительный вклад в процесс старения (фотостарение). Однако, несмотря на основную роль УФ-лучей в процессе фотостарения, его интенсивность также зависит от генетики.

Выявленные варианты

Ген	Вариант	Ваш генотип
-	rs9350204	A/A
-	rs9358294	A/A

Загар и чувствительность к UV-излучению

Обнаруженное сочетание вариантов генов, отвечающих за многоступенчатый процесс синтеза пигмента в коже, связано с адекватным ответом на воздействие УФ-излучения в виде формирования загара, что формирует умеренную защиту от кратковременного воздействия ультрафиолета.

Пигментация кожи — это приспособительный механизм, позволивший человеку адаптироваться к повреждающему воздействию ультрафиолетового излучения, защищая себя от солнечных ожогов. Основным источником пигментации человека является меланин, синтезируемый внутри меланосом в меланоцитах. Существует два основных типа меланина: феомеланин (красный или желтый) и эумеланин (черный или коричневый).

Фенотип загара в сочетании с цветом волос, цветом кожи и цветом глаз, представляет собой видимый фенотип пигментации. Загар является физиологическим ответом на ультрафиолетовое (УФ) излучение солнечного света. УФ-облучение увеличивает производство эумеланина в попытке защитить кожу от дальнейшего повреждения.

Чувствительность к УФ-излучению кожи может варьироваться в зависимости от участка и типа кожи человека. Способность к адекватному синтезу пигмента в коже во многом предопределена генетически.

Выявленные варианты

Ген	Вариант	Ваш генотип
LOC105374875	rs12210050	C/C
GRM5	rs10831496	A/A
HERC2	rs12913832	G/G
IRF4	rs12203592	C/C
-	rs966321	T/G
SLC45A2	rs28777	A/A
CDK10	rs258322	A/G
OCA2	rs7495174	A/A
LOC107984363, TYR	rs1393350	A/A

Гликирование

Обнаруженный вариант гена NAT2 ассоциирован с нормальным уровнем процесса гликирования в коже. Однако следует учесть влияние прочих факторов на интенсивность образования конечных продуктов гликирования.

Организм использует глюкозу как основной источник топлива. Если глюкоза не метаболизируется должным образом, как, например, при сахарном диабете, запускается процесс гликирования — неферментативного присоединения молекулы сахара (глюкозы или фруктозы) к белку или липиду. В коже этот процесс происходит следующим образом: глюкоза связывает коллаген и волокна эластина, образуя с ними прочную связь и формируя так называемые конечные продукты гликирования.

Это приводит к структурным и функциональным изменениям тканей, что выражается в появлении морщин, сухости и дряблости кожи. Показано, что этот процесс более ускоренно протекает с возрастом, нарушая со временем способность кожи к регенерации. Количество конечных продуктов гликирования в коже можно косвенно оценить по флуоресценции кожи. На эту способность, а значит и на образование продуктов гликирования, влияет множество факторов: возраст, масса тела, уровень гликированного гемоглобина, курение, а также генетика.

Выявленные варианты

Ген	Вариант	Ваш генотип
-	rs4921914	T/T

Запах тела

У людей с вашим генотипом тело обычно не имеет ярко выраженного запаха.

Запах человеческого тела формируют подмышки. Апокриновые потовые железы выделяют вещества-предшественники, которые становятся питательной средой для размножения бактерий, обитающих на поверхности кожи. Выделения этих бактерий и становятся источником неприятного запаха. Люди потеют с разной интенсивностью, а некоторые практически не пахнут.

Выявленные варианты

Ген	Вариант	Ваш генотип
ABCC11	rs17822931	T/T

Количество невусов

Сочетание вариантов генов, которые регулируют процессы клеточного деления и гибели, а также задействованы в процессах онкогенеза, ассоциировано с нормальным риском образования невусов на коже.

Невус (родинка) — доброкачественное образование кожи, представленное группой невусных клеток, содержащих в большом количестве пигмент меланин. Невусы различаются по форме, размеру, цвету и количеству. В большинстве случаев это симметричные образования менее 6 мм в диаметре, округлой или овальной формы, с ровной поверхностью.

Невусы чаще образуются на участках, более подверженных влиянию солнечного излучения — грудь, верхние и нижние конечности, гораздо реже на ладонях, ступнях и ногтевом ложе. У приблизительно трети детей и взрослых невусы располагаются на скальпе, что считается маркером большего количества невусов на коже в целом. Не смотря на то, что по определению невусы являются доброкачественными образованиями, некоторые из них со временем могут стать злокачественными.

Люди с большим количеством родинок на коже входят в группу повышенного риска развития меланомы и должны избегать чрезмерного влияния солнечных лучей, а также периодически проходить дерматоскопическое обследование. Невусы бывают врожденными и приобретенными. Врожденные невусы возникают вследствие эмбрионального роста, генетических особенностей, а также состояния здоровья матери: наличие гормональных нарушений, инфекции мочеполового тракта. На образование невусов с возрастом, а также на их количество, влияют степень подверженности ультрафиолетовому излучению, в том числе искусственному (солярий), фенотипические особенности (люди со светлой кожей склонны иметь большее количество невусов), термические ожоги и другие травмы кожи, гормональные нарушения, наличие таких заболеваний как токсический эпидермальный некролиз или буллезный эпидермолиз, а также наследственность.

Выявленные варианты

Ген	Вариант	Ваш генотип
LOC107987026	rs4636294	A/G
PLA2G6	rs2284063	G/G

Аллергия на травы

Не выявлено сочетания вариантов, при котором повышается предрасположенность к развитию аллергии в ответ на контакт с пылью трав.

Аллергия на травы вызывается пылью определенных сезонных растений и проявляется, как правило, эпизодами насморка, чихания, зуда в глазах и слезотечения. Иногда возможно развитие и более серьезных симптомов, таких как астматический приступ. Травы, которые чаще всего вызывают аллергию, являются ветроопыляемыми.

Это значит, что их пыльца имеет очень маленькие размеры и легко разносится ветром на большие расстояния, в отличие от растений, опыляемых насекомыми (их пыльца имеет большие размеры, плохо держится в воздухе и не представляет большой аллергенной опасности). К травам, способным вызывать у человека аллергию, относятся злаковые (например, плевел, мятлик, тимофеевка, рожь, пшеница, ячмень), а также растения из других семейств — полынь, амброзия, марь, лебеда и множество других. Из-за большого количества потенциальных трав-аллергенов не всегда удастся сразу определить причину аллергической реакции.

Для этого существуют специальные тесты, назначаемые врачом-аллергологом. Люди с аллергией на пыльцу трав могут испытывать симптомы аллергии после употребления в пищу некоторых продуктов. Это происходит из-за того, что данные продукты имеют в своем составе вещества, сходные по структуре с аллергенами.

К примеру, страдающий аллергией на злаковые травы человек может реагировать на употребление пива, хлебобулочных и макаронных изделий. Подобные реакции необходимо отличать от непереносимости глютена (белка семян злаковых растений), в чем также может помочь аллерголог.

Выявленные варианты

Ген	Вариант	Ваш генотип
-	rs7775228	T/C
-	rs2155219	T/G
-	rs17513503	C/C

Дегидроэпиандростерон сульфат

При данном генотипе концентрация дегидроэпиандростерона сульфата чаще находится на среднем уровне.

Дегидроэпиандростерон-сульфат (ДЭА-SO4) – стероидный гормон, который вырабатывается корой надпочечников под контролем адренокортикотропного гормона. В организме ДЭА-SO4 преобразуется в андрогены (преимущественно – тестостерон). Хотя тестостерон преимущественно мужской гормон, это преобразование происходит и у женщин, которым он необходим для образования и развития здоровых яйцеклеток.

Слишком низкий или слишком высокий уровень ДЭА-SO4 может быть причиной бесплодия. Нормальные значения ДЭА-SO4 увеличиваются с возрастом и зависят от пола. У мужчин они составляют 180–1250 нг/дл, у женщин – 130–980 нг/дл.

Недостаток гормона может проявляться остеопорозом, нарушениями памяти, выраженной утомляемостью, снижением либидо, а избыток приводит к акне и выпадению волос. Изменения уровня гормона могут быть вызваны гормонпродуцирующими новообразованиями надпочечников. У женщин одна из наиболее частых причин изменения уровня ДЭА-SO4 – синдром поликистозных яичников.

Выявленные варианты

Ген	Вариант	Ваш генотип
ZNF789	rs148982377	T/T

Фолликулостимулирующий гормон

При данном генотипе концентрация фолликулостимулирующего гормона чаще находится на среднем уровне.

Фолликулостимулирующий гормон (ФСГ) выделяется передней долей гипофиза. Вместе с лютеинизирующим гормоном он регулирует развитие и функционирование репродуктивной системы. У мужчин ФСГ поддерживает сперматогенез, стимулируя деление клеток.

У женщин ФСГ контролирует течение менструального цикла и процесс образования фолликулов в яичниках. Слишком низкий или слишком высокий уровень ФСГ может быть причиной бесплодия. Нормальный уровень ФСГ зависит от пола и возраста.

У женщин он также варьирует в зависимости от стадии менструального цикла. Уровень гормона может повышаться при некоторых формах наследственных нарушений развития половой системы. Он также характерен для женщин в менопаузе и женщин моложе 40 лет с потерей функции яичников. Низкие значения ФСГ могут наблюдаться при опухолях гипофиза, гипоталамуса и надпочечников, опухолях яичников у женщин, стрессе, анорексии.

Выявленные варианты

Ген	Вариант	Ваш генотип
LOC105376607	rs11031005	C/T

Лютеинизирующий гормон

При данном генотипе концентрация лютеинизирующего гормона чаще находится на среднем уровне.

Лютеинизирующий гормон (ЛГ) — гонадотропный гормон, который выделяется передней долей гипофиза. Вместе с фолликулостимулирующим гормоном ЛГ регулирует развитие и функционирование репродуктивной системы. Слишком высокий или слишком низкий уровень ЛГ может быть причиной бесплодия.

У мужчин ЛГ стимулирует выработку тестостерона. Порции ЛГ секретируются в системный кровоток в тот момент, когда концентрация тестостерона снижается. Гормон стимулирует особые клетки, расположенные в ткани яичек (клетки Лейдига), и интенсивность синтеза и секреции тестостерона увеличивается.

У женщин ЛГ также способствует продукции андрогенов. Кроме того, он обеспечивает выход яйцеклетки из яичника во время овуляции. Всплеск уровня ЛГ приходится на овуляторную фазу менструального цикла.

При зачатии гормон стимулирует желтое тело для выработки прогестерона, необходимого для развития беременности. Нормальный уровень лютеинизирующего гормона зависит от пола и возраста. У женщин он также варьирует в зависимости от фазы менструального цикла.

Уровень ЛГ может увеличиваться при наследственных нарушениях развития половой системы, у женщин с ранней менопаузой или синдромом поликистозных яичников. Снижение ЛГ может быть вызвано сильным стрессом или поражениями гипофиза и гипоталамуса, а также интенсивными спортивными тренировками.

Выявленные варианты

Ген	Вариант	Ваш генотип
LOC105376607	rs11031002	A/T

Глобулин, связывающий половые гормоны у мужчин

У вас выявлена предрасположенность к среднему уровню глобулинов, связывающих половые гормоны. За это отвечает вариант гена SHBG.

Глобулин, связывающий половые гормоны — белок, обладающий способностью связываться с половыми гормонами и транспортировать их в неактивном состоянии. Гормон-связывающий глобулин синтезируется клетками печени. Он транспортирует половые гормоны в неактивном состоянии в ткани организма, где они необходимы.

Мужской половой гормон, тестостерон, образуется из холестерина в клетках половых желез и в коре надпочечников. У женщин тестостерон вырабатывается в небольших количествах в яичниках и в надпочечниках. Гормон определяет работу половых желез, рост мышечной ткани, строение тела, настроение и риски некоторых заболеваний.

Выявленные варианты

Ген	Вариант	Ваш генотип
SHBG	rs1799941	A/G

Веснушки

Тест не определил у вас варианты в генах MC1R, TYR, OCA2, BNC2, IRF4 и ASIP, которые отвечают за появление веснушек.

Веснушки — небольшие пятна чуть темнее общего тона кожи. Наличие веснушек — не признак заболевания, а показатель большей восприимчивости кожи к ультрафиолетовому свету. Веснушки чаще возникают у людей со светлой кожей, в которой меньше светозащитного пигмента, но могут появляться и у людей со смуглой кожей, и у африканцев.

Людам с веснушками стоит чаще использовать солнцезащитный крем и избегать долгого пребывания на солнце. В отличие от родинок и других пигментных пятен, веснушки — это не разрастания пигментированных клеток. Клетки веснушек по плотности не отличаются от остальных участков кожи, просто они вырабатывают больше пигмента меланина.

Именно он окрашивает веснушки в более темный цвет. Выработку меланина стимулирует ультрафиолет, поэтому веснушки ярче всего проявляются весной и светлеют к зиме. У младенцев веснушек почти не бывает, они начинают появляться к 4–6 годам, а после тридцати лет число веснушек постепенно уменьшается.

Выявленные варианты

Ген	Вариант	Ваш генотип
MC1R	rs1805007	C/C
MC1R	rs1805008	C/C
AFG3L1P	rs4785763	A/C
LOC105374875	rs1540771	C/C
LOC107984363, TYR	rs1042602	C/C

Уровень фетального гемоглобина во взрослом возрасте

Тест выявил у вас варианты в генах BCL11A, MYB и на участке HBS1L-MYB, которые указывают на вероятность низкого уровня фетального гемоглобина.

При дыхании кислород из легких попадает в кровь, где соединяется с белками – переносчиками кислорода. Главный такой белок – гемоглобин, который содержится в красных кровяных тельцах крови (эритроцитах). Строение гемоглобина зависит от возраста человека, и часто в организме одновременно присутствуют разные виды гемоглобина.

У взрослого человека преобладает гемоглобин А. Кроме него, в крови присутствует 1–7% фетального гемоглобина. Он вырабатывается у плода в пренатальный период, а после рождения его процент в эритроцитах снижается.

Фетальный гемоглобин менее устойчив к воздействию кислотности (pH) и температуры, но он способен переносить больше кислорода, чем «взрослый» гемоглобин А. Высокий уровень фетального гемоглобина у взрослых ослабляет симптомы некоторых заболеваний, например, серповидноклеточной анемии.

Выявленные варианты

Ген	Вариант	Ваш генотип
HBBP1	rs10128556	T/C
BCL11A	rs4671393	G/G
-	rs9402686	G/G

Седина

Тест не определил у вас вариант гена IRF4. У людей с вашим генотипом обычно волосы седеют позже и менее интенсивно.

Поседение разделяется на физиологическое (возрастное), преждевременное (наступающее в молодом возрасте) и врожденное (связанное с наследственным отсутствием пигмента в волосах). Оно может быть также полным или частичным. Механизм появления возрастной и ранней седины одинаков.

В обоих случаях это происходит в результате утраты волосами красящего пигмента — меланина. Он синтезируется в клетках-меланоцитах, расположенных в нижнем слое эпидермиса и в волосяных фолликулах, и затем поступает в стержни растущих волос. С возрастом число меланоцитов сокращается и производится меньше меланина. В результате структура волос, лишенных пигмента, становится пористой, а появившиеся воздушные полости придают волосам серебристо-белый цвет.

Выявленные варианты

Ген	Вариант	Ваш генотип
IRF4	rs12203592	C/C

Пальцевый индекс

Ваши указательный и безымянный пальцы, скорее всего, почти одинаковой длины. Это связано с вариантами гена SMOС1.

Пальцевый индекс – соотношение длины указательного пальца к безымянному. Это соотношение определяется тем, как тестостерон и другие половые гормоны действовали на организм во время внутриутробного развития. Тестостерон определяет работу и развитие половых органов, оказывает влияние на формирование скелета и мышц, настроение и поведение.

Высокий уровень тестостерона и низкий уровень эстрогена формируют мужской плод и увеличивают длину безымянного пальца. Низкий уровень тестостерона или небольшое количество рецепторов к нему уменьшают относительную длину безымянного пальца. У мужчин пальцевый индекс ниже, чем у женщин.

Выявленные варианты

Ген	Вариант	Ваш генотип
-	rs2332175	A/G
-	rs1952198	T/C
-	rs4902759	C/C
-	rs11158817	T/C
-	rs4902758	T/A
-	rs4902760	A/C
-	rs9323530	T/C
-	rs1318485	A/G
-	rs958056	A/G
-	rs4899317	T/C
-	rs4899318	T/G
-	rs12431570	A/A
-	rs12435823	T/C
-	rs4899319	T/T

Группа крови по системе Диего

Для людей с вашим генотипом характерна группа крови Dia-Dib+ (присутствует только антиген Dib).

Группу крови Диего образуют два антигена – Dia и Dib, расположенные на поверхности красных кровяных клеток крови (эритроцитов). Антигены могут присутствовать у человека вместе, по одному или отсутствовать совсем. Dia-положительная группа крови чаще встречается у представителей монголоидной расы и американских индейцев и составляет от 12 до 36%.

В крови европеоидов и африканцев этот антиген практически не обнаруживается. Антиген Dib встречается в большинстве популяций. Антигены Di могут провоцировать реакцию иммунитета и, при их несовпадении у матери и ребенка, могут привести к развитию гемолитической болезни плода, а при переливании несовместимой крови – вызвать серьезные осложнения.

Выявленные варианты

Ген	Вариант	Ваш генотип
SLC4A1	rs2285644	G/G

Группа крови по системе Кидд

Для людей с вашим генотипом характерна группа крови Jka+Jkb- (присутствует только антиген Jka).

Группа крови Кидд была открыта в 1951 году – у женщины по фамилии Кидд новорожденный ребенок страдал гемолитической болезнью, и врачи стали искать причину. Антиген в эритроцитах, который спровоцировал развитие заболевания, был найден и обозначен как Jka. Потом нашли второй антиген этой системы – Jkb.

Антигены Jka и Jkb передаются по наследству и встречаются у 25% людей (за исключением африканцев – у них значительно чаще встречается Jka). У 50% людей в эритроцитах находятся оба антигена. Антигены и антитела системы Кидд могут вызывать гемолитическую болезнь новорожденных и осложнения при многократном переливании несовместимой крови и трансплантации органов.

Выявленные варианты

Ген	Вариант	Ваш генотип
LOC105372093, SLC14A1	rs1058396	G/G

Группа крови по системе Келл: антигены Келл и Челлано

Для людей с вашим генотипом характерна группа крови K-k+ (присутствует только антиген k).

Группа крови Келл состоит из 25 антигенов и, по мере научных открытий, периодически дополняется новыми. Антиген Келл (K), открыли первым, в 1946 году, в эритроцитах ребенка по фамилии Келл, страдающего гемолитической болезнью. Людей начали делить на положительных и отрицательных по антигену K, но скоро выяснилось, что у «отрицательных» людей не просто отсутствует антиген K, а присутствуют другие – k или Челлано.

Бывает, что у человека присутствуют оба антигена одновременно. Фактор Челлано распространен в популяции шире, чем Келл. Из двух факторов наиболее активен фактор Келл, поэтому он имеет большое значение для переливания крови, трансплантации органов и играет важную роль в происхождении гемолитической болезни новорожденных. В службах крови обязательно определяют наличие антигена Келл.

Выявленные варианты

Ген	Вариант	Ваш генотип
KEL	rs8176058	G/G

Группа крови по системе Келл: антигены Пенни и Раутенберг

Для людей с вашим генотипом характерна группа крови Кра-Крb+ (присутствует только антиген Крb).

Группа крови Келл состоит из 25 антигенов и периодически дополняется новыми. Среди них, после факторов Келл–Челлано, важную роль играют антигены Пенни (Кра) и Раутенберг (Крb). Антигены Пенни и Раутенберг могут провоцировать реакцию иммунитета и, при их несовпадении у матери и ребенка, могут привести к развитию гемолитической болезни плода, а при переливании несовместимой крови и трансплантации органов – вызвать серьезные осложнения. Но такие реакции возникают реже, чем в паре антигенов Келл–Челлано, и в основном у носителей антигена Пенни.

Выявленные варианты

Ген	Вариант	Ваш генотип
KEL	rs8176059	G/G

Чувствительность к запаху цветов

Тест определил у вас вариант гена OR4D6, связанный с пониженной чувствительностью к запаху роз и фиалок.

Аромат цветов имеет сложную структуру, которая состоит из самых разных летучих соединений. Они нужны цветам, чтобы отпугивать животных и привлекать насекомых для опыления. Выделить конкретное соединение, которое отвечает за цветочный аромат, — нельзя.

Однако можно определить, какие вещества доступны нашему обонянию. Так например, в аромате розы и фиалки мы воспринимаем в основном вещество бета-ионон. Из современных генетических исследований мы знаем, что в зависимости от генотипа люди по-разному чувствительны к бета-ионону: кто-то ощущает аромат сильнее, а кто-то — слабее. Благодаря этому, мы можем определить индивидуальные особенности восприятия вами запаха цветов.

Выявленные варианты

Ген	Вариант	Ваш генотип
-	rs7943953	G/G

Чувствительность к запаху злаков

Тест не определил у вас вариант гена NDUFA10, связанный с пониженной чувствительностью к запаху злаков.

В носу находится около миллиона нервных клеток, каждая из которых снабжена специальным обонятельным рецептором. Рецепторы реагируют на молекулы аромата и отправляют сигналы в мозг. Запах злаков, солода и соломы мы чувствуем благодаря входящему в их состав веществу – изобутиральдегиду. От генетических особенностей строения рецепторов зависит, насколько вы восприимчивы к этому соединению, а следовательно и к запаху злаковых.

Выявленные варианты

Ген	Вариант	Ваш генотип
NDUFA10	rs13424612	C/C

Развитие зубов в 10–12 лет

У людей с вашим генотипом в возрасте 10–12 лет, как правило, 20 зубов.

Молочные зубы у детей начинают выпадать в 4–5 лет, а первые постоянные, коренные зубы появляются в 7 лет. На появление зубов влияет состояние здоровья ребенка, климат, питание, протекание беременности матери и генетические факторы. Смена зубов – важный физиологический процесс, поэтому родители и врачи внимательно следят за ним.

Выявленные варианты

Ген	Вариант	Ваш генотип
LOC101928278	rs4491709	T/T
ADK	rs7924176	A/G
-	rs12424086	T/T
-	rs2281845	C/C

Чихание на свету

Тест определил у вас вариант на участке между генами ZEB2 и PAVPCP2. У людей с вашим генотипом обычно средняя вероятность чихательного рефлекса при попадании яркого света на сетчатку глаза.

Примерно 18–35% людей, когда выходят на солнце, обязательно чихают два–три раза. Так проявляется световой чихательный рефлекс: неконтролируемое чихание при попадании яркого света на сетчатку глаза. Световой чихательный рефлекс – частный случай обычного чихательного рефлекса.

Механизм такой же: импульс проходит по тройничному нерву к носоресничному нерву и вызывает чихание. Вот только импульс вызывают фоторецепторы, которые улавливают яркий свет и передают импульс нервным окончаниями слизистой носа. Чтобы вызывать такой импульс, достаточно резко увеличить количество света – выйти из полутемного помещения на солнечную улицу или включить яркий свет в комнате.

Выявленные варианты

Ген	Вариант	Ваш генотип
-	rs10427255	T/C

Метаболизм спаржи

Для людей с вашим генотипом характерна низкая чувствительность к неприятному запаху мочи после употребления спаржи. Это связано с вариантами гена OR2M7.

Спаржа — растение с длинными плотными стеблями с игловидными листочками. Этот овощ — родственник луку, хотя они не похожи ни внешним видом, ни по вкусу. Иногда спаржей называют корейское блюдо фучжу — спрессованные и высушенные пленки соевого молока, но к настоящей спарже они отношения не имеют.

У спаржи есть необычное свойство — некоторые люди после употребления спаржи в течение часа могут чувствовать интенсивный запах от своей мочи, напоминающий запах тухлой капусты. Неприятный запах связан с переработкой веществ, содержащихся в спарже, и образованием пахучих серосодержащих соединений (например, метантиола). Процесс переработки веществ у каждого проходит по-разному, и в некоторых случаях организм практически не выделяет метантиол.

Способность различать запах спаржи в моче зависит не только от самого запаха, но и от чувствительности к нему. Есть люди, моча которых отличается этим странным запахом, но они не способны его уловить. И есть люди, моча которых не пахнет, но они в целом способны различить этот запах.

Выявленные варианты

Ген	Вариант	Ваш генотип
-	rs4481887	G/G

Строение радужки: контракционные борозды

Тест выявил у вас вариант гена TRAF3IP1, который отвечает за средне выраженные контракционные борозды в радужке.

Контракционные борозды — прерывающиеся кольцевидные полосы, которые располагаются ближе к периферии радужки. Их появление связано с движениями зрачка. При большом увеличении можно рассмотреть, как при расширении зрачка ткань радужки складывается по контракционным бороздам в двойные листки, а при сужении зрачка борозды становятся мельче, а иногда совсем расправляются.

Выявленные варианты

Ген	Вариант	Ваш генотип
TRAF3IP1	rs3739070	A/C

Строение радужки: наличие крипт

Тест выявил у вас вариант гена *SEMA3A*, при котором чаще отмечается среднее количество крипт в радужке.

Крипты – углубления в поверхности радужки, которые дают тканям доступ к жидкости глаза, богатой питательными веществами. Если смотреть на глаз человека вблизи, крипты выглядят как щели более темного цвета, по сравнению с остальной радужкой. Количество крипт в радужке зависит от состояния клеток ее верхних слоев.

Если крипт много, эти клетки развиты хуже, чем когда крипт практически нет. На остроту зрения это не влияет. У мужчин в среднем больше крипт в радужках, чем у женщин.

Выявленные варианты

Ген	Вариант	Ваш генотип
SEMA3A	rs1533995	A/G

Строение радужки: пигментация вокруг зрачка

Тест определил у вас вариант гена SLC24A4, при котором обычно наблюдается ярко выраженное пигментное кольцо вокруг зрачка.

Когда говорят про цвет глаз, имеют в виду прежде всего окраску радужной оболочки (радужки) вокруг зрачка. Радужка содержит в себе клетки с пигментами, чаще всего с меланином. Пигменты мешают свету проходить через ткани радужной оболочки и сосредотачивают пучок света в зрачке.

Цвет разных участков радужки может отличаться. Это зависит от распределения пигментов по клеткам радужки. В какие-то клетки попадает больше пигмента, в другие – меньше.

Часто вокруг зрачка образуется кольцо, которое по цвету отличается от остальной радужной оболочки. Это кольцо частично или полностью окружает зрачок. Если у человека есть пигментные кольца вокруг зрачков, его глаза часто кажутся наблюдателям зелеными или ореховыми.

Выявленные варианты

Ген	Вариант	Ваш генотип
LOC105370627	rs12896399	G/G

Тип ушной серы

Тест определил у вас вариант гена **ABCC11**, при котором обычно сухой тип ушной серы.

Сера защищает ушной проход от раздражений и повреждений. Вопреки названию, сера как химический элемент в ушной сере почти не присутствует. Ушная сера состоит из жирных кислот, спиртов и холестерина.

Серу выделяют клетки наружного ушного прохода, которые находятся неподалеку от ушной раковины. Ушная сера бывает двух типов – сухая и влажная. Первая остается на ватной палочке в виде хлопьев, а вторая – более мягкая, и таких хлопьев не образует.

Во влажной сере больше липидов и красящих веществ (до 50 %), в сухой их содержание ниже (до 30 %). В результате типы серы отличаются еще и цветом: влажная сера обычно желто-коричневая, а сухая – сероватая. Как правило, люди с сухим типом ушной серы меньше потеют.

Жители Дальнего Востока, Монголии, Китая и соседних с ними стран, а также индейцы в большинстве вырабатывают ушную серу сухого типа, а жители Европы и Африки – влажную ушную серу. Этот факт объясняет история: предкам монголоидов приходилось выживать в холодном климате, и терять тепло за счет выхода жидкости на поверхность тела было нежелательно.

Выявленные варианты

Ген	Вариант	Ваш генотип
ABCC11	rs17822931	T/T

Уровень С-реактивного белка

Тест выявил у вас варианты в генах IL6, CRP и HNF1A, которые указывают на вероятность пониженного уровня С-реактивного белка. Для вас пониженные показатели могут быть нормой.

При развитии воспаления, организм выделяет в плазму крови специальные белки. С-реактивный белок (CRP) состоит из 224 аминокислот и синтезируется в печени только когда в организме начинается воспаление. Уровень С-реактивного белка повышается в течение двух часов после начала воспаления и сохраняется до двух суток.

Скорость увеличения концентрации зависит от активности воспалительного процесса и степени повреждения тканей. Физиологическая роль CRP состоит в том, что он связывается с поверхностью отмирающих клеток и некоторых типов бактерий. Это служит сигналом для иммунной системы — она определяет опасные для организма клетки и запускает процесс их уничтожения.

Выявленные варианты

Ген	Вариант	Ваш генотип
HNF1A	rs7310409	A/G
-	rs3093059	A/A
-	rs2097677	G/G

Уровень адипонектина

Тест выявил у вас варианты в генах ADIPOQ и ARL15, которые указывают на вероятность высокого уровня адипонектина.

Клетки белой жировой ткани — адипоциты — играют важную роль в энергетическом обмене человека: создают резервные запасы энергии, которые потом могут быть использованы в нужный момент. Адипоциты производят ряд биологически активных веществ, необходимых для получения энергии из пищи, например, белок адипонектин. Его можно обнаружить в крови — у здоровых людей его концентрация составляет около 0,01% от общего количества белка в плазме.

Выработку адипонектина стимулирует гормон поджелудочной железы инсулин. Адипонектин участвует в расщеплении жирных кислот и регуляции уровня глюкозы в крови. Он выполняет несколько защитных функций: тормозит воспалительные процессы, характерные для атеросклероза, противодействует накоплению жиров в стенках артерий и снижает риск образования тромбов, которые могут приводить к инфаркту миокарда.

Пониженный уровень адипонектина в крови — показатель метаболических нарушений, например, ожирения. С нарушением секреции этого белка связано развитие сахарного диабета 2 типа. Чем выше уровень адипонектина в крови, тем ниже риск развития этих заболеваний.

Выявленные варианты

Ген	Вариант	Ваш генотип
LINC02043	rs266717	T/C
EIF4A2	rs1426810	A/A
-	rs1648707	A/C
ARL15	rs4311394	A/A

Доля свободного PSA в крови

Вы склонны к повышенному уровню свободного PSA в крови. Тест выявил у вас варианты в гене ATF7IP и на участке между генами KLK2 и KLKP1, которые определяют повышенный уровень свободного PSA. Это не указывает на патологию, а только означает, что повышенный уровень свободного PSA в крови — ваша физиологическая норма.

Простатический специфический антиген (PSA) — особый опухолевый маркер. Определение уровня PSA в сыворотке крови используют для раннего выявления рака предстательной железы. Специфичность и точность этого теста недостаточно высокая, так как уровень PSA подвержен влиянию разных факторов.

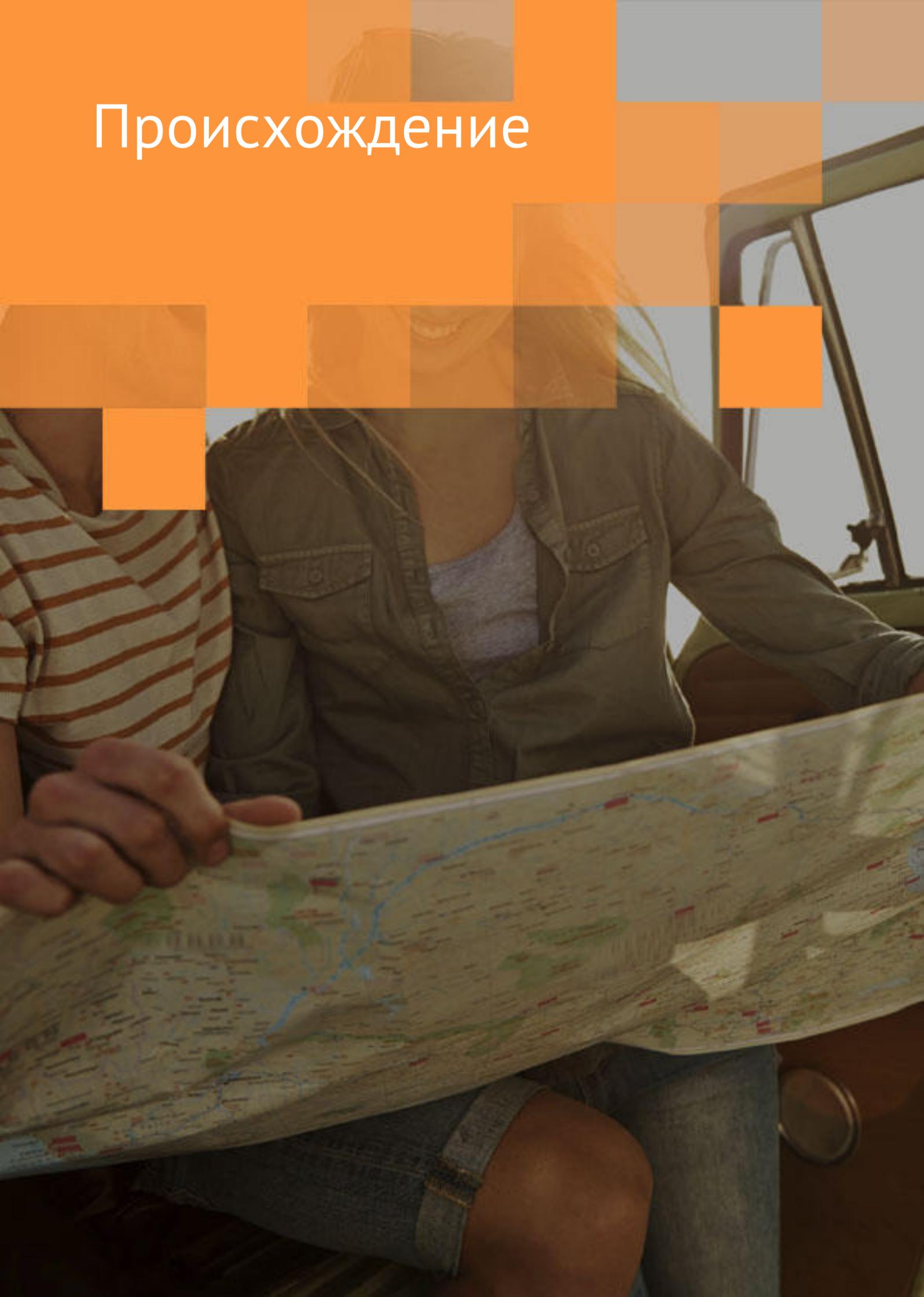
Повышенный уровень PSA может указывать не только на рак, но и на доброкачественные образования или неспецифические воспалительные процессы. Повышение уровня PSA могут провоцировать механические воздействия (например, массаж предстательной железы). Ученые разрабатывают методики, способные повысить точность и специфичность этого теста.

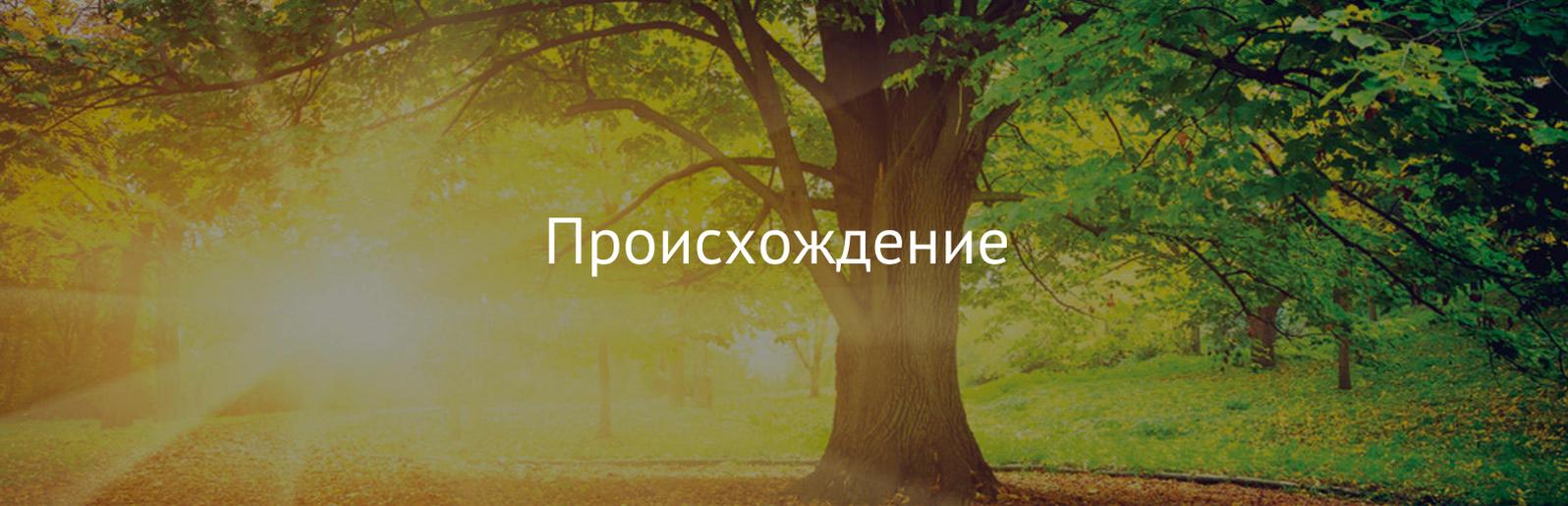
Принято определять две формы PSA — свободный и связанный с белками крови, которые в сумме составляют общий PSA. Уровень PSA во многом определяется генетическими факторами, поэтому нормальный уровень антигена в крови рассчитывается индивидуально.

Выявленные варианты

Ген	Вариант	Ваш генотип
ATF7IP	rs3213764	G/G
KLKP1	rs1354774	A/G

Происхождение





Происхождение

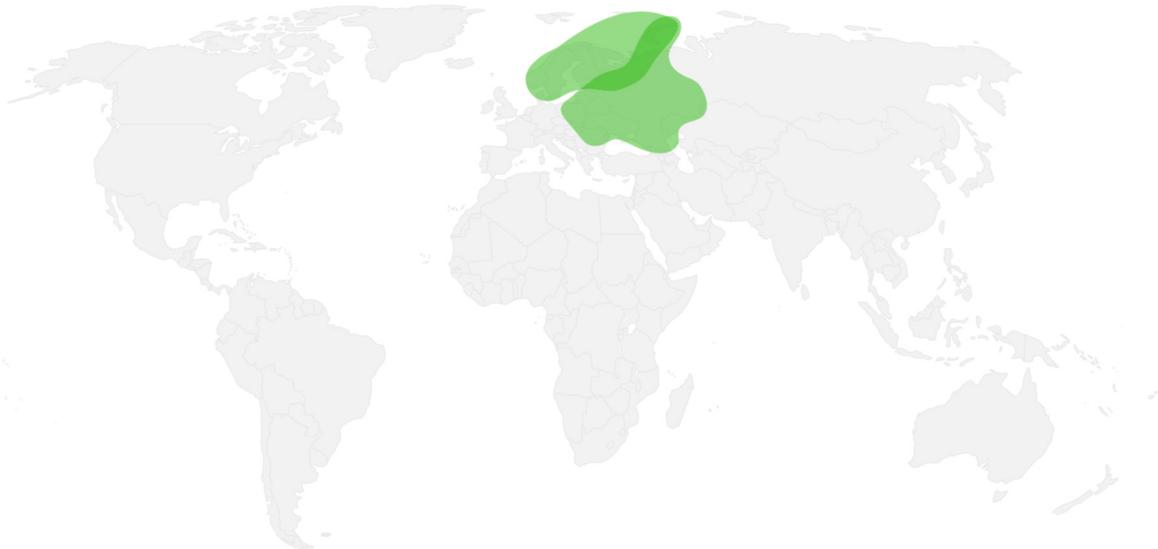
Каждый из нас принадлежит к определенной гаплогруппе — общности людей, происходящих от одних предков. Сейчас науке известно, где эти гаплогруппы зародились и как они перемещались по планете. Микробиологи даже вычислили последнего общего предка по материнской линии всех живущих ныне людей. Они назвали ее Митохондриальной Евой (Евой — по аналогии с библейским сюжетом, а «митохондриальной» потому что по материнской линии наследуется митохондриальная ДНК).

В ваших генах заложена информация о принадлежности к определенной гаплогруппе. Генетическое исследование показывает, где жили ваши предки тысячи лет назад и какой путь по планете они проделали.

Происхождение

Ваш популяционный состав

Генетики не используют понятие этнической и национальной принадлежности, но говорят о популяции — общности людей, долгое время проживающих на одной территории и частично изолированных от других. Для каждой из таких популяций рассчитываются генотипы — профили с характерными генетическими вариантами. ДНК каждого человека можно сравнить с генотипами популяций и определить популяционный состав.

**100.00%**

Европа

Ваш популяционный состав: детали

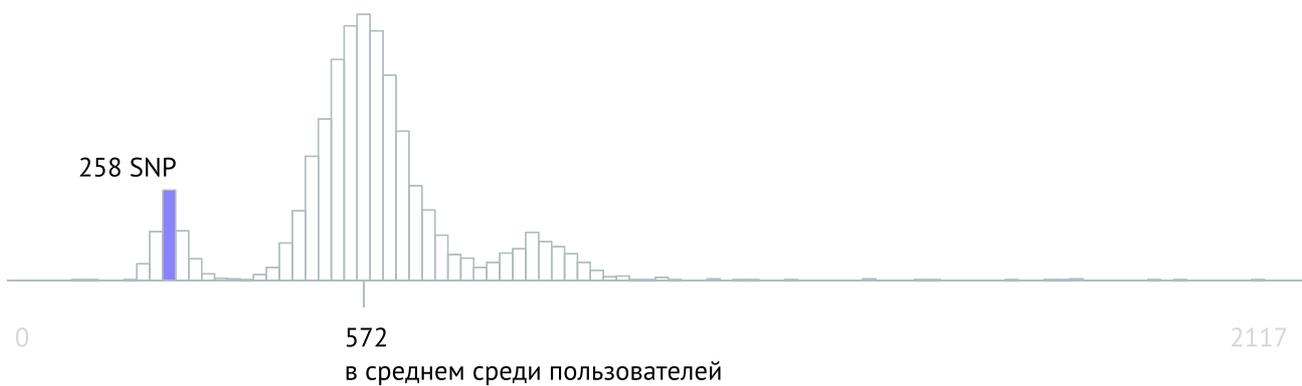
Европа	100.00%
Северная Европа	• 51.08%
Вепсы	• 20.76%
Норвежцы	• 11.47%
Эстонцы	• 6.95%
Шведы	• 5.42%
Саамы	• 2.78%
Карелы	• 2.39%
Финны	• 1.31%
Восточная Европа	• 48.92%
Русские	• 27.15%
Белорусы	• 12.04%
Татары	• 7.61%
Поляки	• 2.13%

Неандертальские гены

У вас выявлено 258 совпадений аллелей с неандертальскими из 7560 возможных. Что на 4.15% ниже среднего значения.

258 / 7560

совпадений по SNP с неандертальцем



Неандертальцы жили на территории современной Европы и Западной Азии сотни тысяч лет назад. Около 30 тысяч лет назад неандертальцев вытеснили кроманьонцы, предки современного человека. Ученые точно не знают подробностей, но в процессе между кроманьонцами и неандертальцами происходило смешение — так в геноме современного человека оказалось 1–4% ДНК неандертальцев.

Интересно, что неандертальские гены есть у всех людей, кроме африканского населения — смешение произошло уже после того, как предки современного человека покинули Африку.

География предков

Происхождение по материнской линии

EVE

200 000 лет назад

Митохондриальная Ева жила около 200 000 лет назад. Эта женщина — наиболее близкий общий предок всех ныне живущих людей по женской линии. Это не означает, что она была первой или единственной женщиной в то время, но митохондриальные ДНК от других женщин не сохранились.

L1'2'3'4'5'6

140 000–160 000 лет назад

Гаплогруппа L1'2'3'4'5'6 возникла в Африке 140 000–160 000 лет назад.

L2'3'4'5'6

130 000–150 000 лет назад

Гаплогруппа L2'3'4'5'6 возникла в Африке 130 000–150 000 лет назад.

L2'3'4'6

100 000–120 000 лет назад

Гаплогруппа L2'3'4'6 возникла в Африке 100 000–120 000 лет назад.

L3'4'6

65 000–77 000 лет назад

Гаплогруппа L'3'4'6 возникла в Африке 65 000–77 000 лет назад.

L3'4

60 000–70 000 лет назад

Гаплогруппа L'3'4 возникла в Африке 60 000–70 000 лет назад.

L3

80 000–104 000 лет назад

Гаплогруппа L3 сформировалась 80 000–104 000 лет назад на Африканском континенте. Она дала начало многим дочерним гаплогруппам, носители которых сегодня живут на всех континентах.

N

70 000 лет назад

Гаплогруппа N появилась около 70 000 лет назад в Африке или в Южной Азии. Наиболее распространена в Индии, Японии, Австралии, на Ближнем Востоке и в Африке.

R

50 000–80 000 лет назад

Гаплогруппа R появилась 50 000–80 000 лет назад на территории Южной Азии. Наиболее часто встречается в Азии и Океании.

R0

23 000–54 000 лет назад

Группа R0 появилась 23 000–54 000 лет назад. Носители гаплогруппы сконцентрированы преимущественно на Аравийском полуострове.

HV

30 000 лет назад

Гаплогруппа HV возникла порядка 30 000 лет назад в Передней Азии. Она встречается на Ближнем Востоке и в восточно-европейских популяциях (русские, белорусы, украинцы, поляки, чехи и словаки).

H4a1a1a

20 000–25 000 лет назад

Гаплогруппа H сформировалась 20 000–25 000 лет назад на территории Юго-Западной Азии. Особенно распространена на европейской территории.

Происхождение по отцовской линии

ADAM

200 000–300 000 лет назад

Y-хромосомный Адам жил около 200 000–300 000 лет назад. Этот мужчина — наиболее близкий общий предок всех ныне живущих людей по мужской линии. Это не означает, что он был первым или единственным мужчиной в то время, но Y-хромосомы от других мужчин не сохранились.

A1

142 000 лет назад

Гаплогруппа A1 возникла на территории Африки около 142 000 лет назад. Это очень редкая гаплогруппа; сегодня известно всего 32 носителя.

BT

70 000–80 000 лет назад

Гаплогруппа BT обособилась от предковой 70 000–80 000 лет назад. Среди современного населения в чистом виде не встречается.

CT

68 500–70 000 лет назад

Гаплогруппа CT — общая предковая группа по отцовской линии для большинства современных людей. Она появилась около 68 500–70 000 лет назад на территории Восточной Африки.

CF

70 000–75 000 лет назад

Гаплогруппа CF образовалась 70 000–75 000 лет назад. Дочерние гаплогруппы C распространены в Азии, а гаплогруппа F и ее субклады — по всему миру.

F

39 000–56 000 лет назад

Гаплогруппа F появилась 39 000–56 000 лет назад на юго-западе Азии. В настоящее время в чистом виде она встречается редко. Гаплогруппа F стала предковой для гаплогрупп, к которым принадлежит 90% современного мужского населения.

GHIJK

49 000–59 000 лет назад

Гаплогруппа GHIJK появилась около 49 000–59 000 лет назад, предположительно в Азии. Практически все современное мужское население обладает одной из дочерних гаплогрупп от GHIJK.

HIJK

50 000–60 000 лет назад

Вероятно, гаплогруппа HIJK образовалась около 50 000 лет назад. Большая часть мужской половины населения планеты является носителем одной из дочерних гаплогрупп HIJK.

IJK

49 000–59 000 лет назад

Гаплогруппа IJK — основная ветвь гаплогруппы HIJK, которая разделяется на ветви I и K. Дочерние гаплогруппы I, J и K распространены среди современного населения Западной Евразии, Северной Африки, Северной и Южной Америки и Австралии.

IJ

44 000 лет назад

В современном мире гаплогруппа IJ известна только по представителям её дочерних групп I и J. Их потомки составляют значительную долю современного населения Западной Евразии, Северной Африки, обеих Америк и Австралии.

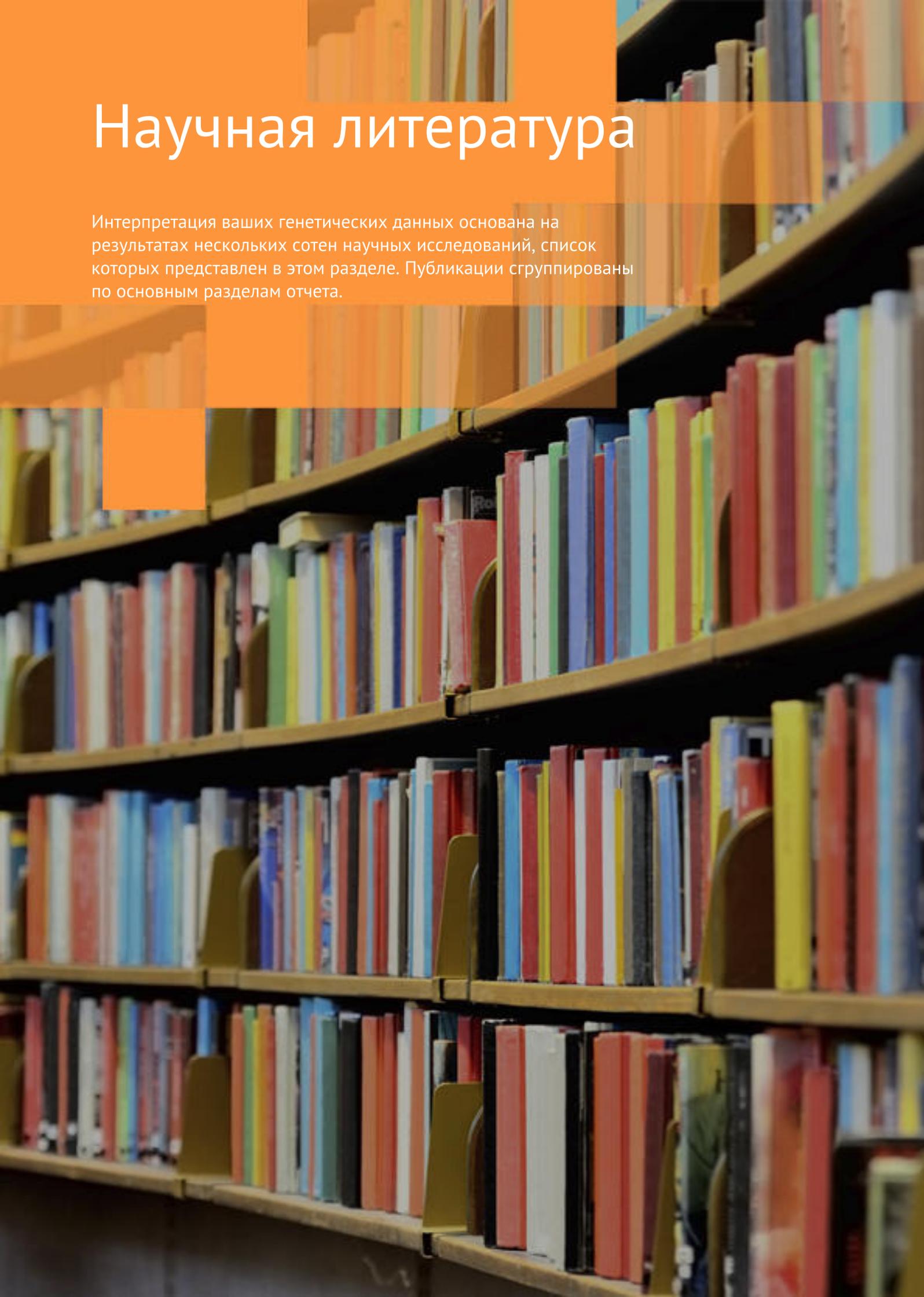
I2a1a2b

20 000–25 000 лет назад

Гаплогруппа I появилась около 20 000 лет назад в Европе. Наиболее часто она встречается в странах Скандинавии. Гаплогруппа распространилась по Европе в процессе миграций древнегерманских племен.

Научная литература

Интерпретация ваших генетических данных основана на результатах нескольких сотен научных исследований, список которых представлен в этом разделе. Публикации сгруппированы по основным разделам отчета.



Риски

Chinem VP et al., (2011 Mar-Apr)

Epidemiology of basal cell carcinoma. *An Bras Dermatol* 2011 Mar-Apr; 86; 292-305

Chahal HS et al., (2016 Aug)

Genome-wide association study identifies 14 novel risk alleles associated with basal cell carcinoma. *Nat Commun* 2016 Aug; 7; 12510

Rodriguez-Fontenla C et al., (2014 Apr)

Assessment of osteoarthritis candidate genes in a meta-analysis of nine genome-wide association studies. *Arthritis Rheumatol.* 2014 Apr; 66; 940-9

Kunkle BW et al., (2019 03)

Genetic meta-analysis of diagnosed Alzheimer's disease identifies new risk loci and implicates A β , tau, immunity and lipid processing. *Nat. Genet.* 2019 03; 51; 414-430

Zhou YuanY et al., (2014)

Intracellular clusterin interacts with brain isoforms of the bridging integrator 1 and with the microtubule-associated protein Tau in Alzheimer's disease. *PLoS ONE* 2014; 9; e103187

Wang Hui-FuHF et al., (2015)

Effect of EPHA1 genetic variation on cerebrospinal fluid and neuroimaging biomarkers in healthy, mild cognitive impairment and Alzheimer's disease cohorts. *J. Alzheimers Dis.* 2015; 44; 115-23

Proitsi PetroulaP et al., (2014 Feb)

Alzheimer's disease susceptibility variants in the MS4A6A gene are associated with altered levels of MS4A6A expression in blood. *Neurobiol. Aging* 2014 Feb; 35; 279-90

Satoh KanayoK et al., (2015 Oct)

ATP-binding cassette transporter A7 (ABCA7) loss of function alters Alzheimer amyloid processing. *J. Biol. Chem.* 2015 Oct; 290; 24152-65

Lanoué J et al., (2016 May)

Basal Cell Carcinoma: A Comprehensive Review of Existing and Emerging Nonsurgical Therapies. *J Clin Aesthet Dermatol* 2016 May; 9; 26-36

Plotnikoff R et al., (2015 Nov)

Osteoarthritis prevalence and modifiable factors: a population study. *BMC Public Health* 2015 Nov; 15; 1195

Matthews FE et al., (2013 Oct)

A two-decade comparison of prevalence of dementia in individuals aged 65 years and older from three geographical areas of England: results of the Cognitive Function and Ageing Study I and II. *Lancet* 2013 Oct; 382; 382

Fonseca MI et al., (2016)

Analysis of the Putative Role of CR1 in Alzheimer's Disease: Genetic Association, Expression and Function. *PLoS ONE* 2016; 11; e0149792

Holler Christopher JCJ et al., (2014)

Bridging integrator 1 (BIN1) protein expression increases in the Alzheimer's disease brain and correlates with neurofibrillary tangle pathology. *J. Alzheimers Dis.* 2014; 42; 1221-7

Deming YuetivaY et al., (2016 Jan)

A potential endophenotype for Alzheimer's disease: cerebrospinal fluid clusterin. *Neurobiol. Aging* 2016 Jan; 37; 208.e1-9

Li HongyunH et al., (2015 Oct)

Understanding the function of ABCA7 in Alzheimer's disease. *Biochem. Soc. Trans.* 2015 Oct; 43; 920-3

Lambert JC et al., (2013 Dec)

Meta-analysis of 74,046 individuals identifies 11 new susceptibility loci for Alzheimer's disease. *Nat. Genet.* 2013 Dec; 45; 1452-8

- Jiang TengT et al., (2014 Feb)
CD33 in Alzheimer's disease. *Mol. Neurobiol.* 2014 Feb; 49; 529-35
- Willnow Thomas ETE et al., (2013 Jul)
Sorting receptor SORLA--a trafficking path to avoid Alzheimer disease. *J. Cell. Sci.* 2013 Jul; 126; 2751-60
- Liu Chia-ChenCC et al., (2013 Feb)
Apolipoprotein E and Alzheimer disease: risk, mechanisms and therapy. *Nat Rev Neurol* 2013 Feb; 9; 106-18
- Trajanoska K et al., (2018 08)
Assessment of the genetic and clinical determinants of fracture risk: genome wide association and mendelian randomisation study. *BMJ* 2018 08; 362; k3225
- Alam Imranull et al., (2016 Feb)
Osteoblast-Specific Overexpression of Human WNT16 Increases Both Cortical and Trabecular Bone Mass and Structure in Mice. *Endocrinology* 2016 Feb; 157; 722-36
- Derubertis BG et al., (2007 Oct)
Abdominal aortic aneurysm in women: prevalence, risk factors, and implications for screening. *J. Vasc. Surg.* 2007 Oct; 46; 630-635
- Carlo Anne-SophieAS et al., (2014 Sep)
Sorting receptor sortilin-a culprit in cardiovascular and neurological diseases. *J. Mol. Med.* 2014 Sep; 92; 905-11
- Otosclerosis. Orphanet statistics.
- Ohtani I et al., (2003 May)
Why is otosclerosis of low prevalence in Japanese? *Otol. Neurotol.* 2003 May; 24; 377-81
- Griciuc AnaA et al., (2013 May)
Alzheimer's disease risk gene CD33 inhibits microglial uptake of amyloid beta. *Neuron* 2013 May; 78; 631-43
- Assareh Amelia AAA et al., (2014)
Association of SORL1 gene variants with hippocampal and cerebral atrophy and Alzheimer's disease. *Curr Alzheimer Res* 2014; 11; 558-63
- Wright Nicole CNC et al., (2014 Nov)
The recent prevalence of osteoporosis and low bone mass in the United States based on bone mineral density at the femoral neck or lumbar spine. *J. Bone Miner. Res.* 2014 Nov; 29; 2520-6
- Liu BoB et al., (2015 Dec)
 β -catenin signaling induces the osteoblastogenic differentiation of human pre-osteoblastic and bone marrow stromal cells mainly through the upregulation of osterix expression. *Int. J. Mol. Med.* 2015 Dec; 36; 1572-82
- Appelman-Dijkstra NM et al., (2016 Apr)
Sclerostin Inhibition in the Management of Osteoporosis. *Calcif. Tissue Int.* 2016 Apr; 98; 370-80
- Jones GT et al., (2017 Jan)
Meta-Analysis of Genome-Wide Association Studies for Abdominal Aortic Aneurysm Identifies Four New Disease-Specific Risk Loci. *Circ. Res.* 2017 Jan; 120; 341-353
- Chang ALS et al., (2015 Jun)
Assessment of the genetic basis of rosacea by genome-wide association study. *J. Invest. Dermatol.* 2015 Jun; 135; 1548-1555
- Declau F et al., (2007)
Prevalence of histologic otosclerosis: an unbiased temporal bone study in Caucasians. *Adv. Otorhinolaryngol.* 2007; 65; 6-16
- Schrauwen I et al., (2009 Mar)
A genome-wide analysis identifies genetic variants in the RELN gene associated with otosclerosis. *Am. J. Hum. Genet.* 2009 Mar; 84; 328-38

Zhang Y et al., (2016)

The Prevalence of Vitiligo: A Meta-Analysis. PLoS ONE 2016; 11; e0163806

Global Burden of Disease Collaborative Network. Global Burden of Disease Study 2017 (GBD 2017) Results. Seattle, United States: Institute for Health Metrics and Evaluation (IHME), 2018.

Klarin D et al., (2019 Aug)

Genome-wide association study of peripheral artery disease in the Million Veteran Program. Nat. Med. 2019 Aug; 25; 1274-1279

Kyriakis KP et al., (2009 May)

Alopecia areata prevalence by gender and age. J Eur Acad Dermatol Venereol 2009 May; 23; 572-3

Bjoro TT et al., (2000 Nov)

Prevalence of thyroid disease, thyroid dysfunction and thyroid peroxidase antibodies in a large, unselected population. The Health Study of Nord-Trondelag (HUNT). Eur. J. Endocrinol. 2000 Nov; 143; 639-47

Eriksson N et al., (2012)

Novel associations for hypothyroidism include known autoimmune risk loci. PLoS ONE 2012; 7; e34442

Thier S et al., (2012 Jul 17)

Polymorphisms in the glial glutamate transporter SLC1A2 are associated with essential tremor. Neurology 2012 Jul 17; 79; 243-8

Caturegli P et al., (2014 Apr-May)

Hashimoto thyroiditis: clinical and diagnostic criteria. Autoimmun Rev 2014 Apr-May; 13; 391-7

Prevalence of rheumatoid arthritis globally and in the US.

Jin Y et al., (2016 11)

Genome-wide association studies of autoimmune vitiligo identify 23 new risk loci and highlight key pathways and regulatory variants. Nat. Genet. 2016 11; 48; 1418-1424

Global Burden of Disease Collaborative Network. Global Burden of Disease Study 2017 (GBD 2017) Results. Seattle, United States: Institute for Health Metrics and Evaluation (IHME), 2018. Available from <http://ghdx.healthdata.org/gbd-results-tool>.

Prevalence of Alopecia Areata. North American Hair Research Society.

Petukhova L et al., (2010 Jul 1)

Genome-wide association study in alopecia areata implicates both innate and adaptive immunity. Nature 2010 Jul 1; 466; 113-7

Pickrell JK et al., (2016 07)

Detection and interpretation of shared genetic influences on 42 human traits. Nat. Genet. 2016 07; 48; 709-17

Louis ED et al., (2010 Apr)

How common is the most common adult movement disorder? Update on the worldwide prevalence of essential tremor. Mov. Disord. 2010 Apr; 25; 534-41

Statistics by Country for Hashimoto's Thyroiditis. HealthGrades' independent rating.

Medici M et al., (2014 Feb)

Identification of novel genetic Loci associated with thyroid peroxidase antibodies and clinical thyroid disease. PLoS Genet. 2014 Feb; 10; e1004123

The global burden of rheumatoid arthritis. World Health Organization.

- Okada Y et al., (2012 May)
 Meta-analysis identifies nine new loci associated with rheumatoid arthritis in the Japanese population. *Nat. Genet.* 2012 May; 44; 511-6
- Peters U et al., (2013 Apr)
 Identification of Genetic Susceptibility Loci for Colorectal Tumors in a Genome-Wide Meta-analysis. *Gastroenterology* 2013 Apr; 144; 799-807.e24
- de Lange KM et al., (2017 Feb)
 Genome-wide association study implicates immune activation of multiple integrin genes in inflammatory bowel disease. *Nat. Genet.* 2017 Feb; 49; 256-261
- Naser Saleh ASA et al., (2012 Feb)
 Role of ATG16L, NOD2 and IL23R in Crohn's disease pathogenesis. *World J. Gastroenterol.* 2012 Feb; 18; 412-24
- Abbott Derek WDW et al., (2004 Dec)
 The Crohn's disease protein, NOD2, requires RIP2 in order to induce ubiquitylation of a novel site on NEMO. *Curr. Biol.* 2004 Dec; 14; 2217-27
- Irving Aaron TAT et al., (2014 May)
 The immune receptor NOD1 and kinase RIP2 interact with bacterial peptidoglycan on early endosomes to promote autophagy and inflammatory signaling. *Cell Host Microbe* 2014 May; 15; 623-35
- Papa Gobbi R et al., (2016 Jan-Feb)
 A galectin-specific signature in the gut delineates Crohn's disease and ulcerative colitis from other human inflammatory intestinal disorders. *Biofactors* 2016 Jan-Feb; 42; 93-105
- Rausch Philipp P et al., (2011 Nov)
 Colonic mucosa-associated microbiota is influenced by an interaction of Crohn disease and FUT2 (Secretor) genotype. *Proc. Natl. Acad. Sci. U.S.A.* 2011 Nov; 108; 19030-5
- Estimated Cancer Incidence, Mortality and Prevalence Worldwide in 2012
- Betteridge John DJD et al., (2013 Jun)
 Inflammatory bowel disease prevalence by age, gender, race, and geographic location in the U.S. military health care population. *Inflamm. Bowel Dis.* 2013 Jun; 19; 1421-7
- Sharp RC et al., (2015)
 Genetic Variations of PTPN2 and PTPN22: Role in the Pathogenesis of Type 1 Diabetes and Crohn's Disease. *Front Cell Infect Microbiol* 2015; 5; 95
- Dalton James PJP et al., (2014 Jun)
 Detection of *Mycobacterium avium* subspecies paratuberculosis in patients with Crohn's disease is unrelated to the presence of single nucleotide polymorphisms rs2241880 (ATG16L1) and rs10045431 (IL12B). *Med. Microbiol. Immunol.* 2014 Jun; 203; 195-205
- Homer Craig RCR et al., (2012 Jul)
 A dual role for receptor-interacting protein kinase 2 (RIP2) kinase activity in nucleotide-binding oligomerization domain 2 (NOD2)-dependent autophagy. *J. Biol. Chem.* 2012 Jul; 287; 25565-76
- Dhillon Sandeep SSS et al., (2014 Jan)
 Higher activity of the inducible nitric oxide synthase contributes to very early onset inflammatory bowel disease. *Clin Transl Gastroenterol* 2014 Jan; 5; e46
- Miyoshi Jun J et al., (2011 Sep)
 Ectopic expression of blood type antigens in inflamed mucosa with higher incidence of FUT2 secretor status in colonic Crohn's disease. *J. Gastroenterol.* 2011 Sep; 46; 1056-63
- Kong Xiao-Fei XF et al., (2013 Feb)
 Haploinsufficiency at the human IFNGR2 locus contributes to mycobacterial disease. *Hum. Mol. Genet.* 2013 Feb; 22; 769-81

Guerrero-Velázquez CeliaC et al., (2010 Feb)
Abnormalities in intracellular processing and expression of interferon-gamma receptor in adherent cells from lepromatous leprosy patients. J. Interferon Cytokine Res. 2010 Feb; 30; 99-105

Kang E et al., (2016)
R-Spondins Are Expressed by the Intestinal Stroma and are Differentially Regulated during Citrobacter rodentium- and DSS-Induced Colitis in Mice. PLoS ONE 2016; 11; e0152859

Danchenko N et al., (2006)
Epidemiology of systemic lupus erythematosus: a comparison of worldwide disease burden. Lupus 2006; 15; 308-18

Nielsen K et al., (2007 Dec)
Incidence and prevalence of keratoconus in Denmark. Acta Ophthalmol Scand 2007 Dec; 85; 890-2

Prevalence of sick sinus syndrome.

Lindkvist B et al., (2010 Aug)
Incidence and prevalence of primary sclerosing cholangitis in a defined adult population in Sweden. Hepatology 2010 Aug; 52; 571-7

Behcet's disease. Orphanet statistics.

Calamia KT et al., (2009 May)
Epidemiology and clinical characteristics of Behçet's disease in the US: a population-based study. Arthritis Rheum. 2009 May; 61; 600-4

Yoon Sung Sug SarahSS et al., (2015 Nov)
Hypertension Prevalence and Control Among Adults: United States, 2011-2014. NCHS Data Brief 2015 Nov; ; 1-8

Gregersen PK et al., (2009)
Recent advances in the genetics of autoimmune disease. Annu. Rev. Immunol. 2009; 27; 363-91

Reindel R et al., (2014 Jul)
CD84 is markedly up-regulated in Kawasaki disease arteriopathy. Clin. Exp. Immunol. 2014 Jul; 177; 203-11

Martin JE et al., (2013 Oct 1)
A systemic sclerosis and systemic lupus erythematosus pan-meta-GWAS reveals new shared susceptibility loci. Hum. Mol. Genet. 2013 Oct 1; 22; 4021-9

Lu Y et al., (2013 Feb)
Genome-wide association analyses identify multiple loci associated with central corneal thickness and keratoconus. Nat. Genet. 2013 Feb; 45; 155-63

Holm H et al., (2011 Apr)
A rare variant in MYH6 is associated with high risk of sick sinus syndrome. Nat. Genet. 2011 Apr; 43; 316-20

Liu JZ et al., (2013 Jun)
Dense genotyping of immune-related disease regions identifies nine new risk loci for primary sclerosing cholangitis. Nat. Genet. 2013 Jun; 45; 670-5

Prevalence of Behçet`s disease in the world according to The American Behçet's Disease Association.

Remmers EF et al., (2010 Aug)
Genome-wide association study identifies variants in the MHC class I, IL10, and IL23R-IL12RB2 regions associated with Behçet's disease. Nat. Genet. 2010 Aug; 42; 698-702

International Consortium for Blood Pressure Genome-Wide Association Studies et al., (2011 Oct 6)
Genetic variants in novel pathways influence blood pressure and cardiovascular disease risk. Nature 2011 Oct 6; 478; 103-9

Satarug Soisungwan S et al., (2006 Mar)
Kidney dysfunction and hypertension: role for cadmium, p450 and heme oxygenases? *Tohoku J. Exp. Med.* 2006 Mar; 208; 179-202

Bai Xue X et al., (2013)
The smooth muscle-selective RhoGAP GRAF3 is a critical regulator of vascular tone and hypertension. *Nat Commun* 2013; 4; 2910

Trudu M et al., (2013 Dec)
Common noncoding UMOD gene variants induce salt-sensitive hypertension and kidney damage by increasing uromodulin expression. *Nat. Med.* 2013 Dec; 19; 1655-60

Takeuchi F et al., (2018 11)
Interethnic analyses of blood pressure loci in populations of East Asian and European descent. *Nat Commun* 2018 11; 9; 5052

Gan DC et al., (2005 Dec)
Prevalence of male and female pattern hair loss in Maryborough. *J. Investig. Dermatol. Symp. Proc.* 2005 Dec; 10; 184-9

Dupuytren's contracture prevalence in Europe.

Godtfredsen NS et al., (2004 Aug)
A prospective study linked both alcohol and tobacco to Dupuytren's disease. *J Clin Epidemiol* 2004 Aug; 57; 858-63

Adeloye D et al., (2015 Dec)
Global and regional estimates of COPD prevalence: Systematic review and meta-analysis. *J Glob Health* 2015 Dec; 5; 020415

Parisi R et al., (2013 Feb)
Global epidemiology of psoriasis: a systematic review of incidence and prevalence. *J. Invest. Dermatol.* 2013 Feb; 133; 377-85

Hermann Matthias M et al., (2006 Dec)
Nitric oxide in hypertension. *J Clin Hypertens (Greenwich)* 2006 Dec; 8; 17-29

Kato N et al., (2011 Jun)
Meta-analysis of genome-wide association studies identifies common variants associated with blood pressure variation in east Asians. *Nat. Genet.* 2011 Jun; 43; 531-8

Evangelou E et al., (2018 10)
Genetic analysis of over 1 million people identifies 535 new loci associated with blood pressure traits. *Nat. Genet.* 2018 10; 50; 1412-1425

Giri A et al., (2019 01)
Trans-ethnic association study of blood pressure determinants in over 750,000 individuals. *Nat. Genet.* 2019 01; 51; 51-62

Hagenaars SP et al., (2017 Feb)
Genetic prediction of male pattern baldness. *PLoS Genet.* 2017 Feb; 13; e1006594

Dibenedetti DB et al., (2011 Jun)
Prevalence, incidence, and treatments of Dupuytren's disease in the United States: results from a population-based study. *Hand (N Y)* 2011 Jun; 6; 149-58

Dolmans GH et al., (2011 Jul 28)
Wnt signaling and Dupuytren's disease. *N. Engl. J. Med.* 2011 Jul 28; 365; 307-17

Cho MH et al., (2014 Mar)
Risk loci for chronic obstructive pulmonary disease: a genome-wide association study and meta-analysis. *Lancet Respir Med* 2014 Mar; 2; 214-25

Tsoi LC et al., (2012 Dec)
Identification of 15 new psoriasis susceptibility loci highlights the role of innate immunity. *Nat. Genet.* 2012 Dec; 44; 1341-8

Barbara LL et al., (1987 Sep-Oct)

A population study on the prevalence of gallstone disease: the Sirmione Study. *Hepatology* 1987 Sep-Oct; 7; 913-7

Renner OlgaO et al., (2013 Feb)

Role of the ABCG8 19H risk allele in cholesterol absorption and gallstone disease. *BMC Gastroenterol* 2013 Feb; 13; 30

Siegel RL et al., (2016 Jan-Feb)

Cancer statistics, 2016. *CA Cancer J Clin* 2016 Jan-Feb; 66; 7-30

Friedman David SDS et al., (2004 Apr)

Prevalence of age-related macular degeneration in the United States. *Arch. Ophthalmol.* 2004 Apr; 122; 564-72

Cascella RaffaellaR et al., (2014)

Age-related macular degeneration: insights into inflammatory genes. *J Ophthalmol* 2014; 2014; 582842

Pei XuetingX et al., (2015 Apr)

Inhibition of cell proliferation and migration after HTRA1 knockdown in retinal pigment epithelial cells. *Graefes Arch. Clin. Exp. Ophthalmol.* 2015 Apr; 253; 565-72

Toomey Christopher BCB et al., (2015 Jun)

Regulation of age-related macular degeneration-like pathology by complement factor H. *Proc. Natl. Acad. Sci. U.S.A.* 2015 Jun; 112; E3040-9

Levy OlivierO et al., (2015 Oct)

APOE Isoforms Control Pathogenic Subretinal Inflammation in Age-Related Macular Degeneration. *J. Neurosci.* 2015 Oct; 35; 13568-76

Wang JiyinJ et al., (2008 Jul)

Altered function of factor I caused by amyloid beta: implication for pathogenesis of age-related macular degeneration from Drusen. *J. Immunol.* 2008 Jul; 181; 712-20

Ferkingstad E et al., (2018 11)

Genome-wide association meta-analysis yields 20 loci associated with gallstone disease. *Nat Commun* 2018 11; 9; 5101

Buch S et al., (2007 Aug)

A genome-wide association scan identifies the hepatic cholesterol transporter ABCG8 as a susceptibility factor for human gallstone disease. *Nat. Genet.* 2007 Aug; 39; 995-9

Ransohoff KJ et al., (2017 Mar)

Two-stage genome-wide association study identifies a novel susceptibility locus associated with melanoma. *Oncotarget* 2017 Mar; 8; 17586-17592

Fritsche LG et al., (2016 Feb)

A large genome-wide association study of age-related macular degeneration highlights contributions of rare and common variants. *Nat. Genet.* 2016 Feb; 48; 134-43

Iejima D et al., (2015)

HTRA1 Overexpression Induces the Exudative Form of Age-related Macular Degeneration. *J Stem Cells* 2015; 10; 193-203

Clark Simon JSJ et al., (2010 Oct)

Complement factor H and age-related macular degeneration: the role of glycosaminoglycan recognition in disease pathology. *Biochem. Soc. Trans.* 2010 Oct; 38; 1342-8

Crabb John WJW et al., (2002 Nov)

Drusen proteome analysis: an approach to the etiology of age-related macular degeneration. *Proc. Natl. Acad. Sci. U.S.A.* 2002 Nov; 99; 14682-7

Yu YiY et al., (2011 Jun)

Association of variants in the LIPC and ABCA1 genes with intermediate and large drusen and advanced age-related macular degeneration. *Invest. Ophthalmol. Vis. Sci.* 2011 Jun; 52; 4663-70

Gorin Michael BMB et al., (2012 Aug)

Genetic insights into age-related macular degeneration: controversies addressing risk, causality, and therapeutics. *Mol. Aspects Med.* 2012 Aug; 33; 467-86

Priya Rinki RatnaRR et al., (2012 Dec)

Genetic studies of age-related macular degeneration: lessons, challenges, and opportunities for disease management. *Ophthalmology* 2012 Dec; 119; 2526-36

Vlak MH et al., (2011 Jul)

Prevalence of unruptured intracranial aneurysms, with emphasis on sex, age, comorbidity, country, and time period: a systematic review and meta-analysis. *Lancet Neurol* 2011 Jul; 10; 626-36

Estimated Cancer Incidence, Mortality and Prevalence Worldwide in 2012

Nordmark G et al., (2011 Mar)

Association of EBF1, FAM167A(C8orf13)-BLK and TNFSF4 gene variants with primary Sjögren's syndrome. *Genes Immun.* 2011 Mar; 12; 100-9

Theodore WH et al., (2006 Oct)

Epilepsy in North America: a report prepared under the auspices of the global campaign against epilepsy, the International Bureau for Epilepsy, the International League Against Epilepsy, and the World Health Organization. *Epilepsia* 2006 Oct; 47; 1700-22

Olafsson E et al., (1999 Nov)

Prevalence of epilepsy in rural Iceland: a population-based study. *Epilepsia* 1999 Nov; 40; 1529-34

Day AC et al., (2012 Sep)

The prevalence of primary angle closure glaucoma in European derived populations: a systematic review. *Br J Ophthalmol* 2012 Sep; 96; 1162-7

Vithana EN et al., (2012 Oct)

Genome-wide association analyses identify three new susceptibility loci for primary angle closure glaucoma. *Nat. Genet.* 2012 Oct; 44; 1142-6

Bradfield JP et al., (2011 Sep)

A genome-wide meta-analysis of six type 1 diabetes cohorts identifies multiple associated loci. *PLoS Genet.* 2011 Sep; 7; e1002293

Koo Bon-HunBH et al., (2010 Mar)

ADAMTS9 is a cell-autonomously acting, anti-angiogenic metalloprotease expressed by microvascular endothelial cells. *Am. J. Pathol.* 2010 Mar; 176; 1494-504

Alg VS et al., (2013 Jun)

Genetic risk factors for intracranial aneurysms: a meta-analysis in more than 116,000 individuals. *Neurology* 2013 Jun; 80; 2154-65

Helmick CG et al., (2008 Jan)

Estimates of the prevalence of arthritis and other rheumatic conditions in the United States. Part I. *Arthritis Rheum.* 2008 Jan; 58; 15-25

The incidence and prevalence of epilepsy. UCL Institute of Neurology, Queen Square, London.

Mac TL et al., (2007 Jun)

Epidemiology, aetiology, and clinical management of epilepsy in Asia: a systematic review. *Lancet Neurol* 2007 Jun; 6; 533-43

EPICURE Consortium et al., (2012 Dec 15)

Genome-wide association analysis of genetic generalized epilepsies implicates susceptibility loci at 1q43, 2p16.1, 2q22.3 and 17q21.32. *Hum. Mol. Genet.* 2012 Dec 15; 21; 5359-72

Quigley HA et al., (2006 Mar)

The number of people with glaucoma worldwide in 2010 and 2020. *Br J Ophthalmol* 2006 Mar; 90; 262-7

Menke A et al., (2013 Sep)

The prevalence of type 1 diabetes in the United States. *Epidemiology* 2013 Sep; 24; 773-4

White RH et al., (2005 Feb)

Effect of ethnicity and gender on the incidence of venous thromboembolism in a diverse population in California in 1996. *Thromb. Haemost.* 2005 Feb; 93; 298-305

Spencer FA et al., (2006 Jul)

The Worcester Venous Thromboembolism study: a population-based study of the clinical epidemiology of venous thromboembolism. *J Gen Intern Med* 2006 Jul; 21; 722-7

Hinds DA et al., (2016 05)

Genome-wide association analysis of self-reported events in 6135 individuals and 252 827 controls identifies 8 loci associated with thrombosis. *Hum. Mol. Genet.* 2016 05; 25; 1867-74

Kim WR et al., (2000 Dec)

Epidemiology and natural history of primary biliary cirrhosis in a US community. *Gastroenterology* 2000 Dec; 119; 1631-6

Hales CM et al., (2018 04)

Trends in Obesity and Severe Obesity Prevalence in US Youth and Adults by Sex and Age, 2007-2008 to 2015-2016. *JAMA* 2018 04; 319; 1723-1725

Jiang ZhihuaZ et al., (2011)

The heparan and heparin metabolism pathway is involved in regulation of fatty acid composition. *Int. J. Biol. Sci.* 2011; 7; 659-63

Kühn AB et al., (2016 Mar)

FTO gene variant modulates the neural correlates of visual food perception. *Neuroimage* 2016 Mar; 128; 21-31

Fani LL et al., (2014 Feb)

The melanocortin-4 receptor as target for obesity treatment: a systematic review of emerging pharmacological therapeutic options. *Int J Obes (Lond)* 2014 Feb; 38; 163-9

Xu B et al., (2016 May)

Neurotrophic factor control of satiety and body weight. *Nat. Rev. Neurosci.* 2016 May; 17; 282-92

Bernhard FF et al., (2013 Feb)

Functional relevance of genes implicated by obesity genome-wide association study signals for human adipocyte biology. *Diabetologia* 2013 Feb; 56; 311-22

Bouée S et al., (2016)

Incidence of venous thromboembolism in France: a retrospective analysis of a national insurance claims database. *Thromb J* 2016; 14; 4

Primary biliary cirrhosis. Orphanet statistics.

Mells GF et al., (2011 Apr)

Genome-wide association study identifies 12 new susceptibility loci for primary biliary cirrhosis. *Nat. Genet.* 2011 Apr; 43; 329-32

Riveros-McKay F et al., (2019 01)

Genetic architecture of human thinness compared to severe obesity. *PLoS Genet.* 2019 01; 15; e1007603

Berndt SI et al., (2013 May)

Genome-wide meta-analysis identifies 11 new loci for anthropometric traits and provides insights into genetic architecture. *Nat. Genet.* 2013 May; 45; 501-12

Hess Martin EME et al., (2014 Oct)

The fat mass and obesity-associated (FTO) gene: Obesity and beyond? *Biochim. Biophys. Acta* 2014 Oct; 1842; 2039-47

van der Klaauw Agatha AAA et al., (2014 Oct)

Obesity-associated melanocortin-4 receptor mutations are associated with changes in the brain response to food cues. *J. Clin. Endocrinol. Metab.* 2014 Oct; 99; E2101-6

Millington George WmGW et al., (2007 Sep)

The role of proopiomelanocortin (POMC) neurones in feeding behaviour. *Nutr Metab (Lond)* 2007 Sep; 4; 18

Gamero-Villarroel CC et al., (2015 Jun)

Impact of NEGR1 genetic variability on psychological traits of patients with eating disorders. *Pharmacogenomics J.* 2015 Jun; 15; 278-83

Pannier-Fischer, F., Bromen, K., Schuldt, K., Stang, A., Poncar, C., Wittenhorst, M., ... Rabe, E. (2003). Bonner Venenstudie der Deutschen Gesellschaft für Phlebologie. *Phlebologie*, 32(1), 1-14. doi:10.1055/s-0037-1617353

Zghebi SS et al., (2017 11)

Examining trends in type 2 diabetes incidence, prevalence and mortality in the UK between 2004 and 2014. *Diabetes Obes Metab* 2017 11; 19; 1537-1545

van de Bunt MartijnM et al., (2015 Dec)

Transcript Expression Data from Human Islets Links Regulatory Signals from Genome-Wide Association Studies for Type 2 Diabetes and Glycemic Traits to Their Downstream Effectors. *PLoS Genet.* 2015 Dec; 11; e1005694

Scott LJ et al., (2016 Jun)

The genetic regulatory signature of type 2 diabetes in human skeletal muscle. *Nat Commun* 2016 Jun; 7; 11764

Xi BB et al., (2012 Oct)

Common polymorphism near the MC4R gene is associated with type 2 diabetes: data from a meta-analysis of 123,373 individuals. *Diabetologia* 2012 Oct; 55; 2660-6

Perry John R BJR et al., (2012 May)

Stratifying type 2 diabetes cases by BMI identifies genetic risk variants in LAMA1 and enrichment for risk variants in lean compared to obese cases. *PLoS Genet.* 2012 May; 8; e1002741

Depetris Rafael SRS et al., (2009 Aug)

Structural and functional studies of the Ras-associating and pleckstrin-homology domains of Grb10 and Grb14. *Nat. Struct. Mol. Biol.* 2009 Aug; 16; 833-9

van Vliet-Ostaptchouk Jana VJV et al., (2012)

Common variants in the type 2 diabetes KCNQ1 gene are associated with impairments in insulin secretion during hyperglycaemic glucose clamp. *PLoS ONE* 2012; 7; e32148

Fukaya E et al., (2018 Dec)

Clinical and Genetic Determinants of Varicose Veins. *Circulation* 2018 Dec; 138; 2869-2880

Xue A et al., (2018 07)

Genome-wide association analyses identify 143 risk variants and putative regulatory mechanisms for type 2 diabetes. *Nat Commun* 2018 07; 9; 2941

Harder Marie NMN et al., (2013 Apr)

Type 2 diabetes risk alleles near BCAR1 and in ANK1 associate with decreased β -cell function whereas risk alleles near ANKRD55 and GRB14 associate with decreased insulin sensitivity in the Danish Inter99 cohort. *J. Clin. Endocrinol. Metab.* 2013 Apr; 98; E801-6

Qi LuL et al., (2008 Nov)

The common obesity variant near MC4R gene is associated with higher intakes of total energy and dietary fat, weight change and diabetes risk in women. *Hum. Mol. Genet.* 2008 Nov; 17; 3502-8

Mutombo Paulin Beya wa BitadiPB et al., (2014)

MC4R rs17782313 gene polymorphism was associated with glycosylated hemoglobin independently of its effect on BMI in Japanese: the Shimane COHRE study. *Endocr. Res.* 2014; 39; 115-9

Goenaga DianaD et al., (2009 Jul)

Molecular determinants of Grb14-mediated inhibition of insulin signaling. *Mol. Endocrinol.* 2009 Jul; 23; 1043-51

Stamateris Rachel ERE et al., (2013 Jul)

Adaptive β -cell proliferation increases early in high-fat feeding in mice, concurrent with metabolic changes, with induction of islet cyclin D2 expression. *Am. J. Physiol. Endocrinol. Metab.* 2013 Jul; 305; E149-59

Qi QibinQ et al., (2009 Sep)

Common variants in KCNQ1 are associated with type 2 diabetes and impaired fasting glucose in a Chinese Han population. *Hum. Mol. Genet.* 2009 Sep; 18; 3508-15

- Dupuis J et al., (2010 Feb)
New genetic loci implicated in fasting glucose homeostasis and their impact on type 2 diabetes risk. *Nat. Genet.* 2010 Feb; 42; 105-16
- Gaulton Kyle J et al., (2015 Dec)
Genetic fine mapping and genomic annotation defines causal mechanisms at type 2 diabetes susceptibility loci. *Nat. Genet.* 2015 Dec; 47; 1415-25
- Wagner Robert R et al., (2011)
Glucose-raising genetic variants in MADD and ADCY5 impair conversion of proinsulin to insulin. *PLoS ONE* 2011; 6; e23639
- Lecompte Sophie S et al., (2013 May)
Genetic and molecular insights into the role of PROX1 in glucose metabolism. *Diabetes* 2013 May; 62; 1738-45
- Nielsen TT et al., (2011 May)
Type 2 diabetes risk allele near CENTD2 is associated with decreased glucose-stimulated insulin release. *Diabetologia* 2011 May; 54; 1052-6
- Leynaert Bénédicte B et al., (2012 Jul)
Gender differences in prevalence, diagnosis and incidence of allergic and non-allergic asthma: a population-based cohort. *Thorax* 2012 Jul; 67; 625-31
- Hernandez-Pacheco N et al., (2019)
Genomic Predictors of Asthma Phenotypes and Treatment Response. *Front Pediatr* 2019; 7; 6
- Gordon ED et al., (2016 Sep)
IL1RL1 asthma risk variants regulate airway type 2 inflammation. *JCI Insight* 2016 Sep; 1; e87871
- Lloyd Clare MCM et al., (2015 Jun)
Epithelial cytokines and pulmonary allergic inflammation. *Curr. Opin. Immunol.* 2015 Jun; 34; 52-8
- Lyssenko V et al., (2009 Jan)
Common variant in MTNR1B associated with increased risk of type 2 diabetes and impaired early insulin secretion. *Nat Genet.* 2009 Jan; 41; 82-8
- Gloyn Anna LAL et al., (2009 Apr)
Type 2 diabetes susceptibility gene TCF7L2 and its role in beta-cell function. *Diabetes* 2009 Apr; 58; 800-2
- Hodson David JDJ et al., (2014 Sep)
ADCY5 couples glucose to insulin secretion in human islets. *Diabetes* 2014 Sep; 63; 3009-21
- Kong Y et al., (2016 Aug)
Islet biology, the CDKN2A/B locus and type 2 diabetes risk. *Diabetologia* 2016 Aug; 59; 1579-93
- Chistiakov Dimitry ADA et al., (2011 Sep)
The carriage of risk variants of CDKAL1 impairs beta-cell function in both diabetic and non-diabetic patients and reduces response to non-sulfonylurea and sulfonylurea agonists of the pancreatic KATP channel. *Acta Diabetol* 2011 Sep; 48; 227-35
- Zhu Z et al., (2018 06)
A genome-wide cross-trait analysis from UK Biobank highlights the shared genetic architecture of asthma and allergic diseases. *Nat. Genet.* 2018 06; 50; 857-864
- Dahlin A et al., (2019 Apr)
Large-scale, multiethnic genome-wide association study identifies novel loci contributing to asthma susceptibility in adults. *J. Allergy Clin. Immunol.* 2019 Apr; 143; 1633-1635
- Soyka Michael BMB et al., (2015)
The Induction of IL-33 in the Sinus Epithelium and Its Influence on T-Helper Cell Responses. *PLoS ONE* 2015; 10; e0123163
- Li Xingnan X et al., (2012 Feb)
The C11orf30-LRRC32 region is associated with total serum IgE levels in asthmatic patients. *J. Allergy Clin. Immunol.* 2012 Feb; 129; 575-8, 578.e1-9

- Makinde ToluwalopeT et al., (2007 Jul)
The regulatory role of TGF-beta in airway remodeling in asthma. *Immunol. Cell Biol.* 2007 Jul; 85; 348-56
- Segawa RyosukeR et al., (2014)
Exacerbation of allergic diseases by chemicals: role of TSLP. *J. Pharmacol. Sci.* 2014; 124; 301-6
- van der Harst P et al., (2018 02)
Identification of 64 Novel Genetic Loci Provides an Expanded View on the Genetic Architecture of Coronary Artery Disease. *Circ. Res.* 2018 02; 122; 433-443
- Wu JianJ et al., (2015)
Association between the MARS rs6782181 polymorphism and serum lipid levels. *Int J Clin Exp Pathol* 2015; 8; 1855-66
- Jarray RafikaR et al., (2011 Oct)
Depletion of the novel protein PHACTR-1 from human endothelial cells abolishes tube formation and induces cell death receptor apoptosis. *Biochimie* 2011 Oct; 93; 1668-75
- van der Vorst Emiel P CEP et al., (2015)
MIF and CXCL12 in Cardiovascular Diseases: Functional Differences and Similarities. *Front Immunol* 2015; 6; 373
- Kunnas TarjaT et al., (2015 Aug)
Association of Zinc Finger, C3HC-Type Containing 1 (ZC3HC1) rs11556924 Genetic Variant With Hypertension in a Finnish Population, the TAMRISK Study. *Medicine (Baltimore)* 2015 Aug; 94; e1221
- Schunkert H et al., (2011 Apr)
Large-scale association analysis identifies 13 new susceptibility loci for coronary artery disease. *Nat. Genet.* 2011 Apr; 43; 333-8
- Bauer Robert CRC et al., (2015 Mar)
Knockout of Adamts7, a novel coronary artery disease locus in humans, reduces atherosclerosis in mice. *Circulation* 2015 Mar; 131; 1202-13
- Anthoni MinnaM et al., (2007 Nov)
Smad3 -signalling and Th2 cytokines in normal mouse airways and in a mouse model of asthma. *Int. J. Biol. Sci.* 2007 Nov; 3; 477-85
- Coronary Heart Disease Statistics 2012
- Moilanen Anne-MariAM et al., (2015)
WDR12, a Member of Nucleolar PeBoW-Complex, Is Up-Regulated in Failing Hearts and Causes Deterioration of Cardiac Function. *PLoS ONE* 2015; 10; e0124907
- Jarray RafikaR et al., (2015 Nov)
Disruption of phactr-1 pathway triggers pro-inflammatory and pro-atherogenic factors: New insights in atherosclerosis development. *Biochimie* 2015 Nov; 118; 151-61
- Hannou Sarah AnissaSA et al., (2015 Apr)
Functional genomics of the CDKN2A/B locus in cardiovascular and metabolic disease: what have we learned from GWASs? *Trends Endocrinol. Metab.* 2015 Apr; 26; 176-84
- Wu CongqingC et al., (2015 Jul)
Mechanosensitive PPAP2B Regulates Endothelial Responses to Atherorelevant Hemodynamic Forces. *Circ. Res.* 2015 Jul; 117; e41-53
- Silbernagel GüntherG et al., (2013 Jul)
High intestinal cholesterol absorption is associated with cardiovascular disease and risk alleles in ABCG8 and ABO: evidence from the LURIC and YFS cohorts and from a meta-analysis. *J. Am. Coll. Cardiol.* 2013 Jul; 62; 291-9
- Yang W et al., (2016 Jul)
Coronary-Heart-Disease-Associated Genetic Variant at the COL4A1/COL4A2 Locus Affects COL4A1/COL4A2 Expression, Vascular Cell Survival, Atherosclerotic Plaque Stability and Risk of Myocardial Infarction. *PLoS Genet.* 2016 Jul; 12; e1006127
- Erbilgin AycaA et al., (2013 Jul)
Identification of CAD candidate genes in GWAS loci and their expression in vascular cells. *J. Lipid Res.* 2013 Jul; 54; 1894-905

Flister Mj et al., (2015 Apr)

SH2B3 Is a Genetic Determinant of Cardiac Inflammation and Fibrosis. *Circ Cardiovasc Genet* 2015 Apr; 8; 294-304

Murdock DG et al., (2013)

KIAA1462, a coronary artery disease associated gene, is a candidate gene for late onset Alzheimer disease in APOE carriers. *PLoS ONE* 2013; 8; e82194

Oddsson A et al., (2015 Aug)

Common and rare variants associated with kidney stones and biochemical traits. *Nat Commun* 2015 Aug; 6; 7975

Köttgen A et al., (2013 Feb)

Genome-wide association analyses identify 18 new loci associated with serum urate concentrations. *Nat. Genet.* 2013 Feb; 45; 145-54

Nakayama AkiyoshiA et al., (2013 Dec)

Common missense variant of monocarboxylate transporter 9 (MCT9/SLC16A9) gene is associated with renal overload gout, but not with all gout susceptibility. *Hum. Cell* 2013 Dec; 26; 133-6

Norberg Johannesj et al., (2013)

Estimating the prevalence of atrial fibrillation in a general population using validated electronic health data. *Clin Epidemiol* 2013; 5; 475-81

Ellinor Patrick TPT et al., (2010 Mar)

Common variants in KCNN3 are associated with lone atrial fibrillation. *Nat. Genet.* 2010 Mar; 42; 240-4

Franco DiegoD et al., (2011 Jul)

Modulation of conductive elements by Pitx2 and their impact on atrial arrhythmogenesis. *Cardiovasc. Res.* 2011 Jul; 91; 223-31

Paternoster L et al., (2015 Dec)

Multi-ancestry genome-wide association study of 21,000 cases and 95,000 controls identifies new risk loci for atopic dermatitis. *Nat. Genet.* 2015 Dec; 47; 1449-1456

Tavori H et al., (2015 Apr)

PCSK9 inhibition to reduce cardiovascular disease risk: recent findings from the biology of PCSK9. *Curr Opin Endocrinol Diabetes Obes* 2015 Apr; 22; 126-32

Hesse A et al., (2003 Dec)

Study on the prevalence and incidence of urolithiasis in Germany comparing the years 1979 vs. 2000. *Eur. Urol.* 2003 Dec; 44; 709-13

Kuo Chang-FuCF et al., (2015 Apr)

Rising burden of gout in the UK but continuing suboptimal management: a nationwide population study. *Ann. Rheum. Dis.* 2015 Apr; 74; 661-7

Anzai NaohikoN et al., (2004 Oct)

The multivalent PDZ domain-containing protein PDZK1 regulates transport activity of renal urate-anion exchanger URAT1 via its C terminus. *J. Biol. Chem.* 2004 Oct; 279; 45942-50

Chiba ToshinoriT et al., (2015 Jan)

NPT1/SLC17A1 is a renal urate exporter in humans and its common gain-of-function variant decreases the risk of renal underexcretion gout. *Arthritis & rheumatology (Hoboken, N.J.)* 2015 Jan; 67; 281-7

Nielsen JB et al., (2018 09)

Biobank-driven genomic discovery yields new insight into atrial fibrillation biology. *Nat. Genet.* 2018 09; 50; 1234-1239

Ellinor PT et al., (2012 Jun)

Meta-analysis identifies six new susceptibility loci for atrial fibrillation. *Nat. Genet.* 2012 Jun; 44; 670-5

Bingefors KerstinK et al., (2013 Jul)

Self-reported lifetime prevalence of atopic dermatitis and co-morbidity with asthma and eczema in adulthood: a population-based cross-sectional survey. *Acta Derm. Venereol.* 2013 Jul; 93; 438-41

Esparza-Gordillo J et al., (2009 May)

A common variant on chromosome 11q13 is associated with atopic dermatitis. *Nat. Genet.* 2009 May; 41; 596-601

Sun LD et al., (2011 Jun)

Genome-wide association study identifies two new susceptibility loci for atopic dermatitis in the Chinese Han population. *Nat. Genet.* 2011 Jun; 43; 690-4

Esparza-Gordillo J et al., (2013 Aug)

A functional IL-6 receptor (IL6R) variant is a risk factor for persistent atopic dermatitis. *J. Allergy Clin. Immunol.* 2013 Aug; 132; 371-7

Weidinger S et al., (2013 Dec 1)

A genome-wide association study of atopic dermatitis identifies loci with overlapping effects on asthma and psoriasis. *Hum. Mol. Genet.* 2013 Dec 1; 22; 4841-56

Friedman DS et al., (2004 Apr)

Prevalence of open-angle glaucoma among adults in the United States. *Arch. Ophthalmol.* 2004 Apr; 122; 532-8

Pringsheim Tamara T et al., (2014 Nov)

The prevalence of Parkinson's disease: a systematic review and meta-analysis. *Mov. Disord.* 2014 Nov; 29; 1583-90

Barkhuizen M et al., (2016 Feb)

Advances in GBA-associated Parkinson's disease--Pathology, presentation and therapies. *Neurochem. Int.* 2016 Feb; 93; 6-25

Lopatina Olga O et al., (2014)

Anxiety- and depression-like behavior in mice lacking the CD157/BST1 gene, a risk factor for Parkinson's disease. *Front Behav Neurosci* 2014; 8; 133

Stefanis Leonidas L et al., (2012 Feb)

α -Synuclein in Parkinson's disease. *Cold Spring Harb Perspect Med* 2012 Feb; 2; a009399

Pascale E et al., (2016)

Genetic Architecture of MAPT Gene Region in Parkinson Disease Subtypes. *Front Cell Neurosci* 2016; 10; 96

Hirota T et al., (2012 Nov)

Genome-wide association study identifies eight new susceptibility loci for atopic dermatitis in the Japanese population. *Nat. Genet.* 2012 Nov; 44; 1222-6

Ellinghaus D et al., (2013 Jul)

High-density genotyping study identifies four new susceptibility loci for atopic dermatitis. *Nat. Genet.* 2013 Jul; 45; 808-12

Amaral A F SAF et al., (2015 Mar)

The locus C11orf30 increases susceptibility to poly-sensitization. *Allergy* 2015 Mar; 70; 328-33

Burdon KP et al., (2011 Jun)

Genome-wide association study identifies susceptibility loci for open angle glaucoma at TMCO1 and CDKN2B-AS1. *Nat. Genet.* 2011 Jun; 43; 574-8

Nalls MA et al., (2014 Sep)

Large-scale meta-analysis of genome-wide association data identifies six new risk loci for Parkinson's disease. *Nat. Genet.* 2014 Sep; 46; 989-93

Huynh Duong PDP et al., (2003 Oct)

The autosomal recessive juvenile Parkinson disease gene product, parkin, interacts with and ubiquitinates synaptotagmin XI. *Hum. Mol. Genet.* 2003 Oct; 12; 2587-97

Oczkowska Anna A et al., (2013 Dec)

Mutations in PRKN and SNCA Genes Important for the Progress of Parkinson's Disease. *Curr. Genomics* 2013 Dec; 14; 502-17

Rosenbusch KE et al., (2016)

Activation Mechanism of LRRK2 and Its Cellular Functions in Parkinson's Disease. *Parkinsons Dis* 2016; 2016; 7351985

Bhate K et al., (2013 Mar)

Epidemiology of acne vulgaris. *Br. J. Dermatol.* 2013 Mar; 168; 474-85

Navarini AA et al., (2014 Jun)

Genome-wide association study identifies three novel susceptibility loci for severe Acne vulgaris. *Nat Commun* 2014 Jun; 5; 4020

Gormley P et al., (2016 08)

Meta-analysis of 375,000 individuals identifies 38 susceptibility loci for migraine. *Nat. Genet.* 2016 08; 48; 856-66

Ronkainen J et al., (2005 Dec)

Prevalence of Barrett's esophagus in the general population: an endoscopic study. *Gastroenterology* 2005 Dec; 129; 1825-31

Arkema EV et al., (2016 12)

Sarcoidosis incidence and prevalence: a nationwide register-based assessment in Sweden. *Eur. Respir. J.* 2016 12; 48; 1690-1699

Atreya I et al., (2008 Jun)

NF-kappaB in inflammatory bowel disease. *J. Intern. Med.* 2008 Jun; 263; 591-6

Fonseca-Camarillo Gabriela G et al., (2012 Jun)

Gene expression of solute carrier family 9 (sodium/hydrogen exchanger) 3, (SLC9A3) is downregulated in patients with ulcerative colitis. *Inflamm. Bowel Dis.* 2012 Jun; 18; 1197-8

Hedl Matija M et al., (2012 Jun)

IRF5 risk polymorphisms contribute to interindividual variance in pattern recognition receptor-mediated cytokine secretion in human monocyte-derived cells. *J. Immunol.* 2012 Jun; 188; 5348-56

Köhler A et al., (2013 Oct)

Genome-wide association study on differentiated thyroid cancer. *J. Clin. Endocrinol. Metab.* 2013 Oct; 98; E1674-81

Wiemels J et al., (2010 Sep)

Epidemiology and etiology of meningioma. *J. Neurooncol.* 2010 Sep; 99; 307-14

Steiner TJ et al., (2003 Sep)

The prevalence and disability burden of adult migraine in England and their relationships to age, gender and ethnicity. *Cephalalgia* 2003 Sep; 23; 519-27

Eeles RA et al., (2013 Apr)

Identification of 23 new prostate cancer susceptibility loci using the iCOGS custom genotyping array. *Nat. Genet.* 2013 Apr; 45; 385-91, 391e1-2

Levine DM et al., (2013 Dec)

A genome-wide association study identifies new susceptibility loci for esophageal adenocarcinoma and Barrett's esophagus. *Nat. Genet.* 2013 Dec; 45; 1487-93

Fischer A et al., (2012 Nov 1)

A novel sarcoidosis risk locus for Europeans on chromosome 11q13.1. *Am. J. Respir. Crit. Care Med.* 2012 Nov 1; 186; 877-85

Janecke Andreas RAR et al., (2015 Dec)

Reduced sodium/proton exchanger NHE3 activity causes congenital sodium diarrhea. *Hum. Mol. Genet.* 2015 Dec; 24; 6614-23

Wang Shuai S et al., (2013 Apr)

STUB1 is essential for T-cell activation by ubiquitinating CARMA1. *Eur. J. Immunol.* 2013 Apr; 43; 1034-41

Xingyuan Ma M et al., (2006)

Leukocyte function-associated antigen-1: structure, function and application prospects. *Protein Pept. Lett.* 2006; 13; 397-400

Meningioma. Orphanet statistics.

Dobbins SE et al., (2011 Sep)

Common variation at 10p12.31 near MLLT10 influences meningioma risk. *Nat. Genet.* 2011 Sep; 43; 825-7

Systemic sclerosis. Orphanet statistics.

Mayes MD et al., (2003 Aug)

Prevalence, incidence, survival, and disease characteristics of systemic sclerosis in a large US population. *Arthritis Rheum.* 2003 Aug; 48; 2246-55

Gorlova O et al., (2011 Jul)

Identification of novel genetic markers associated with clinical phenotypes of systemic sclerosis through a genome-wide association strategy. *PLoS Genet.* 2011 Jul; 7; e1002178

Питание

Ledda M et al., (2014 Jan 1)

GWAS of human bitter taste perception identifies new loci and reveals additional complexity of bitter taste genetics. *Hum. Mol. Genet.* 2014 Jan 1; 23; 259-67

Hazra A et al., (2009 Dec 1)

Genome-wide significant predictors of metabolites in the one-carbon metabolism pathway. *Hum. Mol. Genet.* 2009 Dec 1; 18; 4677-87

Shin SY et al., (2014 Jun)

An atlas of genetic influences on human blood metabolites. *Nat. Genet.* 2014 Jun; 46; 543-550

O'Seaghdha CM et al., (2010 Nov 1)

Common variants in the calcium-sensing receptor gene are associated with total serum calcium levels. *Hum. Mol. Genet.* 2010 Nov 1; 19; 4296-303

Olds LC et al., (2003 Sep 15)

Lactase persistence DNA variant enhances lactase promoter activity in vitro: functional role as a cis regulatory element. *Hum. Mol. Genet.* 2003 Sep 15; 12; 2333-40

Sachse C et al., (1999 Apr)

Functional significance of a C->A polymorphism in intron 1 of the cytochrome P450 CYP1A2 gene tested with caffeine. *Br J Clin Pharmacol* 1999 Apr; 47; 445-9

Eriksson, N., Wu, S., Do, C. B., Kiefer, A. K., Tung, J. Y., Mountain, J. L., ... Francke, U. (2012). A genetic variant near olfactory receptor genes influences cilantro preference. *Flavour*, 1(1). <https://doi.org/10.1186/2044-7248-1-22>

Dubois PC et al., (2010 Apr)

Multiple common variants for celiac disease influencing immune gene expression. *Nat. Genet.* 2010 Apr; 42; 295-302

Mondul AM et al., (2011 Dec 1)

Genome-wide association study of circulating retinol levels. *Hum. Mol. Genet.* 2011 Dec 1; 20; 4724-31

Grarup N et al., (2013 Jun)

Genetic architecture of vitamin B12 and folate levels uncovered applying deeply sequenced large datasets. *PLoS Genet.* 2013 Jun; 9; e1003530

Major Jacqueline MJM et al., (2011 Oct)

Genome-wide association study identifies common variants associated with circulating vitamin E levels. *Hum. Mol. Genet.* 2011 Oct; 20; 3876-83

Kapur K et al., (2010 Jul)

Genome-wide meta-analysis for serum calcium identifies significantly associated SNPs near the calcium-sensing receptor (CASR) gene. *PLoS Genet.* 2010 Jul; 6; e1001035

Matsuo K et al., (2006 May)

Alcohol dehydrogenase 2 His47Arg polymorphism influences drinking habit independently of aldehyde dehydrogenase 2 Glu487Lys polymorphism: analysis of 2,299 Japanese subjects. *Cancer Epidemiol. Biomarkers Prev.* 2006 May; 15; 1009-13

Hu Y et al., (2016 Mar)

Genome-wide meta-analyses identify novel loci associated with n-3 and n-6 polyunsaturated fatty acid levels in Chinese and European-ancestry populations. *Hum. Mol. Genet.* 2016 Mar; 25; 1215-24

Pichler I et al., (2011 Mar 15)

Identification of a common variant in the TFR2 gene implicated in the physiological regulation of serum iron levels. *Hum. Mol. Genet.* 2011 Mar 15; 20; 1232-40

Спорт

Kaplan RC et al., (2011 Mar)

A genome-wide association study identifies novel loci associated with circulating IGF-I and IGFBP-3. *Hum. Mol. Genet.* 2011 Mar; 20; 1241-51

Grote Beverborg NielsN et al., (2015)

Erythropoietin in the general population: reference ranges and clinical, biochemical and genetic correlates. *PLoS ONE* 2015; 10; e0125215

van der Harst P et al., (2012 Dec)

Seventy-five genetic loci influencing the human red blood cell. *Nature* 2012 Dec; 492; 369-75

Lotta LA et al., (2016 Nov)

Genetic Predisposition to an Impaired Metabolism of the Branched-Chain Amino Acids and Risk of Type 2 Diabetes: A Mendelian Randomisation Analysis. *PLoS Med.* 2016 Nov; 13; e1002179

Bjornsdottir G et al., (2017 Feb)

Sequence variant at 8q24.21 associates with sciatica caused by lumbar disc herniation. *Nat Commun* 2017 Feb; 8; 14265

Williams FM et al., (2013 Jul)

Novel genetic variants associated with lumbar disc degeneration in northern Europeans: a meta-analysis of 4600 subjects. *Ann. Rheum. Dis.* 2013 Jul; 72; 1141-8

Shin SY et al., (2014 Jun)

An atlas of genetic influences on human blood metabolites. *Nat. Genet.* 2014 Jun; 46; 543-550

Ganesh SK et al., (2009 Nov)

Multiple loci influence erythrocyte phenotypes in the CHARGE Consortium. *Nat. Genet.* 2009 Nov; 41; 1191-8

Soranzo N et al., (2009 Nov)

A genome-wide meta-analysis identifies 22 loci associated with eight hematological parameters in the HaemGen consortium. *Nat. Genet.* 2009 Nov; 41; 1182-90

Lemmelä S et al., (2016)

Genome-Wide Meta-Analysis of Sciatica in Finnish Population. *PLoS ONE* 2016; 11; e0163877

Jorgenson E et al., (2015 Dec)

A genome-wide association study identifies four novel susceptibility loci underlying inguinal hernia. *Nat Commun* 2015 Dec; 6; 10130

Jin GuangfuG et al., (2012 Dec)

Genome-wide association study identifies a new locus JMJD1C at 10q21 that may influence serum androgen levels in men. *Hum. Mol. Genet.* 2012 Dec; 21; 5222-8

Другие признаки

Duffy DL et al., (2007 Feb)

A three-single-nucleotide polymorphism haplotype in intron 1 of OCA2 explains most human eye-color variation. *Am. J. Hum. Genet.* 2007 Feb; 80; 241-52

Sulem P et al., (2007 Dec)

Genetic determinants of hair, eye and skin pigmentation in Europeans. *Nat. Genet.* 2007 Dec; 39; 1443-52

Miller LH et al., (1976 Aug)

The resistance factor to *Plasmodium vivax* in blacks. The Duffy-blood-group genotype, FyFy. *N. Engl. J. Med.* 1976 Aug; 295; 302-4

Reich DavidD et al., (2009 Jan)

Reduced neutrophil count in people of African descent is due to a regulatory variant in the Duffy antigen receptor for chemokines gene. *PLoS Genet.* 2009 Jan; 5; e1000360

Thorgeirsson TE et al., (2008 Apr 3)

A variant associated with nicotine dependence, lung cancer and peripheral arterial disease. *Nature* 2008 Apr 3; 452; 638-42

Lawrance-Owen AJ et al., (2013 Apr)

Genetic association suggests that SMOC1 mediates between prenatal sex hormones and digit ratio. *Hum. Genet.* 2013 Apr; 132; 415-21

Geller F et al., (2011 Sep)

Genome-wide association study identifies four loci associated with eruption of permanent teeth. *PLoS Genet.* 2011 Sep; 7; e1002275

Yoshiura K et al., (2006 Mar)

A SNP in the ABCC11 gene is the determinant of human earwax type. *Nat. Genet.* 2006 Mar; 38; 324-30

Richards JB et al., (2009 Dec)

A genome-wide association study reveals variants in ARL15 that influence adiponectin levels. *PLoS Genet.* 2009 Dec; 5; e1000768

Eriksson N et al., (2010 Jun)

Web-based, participant-driven studies yield novel genetic associations for common traits. *PLoS Genet.* 2010 Jun; 6; e1000993

Hummel S et al., (2005 Jun)

Detection of the CCR5-Delta32 HIV resistance gene in Bronze Age skeletons. *Genes Immun.* 2005 Jun; 6; 371-4

Horuk R et al., (1993 Aug)

A receptor for the malarial parasite *Plasmodium vivax*: the erythrocyte chemokine receptor. *Science* 1993 Aug; 261; 1182-4

Reid ME et al., (2011 Feb)

DNA-based methods in the immunohematology reference laboratory. *Transfus. Apher. Sci.* 2011 Feb; 44; 65-72

McRae Jeremy FJF et al., (2013 Aug)

Identification of regions associated with variation in sensitivity to food-related odors in the human genome. *Curr. Biol.* 2013 Aug; 23; 1596-600

Nelson EmmaE et al., (2011 May)

Digit ratios predict polygyny in early apes, *Ardipithecus*, *Neanderthals* and early modern humans but not in *Australopithecus*. *Proc. Biol. Sci.* 2011 May; 278; 1556-63

Larsson M et al., (2011 Aug 12)

GWAS findings for human iris patterns: associations with variants in genes that influence normal neuronal pattern development. *Am. J. Hum. Genet.* 2011 Aug 12; 89; 334-43

Okada Y et al., (2011 Mar 15)

Genome-wide association study for C-reactive protein levels identified pleiotropic associations in the IL6 locus. *Hum. Mol. Genet.* 2011 Mar 15; 20; 1224-31

Galarneau G et al., (2010 Dec)

Fine-mapping at three loci known to affect fetal hemoglobin levels explains additional genetic variation. *Nat. Genet.* 2010 Dec; 42; 1049-51

Adhikari K. et al., (2016 Mar)

A genome-wide association scan in admixed Latin Americans identifies loci influencing facial and scalp hair features. *Nature communications* 2016 Mar; 7; 7

Rodriguez Santiago S et al., (2013 Jul)

Dependence of deodorant usage on ABCC11 genotype: scope for personalized genetics in personal hygiene. *J. Invest. Dermatol.* 2013 Jul; 133; 1760-7

Fellay Jacques J et al., (2009 Dec)

Common genetic variation and the control of HIV-1 in humans. *PLoS Genet.* 2009 Dec; 5; e1000791

Nakashima M et al., (2010 Sep)

A genome-wide association study identifies four susceptibility loci for keloid in the Japanese population. *Nat. Genet.* 2010 Sep; 42; 768-71

Jacobs LC et al., (2014 Aug)

Intrinsic and extrinsic risk factors for sagging eyelids. *JAMA Dermatol* 2014 Aug; 150; 836-43

Laville V et al., (2016 Sep)

A genome-wide association study in Caucasian women suggests the involvement of HLA genes in the severity of facial solar lentigines. *Pigment Cell Melanoma Res* 2016 Sep; 29; 550-8

Ogawa R et al., (2017 Mar)

Keloid and Hypertrophic Scars Are the Result of Chronic Inflammation in the Reticular Dermis. *Int J Mol Sci* 2017 Mar; 18;

van Waateringe RP et al., (2016 May)

Lifestyle and clinical determinants of skin autofluorescence in a population-based cohort study. *Eur. J. Clin. Invest.* 2016 May; 46; 481-90

Nan H et al., (2009 Sep)

Genome-wide association study of tanning phenotype in a population of European ancestry. *J. Invest. Dermatol.* 2009 Sep; 129; 2250-7

Martin Annette A et al., (2010 Feb)

A functional ABCC11 allele is essential in the biochemical formation of human axillary odor. *J. Invest. Dermatol.* 2010 Feb; 130; 529-40

Fellay Jacques J et al., (2007 Aug)

A whole-genome association study of major determinants for host control of HIV-1. *Science* 2007 Aug; 317; 944-7

Pereyra Florencia F et al., (2010 Dec)

The major genetic determinants of HIV-1 control affect HLA class I peptide presentation. *Science* 2010 Dec; 330; 1551-7

Shih B et al., (2010 Jul)

Genetics of keloid scarring. *Arch. Dermatol. Res.* 2010 Jul; 302; 319-39

Tung JY et al., (2013 Nov)

Genome-wide association analysis implicates elastic microfibrils in the development of nonsyndromic striae distensae. *J. Invest. Dermatol.* 2013 Nov; 133; 2628-2631

Sood RF et al., (2015 Oct)

Genome-wide Association Study of Postburn Scarring Identifies a Novel Protective Variant. *Ann. Surg.* 2015 Oct; 262; 563-9

Le Clerc S et al., (2013 Apr)

A genome-wide association study in Caucasian women points out a putative role of the STXBP5L gene in facial photoaging. *J. Invest. Dermatol.* 2013 Apr; 133; 929-35

Eny KM et al., (2014 Aug)

GWAS identifies an NAT2 acetylator status tag single nucleotide polymorphism to be a major locus for skin fluorescence. *Diabetologia* 2014 Aug; 57; 1623-34

Falchi M et al., (2009 Aug)

Genome-wide association study identifies variants at 9p21 and 22q13 associated with development of cutaneous nevi. *Nat. Genet.* 2009 Aug; 41; 915-9

Ruth KS et al., (2016 Feb)

Genome-wide association study with 1000 genomes imputation identifies signals for nine sex hormone-related phenotypes. *Eur. J. Hum. Genet.* 2016 Feb; 24; 284-90

Ramasamy A et al., (2011 Nov)

A genome-wide meta-analysis of genetic variants associated with allergic rhinitis and grass sensitization and their interaction with birth order. *J. Allergy Clin. Immunol.* 2011 Nov; 128; 996-1005

Ahn J et al., (2009 Oct 1)

Quantitative trait loci predicting circulating sex steroid hormones in men from the NCI-Breast and Prostate Cancer Cohort Consortium (BPC3). *Hum. Mol. Genet.* 2009 Oct 1; 18; 3749-57

Jin G et al., (2013 Jan)

Genome-wide association study identifies loci at ATF7IP and KLK2 associated with percentage of circulating free PSA. *Neoplasia* 2013 Jan; 15; 95-101