



Северо-Западный
ЦЕНТР ДОКАЗАТЕЛЬНОЙ МЕДИЦИНЫ
ЛАБОРАТОРИЯ®

ГЕНЕТИЧЕСКИЙ ПАСПОРТ

ПЕРСОНАЛЬНЫЙ ГЕНЕТИЧЕСКИЙ ТЕСТ



Оглавление отчета

Ликбез	2	
Краткий отчет	6	
Здоровье	17	
• Многофакторные заболевания	19	
• Наследственные заболевания	121	
Реакция на лекарства	141	
Дерматология и косметология	156	
• Риски	157	
• Признаки	177	
Женское здоровье	192	
• Риски	193	
• Признаки	203	
Питание	211	
• Витамины и минералы	213	
• Пищевое поведение	230	
• Пищевая непереносимость	234	
Спорт	241	
• Физиология и метаболизм	243	
• Спортивные риски	252	
Другие признаки	257	
Происхождение	315	
• Ваш популяционный состав	317	
• Ваш популяционный состав	318	
• Неандертальские гены	320	
• География предков	321	
Научная литература	322	

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.





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 сахарного диабета 2 типа
- Риск развития тиреоидита Хашимото
- Риск развития сахарного диабета 1 типа

У вас не выявлены наследственные заболевания эндокринной системы и метаболизма.



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 витилиго
- Риск развития меланомы
- Риск развития обыкновенных угрей (тяжелой формы)

У вас не выявлены наследственные заболевания кожи, волос и ногтей.



Репродуктивная система

Задача репродуктивной системы — воспроизведение человека: создание благоприятных условий для оплодотворения, вынашивания и родов. Для этого мужской организм производит сперму для оплодотворения яйцеклетки. Женский организм создает яйцеклетки, защищает и питает плод во время беременности, рождает и выкармливает младенца. Заболевания репродуктивной системы снижают качество жизни и могут приводить к бесплодию у мужчин и у женщин.

Ваши результаты:

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

- Риск развития эндометриоза

У вас не выявлены наследственные заболевания репродуктивной системы.



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 колоректального рака

У вас не выявлены наследственные заболевания пищеварительной 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 тромбоза глубоких вен и тромбоэмболии легочной артерии
- Риск развития артериальной гипертензии
- Риск развития ишемической болезни сердца
- Риск развития синдрома слабости синусового узла

У вас не выявлены наследственные заболевания сердечно-сосудистой 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 выявлены наследственные заболевания дыхательной 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 открытоугольной глаукомы
- Риск развития кератоконуса

У вас не выявлены наследственные заболевания органов чувств.



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 эпилепсии
- Риск развития менингиомы

У вас не выявлены наследственные заболевания нервной системы.



Кроветворная система

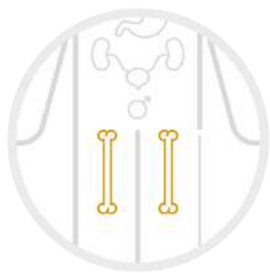
Органы кроветворной системы отвечают за постоянный состав крови. Костный мозг, лимфатические узлы и селезёнка синтезируют новые кровяные клетки и обеспечивают нормальное количество эритроцитов, лейкоцитов и тромбоцитов. Нарушения работы кроветворной системы приводят к заболеваниям крови, которые влияют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

Ваши результаты:

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

- Риск развития синдрома Шегрена

У вас не выявлены наследственные заболевания кроветворной системы.



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 остеопороза
- Риск развития остеоартроза

У вас не выявлены наследственные заболевания опорно-двигательной 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	60.44%	28.1%	2.15x	+32.34%
Витилиго	12.87%	5%	2.57x	+7.87%
Хроническая обструктивная болезнь легких	14.86%	7.6%	1.96x	+7.26%
Сахарный диабет 2 типа	8.41%	4.37%	1.93x	+4.04%
Синдром Шегрена	2.12%	1.28%	1.66x	+0.84%
Остеопороз	16.1%	15.4%	1.05x	+0.7%
Меланома	2.6%	1.9%	1.37x	+0.7%
Ишемическая болезнь сердца	4.57%	4%	1.14x	+0.57%
Открытоугольная глаукома	2.52%	1.97%	1.28x	+0.55%
Остеоартроз	9.24%	8.8%	1.05x	+0.44%
Обыкновенные угри (тяжелая форма)	1.31%	1%	1.31x	+0.31%
Тиреоидит Хашимото	0.79%	0.53%	1.5x	+0.27%
Эндометриоз	1.18%	1%	1.18x	+0.18%
Сахарный диабет 1 типа	0.42%	0.28%	1.5x	+0.14%
Кератоконус	0.13%	0.086%	1.51x	+0.044%
Колоректальный рак	0.21%	0.17%	1.26x	+0.043%
Эпилепсия	0.48%	0.44%	1.09x	+0.041%
Синдром слабости синусового узла	0.064%	0.03%	2.12x	+0.034%
Тромбоз глубоких вен и тромбоэмболия легочной артерии	0.12%	0.1%	1.14x	+0.015%
Менингиома	0.0078%	0.005%	1.55x	+0.01%

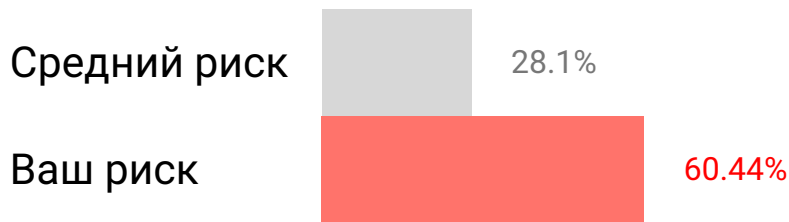
Средний риск

Название	Ваш риск	Средний риск	Относительный риск	Сравнение со средним
Бронхиальная астма	8.16%	6.4%	1.28x	+1.76%
Преэклампсия	4.48%	3.8%	1.18x	+0.68%
Очаговое облысение	1.7%	1.17%	1.45x	+0.53%
Эссенциальный тремор	0.45%	0.4%	1.14x	+0.054%
Системная красная волчанка	0.066%	0.045%	1.46x	+0.021%
Болезнь Бехчета	0.0027%	0.0052%	0.51x	-0.01%
Системная склеродермия	0.019%	0.025%	0.76x	-0.01%
Рак щитовидной железы	0.026%	0.033%	0.77x	-0.01%
Закрываютугольная глаукома	0.39%	0.4%	0.97x	-0.012%
Болезнь периферических артерий	3.19%	3.2%	1x	-0.013%
Язвенный колит	0.21%	0.23%	0.91x	-0.021%
Саркоидоз	0.12%	0.14%	0.85x	-0.022%
Первичный билиарный холангит	0.028%	0.065%	0.43x	-0.037%
Болезнь Паркинсона	1.22%	1.27%	0.96x	-0.046%
Болезнь Крона	0.12%	0.18%	0.68x	-0.058%
Аневризма брюшного отдела аорты	0.61%	0.7%	0.87x	-0.088%
Внутрипеченочный холестаз беременных	0.51%	0.62%	0.82x	-0.11%
Пищевод Барретта	0.56%	0.7%	0.8x	-0.14%
Отосклероз	2%	2.5%	0.8x	-0.5%
Гестационный диабет	3.41%	4%	0.85x	-0.59%
Базальноклеточный рак кожи	24.06%	25%	0.96x	-0.94%
Гипотиреоз	3.84%	4.8%	0.8x	-0.96%
Андрогенная алопеция	29.39%	32.2%	0.91x	-2.81%

Низкий риск

Название	Ваш риск	Средний риск	Относительный риск	Сравнение со средним
Первичный склерозирующий холангит	0.0065%	0.0089%	0.73x	-0.01%
Ревматоидный артрит	0.18%	0.46%	0.38x	-0.29%
Подагра	0.69%	1.05%	0.66x	-0.36%
Фибрилляция предсердий	2.04%	2.6%	0.79x	-0.56%
Синдром поликистозных яичников	5.22%	6%	0.87x	-0.78%
Болезнь Альцгеймера	6.92%	7.7%	0.9x	-0.78%
Возрастная макулярная дегенерация	0.83%	1.84%	0.45x	-1.01%
Псориаз	0.69%	1.82%	0.38x	-1.13%
Мочекаменная болезнь	2.63%	4%	0.66x	-1.37%
Аневризма сосудов головного мозга	4.39%	6%	0.73x	-1.61%
Варикозное расширение вен	31.91%	34.1%	0.94x	-2.19%
Желчнокаменная болезнь	10.72%	14.6%	0.73x	-3.88%
Контрактура Дюпюитрена	2.09%	6.9%	0.3x	-4.81%
Ожирение	29.87%	41.1%	0.73x	-11.23%
Розацеа	2.13%	14%	0.15x	-11.87%
Атопический дерматит	1.38%	16.3%	0.085x	-14.92%
Мигрень	2.82%	18.3%	0.15x	-15.48%

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

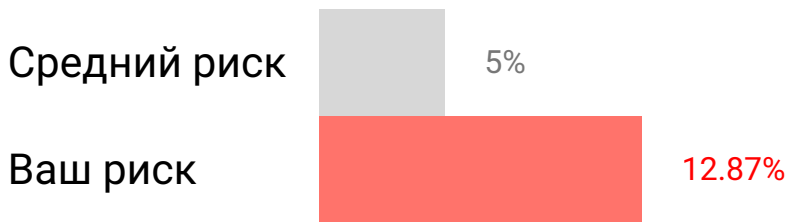
Ген	Вариант	Генотип	Вклад
CNNM2	rs11191548	T/T	5.2%
-	rs67330701	C/C	3.84%
SLC39A8	rs13107325	C/C	3.3%
CABCOC01	rs4590817	G/G	3.15%
MTHFR	rs17367504	A/A	3.09%
ATP2B1	rs17249754	G/G	2.83%
-	rs76326501	A/A	2.72%
MMP24-AS1-EDEM2,PROC R	rs867186	A/A	2.46%
ADCY3	rs55701159	T/T	2.45%

Варианты, снижающие риск

Ген	Вариант	Генотип	Вклад
NOS3	rs3918226	C/C	-4.67%
ZNF831	rs6015450	A/A	-3.01%
LOC283335,T NS2	rs73099903	C/C	-2.18%
-	rs17477177	T/T	-1.71%
-	rs1800629	G/G	-1.48%
RAPSN	rs7103648	A/A	-1.33%
-	rs1887320	G/G	-1.32%
-	rs16998073	A/T	-1.26%
ARHGAP42	rs633185	G/C	-1.05%

PLCB1,LOC105372521	rs6108168	C/C	2.33%	SCAI	rs72765298	T/T	-1%
-	rs3132510	T/T	2.1%	ADRB1	rs1801253	G/C	-0.98%
-	rs35444	A/A	1.98%	CASZ1	rs880315	T/C	-0.91%
SUGCT	rs76206723	G/G	1.93%	-	rs2760061	T/T	-0.89%
FES	rs2071382	T/T	1.81%	INPP5A	rs1133400	A/A	-0.85%
PDE3A	rs7488780	G/G	1.65%	-	rs9859176	C/C	-0.84%
SH2B3	rs3184504	T/T	1.57%	-	rs6788984	G/G	-0.84%
-	rs12917707	G/T	1.56%	INSR	rs11671314	G/G	-0.79%
LOC107986598	rs9472135	T/T	1.4%	MYO9B	rs3745348	C/C	-0.79%
SLC8A1	rs4952611	C/C	1.37%	CRK	rs12941318	T/T	-0.66%
CERS5	rs7302981	A/A	1.11%	SVEP1	rs7847526	T/T	-0.62%
ACOX1	rs2467099	C/C	1.1%	PRKAG2	rs10254101	C/T	-0.62%
-	rs9827472	C/C	1.07%	CSK	rs1378942	A/A	-0.61%
CDK6,LOC112268009	rs2282978	T/T	1.06%	IRAK1BP1,PHIP	rs10943605	G/G	-0.59%
HIPK2	rs1011018	G/A	1.05%	LOC105375508	rs13234407	A/A	-0.59%
APOE	rs7412	C/T	1.04%	-	rs2618647	A/A	-0.57%
FBN1	rs1036477	A/G	1%	FBN2	rs6595838	G/A	-0.56%
CACNB2	rs12258967	C/G	0.99%	PKHD1	rs13205180	C/T	-0.54%
-	rs60691990	T/C	0.88%	-	rs10826995	T/T	-0.49%
CEP68	rs74181299	T/T	0.85%	-	rs115245297	T/T	-0.46%
BAG6	rs805303	G/G	0.84%	MAP4	rs319690	C/C	-0.45%
MMP14	rs17880989	G/G	0.74%	CASC15	rs6911827	C/C	-0.45%
-	rs1173771	G/G	0.68%	CLN8	rs4875958	G/A	-0.43%
IRF1-AS1	rs12521868	G/T	0.63%	TOP3A	rs4925159	G/G	-0.43%
SWAP70	rs2649044	T/T	0.62%	TERT	rs10069690	C/T	-0.39%
-	rs871606	T/C	0.6%	ZFAT,ZFAT-AS1	rs894344	A/G	-0.39%
-	rs62524579	G/A	0.58%	LOC105375672	rs2978098	C/C	-0.39%
EBF1	rs62385385	A/A	0.58%	-	rs449789	G/G	-0.38%
FOXC1	rs2745599	A/G	0.57%	CDKAL1	rs9368222	C/A	-0.37%
LOC101060064	rs7132012	A/A	0.5%	LOC105370988	rs12906962	T/C	-0.34%
FOSL2	rs7562	T/C	0.48%	ZNF101	rs2304130	A/A	-0.33%
-	rs2898290	T/C	0.48%	-	rs2494184	T/C	-0.32%
FN1	rs1250259	T/A	0.47%	CDKN2B-AS1	rs1333045	T/T	-0.3%
-	rs10922502	G/G	0.45%	ITIH1	rs2302417	T/A	-0.27%
CFDP1	rs11643209	G/G	0.43%	SEN2	rs12374077	G/C	-0.22%
PLCE1	rs932764	G/G	0.41%	ACTBP13	rs36022378	T/T	-0.071%
LOC105378741	rs112557609	A/A	0.4%	LOC102724965,PRKCE	rs687914	G/T	-0.065%
MEIS1	rs2300481	T/T	0.38%	MUC1	rs4072037	C/T	-0.014%
NME7	rs2179490	G/A	0.35%				
ANK3	rs10821808	G/A	0.35%				
NFATC2	rs6021247	A/A	0.35%				
PPL	rs12921187	G/G	0.32%				
RNFT1-DT	rs12453125	A/G	0.32%				
ZNF423	rs10468291	C/A	0.29%				
-	rs1557765	T/C	0.26%				
-	rs7178615	G/G	0.25%				
DNM3	rs12405515	G/T	0.24%				
-	rs6993325	T/T	0.23%				
ANO1	rs875106	G/A	0.17%				
BCL2	rs12454712	T/C	0.14%				
-	rs900145	T/T	0.14%				

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. Людям 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

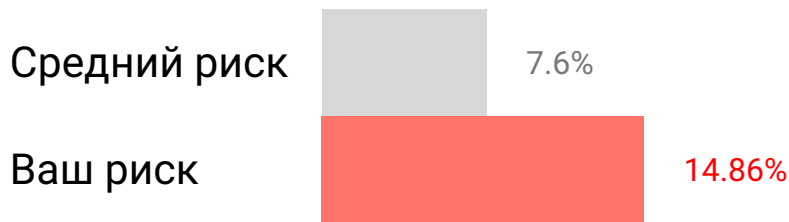
Варианты, повышающие риск

Ген	Вариант	Генотип	Вклад
CPVL	rs117744081	A/G	4.67%
-	rs148136154	C/C	4.14%
LPP	rs13076312	T/T	2.14%
IL2RA	rs706779	T/T	1.99%
-	rs4807000	A/A	1.54%
RALY	rs6059655	G/G	1.49%
UBASH3A	rs12482904	T/A	1.35%
DEF8	rs4268748	T/T	1.16%
-	rs2247314	T/T	1.1%
-	rs5952553	T/T	0.97%
TNFRSF11A	rs8083511	A/C	0.96%
GZMB	rs8192917	T/C	0.76%
IRF3,BCL2L12	rs2304206	G/G	0.7%
CASP7	rs12771452	G/G	0.69%
PTPRC	rs16843742	T/T	0.65%
IKZF4,LOC105369781	rs2017445	G/A	0.58%
IRF4	rs12203592	C/C	0.5%
-	rs231725	G/A	0.38%
C1QTNF6	rs229527	C/A	0.15%

Варианты, снижающие риск

Ген	Вариант	Генотип	Вклад
-	rs9271597	T/T	-4.35%
-	rs60131261	TTTA/TTTA	-2.24%
FOXP1	rs34346645	A/A	-2.06%
LOC107984363,TYR	rs1126809	G/A	-1.63%
RERE,RERE-AS1	rs301807	G/G	-1.44%
SLC1A2	rs1043101	A/A	-1.4%
TEF	rs9611565	T/C	-1.07%
-	rs11021232	T/T	-1.06%
BACH2	rs72928038	G/G	-0.71%
-	rs2111485	G/A	-0.63%
AP4B1-AS1,P TPN22	rs2476601	G/G	-0.58%
HERC2	rs1635168	C/C	-0.45%
PPP4R3B	rs10200159	T/T	-0.43%
TG	rs2687812	T/A	-0.01%

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

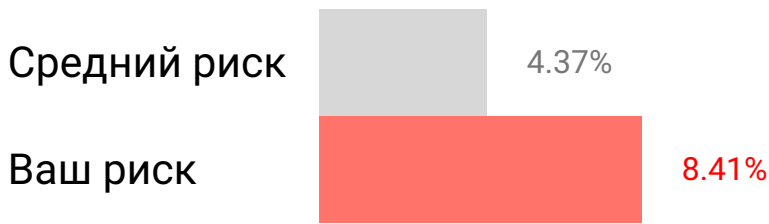
Варианты, повышающие риск

Ген	Вариант	Генотип	Вклад
CHRNA3	rs12914385	T/T	3.87%
FAM13A,LOC105377327	rs4416442	C/C	2.91%
TGFB2	rs4846480	A/A	1.29%
-	rs626750	G/G	1.17%

Варианты, снижающие риск

Ген	Вариант	Генотип	Вклад
RIN3	rs754388	G/C	-1.92%
-	rs13141641	C/T	-0.06%

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

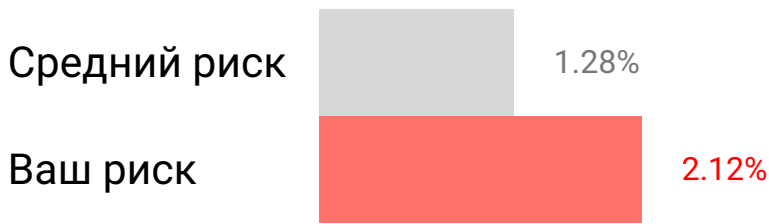
Ген	Вариант	Генотип	Вклад
TCF7L2	rs7903146	T/T	2.4%
IGF2BP2	rs7651090	G/G	0.94%
-	rs7923866	C/C	0.41%
WFS1	rs1801214	T/T	0.41%
-	rs2191348	T/T	0.34%
CDKAL1	rs7756992	A/G	0.33%

Варианты, снижающие риск

Ген	Вариант	Генотип	Вклад
THADA	rs17334919	C/T	-0.66%
JAZF1	rs849135	A/A	-0.59%
COBLL1	rs13389219	T/T	-0.51%
LOC105375508	rs13234269	A/A	-0.35%
MTNR1B	rs10830963	C/C	-0.3%
LOC105375716,SLC30A8	rs3802177	G/A	-0.28%

NOTCH2	rs2493394	A/G	0.33%	-	rs4502156	C/C	-0.27%
CDKN2B-AS1,CDKN2B	rs1063192	A/A	0.32%	GLIS3	rs10974438	A/A	-0.24%
PROX1-AS1,P ROX1	rs340874	C/C	0.31%	-	rs2867125	C/T	-0.23%
-	rs10811661	T/T	0.3%	NFKBIL1	rs2857605	T/C	-0.23%
DGKB	rs17168486	C/T	0.28%	SPHKAP	rs7561798	A/A	-0.23%
ADCY5	rs11708067	A/A	0.26%	ZZEF1	rs8068804	G/G	-0.23%
ZNF664-RFLN A	rs825476	T/T	0.25%	PINX1	rs10100265	C/C	-0.22%
LOC1079861 66	rs6808574	C/C	0.25%	-	rs459193	G/A	-0.21%
-	rs11257655	C/T	0.25%	LOC1053702 75	rs1359790	G/A	-0.2%
-	rs12681990	T/C	0.24%	CTTNBP2	rs13239186	C/C	-0.19%
-	rs72892910	G/T	0.24%	CMIP	rs2925979	C/C	-0.19%
CHUK	rs11591741	G/G	0.24%	LOC1079865 98	rs9369425	A/A	-0.19%
NDUFAF6	rs7845219	T/T	0.24%	-	rs12970134	G/G	-0.17%
LOC1079840 63,LINC02576	rs1009358	T/T	0.23%	-	rs2972144	G/A	-0.16%
-	rs7177055	A/A	0.21%	MACF1	rs2296173	A/A	-0.16%
PTH1R	rs11926707	C/C	0.2%	LOC1053697 05	rs11048456	T/T	-0.14%
RBMS1	rs7572970	G/G	0.19%	-	rs576674	A/A	-0.13%
POC5	rs2307111	T/T	0.19%	NRXN3	rs7144011	G/G	-0.13%
ARAP1	rs1552224	A/A	0.18%	SOCS2	rs11107116	G/G	-0.12%
UBE2E2	rs1496653	A/A	0.18%	RPSAP52	rs2261181	C/C	-0.11%
-	rs6059662	G/G	0.17%	GCKR	rs780094	C/T	-0.096%
LOC1053697 09	rs10842994	C/C	0.17%	HLA-DQB1,HL A-DQB1-AS1	rs1063355	G/T	-0.09%
PPARG	rs1899951	C/C	0.15%	PAM	rs7729395	C/C	-0.086%
PITPNM2	rs940904	A/A	0.15%	SUGP1	rs10401969	T/T	-0.085%
-	rs17411031	C/C	0.13%	LOC1019275 02	rs2796441	G/A	-0.076%
-	rs77258096	C/C	0.13%	LYPLAL1-AS1, LOC1079852 72	rs2820426	G/A	-0.07%
FAM234A	rs9940149	G/G	0.12%	ADAMTS9-AS 2	rs6795735	C/T	-0.062%
ZBED3-AS1	rs6878122	A/G	0.12%	SSR1	rs1050226	A/G	-0.056%
FTO	rs7185735	A/G	0.11%	HLA-DOB	rs2071479	C/C	-0.05%
KCNJ11	rs5215	T/C	0.1%	ST6GAL1	rs3887925	T/C	-0.032%
HORMAD2	rs16988333	A/A	0.076%	PLEKHA1	rs2421016	C/T	-0.017%
KCNQ1	rs2237892	C/C	0.067%	-	rs622217	T/C	-0.012%
-	rs7138300	T/C	0.027%				
HNF1B	rs11651755	T/C	0.01%				

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

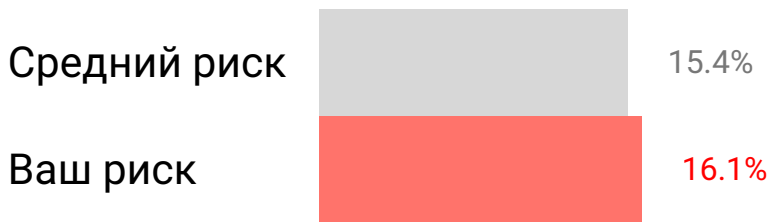
Варианты, повышающие риск

Ген	Вариант	Генотип	Вклад
FAM167A-AS1,FAM167A	rs12549796	G/G	0.62%
-	rs13246321	C/T	0.54%

Варианты, снижающие риск

Ген	Вариант	Генотип	Вклад
STAT4	rs7582694	G/G	-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

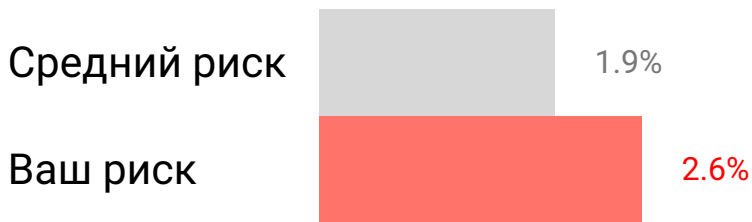
Варианты, повышающие риск

Ген	Вариант	Генотип	Вклад
LOC105378305	rs11003047	G/G	2.03%
-	rs430727	T/T	0.43%
RPS6KA5	rs1286083	T/T	0.23%
-	rs2741856	G/G	0.2%
LOC105375411, SEM1	rs6465508	A/G	0.16%
FAM210A	rs4635400	G/A	0.14%

Варианты, снижающие риск

Ген	Вариант	Генотип	Вклад
-	rs2908007	G/G	-0.94%
RSP03, LOC112267972	rs10457487	A/A	-0.67%
FUBP3	rs7851693	C/C	-0.37%
-	rs6959212	C/C	-0.27%
-	rs1548607	A/A	-0.25%

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

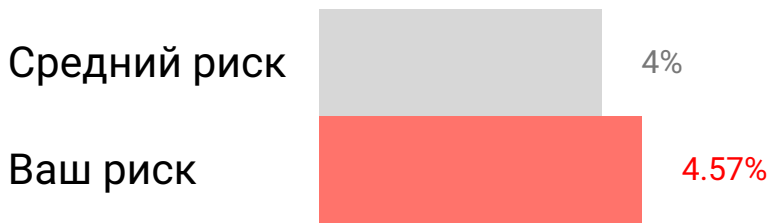
Варианты, повышающие риск

Ген	Вариант	Генотип	Вклад
MTAP	rs201131773	-/-	0.38%
-	rs62389423	G/A	0.35%
LOC1079843 63, TYR	rs1393350	G/A	0.15%
SLC45A2	rs35407	G/G	0.072%

Варианты, снижающие риск

Ген	Вариант	Генотип	Вклад
MC1R	rs1805007	C/C	-0.14%
RALY	rs6059655	G/G	-0.11%

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 гиполипидемические препараты.

Генетические факторы риска ишемической болезни сердца

Варианты, повышающие риск

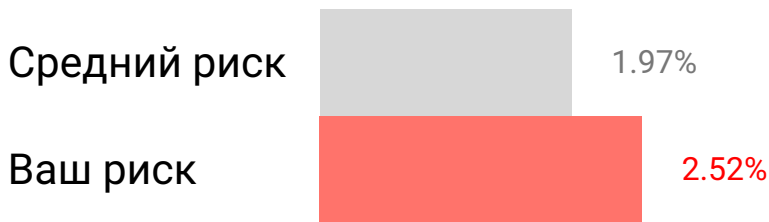
Ген	Вариант	Генотип	Вклад
TRIM5	rs11601507	A/A	0.63%
SCARB1	rs11057830	A/A	0.57%
SH2B3	rs3184504	T/T	0.31%
SRFBP1	rs113075218	A/A	0.3%
-	rs11637783	T/T	0.25%
FLT1	rs9513112	A/A	0.22%
IL6R	rs4845625	T/T	0.21%
MIA3	rs17465637	C/C	0.19%
CFDP1	rs12930452	G/G	0.18%
TARID	rs2327429	T/T	0.18%
ILRUN	rs2814993	G/A	0.18%
NCOA6	rs6088590	C/C	0.17%
SWAP70	rs10840293	A/A	0.17%
PALLD	rs7696431	T/T	0.14%
ZEB2	rs6740731	G/A	0.13%

Варианты, снижающие риск

Ген	Вариант	Генотип	Вклад
APOE	rs7412	C/T	-0.56%
-	rs2954029	T/T	-0.3%
LINC02398	rs10841443	C/C	-0.28%
TSPAN14	rs17680741	C/C	-0.28%
-	rs602633	G/T	-0.25%
LPA	rs55730499	C/C	-0.22%
TNS1	rs61741262	C/T	-0.2%
CCM2	rs2107732	G/A	-0.19%
-	rs3895874	G/G	-0.19%
ARHGAP26	rs246600	C/C	-0.18%
GUCY1A1	rs7692387	G/A	-0.18%
-	rs974819	C/C	-0.17%
JCAD	rs9337951	G/G	-0.16%
TEX41,LOC10505498	rs2252641	T/T	-0.16%
ZFPM2,LOC105375696	rs10093110	A/A	-0.15%

ARID4A	rs2145598	G/G	0.13%	HNF1A	rs2244608	A/A	-0.14%
LOC107987026	rs896655	A/A	0.13%	ABCG8	rs6544713	C/C	-0.14%
-	rs60154123	C/T	0.13%	COL4A2	rs9515203	C/T	-0.14%
LDLR	rs6511720	G/G	0.12%	-	rs7678555	A/A	-0.13%
-	rs1250229	C/T	0.12%	-	rs10512861	G/T	-0.13%
LPL	rs15285	C/C	0.12%	-	rs28451064	G/G	-0.13%
CDH13	rs7500448	A/A	0.12%	LOC105377505	rs13118820	C/C	-0.13%
N4BP2L2	rs9591012	G/G	0.12%	DHX38	rs1050362	C/C	-0.12%
SMAD3	rs17228058	A/A	0.12%	NBEAL1	rs115654617	C/C	-0.12%
-	rs11806316	G/G	0.11%	-	rs7766436	C/C	-0.12%
-	rs11099493	A/A	0.11%	-	rs6842241	C/C	-0.11%
-	rs4593108	C/C	0.1%	-	rs73015714	C/C	-0.1%
-	rs10857147	T/A	0.098%	MRAS	rs185244	C/C	-0.1%
-	rs9367716	G/G	0.098%	-	rs7633770	G/G	-0.1%
-	rs668948	A/A	0.093%	ATP2B1	rs2681492	T/T	-0.099%
STAG1	rs667920	T/T	0.089%	LOC105376208	rs944172	T/T	-0.098%
-	rs76954792	C/T	0.088%	-	rs975722	A/A	-0.094%
TDRKH	rs11810571	G/G	0.086%	LOC105372112	rs9964304	A/A	-0.09%
LIPA	rs2246942	G/A	0.084%	SMG6	rs170041	C/T	-0.087%
ARHGEF26	rs12493885	C/C	0.08%	-	rs16986953	G/G	-0.085%
-	rs1508798	T/T	0.078%	ZPR1	rs964184	C/C	-0.083%
-	rs12980942	G/G	0.078%	DHX58	rs2074158	T/T	-0.082%
PLPP3	rs17114046	A/A	0.078%	-	rs17581137	C/A	-0.078%
-	rs4918072	G/A	0.077%	NOS3	rs3918226	C/C	-0.076%
COL4A1	rs11617955	T/T	0.076%	UNC5C	rs3775058	T/T	-0.076%
PHACTR1	rs9349379	G/A	0.074%	-	rs186696265	C/C	-0.075%
DAGLB	rs7797644	C/C	0.073%	ZC3HC1	rs11556924	C/T	-0.074%
-	rs659418	T/T	0.066%	UMPS	rs4678145	G/G	-0.073%
BORCS7-ASM T,AS3MT	rs3740390	C/C	0.064%	MAP3K7CL	rs2832227	A/A	-0.064%
MAD1L1	rs10267593	G/G	0.059%	FLJ12825	rs11170820	C/C	-0.059%
-	rs9501744	C/C	0.057%	-	rs260020	C/C	-0.057%
-	rs6997340	C/T	0.056%	-	rs7617773	C/T	-0.056%
LOC102724596	rs16948048	G/A	0.054%	C5orf67	rs3936511	A/A	-0.054%
C1S	rs11838267	T/T	0.054%	LPL	rs6997330	G/G	-0.049%
QRICH1	rs73082363	T/T	0.054%	BMP1	rs6984210	C/C	-0.045%
HSD17B12	rs7116641	G/T	0.047%	HGFAC	rs16844401	G/G	-0.039%
IGF2R	rs688359	G/A	0.046%	-	rs6905288	G/A	-0.028%
-	rs7306455	G/G	0.045%	CFB	rs2072633	G/A	-0.021%
SHROOM3	rs12500824	G/A	0.041%	-	rs10131894	G/C	-0.016%
TMEM106B	rs11509880	G/A	0.04%	LINC02542	rs4613862	C/A	-0.01%
PLEKHG1	rs17080091	C/C	0.036%	PRKCE	rs582384	C/A	-0.01%
PCSK9	rs11591147	G/G	0.033%	TGFB1	rs4803455	C/A	-0.01%
PLCG2	rs7199941	G/A	0.032%	ATP1B1	rs1892094	C/T	-0.01%
FNDC3B	rs12897	G/A	0.028%				
COL4A2	rs3809346	G/A	0.028%				
ANGPTL4	rs116843064	G/G	0.025%				
AGT	rs699	G/A	0.022%				
-	rs112635299	G/G	0.02%				
-	rs1561198	C/T	0.017%				
HTRA1	rs4752700	G/A	0.013%				
CDKN2B-AS1	rs2891168	G/A	0.01%				
CENPW	rs1591805	G/A	0.01%				
-	rs1321309	G/A	0.01%				

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

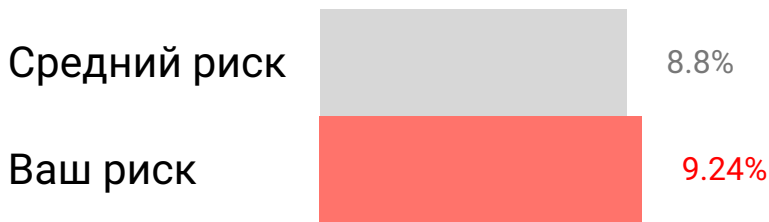
Варианты, повышающие риск

Ген	Вариант	Генотип	Вклад
CDKN2B-AS1	rs10120688	A/A	0.58%
CDKN2B-AS1	rs4977756	A/A	0.51%

Варианты, снижающие риск

Ген	Вариант	Генотип	Вклад
-	rs4656461	A/A	-0.27%
TMC01	rs7518099	T/T	-0.26%

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.

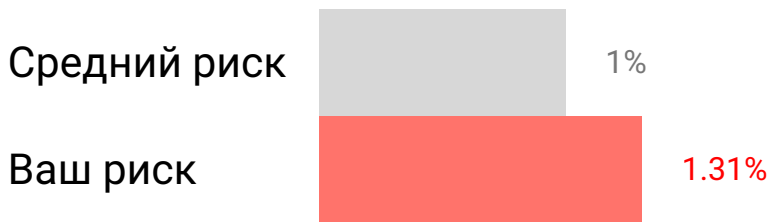
На сегодняшний день основным способом терапии остеоартроза является лечебная физкультура, нацеленная на постоянное поддержание необходимого объема движения и создания циклов сжатия-растяжения суставного хряща. Этот же метод является и профилактикой данного заболевания. Помимо упражнений используются обезболивающие препараты, а в некоторых случаях – трансплантацию хрящевых клеток.

Генетические факторы риска остеоартроза

Варианты, повышающие риск

Ген	Вариант	Генотип	Вклад
COL11A1	rs1241164	C/C	0.44%

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)

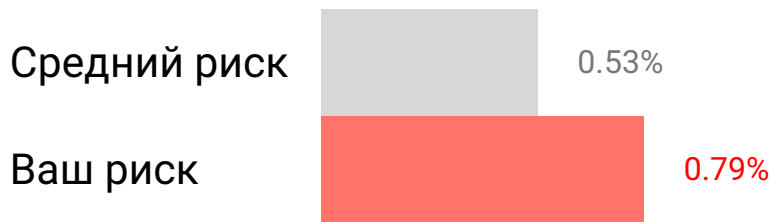
Варианты, повышающие риск

Ген	Вариант	Генотип	Вклад
-	rs38055	A/A	0.32%
-	rs1159268	G/A	0.043%

Варианты, снижающие риск

Ген	Вариант	Генотип	Вклад
-	rs478304	G/T	-0.048%

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

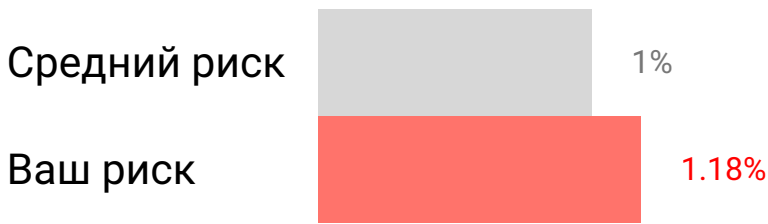
Варианты, повышающие риск

Ген	Вариант	Генотип	Вклад
ATXN2	rs653178	C/C	0.14%
-	rs1894407	C/C	0.09%
HLA-X	rs3094228	C/T	0.079%
CD44	rs353648	T/T	0.031%
-	rs11675434	C/T	0.024%
-	rs4889009	C/G	0.01%

Варианты, снижающие риск

Ген	Вариант	Генотип	Вклад
RERE,RERE-AS1	rs301799	T/T	-0.052%
-	rs11602677	G/G	-0.033%
BACH2	rs10944479	G/G	-0.025%

Эндометриоз



Эндометриоз — это гормонально зависимое заболевание, при котором клетки внутренней слизистой оболочки полости матки бесконтрольно делятся и разрастаются за пределы эндометрия в тазовую часть брюшины, яичники и другие органы.

Заболевание встречается чаще всего у женщин репродуктивного возраста, особенно в возрасте 25–30 лет. Распространенность составляет 1%.

Наиболее частыми симптомами являются боли внизу живота, а также увеличение продолжительности менструальных кровотечений и объема кровопотери. Возможно появление дискомфорта и болевых ощущений во время полового акта, при опорожнении кишечника или мочевого пузыря. Эндометриоз часто становится причиной женского бесплодия.

Для лечения применяют хирургическое вмешательство и медикаментозную терапию.

Гены, участвующие в формировании женской репродуктивной системы, влияют на риск развития эндометриоза.

Наиболее изученным является ген WNT4. Показано, что он влияет на процесс развития женских репродуктивных органов, почек и некоторых гормон-продуцирующих желез. Белок, который кодирует ген WNT4, регулирует образование Мюллерова протока — структуры эмбриона, которая в дальнейшем развивается в фаллопиевы трубы, верхний свод влагалища, шейку матки и саму матку. С момента рождения этот белок также принимает участие в развитии яичников.

Функция генов GREB1, ID4, VEZT и CDKN2B-AS, которые также показали связь с риском развития эндометриоза, до конца не изучена.

Генетические факторы риска эндометриоза

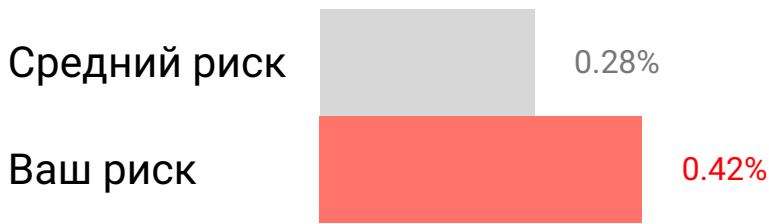
Варианты, повышающие риск

Ген	Вариант	Генотип	Вклад
-	rs1537377	C/C	0.14%
-	rs12700667	A/A	0.06%

Варианты, снижающие риск

Ген	Вариант	Генотип	Вклад
LOC100506885	rs7739264	C/T	-0.014%
GREB1	rs13394619	A/G	-0.012%

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 неутолимым 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

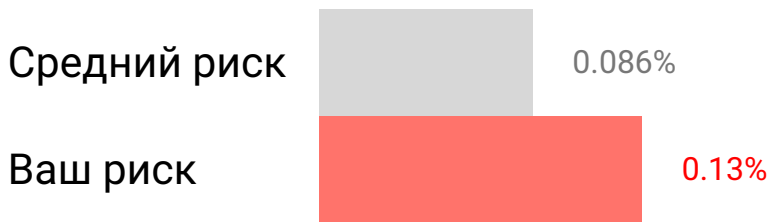
Варианты, повышающие риск

Ген	Вариант	Генотип	Вклад
SH2B3	rs3184504	T/T	0.14%
-	rs924043	C/C	0.078%
LMO7	rs539514	T/T	0.058%
IKZF4,LOC105369781	rs1701704	G/T	0.056%
CTSH	rs3825932	C/C	0.045%
UBASH3A	rs9976767	G/G	0.041%
-	rs17574546	A/C	0.022%
LOC101929727,RNLS	rs10509540	T/T	0.021%
LINC02357	rs10517086	A/G	0.02%
SIRPG	rs2281808	C/C	0.018%
-	rs4788084	C/C	0.017%
-	rs7221109	C/C	0.016%
LOC105371664	rs2816316	A/A	0.015%
KIAA1109	rs4505848	A/G	0.015%
PRKD2	rs425105	T/T	0.015%
-	rs9585056	C/T	0.012%
IFIH1	rs1990760	C/T	0.012%
-	rs10499194	C/C	0.012%
-	rs3024505	G/G	0.011%
SKAP2	rs7804356	T/T	0.01%
GSDMB	rs2290400	C/T	0.01%
LOC105378083,TAGAP	rs1738074	C/T	0.01%

Варианты, снижающие риск

Ген	Вариант	Генотип	Вклад
EFR3B	rs478222	T/T	-0.089%
-	rs12251307	C/T	-0.05%
GLIS3	rs10758593	G/G	-0.048%
BACH2	rs3757247	C/C	-0.04%
CD226	rs763361	C/C	-0.036%
IGF2,INS-IGF2,IGF2-AS	rs3741208	G/G	-0.035%
CLEC16A	rs2903692	A/G	-0.028%
-	rs1465788	C/T	-0.022%
-	rs3087243	A/G	-0.019%
-	rs7202877	T/T	-0.018%
AP4B1-AS1,P TPN22	rs2476601	G/G	-0.018%
-	rs4900384	A/A	-0.017%
PTPN2	rs478582	C/T	-0.015%
HORMAD2,LO C105372988	rs5753037	C/C	-0.011%
-	rs11711054	A/A	-0.011%
PRKCQ	rs11258747	G/G	-0.011%
STAT4	rs7574865	G/G	-0.01%
C1QTNF6	rs229541	A/G	-0.01%
CENPW	rs9388489	A/G	-0.01%
LINC01104	rs9653442	C/T	-0.01%
HLA-DRA	rs9268645	C/G	-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

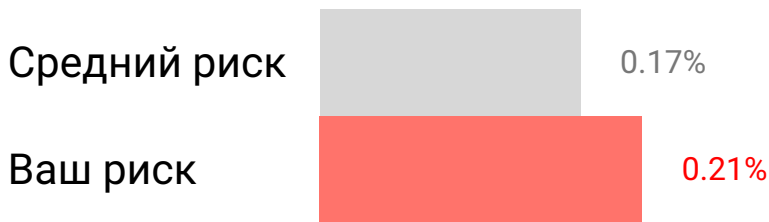
Варианты, повышающие риск

Ген	Вариант	Генотип	Вклад
FNDC3B	rs4894535	C/T	0.019%
COL5A1	rs7044529	C/T	0.017%
-	rs9938149	A/A	0.011%
-	rs1536482	A/G	0.01%

Варианты, снижающие риск

Ген	Вариант	Генотип	Вклад
-	rs2721051	C/C	-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

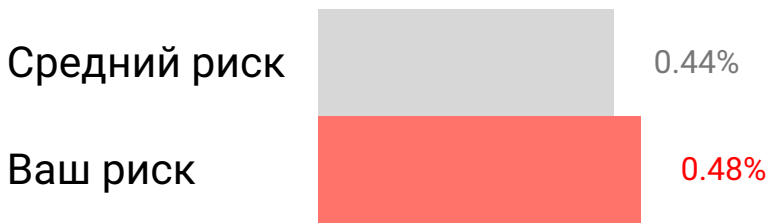
Варианты, повышающие риск

Ген	Вариант	Генотип	Вклад
CCND2	rs3217810	C/T	0.023%
TBX3	rs59336	A/A	0.017%
LAMC1	rs10911251	A/A	0.014%

Варианты, снижающие риск

Ген	Вариант	Генотип	Вклад
-	rs11903757	T/T	-0.01%

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 противосудорожные препараты.

Генетические факторы риска эпилепсии

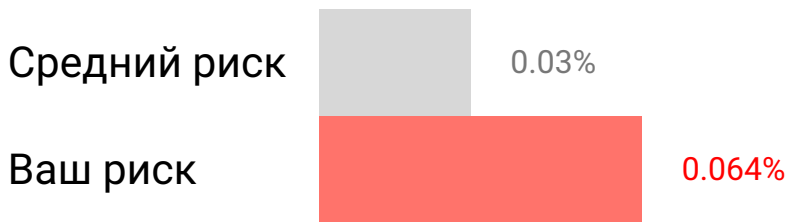
Варианты, повышающие риск

Ген	Вариант	Генотип	Вклад
MAST4	rs39861	A/G	0.048%
-	rs10496964	C/C	0.042%
CHRM3	rs12059546	A/G	0.042%
LOC1053776 32,LOC10192 7235	rs13026414	C/C	0.04%
COPZ2	rs72823592	G/G	0.022%

Варианты, снижающие риск

Ген	Вариант	Генотип	Вклад
PLA2G4A	rs12720541	G/G	-0.052%
SCN1A,SCN1 A-AS1	rs11890028	G/T	-0.045%
-	rs12904369	A/A	-0.045%
BSN	rs62261251	C/C	-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.

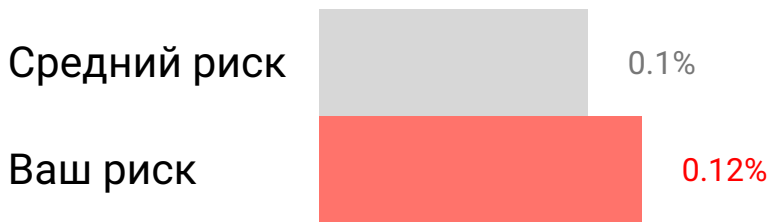
Объем терапии зависит от причин возникновения и степени тяжести нарушения. Во многих случаях применяют имплантацию электрокардиостимулятора.

Генетические факторы риска синдрома слабости синусового узла

Варианты, повышающие риск

Ген	Вариант	Генотип	Вклад
HOMEZ	rs1055061	T/T	0.034%

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

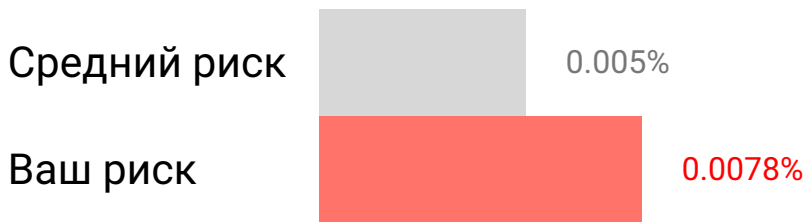
Варианты, повышающие риск

Ген	Вариант	Генотип	Вклад
F11-AS1	rs4444878	A/A	0.027%
SLC44A2	rs9797861	T/T	0.01%
MMP24-AS1- EDEM2,PROC R	rs34234989	-/A	0.01%

Варианты, снижающие риск

Ген	Вариант	Генотип	Вклад
-	rs7654093	A/A	-0.011%
F5	rs6025	C/C	-0.011%
F2	rs1799963	G/G	-0.01%

Менингиома



Менингиома — это самая распространенная внутричерепная 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.

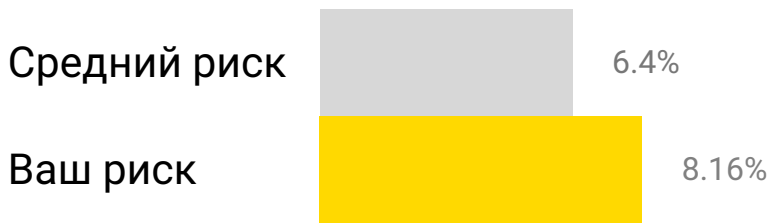
Для лечения в основном используют хирургическое вмешательство, но в ряде случаев назначается наблюдение в течение определенного периода. Иногда применяется лучевая терапия.

Генетические факторы риска менингиомы

Варианты, повышающие риск

Ген	Вариант	Генотип	Вклад
MLLT10	rs11012732	A/A	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

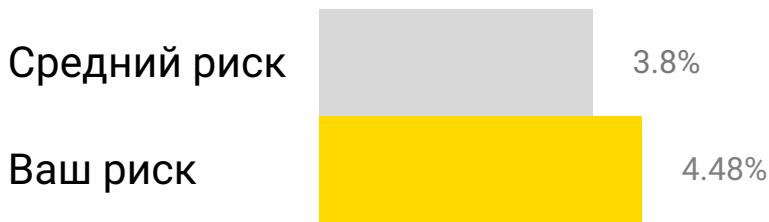
Ген	Вариант	Генотип	Вклад
-	rs12413578	C/C	2.01%
TNFAIP3	rs5029937	G/G	1.29%
TSBP1-AS1,T SBP1	rs3129943	A/A	0.96%
KYAT1	rs12551834	G/G	0.83%
BACH2	rs2134814	C/C	0.81%
-	rs7775228	T/T	0.68%
IL1RL1	rs10197862	A/G	0.6%
STAT5B	rs7207591	A/A	0.56%
NFATC2	rs3787184	A/A	0.54%
-	rs72721166	G/G	0.53%
-	rs11236814	A/A	0.53%

Варианты, снижающие риск

Ген	Вариант	Генотип	Вклад
-	rs1444789	T/T	-1.06%
-	rs112401631	T/T	-0.97%
LOC1122682 40	rs12123821	C/C	-0.97%
SMAD3	rs56375023	G/G	-0.81%
-	rs144829310	G/G	-0.78%
IL2RA	rs61839660	C/C	-0.74%
-	rs73205303	G/G	-0.57%
JAK2,INSL6	rs16922576	T/T	-0.41%
ADAD1	rs4145717	G/T	-0.37%
-	rs1342326	A/C	-0.37%
PBX2	rs204993	A/A	-0.36%

LINC00299	rs10174949	G/G	0.47%	RUNX3,LOC107984932	rs760805	A/A	-0.35%
HLA-DPA1,HLA-DPB1	rs3097670	G/G	0.44%	ATG5	rs9372120	T/T	-0.34%
-	rs61192126	T/T	0.42%	-	rs9268516	C/T	-0.34%
-	rs2030030	T/T	0.39%	LOC107984238	rs36080042	G/G	-0.33%
D2HGDH	rs34290285	G/A	0.35%	IKZF4,LOC105369781	rs1701704	T/G	-0.32%
IL7R	rs7717955	C/C	0.34%	AQP2,LOC101927318	rs11169225	T/T	-0.31%
CD247	rs2988277	C/T	0.3%	IL6R	rs2228145	A/A	-0.3%
-	rs1837253	C/C	0.27%	IL13	rs20541	G/G	-0.27%
CLEC16A,LOC105371081	rs62026376	C/T	0.25%	-	rs56129466	G/G	-0.25%
-	rs59593577	C/C	0.24%	IRF1-AS1	rs3749833	T/C	-0.24%
-	rs11255753	T/T	0.24%	-	rs1438673	T/T	-0.23%
-	rs12365699	G/A	0.2%	TLR1	rs5743618	A/A	-0.23%
-	rs13403656	A/T	0.19%	-	rs343478	A/A	-0.22%
SIK1	rs76081789	T/T	0.18%	-	rs479844	A/G	-0.21%
-	rs7130753	C/T	0.18%	-	rs7927894	C/T	-0.21%
-	rs9323612	A/G	0.17%	GLB1	rs6776757	A/A	-0.21%
HCG4B	rs9259819	G/T	0.16%	STAT6	rs167769	C/T	-0.2%
HDAC7	rs55726902	G/A	0.15%	ARID1B	rs9383820	C/T	-0.19%
IKZF3	rs9303277	C/T	0.14%	ZNF217	rs2766678	A/A	-0.19%
-	rs6461503	T/C	0.13%	ZNF652	rs9889262	T/A	-0.18%
-	rs12946510	C/T	0.13%	PSORS1C1,CDSN	rs3095318	T/T	-0.18%
DIAPH1	rs740474	C/T	0.13%	ATXN2	rs7137828	C/C	-0.17%
LPP	rs17607589	C/T	0.12%	-	rs7512552	T/C	-0.16%
ZNF365	rs2893907	C/C	0.12%	TNFAIP8,LOC102723444	rs250308	C/C	-0.16%
ITGB8	rs10486391	A/A	0.11%	PLCL1	rs1064213	A/A	-0.15%
MANBA	rs227275	C/C	0.099%	ARHGAP15	rs74847330	A/A	-0.14%
IL1B	rs1143633	C/T	0.097%	-	rs7214661	A/G	-0.13%
PVT1	rs6990534	A/G	0.081%	-	rs12440045	A/C	-0.1%
-	rs4801001	T/T	0.08%	ITPR3	rs10947428	T/C	-0.1%
HCG23,TSBP1-AS1	rs3117098	G/A	0.08%	TNFRSF11A	rs4574025	C/T	-0.079%
RERE	rs301806	T/T	0.072%	-	rs13384448	C/C	-0.071%
IL18R1	rs3771166	G/A	0.062%	IQGAP1	rs3540	G/A	-0.056%
JAZF1	rs6977955	C/C	0.046%	-	rs2507978	G/A	-0.015%

Преэклампсия



Преэклампсия — опасное осложнение при беременности, связанное с повышением артериального давления, задержкой жидкости в организме и нарушением работы почек.

Среди беременных женщин распространенность составляет 3,8%. Основной причиной возникновения осложнения считается недостаточность кровоснабжения плаценты, вызванная спазмами артерий матки.

Преэклампсия в среднем возникает после двадцатой недели беременности и сопровождается такими симптомами, как головная боль, резкое увеличение массы тела, нарушение зрения («мушки» перед глазами), отеки и боль в животе. Тактика ведения беременных с преэклампсией заключается в срочном снижении давления и родоразрешении путем кесарева сечения примерно через 6–8 часов после стабилизации состояния.

Генетический вклад преэклампсии во многом обусловлен полиморфизмом гена FLT1, который кодирует белок sFlt1 или рецептор эндотелиального сосудистого фактора роста-1 (VEGF-R1). Важнейшей функцией этого белка является участие в процессах ангиогенеза в плаценте.

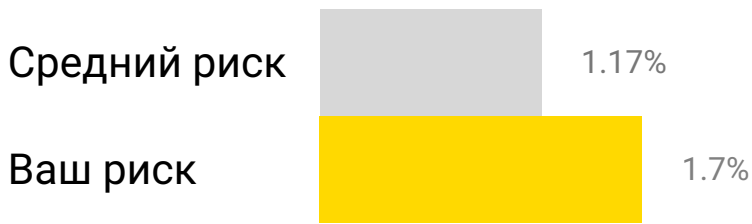
У женщин с преэклампсией в плаценте наблюдается гиперэкспрессия FLT1. Считается, что циркулирующий sFlt1 связывает сосудистый эндотелиальный фактор роста (VEGF) и плацентарный фактор роста (PLGF), препятствуя тем самым процессам вазорелаксации и развитию гипертонии.

Генетические факторы риска преэклампсии

Варианты, повышающие риск

Ген	Вариант	Генотип	Вклад
-	rs4769613	C/C	0.68%

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

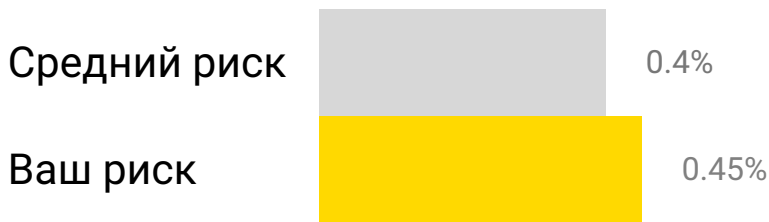
Варианты, повышающие риск

Ген	Вариант	Генотип	Вклад
-	rs9479482	T/T	0.5%
TSBP1-AS1,T SBP1	rs6910071	A/G	0.36%
BTNL2	rs3763312	A/G	0.35%
-	rs11155700	A/G	0.19%
IL2RA	rs3118470	C/T	0.17%
STX17	rs10760706	C/T	0.12%
IKZF4,LOC10 5369781	rs1701704	G/T	0.11%
-	rs7682241	G/T	0.1%
-	rs16898264	A/G	0.098%
-	rs1024161	C/T	0.058%

Варианты, снижающие риск

Ген	Вариант	Генотип	Вклад
ERBB3	rs705708	G/G	-0.39%
-	rs9275572	A/G	-0.37%
TSBP1-AS1	rs3130320	C/T	-0.31%
-	rs4147359	G/G	-0.31%
LOC1027238 78	rs694739	A/G	-0.13%
-	rs6932542	A/G	-0.028%

Эссенциальный тремор



Эссенциальный тремор — это часто встречающееся прогрессирующее неврологическое заболевание, выраженное непроизвольным 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	G/T	0.054%

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, психоэмоциональные 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%
JAZF1	rs1635852	C/C	0.01%

Варианты, снижающие риск

Ген	Вариант	Генотип	Вклад
PXK	rs2176082	A/G	-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/C	-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
HLA-DRA	rs3129882	G/G	0.013%
NOTCH4	rs443198	A/A	0.01%
SOX5	rs11047102	C/T	0.01%
-	rs9296015	G/G	0.01%
-	rs3129763	A/G	0.01%
ZC3H10	rs11171747	G/T	0.01%
GRB10	rs12540874	A/G	0.01%

Варианты, снижающие риск

Ген	Вариант	Генотип	Вклад
-	rs9275390	T/T	-0.015%
HLA-DPA1	rs987870	A/A	-0.011%
-	rs6457617	C/T	-0.01%
-	rs11642873	A/C	-0.01%
-	rs6901221	A/A	-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

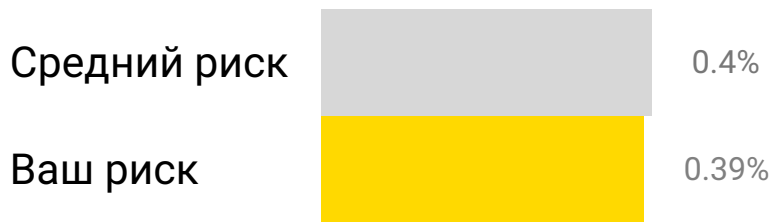
Варианты, повышающие риск

Ген	Вариант	Генотип	Вклад
-	rs10781500	C/C	0.01%
-	rs11823005	C/C	0.01%

Варианты, снижающие риск

Ген	Вариант	Генотип	Вклад
DIRC3	rs6759952	C/C	-0.011%
LOC100287290	rs7617304	G/G	-0.01%

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

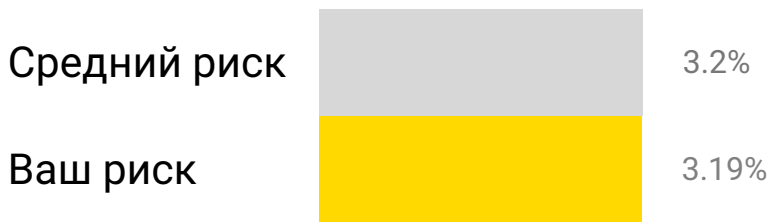
Варианты, повышающие риск

Ген	Вариант	Генотип	Вклад
PLEKHA7	rs11024102	C/C	0.12%

Варианты, снижающие риск

Ген	Вариант	Генотип	Вклад
COL11A1	rs3753841	A/A	-0.075%
-	rs1015213	C/C	-0.053%

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

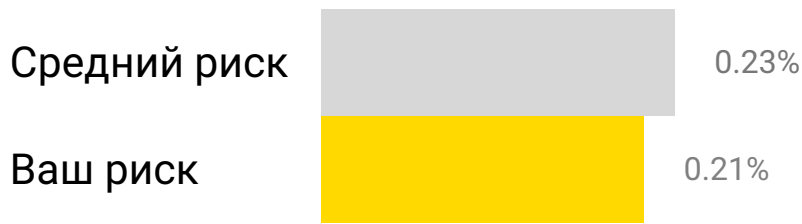
Варианты, повышающие риск

Ген	Вариант	Генотип	Вклад
TCF7L2	rs7903146	T/T	0.25%
CHRNA4	rs10851907	A/A	0.21%
PTPN11	rs11066301	G/G	0.21%
LPL	rs322	A/A	0.1%

Варианты, снижающие риск

Ген	Вариант	Генотип	Вклад
-	rs138294113	T/T	-0.47%
CELSR2	rs7528419	G/A	-0.12%
LPA	rs118039278	G/G	-0.11%
MMP3	rs566125	C/C	-0.062%
F5	rs6025	C/C	-0.032%

Язвенный колит



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
PUS10	rs7608910	G/G	0.044%
-	rs6017342	C/C	0.039%
-	rs4380874	T/T	0.038%
-	rs10761659	G/G	0.028%
TOM1	rs138788	A/A	0.017%
INAVA	rs7554511	C/C	0.017%
AMZ1,GNA12	rs798502	A/A	0.014%
MST1	rs3197999	A/G	0.011%
-	rs2413583	C/C	0.01%
NR5A2	rs2816958	G/G	0.01%
ZFP90	rs1728785	C/C	0.01%
PARK7	rs3766606	G/G	0.01%
RGS14	rs4976646	T/C	0.01%
C5orf66	rs254560	A/G	0.01%
-	rs4728142	A/G	0.01%
-	rs12946510	T/C	0.01%

Варианты, снижающие риск

Ген	Вариант	Генотип	Вклад
IL23R	rs11581607	A/G	-0.097%
-	rs56167332	C/C	-0.028%
-	rs2836878	A/G	-0.027%
RORC	rs4845604	A/G	-0.026%
CARD9	rs10781499	G/G	-0.025%
LOC1053718	rs17780256	A/C	-0.019%
87,SLC39A11	-	-	-
-	rs3024505	G/G	-0.017%
SMAD3	rs17293632	C/C	-0.011%
-	rs6426833	A/G	-0.01%
TRAF3IP2-AS	rs3851228	A/A	-0.01%
1,LOC107986	-	-	-
522	-	-	-
STAT3	rs12942547	A/G	-0.01%
CAMK2A	rs17656349	T/C	-0.01%
LOC1009965	rs10797432	T/C	-0.01%
83	-	-	-
IL17REL	rs5771069	A/G	-0.01%
-	rs4409764	T/G	-0.01%
FCGR2A	rs1801274	A/G	-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 преобразовываются 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	-0.022%

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

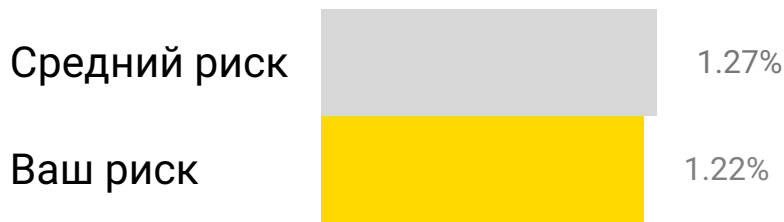
Варианты, повышающие риск

Ген	Вариант	Генотип	Вклад
TNPO3	rs12531711	A/G	0.014%
-	rs7665090	G/G	0.01%
-	rs12134279	C/T	0.01%
CLEC16A	rs12924729	G/G	0.01%
RAD51B	rs911263	T/T	0.01%
-	rs860413	A/A	0.01%
FBXL20	rs7208487	T/T	0.01%
EXOC3L4	rs8017161	A/G	0.01%
TNFRSF1A	rs1800693	C/T	0.01%

Варианты, снижающие риск

Ген	Вариант	Генотип	Вклад
-	rs7774434	T/T	-0.021%
-	rs6421571	C/T	-0.01%
TIMMDC1	rs2293370	A/G	-0.01%
SPIB	rs3745516	G/G	-0.01%
-	rs11117432	A/G	-0.01%
PLCL2	rs1372072	G/G	-0.01%
NAB1	rs10931468	C/C	-0.01%
-	rs968451	G/G	-0.01%
IL12A-AS1,LI	rs485499	C/T	-0.01%
NC01100			
ELMO1	rs6974491	G/G	-0.01%
MMEL1	rs10752747	G/G	-0.01%
RPS6KA4	rs538147	A/G	-0.01%

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/T	0.17%
-	rs76904798	C/T	0.12%
SIPA1L2	rs10797576	C/T	0.11%
MCCC1	rs12637471	G/G	0.076%
LOC105377329	rs356182	G/A	0.068%
LOC107984782	rs2414739	A/A	0.067%
RIT2	rs12456492	G/A	0.045%
-	rs9275326	C/C	0.041%

Варианты, снижающие риск

Ген	Вариант	Генотип	Вклад
MAPT	rs17649553	C/T	-0.19%
TMEM229B,GPHN	rs1555399	A/A	-0.15%
BCKDK	rs14235	G/G	-0.095%
-	rs329648	C/C	-0.09%
GCH1	rs11158026	C/T	-0.044%
FAM47E-STB D1,FAM47E,L OC10537728 6	rs6812193	C/T	-0.035%
-	rs35749011	G/G	-0.034%
-	rs6430538	C/T	-0.028%
GPNMB	rs199347	G/A	-0.026%
-	rs823118	C/T	-0.021%
BST1	rs11724635	C/A	-0.02%
CCDC62	rs11060180	G/A	-0.017%

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

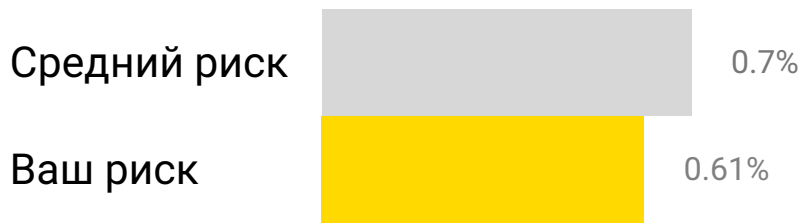
Варианты, повышающие риск

Ген	Вариант	Генотип	Вклад
ATG16L1	rs6752107	A/A	0.035%
-	rs11742570	C/C	0.03%
-	rs10761659	G/G	0.026%
PUS10	rs7608910	G/G	0.023%
CREM	rs34779708	G/G	0.023%
KSR1	rs10775412	A/A	0.022%
THADA	rs10495903	T/C	0.017%
RFT1	rs2581828	C/C	0.016%
SBNO2	rs2024092	A/G	0.015%
MAP3K8	rs1042058	C/C	0.012%
DENND1B	rs2488397	C/G	0.012%
LACC1	rs3764147	A/G	0.011%
-	rs1456896	T/T	0.011%
BACH2	rs1847472	C/C	0.01%
-	rs2413583	C/C	0.01%
INAVA	rs7554511	C/C	0.01%
MST1	rs3197999	A/G	0.01%
PLAU,C10orf5	rs2227564	C/C	0.01%
5			
CDC37	rs11879191	G/G	0.01%
CDH13	rs10492862	A/C	0.01%
IRF1-AS1	rs2188962	T/C	0.01%
SLAMF8	rs34687326	G/G	0.01%
ERAP1,ERAP2	rs1363907	A/G	0.01%
GCKR	rs1260326	T/C	0.01%
RSPO3	rs9491697	A/G	0.01%
-	rs12946510	T/C	0.01%

Варианты, снижающие риск

Ген	Вариант	Генотип	Вклад
IL23R	rs11581607	A/G	-0.11%
CARD9	rs10781499	G/G	-0.026%
IFNGR2	rs2284553	A/A	-0.025%
-	rs1819333	G/G	-0.024%
-	rs56167332	C/C	-0.02%
-	rs6740847	G/G	-0.015%
FUT2,LOC105447645	rs516246	C/C	-0.014%
NOD2	rs2066844	C/C	-0.014%
LPP	rs56116661	T/C	-0.013%
SMAD3	rs17293632	C/C	-0.012%
LTBR	rs7954567	G/G	-0.011%
CDKAL1	rs9358372	A/A	-0.011%
IL27	rs28449958	G/G	-0.01%
UBE2L3	rs2266959	G/G	-0.01%
-	rs3091316	A/G	-0.01%
ZMIZ1	rs1250550	A/C	-0.01%
-	rs3024505	G/G	-0.01%
IRGM,ZNF300	rs11741861	A/A	-0.01%
SP140	rs6716753	T/T	-0.01%
GPR65	rs8005161	C/C	-0.01%
IL1RL1	rs13001325	T/C	-0.01%
NDFIP1	rs6863411	A/T	-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%
-	rs4409764	T/G	-0.01%

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

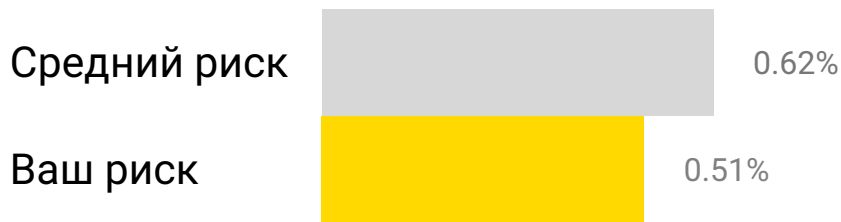
Варианты, повышающие риск

Ген	Вариант	Генотип	Вклад
-	rs9316871	A/A	0.049%
-	rs602633	T/G	0.043%
-	rs1795061	C/T	0.024%

Варианты, снижающие риск

Ген	Вариант	Генотип	Вклад
IL6R	rs4129267	C/C	-0.06%
ERG	rs2836411	C/C	-0.053%
DAB2IP	rs10985349	C/C	-0.05%
LDLR	rs6511720	G/G	-0.026%
CDKN2B-AS1	rs10757274	A/G	-0.014%

Внутрипеченочный холестаз беременных



Внутрипеченочный холестаз беременных — это заболевание, при котором у беременных женщин в крови накапливаются соли желчных кислот.

Распространенность составляет 0,62%.

Заболевание может развиваться на любом сроке беременности, но чаще всего возникает в 3 триместре и проходит через 1–3 недели после родов. На развитие болезни влияет наследственная предрасположенность и гормональные факторы.

В основе лежит повреждение внутрипеченочных желчных протоков, в результате которого нарушается механизм транспорта желчи, и она попадает в кровь. Клинически это проявляется сначала кожным зудом, а затем отмечаются слабость, сонливость, раздражительность, нарушение сна, тупые боли в правом подреберье, изжога, тошнота, иногда рвота, чувство тяжести после еды и снижение веса.

Для лечения применяют медикаментозную терапию и назначают специальную диету.

До 15% случаев внутрипеченочного холестаза беременных обусловлено мутацией в гене ABCB4.

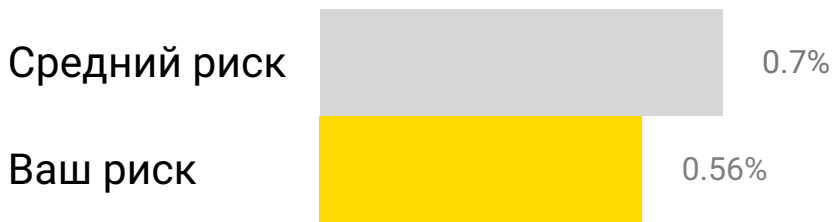
Белок, который кодируется геном ABCB4, участвует в процессе перехода фосфолипидов через мембрану гепатоцита и далее в желчный пузырь. Нарушение этого процесса приводит к снижению количества фосфолипидов в желчных протоках из-за нарушения их захвата гепатоцитами, что, в свою очередь, сопровождается накоплением несвязанных желчных кислот, которые вызывают холестаз, оказывающий токсическое действие на организм матери.

Генетические факторы риска внутрипеченочного холестаза беременных

Варианты, снижающие риск

Ген	Вариант	Генотип	Вклад
ABCB4	rs2109505	T/T	-0.11%

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
-	rs1431594	T/T	0.11%
COL27A1	rs1490743	G/T	0.078%
AOX1	rs2293525	C/C	0.06%
OSBPL10	rs4611855	C/C	0.058%
-	rs2178146	T/T	0.057%
-	rs2895917	C/C	0.057%
BARX1	rs11789015	A/A	0.053%
-	rs6099816	C/C	0.045%
CAMTA1	rs17030152	T/T	0.042%
FHIT	rs11130736	G/G	0.041%
-	rs3897234	T/C	0.04%
-	rs6122972	A/A	0.029%
-	rs4800353	A/A	0.027%
-	rs7237326	G/G	0.025%
SAMD4A	rs10144632	A/A	0.02%
EPHB1	rs7646638	T/T	0.019%
-	rs2669333	C/T	0.019%
-	rs2380964	A/G	0.018%
MFHAS1	rs4523255	C/T	0.016%
-	rs4973786	G/A	0.013%
-	rs13080736	A/A	0.012%
-	rs10948748	A/A	0.012%
DMTN	rs74568060	G/G	0.012%
ZFH3	rs9926271	T/T	0.01%
LOC401478	rs1398034	T/T	0.01%
HECW1	rs17172185	T/T	0.01%
-	rs576425	C/T	0.01%
-	rs889838	G/A	0.01%
-	rs11041413	G/G	0.01%

Варианты, снижающие риск

Ген	Вариант	Генотип	Вклад
CRTC1	rs10419226	G/G	-0.11%
-	rs4980598	T/T	-0.09%
OTX2-AS1	rs12880053	A/A	-0.086%
-	rs11771429	C/T	-0.083%
-	rs10955616	A/A	-0.081%
-	rs2687201	C/C	-0.068%
TARID	rs9285474	A/C	-0.064%
-	rs2927438	G/A	-0.055%
NRG1,LOC105379361	rs3847131	G/G	-0.046%
-	rs1497205	T/C	-0.043%
-	rs11010572	G/G	-0.039%
-	rs3005897	C/T	-0.036%
-	rs17462769	G/A	-0.031%
-	rs2342002	C/C	-0.029%
-	rs732392	T/G	-0.028%
MIR99AHG	rs2039241	G/A	-0.026%
CNMD	rs7330220	C/C	-0.024%
LOC107986152	rs7632500	A/A	-0.019%
LOC105370504,LINC02331	rs12894060	G/G	-0.016%
-	rs6449586	T/C	-0.015%
ALDH1A2	rs3784262	T/C	-0.014%
PLEKHA2	rs7835508	T/C	-0.013%
DSG3	rs16961975	G/G	-0.01%
-	rs1408906	G/G	-0.01%
-	rs6711386	G/G	-0.01%
LOC105375049	rs6930375	G/A	-0.01%
SPARCL1	rs4610302	G/A	-0.01%

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.

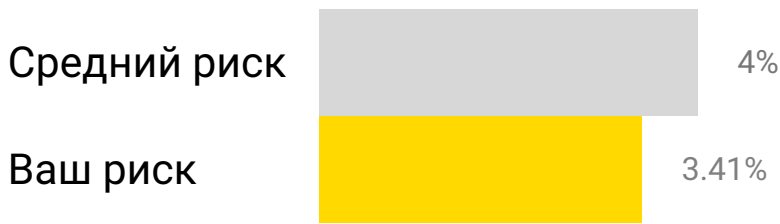
На любой стадии заболевание можно лечить медикаментозным путем. Регулярный прием лекарств влечет незначительные улучшения уже в самом начале курса, однако хирургическое вмешательство, в большинстве случаев, неизбежно. В качестве альтернативы или дополнения к оперативному лечению применяют слуховые аппараты.

Генетические факторы риска отосклероза

Варианты, снижающие риск

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

Гестационный диабет



Гестационный сахарный диабет — это состояние, при котором у беременной женщины повышается уровень сахара в крови. Распространенность может варьировать от 1 до 14% среди населения.

Причиной становится сниженная чувствительность клеток организма к собственному инсулину, которая связана с высоким содержанием в крови гормонов беременности. Данное заболевание может свидетельствовать о возможной предрасположенности женщины к сахарному диабету 2-го типа или даже оказаться состоянием предиабета, которое иногда впервые обнаруживается именно во время беременности. В других случаях болезнь может самостоятельно прекратиться через несколько недель после родов.

Типичные клинические признаки — увеличение объема мочи, снижение массы тела, повышение уровня глюкозы в анализах. В редких случаях возможно возникновение диабетической комы.

Лечение включает в себя несколько составляющих: регулярная проверка уровня сахара в крови и моче, соблюдение специального режима питания, контроль массы тела и инсулинотерапия.

Генетические факторы риска гестационного диабета

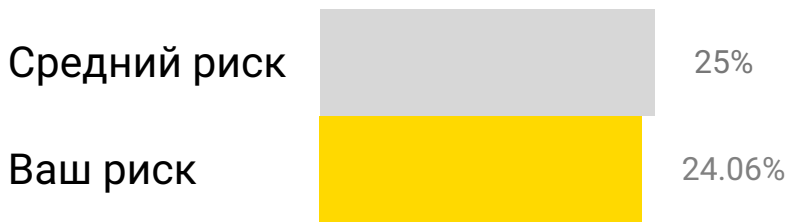
Варианты, повышающие риск

Ген	Вариант	Генотип	Вклад
IGF2BP2	rs1470579	C/C	1.02%
CACHD1	rs7513574	G/G	0.47%
TINAG	rs9395950	A/A	0.22%
CDKAL1	rs7754840	C/G	0.14%
-	rs187230	A/C	0.074%

Варианты, снижающие риск

Ген	Вариант	Генотип	Вклад
-	rs10830962	C/C	-1.56%
-	rs10757261	A/A	-0.7%
IDE	rs10882066	A/A	-0.24%

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

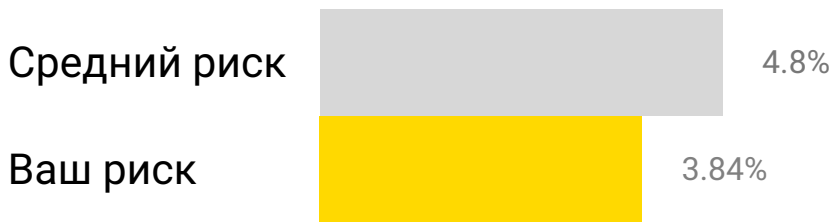
Варианты, повышающие риск

Ген	Вариант	Генотип	Вклад
-	rs7335046	C/G	3.2%
KRT5	rs11170164	C/T	2.68%
LOC105374875	rs12210050	C/T	2.66%
LINC-PINT	rs157935	T/T	2.18%
CASC15	rs2294214	C/C	1.69%
-	rs10810657	A/A	1.57%
FOXP1	rs2116709	A/A	1.54%
TNS3	rs7776701	C/C	1.09%
HLA-B	rs1050529	C/C	0.96%
LOC107984363, TYR	rs1126809	G/A	0.9%
-	rs9275642	C/C	0.88%
-	rs61824911	A/G	0.83%
-	rs11993814	C/C	0.79%
-	rs141115006	C/C	0.78%
SLC45A2	rs35407	G/G	0.61%
LOC107986952	rs10093547	T/T	0.42%

Варианты, снижающие риск

Ген	Вариант	Генотип	Вклад
-	rs57244888	T/C	-3.94%
IRF4	rs12203592	C/C	-2.66%
-	rs73635312	G/A	-2.36%
-	rs2776353	T/T	-2.36%
CDKN2B-AS1	rs7874604	C/C	-1.91%
-	rs10425559	A/A	-1.62%
LPP	rs62291440	G/G	-1.53%
FLACC1	rs2080303	C/C	-1.48%
TGM3	rs214785	T/T	-1.2%
-	rs73183643	G/A	-1.03%
MC1R	rs1805007	C/C	-0.94%
-	rs4710154	A/A	-0.92%
-	rs7907606	T/T	-0.61%
RALY	rs6059655	G/G	-0.58%
TP53	rs78378222	T/T	-0.33%
CLPTM1L	rs421284	T/C	-0.26%

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

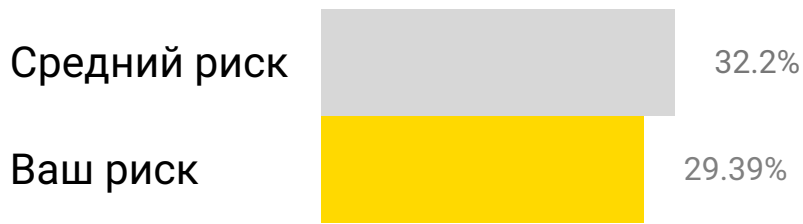
Варианты, повышающие риск

Ген	Вариант	Генотип	Вклад
TG	rs121912648	C/C	3.32%
-	rs116909374	C/C	1.93%
SH2B3	rs3184504	T/T	1.14%
ZNF804B	rs10248351	T/T	0.92%
LOC107986195	rs76342258	G/G	0.92%
-	rs12271161	G/G	0.65%
PTCSC2	rs7850258	G/G	0.56%
RAD51B	rs3784099	G/G	0.42%
-	rs3087243	G/A	0.37%
LINC02621	rs10821973	G/G	0.34%
BACH2	rs661713	A/A	0.27%
NFIB	rs10961534	A/A	0.22%
PDE8B	rs1479567	A/A	0.22%
PDE10A	rs1079418	A/G	0.21%
LOC105376819,LOC105376817	rs12138950	A/A	0.21%
MTF1	rs3748682	T/C	0.19%
TG	rs1810396	A/G	0.19%
SPATA13	rs9511143	C/T	0.17%
-	rs35703946	G/A	0.15%
-	rs10917477	G/G	0.087%
EDARADD	rs12117927	A/A	0.086%
-	rs10748781	C/A	0.084%
LOC107986598,LOC105375069	rs10223666	C/C	0.079%
TERT	rs7705526	C/A	0.064%
INSR	rs7508679	C/C	0.035%

Варианты, снижающие риск

Ген	Вариант	Генотип	Вклад
FLT3	rs76428106	T/T	-1.87%
PTCSC2	rs10759927	G/G	-1.22%
VAV3	rs4915077	T/T	-1.21%
KEAP1	rs35074907	G/G	-1.17%
PTCSC2	rs925489	C/T	-1.15%
-	rs6679677	C/C	-1.07%
ELMO1	rs60600003	T/T	-0.97%
-	rs4409785	T/T	-0.82%
ARID5B	rs71508903	C/C	-0.74%
AP4B1-AS1,P TPN22	rs2476601	G/G	-0.42%
-	rs9273370	G/A	-0.35%
-	rs2517532	A/G	-0.34%
VAV3	rs17020055	A/A	-0.32%
STAT4	rs7582694	G/G	-0.28%
-	rs3129720	T/C	-0.23%
-	rs11675342	C/T	-0.22%
ATXN2	rs10774625	A/A	-0.21%
-	rs484959	T/T	-0.21%
-	rs2111485	A/G	-0.19%
-	rs221774	A/G	-0.17%
SASH1	rs9497965	C/T	-0.16%
-	rs6914622	G/G	-0.11%
ZBTB10	rs1051920	C/C	-0.11%
INSR	rs4804416	T/G	-0.077%
IRF4	rs1050976	C/T	-0.061%
PDE8B	rs4704397	A/A	-0.058%
-	rs10162002	G/A	-0.052%

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 залысину. 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 терапии, а также трансплантацию собственных волос.

Генетические факторы риска андрогенной алопеции

Варианты, повышающие риск

Ген	Вариант	Генотип	Вклад
EBF1	rs1422798	G/G	5.64%
FGF5	rs7680591	T/T	4.3%
-	rs2064251	G/G	3.44%
-	rs13405699	C/C	2.9%
PAX3	rs77177529	T/C	2.75%
LOC107986047	rs16863765	G/G	2.07%
-	rs6752754	G/A	1.98%
MKLN1	rs9719620	C/C	1.88%
RUNX1	rs68088846	G/G	1.46%
C1orf127	rs7542354	A/G	1.17%
WNT10A	rs7349332	C/C	1.11%
-	rs12214131	G/G	1.1%
LRMDA	rs11593840	G/A	0.99%
-	rs7642536	T/T	0.74%
ZNF462	rs12686549	A/A	0.7%
TEX41	rs10928235	A/A	0.58%
-	rs12902958	G/G	0.45%
IRF4	rs12203592	C/C	0.43%
LINC00670	rs72809171	G/G	0.41%
-	rs29073	C/A	0.21%
-	rs71421546	C/C	0.11%
BBX	rs9846246	A/G	0.1%

Варианты, снижающие риск

Ген	Вариант	Генотип	Вклад
-	rs11684254	G/G	-4.1%
FAM53B	rs3781452	C/C	-3.02%
LOC105375343	rs939963	C/G	-2.46%
-	rs11037975	C/C	-2.39%
-	rs12144907	C/G	-2.18%
TCF12	rs7164914	G/G	-2.12%
SLC14A2	rs8085664	C/C	-2.1%
GORAB-AS1,GORAB	rs11578119	T/C	-1.98%
BCL2	rs7226979	T/T	-1.92%
-	rs985546	T/T	-1.77%
KLF15	rs35892873	C/C	-1.67%
FAF1	rs10888690	T/T	-1.59%
MEMO1	rs13021718	G/G	-1.32%
-	rs61784834	T/C	-1.3%
-	rs1704529	C/C	-1.28%
-	rs7976269	G/G	-0.9%
TBX15	rs111668293	G/G	-0.86%
-	rs17833789	A/C	-0.86%
-	rs76972608	A/A	-0.76%
-	rs62146540	C/C	-0.61%
-	rs10843003	T/T	-0.54%
CENPW	rs9398803	G/A	-0.48%
ZHX3	rs17265513	T/T	-0.37%
LOC105369705,LOC105369704	rs7974900	C/T	-0.31%
-	rs2256843	T/A	-0.29%
-	rs76067940	C/C	-0.11%

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%
MMEL1	rs3748816	A/A	0.01%
MST1	rs3197999	A/G	0.01%
PRKD2	rs60652743	A/A	0.01%
-	rs13140464	G/G	0.01%

Варианты, снижающие риск

Ген	Вариант	Генотип	Вклад
HDAC7	rs11168249	C/C	-0.01%
CD226	rs1788097	C/C	-0.01%
-	rs2836883	A/G	-0.01%
-	rs4147359	G/G	-0.01%
ZDHHC20P2	rs4143332	G/G	-0.01%
SIK2,PPP2R1	rs7937682	C/G	-0.01%
B			
-	rs7426056	G/G	-0.01%
LOC1053778	rs56258221	T/T	-0.01%

91

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
PRKCB	rs7404928	T/T	0.016%
-	rs6496667	A/C	0.01%
PRKCH	rs1957895	G/T	0.01%
ANXA3	rs2867461	A/G	0.01%

Варианты, снижающие риск

Ген	Вариант	Генотип	Вклад
-	rs2280381	C/C	-0.058%
GCH1	rs3783637	C/C	-0.043%
CCR6,LOC107986672	rs1571878	T/T	-0.038%
ARID5B	rs10821944	T/T	-0.035%
-	rs657075	G/G	-0.026%
NFKBIE	rs2233434	A/A	-0.025%
PTPN2	rs2847297	A/A	-0.02%
-	rs11900673	C/C	-0.019%
PLD4	rs2841277	C/T	-0.018%
PDE2A,LOC105369379	rs3781913	G/T	-0.014%
-	rs12529514	T/T	-0.012%
-	rs4937362	C/T	-0.01%

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.

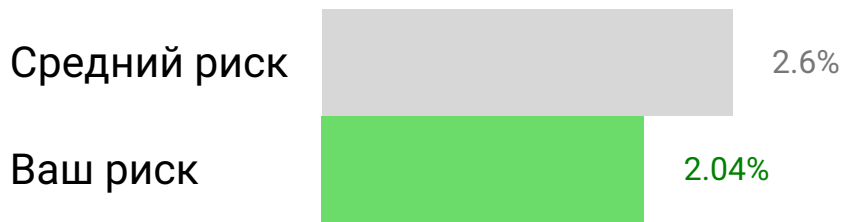
Для лечения назначают медикаментозную терапию и диету с низким содержанием пуринов и алкоголя.

Генетические факторы риска подагры

Варианты, снижающие риск

Ген	Вариант	Генотип	Вклад
SLC2A9	rs12498742	G/A	-0.23%
ABCG2	rs2231142	G/G	-0.13%

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

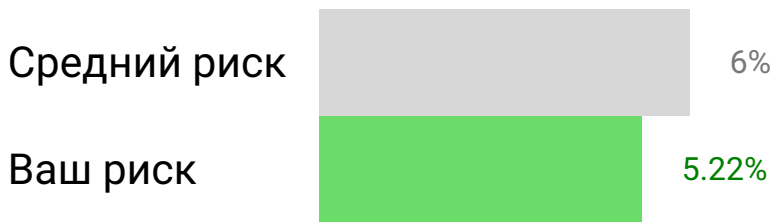
Варианты, повышающие риск

Ген	Вариант	Генотип	Вклад
ZFHX3	rs2359171	T/A	0.24%
LOC107984728	rs74022964	C/T	0.17%
-	rs3853445	T/T	0.17%
IL6R	rs6689306	A/A	0.15%
CEP68	rs2540949	A/A	0.12%
MYH6	rs422068	C/C	0.11%
REEP3	rs12245149	C/C	0.1%
MYO18B	rs133902	T/T	0.1%
-	rs11264280	C/T	0.091%
ASAH1	rs7508	A/A	0.086%
-	rs56181519	C/C	0.08%
KCND3	rs1545300	C/C	0.08%
CDK6	rs56201652	G/G	0.058%
-	rs1458038	C/T	0.033%
SPATS2L	rs3820888	T/C	0.031%
CASZ1	rs284277	A/C	0.02%
PPFIA4	rs10753933	G/T	0.012%
SLC35F1	rs3951016	T/A	0.01%
LOC105369844	rs12426679	T/C	0.01%
SLC9B1	rs10006327	T/C	0.01%

Варианты, снижающие риск

Ген	Вариант	Генотип	Вклад
-	rs67249485	A/A	-0.38%
TBX5	rs883079	C/C	-0.31%
-	rs13195459	A/A	-0.17%
AOPEP	rs10821415	C/C	-0.16%
NEURL1	rs11598047	A/A	-0.12%
ZPBP2	rs11658278	C/C	-0.11%
KCNN2	rs337705	T/T	-0.1%
WNT8A	rs2040862	C/C	-0.087%
SH3PXD2A	rs35176054	T/T	-0.087%
IGF1R	rs4965430	G/G	-0.086%
KCNH2	rs7789146	A/G	-0.086%
LINC01681	rs72700118	C/C	-0.079%
CAMK2D	rs6829664	A/A	-0.07%
-	rs12908004	A/A	-0.059%
KCNJ5	rs76097649	G/G	-0.05%
LRMDA	rs10458660	A/A	-0.047%
CAV1	rs11773845	C/A	-0.046%
THRБ	rs73041705	C/T	-0.046%
-	rs7612445	G/G	-0.042%
SCN10A	rs6790396	C/G	-0.027%
SLIT3	rs12188351	G/G	-0.023%
-	rs577676	T/C	-0.021%
AGBL4	rs11590635	G/G	-0.017%
GMCL1	rs6747542	C/T	-0.011%
SYNE2	rs2738413	G/A	-0.01%

Синдром поликистозных яичников



Синдром поликистозных яичников (СПКЯ) — одна из наиболее распространенных причин женского бесплодия. Заболевание часто манифестирует в подростковом возрасте и характеризуется нарушением овуляции и гиперандрогенизмом.

Распространенность составляет 6%.

Синдром является клинически и биохимически гетерогенным. СПКЯ увеличивает риск развития метаболического синдрома, сахарного диабета 2 типа, сердечно-сосудистых заболеваний и карциномы эндометрия. Заболевание следует подозревать у любой молодой женщины с жалобами на гирсутизм, резистентность к терапии акне, нарушение менструального цикла или ожирение. Женщины с СПКЯ также имеют больший риск возникновения осложнений беременности: кровотечений на ранних сроках беременности, гестационного диабета, преэклампсии, преждевременных родов и родов с помощью кесарева сечения.

Причины СПКЯ до конца не изучены. Важная роль в развитии синдрома отдается генетическим факторам.

Ряд генов, которые влияют на развитие женских репродуктивных органов, работу ренин-ангиотензиновой системы и принимают участие в регуляции метаболизма, в том числе глюкозы, ассоциирован с риском развития СПКЯ.

Ген GATA4 кодирует фактор транскрипции с доменом «цинковые пальцы», который регулирует процесс формирования гонад и транскрипцию генов стероидогенных белков.

Ген NEIL2 кодирует эндонуклеаза VIII-подобный 2 белок из класса ДНК гликозилаз, которые задействованы в репарации ДНК.

Ген C9orf3 кодирует белок цинк-зависимую металлопептидазу, который играет роль в образовании ангиотензина IV — биоактивного пептида

ренин-ангиотензиновой системы.

Ген KCNA4 кодирует белок потенциал-зависимых калиевых каналов, функциями которых является регуляция высвобождения нейротрансмитеров, сердечного ритма, секреция инсулина, сокращения гладкой мускулатуры и других органов и систем.

Ген FSHB кодирует бета-субъединицу фолликулостимулирующего гормона. В сочетании с лютеинизирующим гормоном он стимулирует развитие фолликулов.

Генетические факторы риска синдрома поликистозных яичников

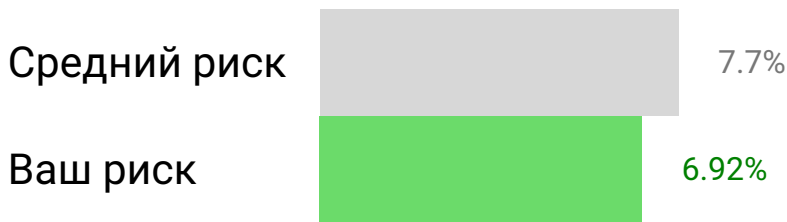
Варианты, повышающие риск

Ген	Вариант	Генотип	Вклад
LOC105376607	rs11031006	A/G	1.2%

Варианты, снижающие риск

Ген	Вариант	Генотип	Вклад
AOPEP	rs10993397	C/C	-1.98%

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
ABCA7	rs3752246	C/G	0.58%
-	rs9271058	T/A	0.29%
-	rs9473117	A/C	0.25%
SLC24A4	rs12881735	T/T	0.24%
LOC105373605	rs6733839	C/T	0.18%
SORL1	rs11218343	T/T	0.11%

Варианты, снижающие риск

Ген	Вариант	Генотип	Вклад
CLU	rs9331896	C/C	-1.08%
PTK2B	rs73223431	C/C	-0.49%
-	rs3851179	C/T	-0.27%
NYAP1	rs12539172	C/T	-0.23%
LOC105370500,FERMT2	rs17125924	A/A	-0.17%
LOC105375056,TREM2	rs75932628	C/C	-0.11%
-	rs138190086	G/G	-0.084%

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
C3	rs2230199	G/G	0.68%
LOC1053785 25,ARMS2	rs3750846	T/C	0.51%
-	rs116503776	G/G	0.17%
LOC1079865 98	rs943080	T/T	0.15%
TMEM97	rs11080055	C/C	0.11%
RAD51B	rs61985136	T/T	0.098%
SYN3	rs5754227	T/T	0.081%
-	rs1626340	G/G	0.064%
-	rs10781182	G/T	0.048%
-	rs201459901	-/-	0.043%
-	rs72802342	C/C	0.043%

Варианты, снижающие риск

Ген	Вариант	Генотип	Вклад
CFH	rs10922109	A/A	-1.65%
-	rs2043085	C/C	-0.22%
B3GLCT	rs9564692	T/T	-0.21%
CFI	rs10033900	C/C	-0.17%
ADAMTS9-AS 2	rs62247658	T/T	-0.15%
CNN2	rs67538026	T/T	-0.14%
SRPK2	rs1142	C/C	-0.093%
BLOC1S1-RD H5,RDH5	rs3138141	C/C	-0.081%
SLC16A8,LOC 105373027	rs8135665	C/C	-0.067%
ABCA1	rs2740488	A/C	-0.062%
COL4A3,MFF- DT	rs11884770	C/T	-0.061%
PILRA	rs7803454	C/C	-0.061%
ACAD10	rs61941274	G/G	-0.023%
C9	rs62358361	G/G	-0.018%
-	rs79037040	T/G	-0.01%

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

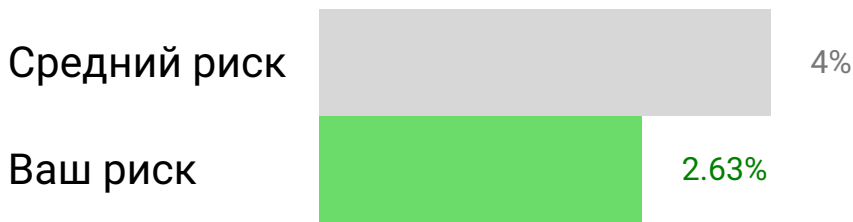
Варианты, повышающие риск

Ген	Вариант	Генотип	Вклад
-	rs11121129	A/A	0.2%
ETS1	rs3802826	A/A	0.14%
-	rs7536201	C/C	0.12%
-	rs4561177	A/A	0.11%
TNFAIP3	rs582757	C/T	0.11%
EXOC2	rs9504361	A/A	0.094%
CAVIN1	rs963986	C/G	0.09%
LOC1122679 68	rs2451258	C/T	0.083%
IL13	rs1295685	G/G	0.081%
ZMIZ1	rs1250546	A/A	0.073%
-	rs7552167	G/G	0.06%
STX1B	rs12445568	C/T	0.029%
STAT2	rs2066819	C/C	0.02%
-	rs10865331	A/G	0.01%
LOC1053762 14	rs10979182	A/G	0.01%

Варианты, снижающие риск

Ген	Вариант	Генотип	Вклад
LINC02571,L OC11226790 2	rs4406273	G/G	-0.53%
-	rs9988642	C/T	-0.38%
-	rs6677595	C/C	-0.31%
KCNH7	rs17716942	C/T	-0.25%
LINC01185	rs62149416	C/T	-0.13%
TRAF3IP2-AS 1,TRAF3IP2	rs33980500	C/C	-0.097%
TNIP1	rs2233278	G/G	-0.091%
-	rs4821124	T/T	-0.07%
LOC1053710 82	rs367569	C/T	-0.062%
RNF114	rs1056198	C/T	-0.054%
POLI	rs545979	C/C	-0.054%
RPS6KA4	rs645078	A/C	-0.05%
NOS2	rs28998802	G/G	-0.05%
ELMO1	rs2700987	A/C	-0.046%
-	rs8016947	G/T	-0.044%
DDX58	rs11795343	C/T	-0.038%
CARD14,SGS H	rs11652075	C/T	-0.038%
-	rs12188300	A/A	-0.027%
QTRT1	rs892085	A/G	-0.026%

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

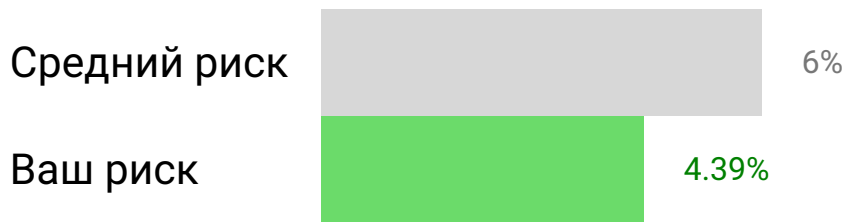
Варианты, повышающие риск

Ген	Вариант	Генотип	Вклад
RGS14	rs12654812	G/A	0.14%

Варианты, снижающие риск

Ген	Вариант	Генотип	Вклад
LOC105369301, CLDN14	rs199565725	-/-	-1.04%
CASR	rs7627468	G/G	-0.26%
ALPL	rs1256328	C/C	-0.2%

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

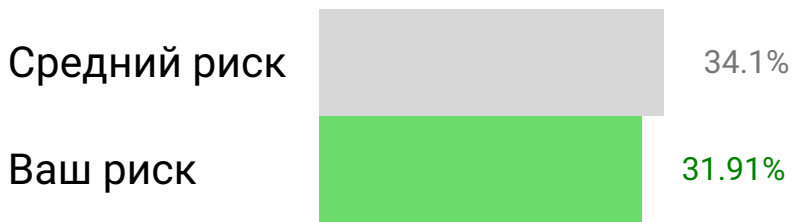
Варианты, повышающие риск

Ген	Вариант	Генотип	Вклад
CDKN2B-AS1	rs2891168	A/G	0.18%

Варианты, снижающие риск

Ген	Вариант	Генотип	Вклад
-	rs10757278	A/A	-1.26%
-	rs10958409	G/G	-0.31%
-	rs6841581	G/G	-0.22%

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
-	rs7773004	A/A	2.5%
HDAC7	rs73107980	C/T	1.29%
NFATC2	rs12625547	T/T	1.18%
LBH	rs2089657	C/C	0.96%

Варианты, снижающие риск

Ген	Вариант	Генотип	Вклад
CASZ1	rs11121615	T/T	-3.68%
EBF1	rs11135046	T/T	-2.39%
-	rs584768	G/G	-2.03%
RSPO3	rs9491696	C/G	-0.012%

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
HNF1A	rs1169288	A/A	0.56%
ABCB4	rs4148808	T/T	0.5%
-	rs708686	C/T	0.45%
TTC39B	rs686030	A/A	0.35%
FADS2	rs174567	A/G	0.15%

Варианты, снижающие риск

Ген	Вариант	Генотип	Вклад
FUT2,LOC105447645	rs601338	G/G	-1.27%
ABCG8	rs11887534	G/G	-0.98%
-	rs6471717	A/A	-0.73%
JMJD1C	rs1935	C/C	-0.72%
MARCHF8	rs2291428	G/G	-0.56%
UGT1A,UGT1A8,UGT1A10,UGT1A9,UGT1A7,UGT1A6	rs2070959	A/A	-0.48%
MLLT10	rs11012737	G/G	-0.41%
GCKR	rs1260326	C/T	-0.3%
HNF4A	rs1800961	C/C	-0.28%
SERPINA1	rs28929474	C/C	-0.056%
PNKD,TMBIM1	rs2292553	A/G	-0.05%
SLC10A2	rs56398830	G/G	-0.044%

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
DUXA	rs11672517	A/A	1.56%
-	rs12342106	G/A	0.33%
PJA2	rs246105	C/C	0.33%
-	rs6496519	C/C	0.27%
-	rs9525927	A/A	0.22%
RAB31	rs9951109	T/T	0.19%
DDR2	rs17433710	T/T	0.18%
NEDD4	rs1509406	A/G	0.15%
-	rs38904	T/C	0.021%

Варианты, снижающие риск

Ген	Вариант	Генотип	Вклад
EIF3E	rs611744	G/G	-1.26%
EPDR1	rs16879765	C/C	-1.08%
LINC01592	rs629535	C/C	-0.9%
-	rs6102095	G/A	-0.87%
-	rs7291412	G/G	-0.86%
EBF2	rs10866846	G/G	-0.59%
-	rs7524102	A/A	-0.55%
MMP14	rs1042704	G/G	-0.48%
CHST6	rs977987	A/A	-0.44%
LOC105375132	rs10276303	C/T	-0.38%
-	rs6016142	C/C	-0.27%
ITGA11	rs2306022	C/C	-0.23%
ZC3H12D	rs394563	G/T	-0.16%

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
FTO	rs9930333	T/G	1.16%
-	rs12507026	A/T	0.58%

Варианты, снижающие риск

Ген	Вариант	Генотип	Вклад
-	rs6748821	A/G	-4.22%
FAIM2	rs7132908	G/G	-3.02%
-	rs2168711	T/T	-2.54%
-	rs506589	T/T	-2.17%
SLC39A8	rs13135092	A/A	-1.03%

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	1.7%
-	rs3132451	G/G	0.27%
IRF4	rs12203592	C/C	0.097%
-	rs1269852	G/G	0.046%

Варианты, снижающие риск

Ген	Вариант	Генотип	Вклад
SLC45A2	rs16891982	G/G	-2.78%
HERC2	rs1129038	T/T	-1.53%
-	rs62389423	G/A	-1.3%
-	rs58843292	G/G	-0.56%
IL13	rs847	C/C	-0.44%
GPSM3	rs204991	T/T	-0.38%
HLA-DQB1	rs9274514	G/G	-0.34%
-	rs535777	G/G	-0.32%
HLA-DPA1,HLA-DPB1	rs56934772	T/T	-0.3%
BAG6	rs3117583	A/A	-0.26%
GPANK1	rs3130618	C/C	-0.26%
-	rs429916	C/C	-0.26%
GPANK1	rs3117579	G/G	-0.26%
-	rs3130046	C/C	-0.26%
-	rs3130621	T/T	-0.26%
LOC107986589,HLA-DQA1	rs2187668	C/C	-0.22%
NOTCH4	rs3134942	G/G	-0.19%
-	rs9273369	T/T	-0.19%
-	rs3129716	T/T	-0.19%
MICB	rs3094005	G/G	-0.17%
ATP6V1G2-DX39B,DDX39B	rs2734583	A/A	-0.17%
ATP6V1G2-DX39B,ATP6V1G2	rs9267488	A/A	-0.14%
TAP2	rs60045856	T/T	-0.14%
-	rs9276625	G/G	-0.11%
HLA-DMB	rs77318243	T/T	-0.11%
ZDHHC20P2	rs4143333	A/A	-0.094%
MICA	rs2523495	C/C	-0.087%
C2	rs1265905	A/A	-0.081%
CSNK2B	rs9267531	A/A	-0.079%
PRRC2A	rs3132450	A/A	-0.079%
C2	rs519417	G/G	-0.079%
SLC44A4	rs501942	C/C	-0.079%
BAG6	rs3132449	C/C	-0.079%
BAG6,APOM	rs3117582	T/T	-0.079%
ABHD16A	rs9267539	A/A	-0.079%
STK19	rs389884	A/A	-0.079%
-	rs9267544	C/C	-0.078%
LY6G6F-LY6G6D,LY6G6F	rs9267549	G/G	-0.078%
-	rs1265947	C/C	-0.077%
-	rs9279411	AG/AG	-0.077%
LSM2	rs2763980	C/C	-0.077%
-	rs144929896	A/A	-0.077%
-	rs553414	A/A	-0.076%
LOC105375020	rs3101018	C/C	-0.076%
MSH5-SAPCD1,MSH5	rs3132445	G/G	-0.076%
CLIC1	rs3131383	G/G	-0.076%
-	rs111234931	C/C	-0.076%

-	rs59576053	C/C	-0.076%
-	rs73396802	C/C	-0.075%
MICB	rs3130614	T/T	-0.075%
BRD2	rs76088152	G/G	-0.075%
-	rs1800628	G/G	-0.074%
TSBP1-AS1	rs2894254	T/T	-0.061%
TSBP1-AS1,B TNL2	rs3129956	G/G	-0.06%
-	rs3129843	A/A	-0.06%
HLA-DRA	rs3135394	A/A	-0.059%
-	rs7383481	C/C	-0.059%
-	rs9267986	G/G	-0.057%
TSBP1-AS1,T SBP1	rs9268235	C/C	-0.057%
TNXB	rs433061	G/G	-0.055%
ATF6B	rs3130288	C/C	-0.053%
-	rs9267578	C/C	-0.051%
VAR5	rs3130491	G/G	-0.051%
SNHG32	rs3130478	C/C	-0.051%
-	rs3130612	T/T	-0.05%

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
-	rs61813875	C/C	-10.38%
STAT3	rs12951971	T/T	-3.52%
-	rs7927894	C/T	-0.49%
-	rs13015714	T/T	-0.36%
-	rs7127307	C/C	-0.17%

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

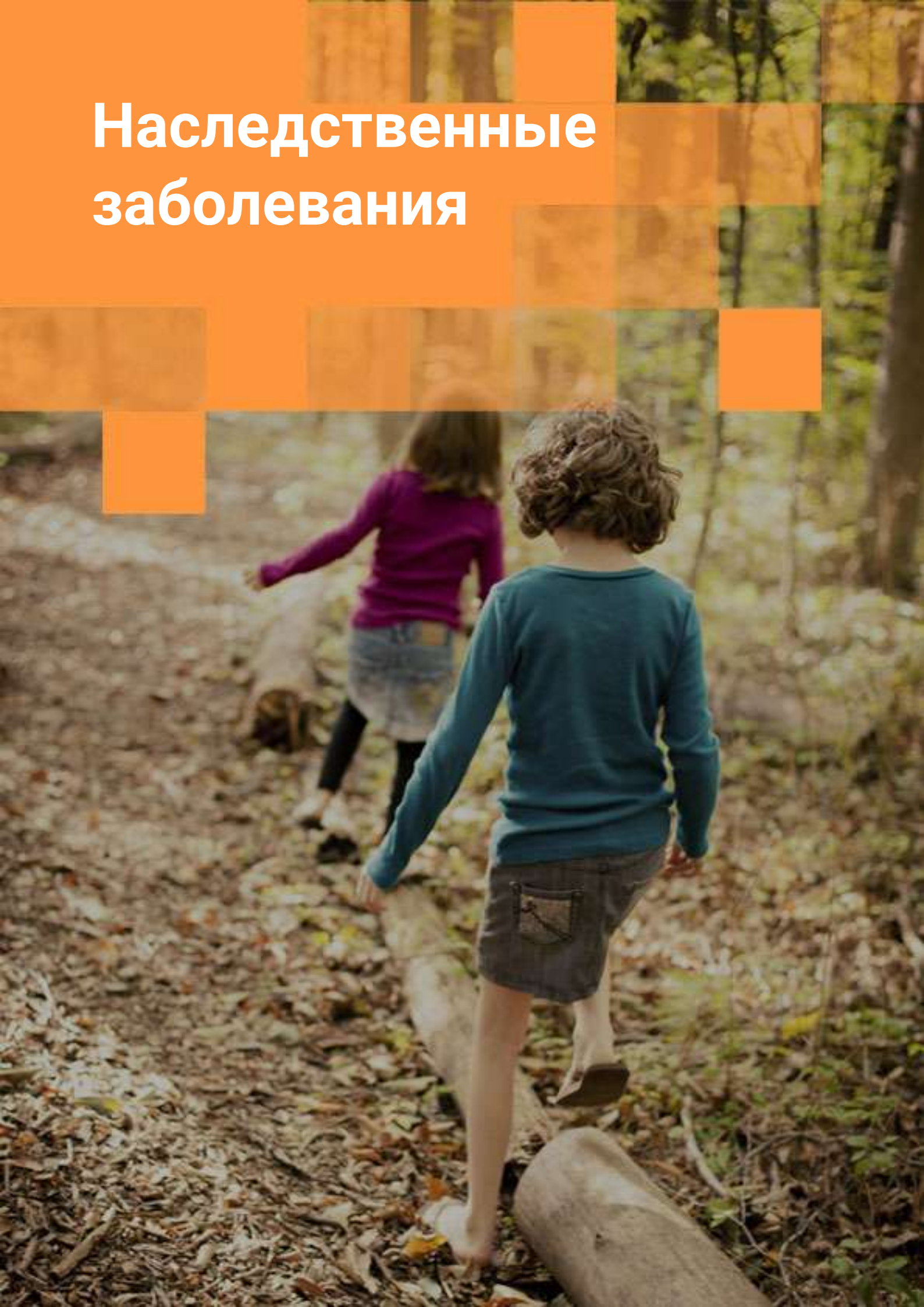
Варианты, повышающие риск

Ген	Вариант	Генотип	Вклад
ADH1B	rs1229984	T/C	0.88%
CNR1	rs806368	T/C	0.82%
TPH2	rs1386486	A/G	0.5%
DRD3	rs6280	T/T	0.46%
INSR	rs2860183	T/T	0.45%
-	rs3918242	C/C	0.38%
-	rs7684253	C/T	0.35%
ICAM1	rs5498	A/G	0.34%
-	rs2779249	C/C	0.31%
STX1A,LOC105375350	rs4363087	T/T	0.28%
HTR2A	rs2070040	A/A	0.26%
ESR1	rs2234693	T/C	0.2%
DRD2	rs6275	G/G	0.2%
FHL5	rs11759769	G/A	0.2%
-	rs1024905	G/C	0.19%
LTA,LOC100287329	rs909253	A/A	0.19%
-	rs699947	A/C	0.01%

Варианты, снижающие риск

Ген	Вариант	Генотип	Вклад
-	rs144017103	C/C	-9.67%
-	rs13078967	A/A	-4.52%
CNR1	rs12720071	T/C	-1.45%
FHL5	rs11153058	C/T	-1.31%
SLC24A3	rs4814864	G/G	-0.99%
-	rs140174	A/A	-0.83%
-	rs7766029	C/C	-0.46%
ASTN2	rs6478241	G/G	-0.41%
YAP1	rs10895275	T/A	-0.37%
MTHFR	rs1801133	G/A	-0.36%
-	rs10915437	G/G	-0.27%
-	rs6693567	T/T	-0.22%
-	rs1800629	G/G	-0.18%
BDNF	rs2049046	T/A	-0.16%
ESR1	rs1801132	C/C	-0.16%
PGR	rs1042838	C/A	-0.13%

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

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

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

Название	Статус
Семейная рестриктивная кардиомиопатия	Не выявлены патогенные варианты
Конечностно-поясная миодистрофия, тип 1С	Не выявлены патогенные варианты
Мукополисахаридоз VI типа	Не выявлены патогенные варианты
Некетотическая гиперглицинемия	Не выявлены патогенные варианты
Первичная гипероксалурия, тип III	Не выявлены патогенные варианты
Спастическая параплегия, тип 3	Не выявлены патогенные варианты
Недостаточность аргиназы	Не выявлены патогенные варианты
Конечностно-поясная миодистрофия, тип 2S	Не выявлены патогенные варианты
Мукополисахаридоз IIIB типа	Не выявлены патогенные варианты
Аутосомно-доминантная потеря слуха, тип 9	Не выявлены патогенные варианты
Недостаточность протеина S	Не выявлены патогенные варианты
Спастическая параплегия, тип 4	Не выявлены патогенные варианты
Аритмогенная дисплазия правого желудочка, тип 11	Не выявлены патогенные варианты
Фукозидоз	Не выявлены патогенные варианты
Лиссэнцефалия, тип 1	Не выявлены патогенные варианты
Синдром Тости	Не выявлены патогенные варианты
Спастическая параплегия, тип 7	Не выявлены патогенные варианты
Аспаратилглюкозаминурия	Не выявлены патогенные варианты

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

Название	Статус
Синдром Muhrе	Не выявлены патогенные варианты
Аутосомно-рецессивный остеопетроз, тип 1	Не выявлены патогенные варианты
Аутоиммунное заболевание интерстиция легких, суставов и почек	Не выявлены патогенные варианты
Ранняя инфантильная эпилептическая энцефалопатия, связанная с геном KCNT1	Не выявлены патогенные варианты
Аутосомно-доминантный гипофосфатемический рахит	Не выявлены патогенные варианты
X-сцепленная хроническая гранулематозная болезнь	Не выявлены патогенные варианты
Синдром мегалэнцефалии-полимикрoгирии-полидактилии и-гидроцефалии	Не выявлены патогенные варианты
Неонатальный синдром ригидности и мультифокальных судорог	Не выявлены патогенные варианты
Семейная висцеральная миопатия	Не выявлены патогенные варианты
Микро-синдром Варбурга, тип 1	Не выявлены патогенные варианты
Дефицит 3-гидрокси-3-метилглутарил-коэнзим А лиазы	Не выявлены патогенные варианты
Дефицит 3-метилкротонил-КоА карбоксилазы, тип 1	Не выявлены патогенные варианты
Синдром микроделеции 5q14.3	Не выявлены патогенные варианты
Абеталипопротеинемия	Не выявлены патогенные варианты
Ахондрогенез, тип 1В	Не выявлены патогенные варианты
Дефицит аденилсукцинатлиазы	Не выявлены патогенные варианты
Адреногенитальный синдром вследствие дефицита 17-альфа-гидроксилазы	Не выявлены патогенные варианты
Адреногенитальный синдром вследствие дефицита 21-гидроксилазы	Не выявлены патогенные варианты

Название	Статус
Наследственная периферическая нейропатия с агенезией мозолистого тела	Не выявлены патогенные варианты
Алкаптонурия	Не выявлены патогенные варианты
Синдром Альперса	Не выявлены патогенные варианты
Дефицит альфа-В-маннозидазы	Не выявлены патогенные варианты
Дефицит альфа-1-антитрипсина	Не выявлены патогенные варианты
Синдром Альстрёма	Не выявлены патогенные варианты
Альтернирующая гемиплегия, тип 2	Не выявлены патогенные варианты
Синдром Ангельмана	Не выявлены патогенные варианты
Синдром Аперта	Не выявлены патогенные варианты
Дефицит аргининосукцинатлиазы	Не выявлены патогенные варианты
Аутоиммунный полиэндокринный синдром, тип 1	Не выявлены патогенные варианты
Аутосомно-доминантная потеря слуха, тип 2А	Не выявлены патогенные варианты
Аутосомно-доминантный синдром Элерса – Данлоса, тип 4	Не выявлены патогенные варианты
Аутосомно-доминантная форма ожирения, связанная с геном MC4R	Не выявлены патогенные варианты
Аутосомно-рецессивная потеря слуха, тип 1А	Не выявлены патогенные варианты
Аутосомно-рецессивная потеря слуха, тип 4	Не выявлены патогенные варианты
Аутосомно-рецессивный синдром Элерса – Данлоса, тип 7	Не выявлены патогенные варианты
Аутосомно-рецессивный поликистоз почек	Не выявлены патогенные варианты

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

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

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

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

Название	Статус
Семейная гиперхолестеринемия	Не выявлены патогенные варианты
Синдром гипериммуноглобулинемии D и периодической лихорадки	Не выявлены патогенные варианты
Гипертрофическая кардиомиопатия, связанная с геном MYBPC3	Не выявлены патогенные варианты
Гипертрофическая кардиомиопатия, связанная с геном MYH7	Не выявлены патогенные варианты
Гипертрофическая кардиомиопатия, связанная с геном MYL3	Не выявлены патогенные варианты
Гипертрофическая кардиомиопатия, связанная с геном TNNI3	Не выявлены патогенные варианты
Гипертрофическая кардиомиопатия, связанная с геном TPM1	Не выявлены патогенные варианты
Умственная отсталость, связанная с геном DYRK1A	Не выявлены патогенные варианты
Изовалериановая ацидемия	Не выявлены патогенные варианты
Синдром Жубера, тип 17	Не выявлены патогенные варианты
Синдром Жубера, тип 2	Не выявлены патогенные варианты
Синдром Жубера, тип 23	Не выявлены патогенные варианты
Синдром Жубера, тип 5	Не выявлены патогенные варианты
Синдром Жубера, тип 6	Не выявлены патогенные варианты
Синдром Жубера, тип 9	Не выявлены патогенные варианты
Буллезный эпидермолиз Герлитца	Не выявлены патогенные варианты
Синдром Кабуки, тип 1	Не выявлены патогенные варианты
Болезнь Краббе	Не выявлены патогенные варианты

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

Название	Статус
Болезнь Менкеса	Не выявлены патогенные варианты
Метахроматическая лейкодистрофия	Не выявлены патогенные варианты
Метилмалоновая ацидурия, тип cblA	Не выявлены патогенные варианты
Метилмалоновая ацидурия, тип cblB	Не выявлены патогенные варианты
Метилмалоновая ацидурия, тип cblF	Не выявлены патогенные варианты
Метилмалоновая ацидурия, тип cblC	Не выявлены патогенные варианты
Синдром истощения митохондриальной ДНК, связанный с геном FBXL4	Не выявлены патогенные варианты
Синдром Моуата – Вильсона	Не выявлены патогенные варианты
Муколипидоз, тип 2	Не выявлены патогенные варианты
Муколипидоз, тип 4	Не выявлены патогенные варианты
Мукополисахаридоз 1 типа	Не выявлены патогенные варианты
Мукополисахаридоз 2 типа	Не выявлены патогенные варианты
Мукополисахаридоз 3А типа	Не выявлены патогенные варианты
Множественная эпифизарная дисплазия, тип 4	Не выявлены патогенные варианты
Синдром мультисистемной дисфункции гладкой мускулатуры	Не выявлены патогенные варианты
Нефропатический цистиноз	Не выявлены патогенные варианты
Врожденный нефротический синдром, тип 1	Не выявлены патогенные варианты
Врожденный нефротический синдром, тип 2	Не выявлены патогенные варианты

Название	Статус
Нейрональный цероидный липофусциноз, связанный с геном CLN5	Не выявлены патогенные варианты
Болезнь Ниманна – Пика, тип А	Не выявлены патогенные варианты
Болезнь Ниманна – Пика, тип В	Не выявлены патогенные варианты
Болезнь Ниманна – Пика, тип С1	Не выявлены патогенные варианты
Метилмалоновая ацидурия, тип mut0, не отвечающая на терапию витамином В12	Не выявлены патогенные варианты
Дистальная миопатия Нонака	Не выявлены патогенные варианты
Синдром Нунан, тип 1	Не выявлены патогенные варианты
Синдром Нунан, тип 4	Не выявлены патогенные варианты
Синдром Нунан, тип 8	Не выявлены патогенные варианты
Глазокожный альбинизм, тип 1А	Не выявлены патогенные варианты
Глазокожный альбинизм, тип 2	Не выявлены патогенные варианты
Несовершенный остеогенез, тип 8	Не выявлены патогенные варианты
Синдром Пендреда	Не выявлены патогенные варианты
Синдром Петерс-плюс	Не выявлены патогенные варианты
Фенилкетонурия	Не выявлены патогенные варианты
Синдром Питта – Хопкинса	Не выявлены патогенные варианты
Болезнь Помпе	Не выявлены патогенные варианты
Нейрональный цероидный липофусциноз, связанный с геном PPT1	Не выявлены патогенные варианты

Название	Статус
Первичная цилиарная дискинезия, тип 15	Не выявлены патогенные варианты
Первичная цилиарная дискинезия, тип 23	Не выявлены патогенные варианты
Пропионовая ацидурия	Не выявлены патогенные варианты
Почечная гипоурикемия, тип 1	Не выявлены патогенные варианты
Пигментный ретинит, тип 28	Не выявлены патогенные варианты
Пигментный ретинит, тип 59	Не выявлены патогенные варианты
Синдром Ретта	Не выявлены патогенные варианты
Ризомелическая точечная хондродисплазия	Не выявлены патогенные варианты
Синдром Рубинштейна – Тейби, тип 1	Не выявлены патогенные варианты
Болезнь Салла	Не выявлены патогенные варианты
Болезнь Сандхоффа	Не выявлены патогенные варианты
Синдром SHORT	Не выявлены патогенные варианты
Синдром Шегрена – Ларссона	Не выявлены патогенные варианты
Синдром Смита – Лемли – Опица	Не выявлены патогенные варианты
Синдром Сотоса, тип 1	Не выявлены патогенные варианты
Надклапанный стеноз аорты	Не выявлены патогенные варианты
Предрасположенность к раку молочной железы и яичников, связанная с геном BRCA1	Не выявлены патогенные варианты
Предрасположенность к раку молочной железы и яичников, связанная с геном BRCA2	Не выявлены патогенные варианты

Название	Статус
Первичный системный дефицит карнитина	Не выявлены патогенные варианты
Болезнь Тея – Сакса	Не выявлены патогенные варианты
Танатофорная дисплазия, тип 1	Не выявлены патогенные варианты
Болезнь Томсена	Не выявлены патогенные варианты
Тромбофилия, связанная с резистентностью активированного протеина С	Не выявлены патогенные варианты
Нейрональный цероидный липофусциноз, связанный с геном TPP1	Не выявлены патогенные варианты
Амилоидоз, связанный с геном TTR	Не выявлены патогенные варианты
Туберозный склероз 1 типа	Не выявлены патогенные варианты
Туберозный склероз 2 типа	Не выявлены патогенные варианты
Тирозинемия	Не выявлены патогенные варианты
Болезнь Унферрихта – Лундборга	Не выявлены патогенные варианты
Синдром Ушера, тип 2А	Не выявлены патогенные варианты
Синдром Ушера, тип 1В	Не выявлены патогенные варианты
Синдром Ушера, тип 1F	Не выявлены патогенные варианты
Синдром Ушера, тип 3А	Не выявлены патогенные варианты
Дефицит ацил-КоА-дегидрогеназы очень длинных цепей	Не выявлены патогенные варианты
Болезнь Виллебранда, тип 1	Не выявлены патогенные варианты
Синдром Уокера – Варбурга	Не выявлены патогенные варианты

Название	Статус
Прогерия взрослых	Не выявлены патогенные варианты
Болезнь Вильсона – Коновалова	Не выявлены патогенные варианты
Синдром Вудхауса – Сакати	Не выявлены патогенные варианты
Миотубулярная миопатия	Не выявлены патогенные варианты
Синдром Ю – Хувер-Фонг	Не выявлены патогенные варианты
Синдром Цельвегера	Не выявлены патогенные варианты

Реакция на лекарства



Реакция на лекарства

Люди по-разному реагируют на различные лекарства. Это связано с особенностями образа жизни и организма каждого человека, а также с тем, что лекарства создаются с учетом средних показателей человеческого организма, в то время как последовательность мишеней (рецепторов и ферментов), на которые нацелены лекарства, у каждого человека своя.

Эта последовательность определяется особенностями генома, поэтому генетическое исследование помогает выявить вашу индивидуальную реакцию на некоторые лекарства.

У вас выявлена нестандартная реакция на следующие препараты:

Аллопуринол

Высокий риск возникновения нежелательных эффектов при приеме аллопуринола

Ивакафтор

Выявлен вариант гена CFTR, для которого нет клинических исследований эффективности терапии ивакафтором

Симвастатин

Высокий риск возникновения миопатии при приеме симвастатина

Эфавиренз

Ускорен метаболизм эфавиренза

Аспирин

Незначительный риск развития аспирина-индуцированной сыпи. Высокая вероятность неэффективности антиагрегантного эффекта аспирина

Ламотриджин

Сниженный клиренс ламотриджина

Силденафил

Возможно снижение эффективности терапии силденафилом

Тиопурины

Снижен метаболизм препаратов тиопуринового ряда

Нормальная реакция

Абакавир

Атипичные антипсихотики

Атомoksetин

Аторвастатин

Бупропион

Варфарин

Венлафаксин

Диклофенак

Ингибиторы АПФ

Кодеин

Метопролол

Ондансетрон

Пегинтерферон альфа

Правастатин

Пропафенон

Рибавирин

Рisperидон

Такролимус

Тамоксифен

Тиоамиды

Трамадол

Трописетрон

Фторпиримидины

Аллопуринол

Высокий риск возникновения нежелательных эффектов при приеме аллопуринола

Аллопуринол — наиболее распространенный препарат для лечения гиперурикемии (повышенного уровня мочевой кислоты) и подагры. Однако его применение может быть ассоциировано с развитием тяжелых кожных реакций в виде синдрома гиперчувствительности, синдрома Стивенса-Джонсона и токсического эпидермального некролиза. Была показана достоверная связь между наличием варианта гена HLA-B*58:01, кодирующего человеческий лейкоцитарный антиген В, и развитием таких реакций.

Влияние генетики

Тест выявил неблагоприятный вариант гена, поэтому риск развития нежелательных реакций при приеме аллопуринола очень высок.

SNV	Ген	Генотип
rs9263726	PSORS1C1, PSORS1C2	A/G

Рекомендации

Рекомендуется не применять аллопуринол и выбрать альтернативный препарат

Применение аллопуринола при выявленных генетических особенностях не рекомендуется. Возможна замена препарата аналогами.

Аспирин

Незначительный риск развития аспирина-индуцированной сыпи. Высокая вероятность неэффективности антиагрегантного эффекта аспирина

Аспирин (ацетилсалициловая кислота) обладает противовоспалительным, анальгезирующим, антиревматическим и антипиретическим свойствами. Эти свойства обуславливаются способностью аспирина напрямую и необратимо ингибировать активность двух типов циклооксигеназы (ЦОГ-1 и ЦОГ-2), благодаря чему уменьшается образование прекурсоров простагландинов и тромбоксанов из арахидоновой кислоты. Антипиретический эффект ацетилсалициловой кислоты также достигается путем центрального действия препарата – увеличением выработки антипиретиков гипоталамусом. Таким образом, аспирин применяется при ревматических заболеваниях, таких как остеоартрит, ревматоидный артрит, системная красная волчанка, при головной, зубной и мышечной боли, а также в качестве антиагрегантной терапии. У некоторых людей ответ на терапию аспирином может быть недостаточным. Это зависит от многих факторов, в том числе генетических. Так, вариант гена PTGS1, который кодирует ЦОГ-1, ассоциирован с эффективностью лечения аспирином.

Влияние генетики

Тест выявил такой вариант гена, при котором вероятность развития аспирина-индуцированной сыпи является незначительной. Тест выявил такой вариант гена, при котором вероятность отсутствия/недостаточного ответа на терапию является высокой.

SNV	Ген	Генотип
rs10306114	PTGS1	A/G
rs730012	-	A/A

Рекомендации

Нет рекомендаций по дозированию аспирина (потенциальная неэффективность)

Применение аспирина при выявленных генетических особенностях не имеет рекомендаций по дозированию. Рекомендуется учитывать потенциальную неэффективность аспирина в стандартной дозировке.

Ивакафтор

Выявлен вариант гена CFTR, для которого нет клинических исследований эффективности терапии ивакафтором

Ивакафтор – препарат, применяющийся для лечения муковисцидоза. Муковисцидоз – это заболевание, возникающее в результате мутации в гене CFTR. Ген кодирует одноименный белок CFTR, который является важным регулятором обмена жидкости и заряженных частиц в клетках. Нарушение работы этого белка приводит к образованию густой слизи в дыхательных путях, потовых железах, тонком и толстом кишечнике, желчевыводящих путях. Это определяют клиническую картину заболевания, которая представлена изменением функции перечисленных органов. Для терапии муковисцидоза был разработан препарат, который потенцирует работу CFTR белка, ивакафтор. Однако препарат эффективен только при одном варианте мутации гена CFTR, что определяет важность определения генотипа больных муковисцидозом для назначения патогенетического лечения.

Влияние генетики

Тест выявил такой вариант гена CFTR, для которого отсутствуют клинические исследования эффективности применения ивакафтора.

SNV	Ген	Генотип
rs75527207	CFTR	G/G

Рекомендации

Не рекомендуется применять ивакафтор

Применение ивакафтора при выявленных генетических особенностях не рекомендуется. Возможна замена препарата аналогами.

Ламотриджин

Сниженный клиренс ламотриджина

Ламотриджин представляет собой противоэпилептический препарат второго поколения, который широко используется для фокальной и генерализованной эпилепсии у взрослых и детей как монотерапия или в сочетании с другими антиэпилептическими препаратами. Существует большая межиндивидуальная изменчивость фармакокинетики ламотриджина, которая зависит как от генетики, так и от пола пациента, возраста, веса, приема других лекарств, курения, наличия сопутствующих болезней печени и почек, а также физиологических состояний, таких как беременность. Главным образом ламотриджин метаболизируется печеночными ферментами до малоактивных метаболитов, которые затем выводятся почками. В печени ламотриджин подвергается УДФ-глюкоронидации ферментом УДФ-глюкуронилтрансферазой, кодируемым геном UGT2B7. Полиморфизмы этого гена влияют на активность фермента и, соответственно, на клиренс ламотриджина и его концентрацию в крови и в ЦНС, что существенно сказывается на эффективности терапии.

Влияние генетики

Такой генотип способствует замедленному выведению препарата из организма.

SNV	Ген	Генотип
rs28365063	UGT2B7	A/G

Рекомендации

Необходимо учитывать статус курения при назначении ламотриджина

При назначении ламотриджина при выявленных генетических особенностях необходимо учитывать статус курения.

Силденафил

Возможно снижение эффективности терапии силденафилом

Силденафил — препарат, применяемый для лечения эректильной дисфункции. Силденафил ингибирует циклическую гуанозинмонофосфат (цГМФ) — специфическую фосфодиэстеразу 5-го типа (ФДЭ5), которая обеспечивает деградацию цГМФ в пещеристом теле пениса. Эрекция сопровождается увеличением кровотока к пенису вследствие расслабления мышечной стенки артерии полового члена и гладкой мускулатуры пещеристого тела. Во время такого ответа происходит высвобождение оксида азота (NO) из нервных терминалей и эндотелиальных клеток, что стимулирует синтез цГМФ в гладко-мышечных клетках. Таким образом, цГМФ обеспечивает релаксацию гладкой мускулатуры и усиление кровотока в пещеристом теле. Ингибирование ФДЭ5 действием силденафила способствует улучшению эректильной функции за счет увеличения количества цГМФ. Вазоактивный эффект силденафила также используется для облегчения симптомов легочной гипертензии. На эффективность препарата влияет вариант гена GNB3, который кодирует G-белок, важнейший регулятор сигнальных путей в клетке.

Влияние генетики

Тест выявил такой вариант гена, при котором эффективность лечения эректильной дисфункции силденафилом может быть недостаточной. Однако следует учитывать возможность влияния других генетических и клинических факторов на терапевтическое действие силденафила.

SNV	Ген	Генотип
rs5443	GNB3, CDCA3	C/C

Рекомендации

Решение о назначении силденафила должно быть принято врачом

Решение о применении силденафила при выявленных генетических особенностях должно быть принято врачом.

Симвастатин

Высокий риск возникновения миопатии при приеме симвастатина

Симвастатин — это наиболее часто назначаемый препарат для снижения уровня холестерина крови. Симвастатин является неактивной формой действующего вещества и проходит процесс биоактивации в печени, где образуется активная форма препарата, способная эффективно подавлять активность фермента (ГМГ-КоА-редуктазы), который участвует в синтезе холестерина. Симвастатин и ловастатин являются единственными препаратами группы, которые проходят этот тип превращения в печени.

Влияние генетики

Основным побочным эффектом при приеме статинов является миопатия — боль в мышцах и нарушение их работы вплоть до разрушения ткани (рабдомиолиз). Метаболизм симвастатина и риск возникновения побочных реакций при его применении связан с вариантом гена SLC01B1, который кодирует важный белок-переносчик, способствующий проникновению препарата в печень. При наличии варианта этого гена, снижающего эффективность функционирования белка, концентрация в крови активной формы симвастатина может быть значительно увеличена, что определяет риск возникновения побочных эффектов. Тест выявил такой вариант гена SLC01B1, который ассоциирован с высоким риском возникновения миопатии при приеме симвастатина.

SNV	Ген	Генотип
rs4149056	SLC01B1	T/C

Рекомендации

Рекомендуется снизить дозировку симвастатина или выбрать альтернативный препарат

При назначении симвастатина при выявленных генетических особенностях рекомендуется начинать терапию в сниженной стартовой дозировке с контролем концентрации креатинкиназы в плазме крови. Возможна замена препарата аналогами (правастатин, розувастатин).

Тиопурины

Снижен метаболизм препаратов тиопуринового ряда

Препараты из тиопуринового ряда назначаются как иммуносупрессанты для лечения тяжелых аутоиммунных заболеваний, а также как противоопухолевая терапия при острой лимфобластной лейкемии. Начальные рекомендованные дозировки являются высокими, потому что клинические исследования проводились на такой выборке людей, где ~86–97% являлись носителями активной формы фермента, участвующего в метаболизме и выведении тиопуринов, в то время как у людей со сниженной активностью этого фермента могут развиваться жизнеугрожающие осложнения терапии препаратами тиопуринового ряда. Тиопурины проходят несколько преобразований в организме, в результате чего образуются активные вещества, которые определяют терапевтический эффект препарата. Далее эти вещества инактивируются для дальнейшего выведения из организма. Фермент тиопуринов метилтрансфераза, кодируемый геном TPMT, способствует инаktivации активной формы тиопуринов, не допуская накопления их в токсических концентрациях, при достижении которых развиваются жизнеугрожающие осложнения. При низкой активности данного фермента значительно возрастает риск угнетения костного мозга вплоть до летального исхода.

Влияние генетики

Тест выявил такой вариант гена, кодирующего фермент TPMT, который ассоциирован с 30–60% риском развития побочных эффектов при приеме стандартной стартовой дозировки тиопуринов.

Рекомендации

Рекомендуется снизить дозировку тиопуринов

При назначении тиопуринов при выявленных генетических особенностях рекомендуется снижение дозировки препаратов (начальная дозировка 30-70% от стандартной: 50мг/м²/день или 0.75мг/кг/день) и коррекция дозировки в зависимости от рекомендаций по лечению специфических нозологий и уровня миелосупрессии. При наличии показаний к снижению

дозировки из-за миелосупрессии средняя дозировка может быть снижена на 40% (44мг/м²).

Эфавиренз

Ускорен метаболизм эфавиренза

Эфавиренз — один из наиболее часто назначаемых во всем мире препаратов для лечения ВИЧ-1. Препарат относится к нуклеозидным ингибиторам обратной транскриптазы. Его действие предупреждает деление вируса за счет блокирования образования вирусной ДНК и ее копий из РНК. Несмотря на относительную безопасность и эффективность препарата, у некоторых возникает недостаточный ответ на лечение и даже побочные эффекты со стороны центральной нервной системы, такие как бессонница, раздражительность, головокружение, снижение внимания. Во многих исследованиях была показана корреляция активности CYP2B6, основного метаболизатора эфавиренза, с риском перечисленных побочных эффектов, а также концентрацией препарата в крови.

Влияние генетики

Тест выявил такой вариант гена, при котором концентрация препарата в крови при назначении его в стандартной дозировке может не достигать ожидаемой вследствие быстрого выведения из организма. Однако следует учитывать возможность влияния других генетических и клинических факторов на метаболизм эфавиренза.

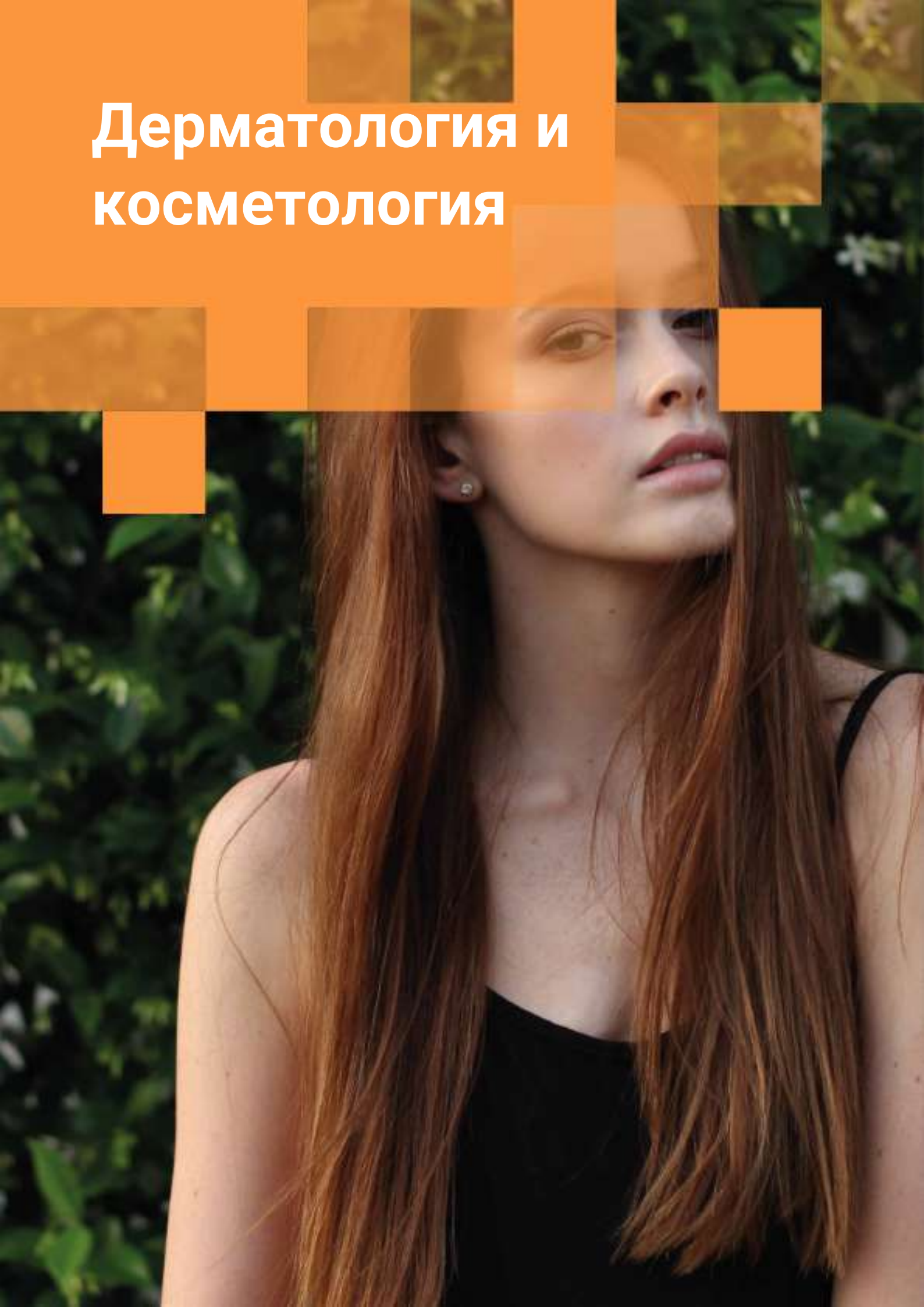
SNV	Ген	Генотип
rs3745274	CYP2B6	G/G

Рекомендации

Нет рекомендаций по дозированию эфавиренза (потенциальная неэффективность)

Применение эфавиренза при выявленных генетических особенностях не имеет рекомендаций по дозированию. Рекомендуется учитывать потенциальную неэффективность эфавиренза в стандартной дозировке.

Дерматология и косметология



Риски

Высокий риск

Название	Ваш риск	Средний риск	Относительный риск	Сравнение со средним
Витилиго	12.87%	5%	2.57x	+7.87%
Меланома	2.6%	1.9%	1.37x	+0.7%
Обыкновенные угри (тяжелая форма)	1.31%	1%	1.31x	+0.31%

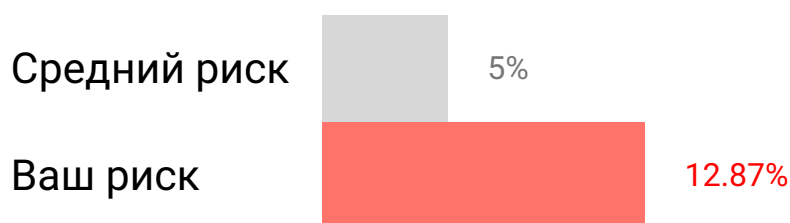
Средний риск

Название	Ваш риск	Средний риск	Относительный риск	Сравнение со средним
Очаговое облысение	1.7%	1.17%	1.45x	+0.53%
Системная склеродермия	0.019%	0.025%	0.76x	-0.01%
Базальноклеточный рак кожи	24.06%	25%	0.96x	-0.94%
Андрогенная алопеция	29.39%	32.2%	0.91x	-2.81%

Низкий риск

Название	Ваш риск	Средний риск	Относительный риск	Сравнение со средним
Псориаз	0.69%	1.82%	0.38x	-1.13%
Розацеа	2.13%	14%	0.15x	-11.87%
Атопический дерматит	1.38%	16.3%	0.085x	-14.92%

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. Людям 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

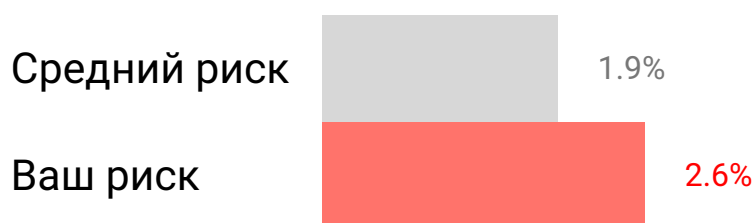
Варианты, повышающие риск

Ген	Вариант	Генотип	Вклад
CPVL	rs117744081	A/G	4.67%
-	rs148136154	C/C	4.14%
LPP	rs13076312	T/T	2.14%
IL2RA	rs706779	T/T	1.99%
-	rs4807000	A/A	1.54%
RALY	rs6059655	G/G	1.49%
UBASH3A	rs12482904	T/A	1.35%
DEF8	rs4268748	T/T	1.16%
-	rs2247314	T/T	1.1%
-	rs5952553	T/T	0.97%
TNFRSF11A	rs8083511	A/C	0.96%
GZMB	rs8192917	T/C	0.76%
IRF3,BCL2L12	rs2304206	G/G	0.7%
CASP7	rs12771452	G/G	0.69%
PTPRC	rs16843742	T/T	0.65%
IKZF4,LOC105369781	rs2017445	G/A	0.58%
IRF4	rs12203592	C/C	0.5%
-	rs231725	G/A	0.38%
C1QTNF6	rs229527	C/A	0.15%

Варианты, снижающие риск

Ген	Вариант	Генотип	Вклад
-	rs9271597	T/T	-4.35%
-	rs60131261	TTTA/TTTA	-2.24%
FOXP1	rs34346645	A/A	-2.06%
LOC107984363,TYR	rs1126809	G/A	-1.63%
RERE,RERE-AS1	rs301807	G/G	-1.44%
SLC1A2	rs1043101	A/A	-1.4%
TEF	rs9611565	T/C	-1.07%
-	rs11021232	T/T	-1.06%
BACH2	rs72928038	G/G	-0.71%
-	rs2111485	G/A	-0.63%
AP4B1-AS1,P TPN22	rs2476601	G/G	-0.58%
HERC2	rs1635168	C/C	-0.45%
PPP4R3B	rs10200159	T/T	-0.43%
TG	rs2687812	T/A	-0.01%

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

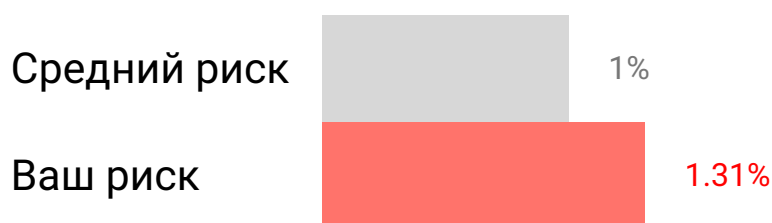
Варианты, повышающие риск

Ген	Вариант	Генотип	Вклад
MTAP	rs201131773	-/-	0.38%
-	rs62389423	G/A	0.35%
LOC1079843 63, TYR	rs1393350	G/A	0.15%
SLC45A2	rs35407	G/G	0.072%

Варианты, снижающие риск

Ген	Вариант	Генотип	Вклад
MC1R	rs1805007	C/C	-0.14%
RALY	rs6059655	G/G	-0.11%

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)

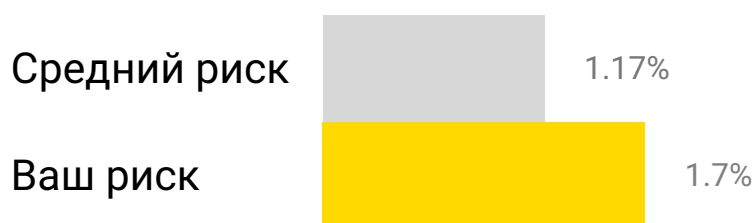
Варианты, повышающие риск

Ген	Вариант	Генотип	Вклад
-	rs38055	A/A	0.32%
-	rs1159268	G/A	0.043%

Варианты, снижающие риск

Ген	Вариант	Генотип	Вклад
-	rs478304	G/T	-0.048%

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
-	rs9479482	T/T	0.5%
TSBP1-AS1,T SBP1	rs6910071	A/G	0.36%
BTNL2	rs3763312	A/G	0.35%
-	rs11155700	A/G	0.19%
IL2RA	rs3118470	C/T	0.17%
STX17	rs10760706	C/T	0.12%
IKZF4,LOC10 5369781	rs1701704	G/T	0.11%
-	rs7682241	G/T	0.1%
-	rs16898264	A/G	0.098%
-	rs1024161	C/T	0.058%

Варианты, снижающие риск

Ген	Вариант	Генотип	Вклад
ERBB3	rs705708	G/G	-0.39%
-	rs9275572	A/G	-0.37%
TSBP1-AS1	rs3130320	C/T	-0.31%
-	rs4147359	G/G	-0.31%
LOC1027238 78	rs694739	A/G	-0.13%
-	rs6932542	A/G	-0.028%

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

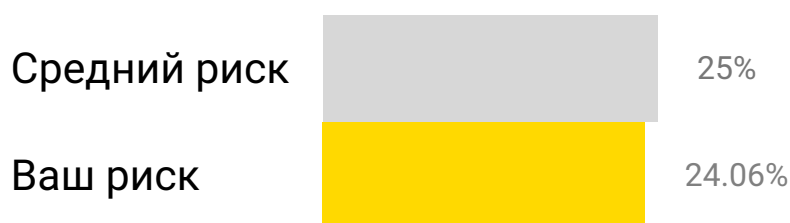
Варианты, повышающие риск

Ген	Вариант	Генотип	Вклад
HLA-DRA	rs3129882	G/G	0.013%
NOTCH4	rs443198	A/A	0.01%
SOX5	rs11047102	C/T	0.01%
-	rs9296015	G/G	0.01%
-	rs3129763	A/G	0.01%
ZC3H10	rs11171747	G/T	0.01%
GRB10	rs12540874	A/G	0.01%

Варианты, снижающие риск

Ген	Вариант	Генотип	Вклад
-	rs9275390	T/T	-0.015%
HLA-DPA1	rs987870	A/A	-0.011%
-	rs6457617	C/T	-0.01%
-	rs11642873	A/C	-0.01%
-	rs6901221	A/A	-0.01%

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

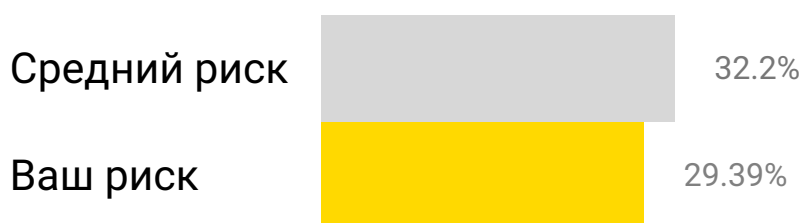
Варианты, повышающие риск

Ген	Вариант	Генотип	Вклад
-	rs7335046	C/G	3.2%
KRT5	rs11170164	C/T	2.68%
LOC105374875	rs12210050	C/T	2.66%
LINC-PINT	rs157935	T/T	2.18%
CASC15	rs2294214	C/C	1.69%
-	rs10810657	A/A	1.57%
FOXP1	rs2116709	A/A	1.54%
TNS3	rs7776701	C/C	1.09%
HLA-B	rs1050529	C/C	0.96%
LOC107984363, TYR	rs1126809	G/A	0.9%
-	rs9275642	C/C	0.88%
-	rs61824911	A/G	0.83%
-	rs11993814	C/C	0.79%
-	rs141115006	C/C	0.78%
SLC45A2	rs35407	G/G	0.61%
LOC107986952	rs10093547	T/T	0.42%

Варианты, снижающие риск

Ген	Вариант	Генотип	Вклад
-	rs57244888	T/C	-3.94%
IRF4	rs12203592	C/C	-2.66%
-	rs73635312	G/A	-2.36%
-	rs2776353	T/T	-2.36%
CDKN2B-AS1	rs7874604	C/C	-1.91%
-	rs10425559	A/A	-1.62%
LPP	rs62291440	G/G	-1.53%
FLACC1	rs2080303	C/C	-1.48%
TGM3	rs214785	T/T	-1.2%
-	rs73183643	G/A	-1.03%
MC1R	rs1805007	C/C	-0.94%
-	rs4710154	A/A	-0.92%
-	rs7907606	T/T	-0.61%
RALY	rs6059655	G/G	-0.58%
TP53	rs78378222	T/T	-0.33%
CLPTM1L	rs421284	T/C	-0.26%

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 залысину. 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 терапии, а также трансплантацию собственных волос.

Генетические факторы риска андрогенной алопеции

Варианты, повышающие риск

Ген	Вариант	Генотип	Вклад
EBF1	rs1422798	G/G	5.64%
FGF5	rs7680591	T/T	4.3%
-	rs2064251	G/G	3.44%
-	rs13405699	C/C	2.9%
PAX3	rs77177529	T/C	2.75%
LOC107986047	rs16863765	G/G	2.07%
-	rs6752754	G/A	1.98%
MKLN1	rs9719620	C/C	1.88%
RUNX1	rs68088846	G/G	1.46%
C1orf127	rs7542354	A/G	1.17%
WNT10A	rs7349332	C/C	1.11%
-	rs12214131	G/G	1.1%
LRMDA	rs11593840	G/A	0.99%
-	rs7642536	T/T	0.74%
ZNF462	rs12686549	A/A	0.7%
TEX41	rs10928235	A/A	0.58%
-	rs12902958	G/G	0.45%
IRF4	rs12203592	C/C	0.43%
LINC00670	rs72809171	G/G	0.41%
-	rs29073	C/A	0.21%
-	rs71421546	C/C	0.11%
BBX	rs9846246	A/G	0.1%

Варианты, снижающие риск

Ген	Вариант	Генотип	Вклад
-	rs11684254	G/G	-4.1%
FAM53B	rs3781452	C/C	-3.02%
LOC105375343	rs939963	C/G	-2.46%
-	rs11037975	C/C	-2.39%
-	rs12144907	C/G	-2.18%
TCF12	rs7164914	G/G	-2.12%
SLC14A2	rs8085664	C/C	-2.1%
GORAB-AS1,GORAB	rs11578119	T/C	-1.98%
BCL2	rs7226979	T/T	-1.92%
-	rs985546	T/T	-1.77%
KLF15	rs35892873	C/C	-1.67%
FAF1	rs10888690	T/T	-1.59%
MEMO1	rs13021718	G/G	-1.32%
-	rs61784834	T/C	-1.3%
-	rs1704529	C/C	-1.28%
-	rs7976269	G/G	-0.9%
TBX15	rs111668293	G/G	-0.86%
-	rs17833789	A/C	-0.86%
-	rs76972608	A/A	-0.76%
-	rs62146540	C/C	-0.61%
-	rs10843003	T/T	-0.54%
CENPW	rs9398803	G/A	-0.48%
ZHX3	rs17265513	T/T	-0.37%
LOC105369704	rs7974900	C/T	-0.31%
-	rs2256843	T/A	-0.29%
-	rs76067940	C/C	-0.11%

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
-	rs11121129	A/A	0.2%
ETS1	rs3802826	A/A	0.14%
-	rs7536201	C/C	0.12%
-	rs4561177	A/A	0.11%
TNFAIP3	rs582757	C/T	0.11%
EXOC2	rs9504361	A/A	0.094%
CAVIN1	rs963986	C/G	0.09%
LOC1122679 68	rs2451258	C/T	0.083%
IL13	rs1295685	G/G	0.081%
ZMIZ1	rs1250546	A/A	0.073%
-	rs7552167	G/G	0.06%
STX1B	rs12445568	C/T	0.029%
STAT2	rs2066819	C/C	0.02%
-	rs10865331	A/G	0.01%
LOC1053762 14	rs10979182	A/G	0.01%

Варианты, снижающие риск

Ген	Вариант	Генотип	Вклад
LINC02571,L OC11226790 2	rs4406273	G/G	-0.53%
-	rs9988642	C/T	-0.38%
-	rs6677595	C/C	-0.31%
KCNH7	rs17716942	C/T	-0.25%
LINC01185	rs62149416	C/T	-0.13%
TRAF3IP2-AS 1,TRAF3IP2	rs33980500	C/C	-0.097%
TNIP1	rs2233278	G/G	-0.091%
-	rs4821124	T/T	-0.07%
LOC1053710 82	rs367569	C/T	-0.062%
RNF114	rs1056198	C/T	-0.054%
POLI	rs545979	C/C	-0.054%
RPS6KA4	rs645078	A/C	-0.05%
NOS2	rs28998802	G/G	-0.05%
ELMO1	rs2700987	A/C	-0.046%
-	rs8016947	G/T	-0.044%
DDX58	rs11795343	C/T	-0.038%
CARD14,SGS H	rs11652075	C/T	-0.038%
-	rs12188300	A/A	-0.027%
QTRT1	rs892085	A/G	-0.026%

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	1.7%
-	rs3132451	G/G	0.27%
IRF4	rs12203592	C/C	0.097%
-	rs1269852	G/G	0.046%

Варианты, снижающие риск

Ген	Вариант	Генотип	Вклад
SLC45A2	rs16891982	G/G	-2.78%
HERC2	rs1129038	T/T	-1.53%
-	rs62389423	G/A	-1.3%
-	rs58843292	G/G	-0.56%
IL13	rs847	C/C	-0.44%
GPSM3	rs204991	T/T	-0.38%
HLA-DQB1	rs9274514	G/G	-0.34%
-	rs535777	G/G	-0.32%
HLA-DPA1,HLA-DPB1	rs56934772	T/T	-0.3%
BAG6	rs3117583	A/A	-0.26%
GPANK1	rs3130618	C/C	-0.26%
-	rs429916	C/C	-0.26%
GPANK1	rs3117579	G/G	-0.26%
-	rs3130046	C/C	-0.26%
-	rs3130621	T/T	-0.26%
LOC107986589,HLA-DQA1	rs2187668	C/C	-0.22%
NOTCH4	rs3134942	G/G	-0.19%
-	rs9273369	T/T	-0.19%
-	rs3129716	T/T	-0.19%
MICB	rs3094005	G/G	-0.17%
ATP6V1G2-DX39B,DDX39B	rs2734583	A/A	-0.17%
ATP6V1G2-DX39B,ATP6V1G2	rs9267488	A/A	-0.14%
TAP2	rs60045856	T/T	-0.14%
-	rs9276625	G/G	-0.11%
HLA-DMB	rs77318243	T/T	-0.11%
ZDHHC20P2	rs4143333	A/A	-0.094%
MICA	rs2523495	C/C	-0.087%
C2	rs1265905	A/A	-0.081%
CSNK2B	rs9267531	A/A	-0.079%
PRRC2A	rs3132450	A/A	-0.079%
C2	rs519417	G/G	-0.079%
SLC44A4	rs501942	C/C	-0.079%
BAG6	rs3132449	C/C	-0.079%
BAG6,APOM	rs3117582	T/T	-0.079%
ABHD16A	rs9267539	A/A	-0.079%
STK19	rs389884	A/A	-0.079%
-	rs9267544	C/C	-0.078%
LY6G6F-LY6G6D,LY6G6F	rs9267549	G/G	-0.078%
-	rs1265947	C/C	-0.077%
-	rs9279411	AG/AG	-0.077%
LSM2	rs2763980	C/C	-0.077%
-	rs144929896	A/A	-0.077%
-	rs553414	A/A	-0.076%
LOC105375020	rs3101018	C/C	-0.076%
MSH5-SAPCD1,MSH5	rs3132445	G/G	-0.076%
CLIC1	rs3131383	G/G	-0.076%
-	rs111234931	C/C	-0.076%

-	rs59576053	C/C	-0.076%
-	rs73396802	C/C	-0.075%
MICB	rs3130614	T/T	-0.075%
BRD2	rs76088152	G/G	-0.075%
-	rs1800628	G/G	-0.074%
TSBP1-AS1	rs2894254	T/T	-0.061%
TSBP1-AS1,B TNL2	rs3129956	G/G	-0.06%
-	rs3129843	A/A	-0.06%
HLA-DRA	rs3135394	A/A	-0.059%
-	rs7383481	C/C	-0.059%
-	rs9267986	G/G	-0.057%
TSBP1-AS1,T SBP1	rs9268235	C/C	-0.057%
TNXB	rs433061	G/G	-0.055%
ATF6B	rs3130288	C/C	-0.053%
-	rs9267578	C/C	-0.051%
VAR5	rs3130491	G/G	-0.051%
SNHG32	rs3130478	C/C	-0.051%
-	rs3130612	T/T	-0.05%

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
-	rs61813875	C/C	-10.38%
STAT3	rs12951971	T/T	-3.52%
-	rs7927894	C/T	-0.49%
-	rs13015714	T/T	-0.36%
-	rs7127307	C/C	-0.17%

Признаки

Признак	Результат
Птоз верхнего века	Не обнаружено защитного генетического варианта в отношении умеренного птоза верхнего века
Растяжки	Выявлен повышенный генетический риск развития растяжек
Солнечные лентиго	Выявлен высокий генетический риск развития солнечных лентиго на лице
Гипертрофические рубцы	Выявлена предрасположенность к формированию менее выраженных рубцов
Гликирование	Выявлена предрасположенность к повышенному уровню конечных продуктов гликирования в коже
Келоидные рубцы	Не выявлено генетически обусловленного риска образования келоидных рубцов
Фотостарение кожи	Выявлена предрасположенность к пониженному риску общего фотостарения кожи
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
Количество невусов	Выявлена предрасположенность к нормальному количеству невусов на коже
Уровень С-реактивного белка	Выявлена предрасположенность к понижению уровня С-реактивного белка
Седина	Люди с вашим генотипом обычно не склонны к раннему поседению

Птоз верхнего века

Отсутствие защитных вариантов в отношении развития птоза верхнего века определяет средний риск развития умеренного опущения верхнего века в зависимости от внутренних факторов.

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	T/T

Растяжки

За счет наличия нескольких неблагоприятных вариантов генов, ответственных за синтез таких компонентов кожи, как эластин, фибронектин и коллаген, риск образования растяжек из-за внутренних факторов выше 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/C
SRPX	rs35318931	G/G
HMCN1	rs10798036	G/G
-	rs7594220	A/G

Солнечные лентиго

Неблагоприятный вариант гена, ответственного за элиминацию избыточного количества меланоцитов иммунными клетками, ассоциирован с высоким риском появления солнечных лентиго. Учитывая способность меланоцитов абсорбировать солнечные лучи, нарушение их элиминации может привести к более интенсивному образованию солнечных лентиго в условиях длительного воздействия ультрафиолета.

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	C/C
-	rs9358294	G/G

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 аберрантным 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

Гликирование

Неблагоприятный вариант гена NAT2 ассоциирован с более интенсивным процессом гликирования в коже. Это означает, что в коже образуется большое количество конечных продуктов гликирования таких белков как коллаген, эластин, что приводит к ее более быстрому старению.

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/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 варьирующейся экспрессивностью.

Выявленные варианты

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

Фотостарение кожи

Вариант гена STXBP5L ассоциирован с нормальным процессом выведения продуктов обмена из клеток кожи и секреции ими различных веществ, что связано с нормальным риском фотостарения кожи.

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	T/T

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	T/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/G

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

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.

С-реактивный белок (CRP) – белок, который синтезируется в печени в ответ на воспаление. Уровень CRP быстро увеличивается в ответ на травму и инфекции и снижается по мере стихания этих процессов. При воспалительных процессах концентрация CRP в плазме крови отклоняется как минимум на 25%, а некоторые инфекции способны повышать его уровень в тысячу раз.

Выявленные варианты

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

Седина

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

Хотя седина и ассоциируется со старостью, серебристые волосы встречаются и у молодых людей, а в редких случаях даже у детей. Поэтому выделяют три вида поседения: физиологическое (возрастное), преждевременное (наступающее в молодом возрасте) и врожденное (связанное с наследственным отсутствием пигмента в волосах).

Выявленные варианты

Ген	Вариант	Ваш генотип
IRF4	rs12203592	C/C

Женское здоровье



Риски

Высокий риск

Название	Ваш риск	Средний риск	Относительный риск	Сравнение со средним
Эндометриоз	1.18%	1%	1.18x	+0.18%
Тромбоз глубоких вен и тромбоэмболия легочной артерии	0.12%	0.1%	1.14x	+0.015%

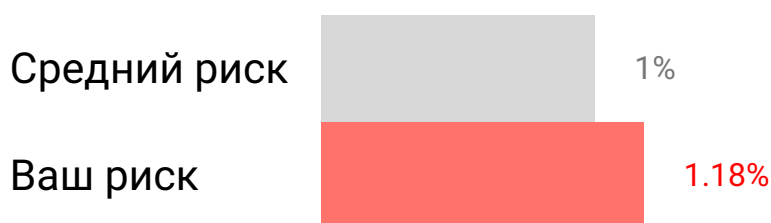
Средний риск

Название	Ваш риск	Средний риск	Относительный риск	Сравнение со средним
Преэклампсия	4.48%	3.8%	1.18x	+0.68%
Внутрипеченочный холестаз беременных	0.51%	0.62%	0.82x	-0.11%

Низкий риск

Название	Ваш риск	Средний риск	Относительный риск	Сравнение со средним
Синдром поликистозных яичников	5.22%	6%	0.87x	-0.78%

Эндометриоз



Эндометриоз — это гормонально зависимое заболевание, при котором клетки внутренней слизистой оболочки полости матки бесконтрольно делятся и разрастаются за пределы эндометрия в тазовую часть брюшины, яичники и другие органы.

Заболевание встречается чаще всего у женщин репродуктивного возраста, особенно в возрасте 25–30 лет. Распространенность составляет 1%.

Наиболее частыми симптомами являются боли внизу живота, а также увеличение продолжительности менструальных кровотечений и объема кровопотери. Возможно появление дискомфорта и болевых ощущений во время полового акта, при опорожнении кишечника или мочевого пузыря. Эндометриоз часто становится причиной женского бесплодия.

Для лечения применяют хирургическое вмешательство и медикаментозную терапию.

Гены, участвующие в формировании женской репродуктивной системы, влияют на риск развития эндометриоза.

Наиболее изученным является ген WNT4. Показано, что он влияет на процесс развития женских репродуктивных органов, почек и некоторых гормон-продуцирующих желез. Белок, который кодирует ген WNT4, регулирует образование Мюллерова протока — структуры эмбриона, которая в дальнейшем развивается в фаллопиевы трубы, верхний свод влагалища, шейку матки и саму матку. С момента рождения этот белок также принимает участие в развитии яичников.

Функция генов GREB1, ID4, VEZT и CDKN2B-AS, которые также показали связь с риском развития эндометриоза, до конца не изучена.

Генетические факторы риска эндометриоза

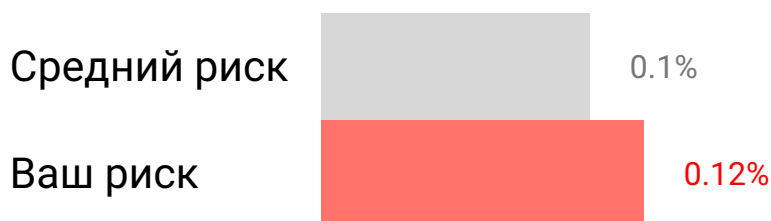
Варианты, повышающие риск

Ген	Вариант	Генотип	Вклад
-	rs1537377	C/C	0.14%
-	rs12700667	A/A	0.06%

Варианты, снижающие риск

Ген	Вариант	Генотип	Вклад
LOC100506885	rs7739264	C/T	-0.014%
GREB1	rs13394619	A/G	-0.012%

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
F11-AS1	rs4444878	A/A	0.027%
SLC44A2	rs9797861	T/T	0.01%
MMP24-AS1- EDEM2,PROC R	rs34234989	-/A	0.01%

Варианты, снижающие риск

Ген	Вариант	Генотип	Вклад
-	rs7654093	A/A	-0.011%
F5	rs6025	C/C	-0.011%
F2	rs1799963	G/G	-0.01%

Преэклампсия



Преэклампсия — опасное осложнение при беременности, связанное с повышением артериального давления, задержкой жидкости в организме и нарушением работы почек.

Среди беременных женщин распространенность составляет 3,8%. Основной причиной возникновения осложнения считается недостаточность кровоснабжения плаценты, вызванная спазмами артерий матки.

Преэклампсия в среднем возникает после двадцатой недели беременности и сопровождается такими симптомами, как головная боль, резкое увеличение массы тела, нарушение зрения («мушки» перед глазами), отеки и боль в животе. Тактика ведения беременных с преэклампсией заключается в срочном снижении давления и родоразрешении путем кесарева сечения примерно через 6–8 часов после стабилизации состояния.

Генетический вклад преэклампсии во многом обусловлен полиморфизмом гена FLT1, который кодирует белок sFlt1 или рецептор эндотелиального сосудистого фактора роста-1 (VEGF-R1). Важнейшей функцией этого белка является участие в процессах ангиогенеза в плаценте.

У женщин с преэклампсией в плаценте наблюдается гиперэкспрессия FLT1. Считается, что циркулирующий sFlt1 связывает сосудистый эндотелиальный фактор роста (VEGF) и плацентарный фактор роста (PLGF), препятствуя тем самым процессам вазорелаксации и развитию гипертонии.

Генетические факторы риска преэклампсии

Варианты, повышающие риск

Ген	Вариант	Генотип	Вклад
-	rs4769613	C/C	0.68%

Внутрипеченочный холестаз беременных



Внутрипеченочный холестаз беременных — это заболевание, при котором у беременных женщин в крови накапливаются соли желчных кислот.

Распространенность составляет 0,62%.

Заболевание может развиваться на любом сроке беременности, но чаще всего возникает в 3 триместре и проходит через 1–3 недели после родов. На развитие болезни влияет наследственная предрасположенность и гормональные факторы.

В основе лежит повреждение внутрипеченочных желчных протоков, в результате которого нарушается механизм транспорта желчи, и она попадает в кровь. Клинически это проявляется сначала кожным зудом, а затем отмечаются слабость, сонливость, раздражительность, нарушение сна, тупые боли в правом подреберье, изжога, тошнота, иногда рвота, чувство тяжести после еды и снижение веса.

Для лечения применяют медикаментозную терапию и назначают специальную диету.

До 15% случаев внутрипеченочного холестаза беременных обусловлено мутацией в гене ABCB4.

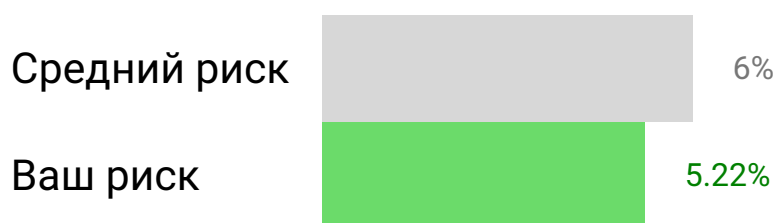
Белок, который кодируется геном ABCB4, участвует в процессе перехода фосфолипидов через мембрану гепатоцита и далее в желчный пузырь. Нарушение этого процесса приводит к снижению количества фосфолипидов в желчных протоках из-за нарушения их захвата гепатоцитами, что, в свою очередь, сопровождается накоплением несвязанных желчных кислот, которые вызывают холестаз, оказывающий токсическое действие на организм матери.

Генетические факторы риска внутрипеченочного холестаза беременных

Варианты, снижающие риск

Ген	Вариант	Генотип	Вклад
ABCB4	rs2109505	T/T	-0.11%

Синдром поликистозных яичников



Синдром поликистозных яичников (СПКЯ) — одна из наиболее распространенных причин женского бесплодия. Заболевание часто манифестирует в подростковом возрасте и характеризуется нарушением овуляции и гиперандрогенизмом.

Распространенность составляет 6%.

Синдром является клинически и биохимически гетерогенным. СПКЯ увеличивает риск развития метаболического синдрома, сахарного диабета 2 типа, сердечно-сосудистых заболеваний и карциномы эндометрия. Заболевание следует подозревать у любой молодой женщины с жалобами на гирсутизм, резистентность к терапии акне, нарушение менструального цикла или ожирение. Женщины с СПКЯ также имеют больший риск возникновения осложнений беременности: кровотечений на ранних сроках беременности, гестационного диабета, преэклампсии, преждевременных родов и родов с помощью кесарева сечения.

Причины СПКЯ до конца не изучены. Важная роль в развитии синдрома отдается генетическим факторам.

Ряд генов, которые влияют на развитие женских репродуктивных органов, работу ренин-ангиотензиновой системы и принимают участие в регуляции метаболизма, в том числе глюкозы, ассоциирован с риском развития СПКЯ.

Ген GATA4 кодирует фактор транскрипции с доменом «цинковые пальцы», который регулирует процесс формирования гонад и транскрипцию генов стероидогенных белков.

Ген NEIL2 кодирует эндонуклеаза VIII-подобный 2 белок из класса ДНК гликозилаз, которые задействованы в репарации ДНК.

Ген C9orf3 кодирует белок цинк-зависимую металлопептидазу, который играет роль в образовании ангиотензина IV — биоактивного пептида

ренин-ангиотензиновой системы.

Ген KCNA4 кодирует белок потенциал-зависимых калиевых каналов, функциями которых является регуляция высвобождения нейротрансмиттеров, сердечного ритма, секреция инсулина, сокращения гладкой мускулатуры и других органов и систем.

Ген FSHB кодирует бета-субъединицу фолликулостимулирующего гормона. В сочетании с лютеинизирующим гормоном он стимулирует развитие фолликулов.

Генетические факторы риска синдрома поликистозных яичников

Варианты, повышающие риск

Ген	Вариант	Генотип	Вклад
LOC105376607	rs11031006	A/G	1.2%

Варианты, снижающие риск

Ген	Вариант	Генотип	Вклад
AOPEP	rs10993397	C/C	-1.98%

Признаки

Признак	Результат
Ранняя менопауза	У женщин с вашим генотипом наблюдается предрасположенность к менопаузе, развивающейся в возрасте до 45 лет
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
Глобулин, связывающий половые гормоны у женщин	У людей с вашим генотипом чаще средний уровень глобулинов, связывающих половые гормоны
Эстрадиол	У людей с вашим генотипом чаще средний уровень эстрадиола
Прогестерон	У людей с вашим генотипом чаще средний уровень прогестерона

Ранняя менопауза

При данном генотипе у женщин существует предрасположенность к развитию ранней менопаузы.

Половая функция у женщин начинает снижаться в 45–50 лет. Гормональная перестройка занимает 5–8 лет, после чего менструации прекращаются. Последняя самостоятельная менструация называется менопаузой.

Выявленные варианты

Ген	Вариант	Ваш генотип
MCM8	rs16991615	G/G
TMEM150B	rs11668344	G/A
ASH2L	rs2517388	T/G
PRRC2A	rs1046089	G/G
NLRP11	rs12461110	A/G

Дегидроэпиандростерон сульфат

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

Дегидроэпиандростерон-сульфат (ДЭАС) — это гормон, который вырабатывает кора надпочечников. Надпочечники — железы, расположенные над почками.

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) — это гормон, который выделяется в гипофизе — центральном эндокринном органе в головном мозге.

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) — это гормон, который выделяется в гипофизе — центральном эндокринном органе в головном мозге.

Выявленные варианты

Ген	Вариант	Ваш генотип
LOC105376607	rs11031002	A/T

Глобулин, связывающий половые гормоны у женщин

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

Гормон-связывающий глобулин — это белок, который синтезируется клетками печени и циркулирует в крови. В женском организме эстрадиол — основной гормон, с которым взаимодействует этот глобулин. Эстрадиол — главный женский половой гормон, который регулирует рост и развитие репродуктивной системы. Также глобулин связывает мужские половые гормоны, которые присутствуют в женском организме.

Выявленные варианты

Ген	Вариант	Ваш генотип
-	rs727428	T/C

Эстрадиол

При данном генотипе концентрация эстрадиола чаще находится на среднем уровне.

Эстрадиол — основной женский половой гормон. У женщин его производят яичники, а у мужчин — яички, но в значительно меньшем количестве. Так как яички не синтезируют достаточного количества эстрадиола, большая часть этого гормона у мужчин образуется из мужских половых гормонов — тестостерона и андростендиона. Происходит это в жировой ткани, мозге и печени. Также небольшое количество эстрадиола образуется в надпочечниках независимо от пола.

Выявленные варианты

Ген	Вариант	Ваш генотип
ANO2, LOC105369621	rs117585797	C/C

Прогестерон

При данном генотипе концентрация прогестерона чаще находится на среднем уровне.

Прогестерон — гормон, который синтезируют надпочечники и желтое тело — временная эндокринная железа, которая образуется в женском организме во второй половине менструального цикла.

Выявленные варианты

Ген	Вариант	Ваш генотип
ZKSCAN5	rs34670419	G/G
-	rs112295236	C/C

Питание





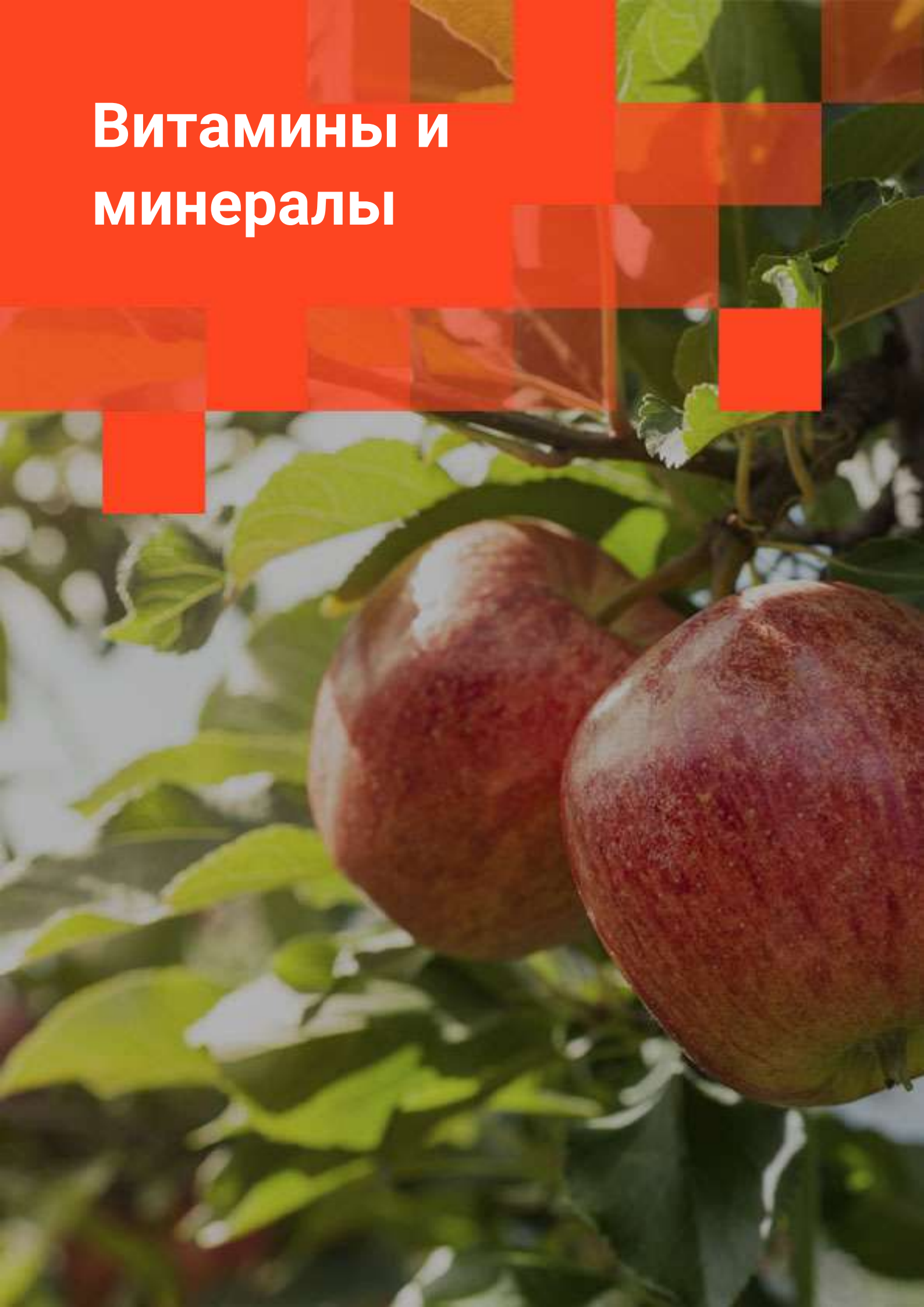
Питание

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
Витамин B6	Вы предрасположены к снижению концентрации витамина B6
Витамин E	Вы предрасположены к снижению уровня витамина E
Железо	Вы предрасположены к понижению уровня железа
Линолевая кислота (омега-6)	У людей с вашим генотипом чаще высокий уровень линолевой кислоты в крови
Гамма-линоленовая кислота (омега-6)	У людей с вашим генотипом чаще высокий уровень гамма-линоленовой кислоты
Витамин B5	У людей с вашим генотипом витамин B5 обычно нормально усваивается нервной системой, поэтому его уровень в крови может быть средним
Докозапентаеновая кислота (омега-3)	У людей с вашим генотипом чаще высокий уровень докозапентаеновой 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
Дигомо-гамма-линоленовая кислота (омега-6)	У людей с вашим генотипом чаще низкий уровень дигомо-гамма-линоленовой кислоты
Витамин A	У людей с вашим генотипом обычно высокий уровень витамина A
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.

Выявленные варианты

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

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.

Витамин В6 или пиридоксин – водорастворимый витамин группы В. Эту группу сначала считали единым витамином из-за схожего физиологического действия и содержания в одинаковых продуктах.

Витамины группы В ученые открыли раньше витамина А, в начале 1910-ых годов. Группа получила название по первой букве заболевания бери-бери, которое излечивали с помощью этого витамина. С тех пор ученые выяснили, что это заболевание развивается при дефиците витамина В1. Цифровые обозначения витаминов появились позже, когда по мере открытия каждого отдельного витамина им стали присваивать числовые индексы. Витамин В6 как отдельное вещество открыли в 1934 году.

Выявленные варианты

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

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) открыли в 1922 году. Эксперименты показали, что крысы, рацион которых состоял преимущественно из сала, были бесплодными. Однако их репродуктивная функция восстанавливалась при добавлении в рацион растительного масла.

Название токоферол происходит от греческих слов «tocos» (деторождение) и «phereo» (носить). Витамин получил такое название за роль в правильном развитии плода во время беременности.

Выявленные варианты

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

Железо

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

Железо – микроэлемент, который необходим организму в малых количествах, но выполняет жизненно важные функции.

Железо участвует в работе многих ферментов и входит в состав гемоглобина – белка, который транспортирует кислород к органам и тканям.

Выявленные варианты

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

Линолевая кислота (омега-6)

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

Линолевая кислота относится к омега-6-полиненасыщенным жирным кислотам. Эти кислоты, как и омега-3, играют важную роль в метаболизме.

Выявленные варианты

Ген	Вариант	Ваш генотип
FADS1	rs174550	T/C
PDXDC1, NTAN1	rs1136001	T/G
JMJD1C	rs7080386	A/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, как и омега-3, играют важную роль в метаболизме.

Выявленные варианты

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

Витамин B5

При вашем генотипе концентрация витамина B5 в крови обычно находится на среднем уровне. Это значит, что витамин хорошо транспортируется из кровотока в нервную систему.

Витамин B5 (пантотеновая кислота) обнаружили в 1933 году как вещество, необходимое для роста культуры дрожжей. Название «пантотеновая кислота» происходит от греческого «pantos», что означает «повсюду», так как небольшое количество пантотеновой кислоты содержится почти во всех продуктах питания.

Выявленные варианты

Ген	Вариант	Ваш генотип
SLC5A6	rs1395	A/G

Докозапентаеновая кислота (омега-3)

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

Докозапентаеновая кислота относится к омега-3-полиненасыщенным жирным кислотам. Эти кислоты наряду с омега-6 играют важную роль в метаболизме.

Выявленные варианты

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

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 наряду с омега-6 играют важную роль в метаболизме.

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, как и омега-3, играют важную роль в метаболизме.

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 наряду с омега-6 играют важную роль в метаболизме.

Выявленные варианты

Ген	Вариант	Ваш генотип
ELOVL2	rs953413	A/G

Дигомо-гамма-линоленовая кислота (омега-6)

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

Дигомо-гамма-линоленовая кислота относится к омега-6-полиненасыщенным жирным кислотам. Эти кислоты, как и омега-3, играют важную роль в метаболизме.

Выявленные варианты

Ген	Вариант	Ваш генотип
FADS1	rs174556	T/C
PDXDC1	rs4985155	G/G

Витамин А

У людей с вашим генотипом концентрация витамина А или ретинола в крови обычно повышена. Избыток ретинола может привести к поражению печени и головным болям.

Витамин А или ретинол – витамин, выделенный в конце 1920-х годов из печени. Название ретинол происходит от латинского «retina», что означает «сетчатка глаза».

Выявленные варианты

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

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 наряду с омега-6 играют важную роль в метаболизме.

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 — макроэлемент, который нужен организму в большом количестве.

Кальций играет роль в развитии зубов и костей, сокращении мышц, работе сердца, свертывании крови, передаче сигналов в нервной системе.

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.

Кинза — зелень кориандра. Это приправа, которая часто встречается в блюдах грузинской и мексиканской кухни. У некоторых людей запах и вкус этого растения ассоциируются с мылом или грязью. Женщины чаще склонны испытывать неприязнь к кинзе, чем мужчины.

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.

Люди способны различать пять основных вкусов — сладкий, соленый, кислый, умами (вкус мяса) и горький. Вкус — главный фактор, который влияет на выбор продуктов питания. Обычно люди любят сладкое и не любят горькое.

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/G

Пищевая непереносимость



Пищевая непереносимость

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

Непереносимость лактозы

Тест выявил у вас вариант гена MCM6, при котором отмечается предрасположенность к непереносимости лактозы. Поэтому молочные продукты могут вызывать расстройства желудочно-кишечного тракта: боли, вздутие живота и диарею.

Лактоза – сахар, который содержится в молочных продуктах. Она составляет основу рациона человека в первые годы жизни, когда молоко – главный продукт питания.

Выявленные варианты

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

Метаболизм кофеина

При вашем генотипе организм способен быстро нейтрализовать действие кофеина. Скорее всего, вы не испытываете неприятных ощущений при употреблении большого количества напитков с кофеином.

Кофеин – самый популярный стимулятор нервной системы, который уменьшает усталость и сонливость, улучшает реакцию, концентрацию внимания и координацию движений. Количество кофеина, необходимое для получения стимулирующего эффекта, индивидуально и зависит от массы тела и скорости метаболизма кофеина. Превышение индивидуальной нормы кофеина может вызывать раздражительность, бессонницу, головную боль и нарушение сердечного ритма.

Выявленные варианты

Ген	Вариант	Ваш генотип
CYP1A2	rs762551	A/A

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 — состояние, при котором после употребления спиртных напитков возникает головная боль, учащенное сердцебиение и покраснение лица.

Выявленные варианты

Ген	Вариант	Ваш генотип
ALDH2	rs671	G/G

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 (клейковина) — белок, с помощью которого некоторые злаковые растения запасают энергию. Он содержится в пшенице, ржи и ячмене.

Выявленные варианты

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

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 L-карнитина	У людей с вашим генотипом чаще повышенный уровень L-карнитина
Уровень эритропоэтина	У людей с вашим генотипом чаще пониженный уровень эритропоэтина
Уровень лейцина	У людей с вашим генотипом чаще высокий уровень лейцина в крови
Уровень валина	У людей с вашим генотипом чаще высокий уровень валина в крови
Уровень свободного IGF-1	У людей с вашим генотипом обычно средний уровень свободного IGF-1
Уровень эритроцитов	У людей с вашим генотипом чаще среднее содержание эритроцитов
Жировая и безжировая масса	Люди с вашим генотипом склонны к увеличению безжировой массы более, чем к увеличению жировой

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.

L-карнитин или левокарнитин — вещество, похожее по структуре на витамины группы В. Однако организм может в достаточном количестве синтезировать это вещество, поэтому L-карнитин не считают витамином. Впервые левокарнитин извлекли из мясного экстракта, поэтому ему дали название, происходящее от слова «carnis», что на латыни значит «мясо».

Выявленные варианты

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

Эритропоэтин — гормон, который участвует в процессе кроветворения. Его вырабатывают преимущественно почки, а также в небольшом количестве печень и мозг.

Выявленные варианты

Ген	Вариант	Ваш генотип
-	rs7776054	A/A

Уровень лейцина

Тест определил у вас вариант гена, связанный с высоким уровнем лейцина в крови. Ситуация, когда большая часть этой аминокислоты остается в кровотоке, а не поступает в клетки, может быть признаком сниженной чувствительности тканей к лейцину. Поскольку аминокислоты необходимы для роста мышечной ткани, это может негативно сказаться на спортивных результатах.

Лейцин — аминокислота, участвующая в синтезе белка. У лейцина разветвленная химическая структура, поэтому он относится к классу аминокислот с разветвленной цепью, в который также входят изолейцин и валин. Этот класс аминокислот известен в спортивных кругах под названием ВСАА.

Выявленные варианты

Ген	Вариант	Ваш генотип
PPM1K-DT	rs1440581	C/C

Уровень валина

Тест определил у вас вариант гена, связанный с высоким уровнем валина в крови. Ситуация, когда большая часть этой аминокислоты остается в кровотоке, а не поступает в клетки, может быть признаком сниженной чувствительности тканей к валину. Поскольку аминокислоты влияют на работу мышц и необходимы для строительства нового мышечного белка, это может негативно сказаться на спортивных результатах.

Валин — аминокислота, которая участвует в синтезе белка. У валина разветвленная химическая структура, поэтому он относится к классу аминокислот с разветвленной цепью, в который также входят лейцин и изолейцин. Этот класс аминокислот известен в спортивных кругах под названием ВСАА.

Выявленные варианты

Ген	Вариант	Ваш генотип
PPM1K-DT	rs1440581	C/C

Уровень свободного IGF-1

IGF-1 — фактор роста, который обладает анаболическими свойствами. Чем больше в организме IGF-1, тем быстрее происходит рост мышечной ткани. У людей с вашим генотипом обычно нормальный рост мышечной массы.

IGF-1 — инсулиноподобный фактор роста 1. Это гормон, который по химической структуре похож на инсулин.

Выявленные варианты

Ген	Вариант	Ваш генотип
-	rs700752	C/G

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 – это красные кровяные клетки в крови каждого человека.

Выявленные варианты

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

Жировая и безжировая масса

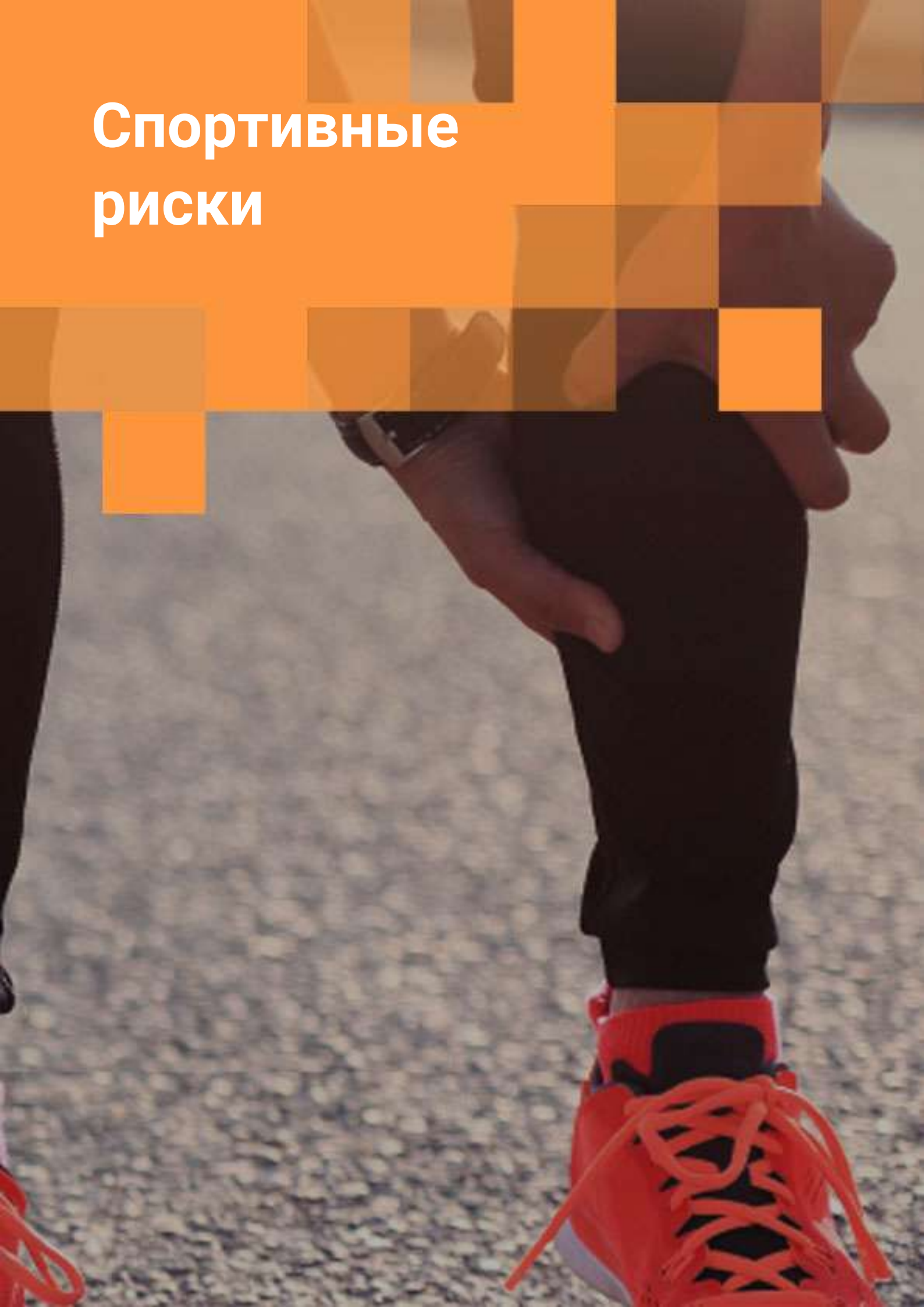
Тест определил у вас комбинацию вариантов генов, которая связана с увеличением безжировой массы более, чем с увеличением жировой массы.

Жировая и безжировая масса в сумме составляют общую массу тела. Эти показатели важны для здоровья и правильной работы человеческого организма.

Выявленные варианты

Ген	Вариант	Ваш генотип
-	rs4976033	A/A
-	rs1024137	T/G
ZNF664-RFLNA, ZNF664	rs4765528	A/T
-	rs371326986	-/-

Спортивные риски



Спортивные риски

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

Риск паховой грыжи

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

Паховая грыжа — выпячивание брюшины в полость пахового канала. Это оболочка, выстилающая брюшную полость изнутри. При грыже брюшина формирует «грыжевой мешок», в который могут попадать органы из брюшной полости. Паховая грыжа — наиболее распространенный тип грыжи, который чаще всего встречается у мужчин.

Выявленные варианты

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

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. Это заболевание сопровождается сильной стреляющей болью в области ягодицы или задней поверхности ноги. Невралгия седалищного нерва может привести к снижению чувствительности в ноге или ощущению покалывания и онемения.

Выявленные варианты

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

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 изменениями суставных хрящей. Часто происходит поражение межпозвонковых дисков.

Выявленные варианты

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

Другие признаки



A woman with long, wavy red hair and blue eyes is smiling warmly at the camera. She is wearing a grey blazer. She is surrounded by other people, mostly seen from the back, in a dimly lit setting, possibly a social gathering or event.

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
Никотиновая зависимость	Вы склонны выкуривать больше сигарет, чем другие курильщики
Уязвимость к Helicobacter pylori	Вы предрасположены к инфицированию H. pylori
Запах тела	У людей с вашим генотипом обычно ярко выраженный запах тела
Вирусная нагрузка при ВИЧ-инфекции	Не выявлено предрасположенности к снижению вирусной нагрузки
Устойчивость к малярии из-за антигена Duffy	Не выявлена предрасположенность к устойчивости к малярии из-за наличия антигена Duffy
Восприимчивость к ВИЧ	Не выявлена предрасположенность к устойчивости к ВИЧ
Ранняя менопауза	У женщин с вашим генотипом наблюдается предрасположенность к менопаузе, развивающейся в возрасте до 45 лет
Солнечные лентиго	Выявлен высокий генетический риск развития солнечных лентиго на лице
Растяжки	Выявлен повышенный генетический риск развития растяжек
Птоз верхнего века	Не обнаружено защитного генетического варианта в отношении умеренного птоза верхнего века
Пародонтит	Средний риск пародонтита
Гипертрофические рубцы	Выявлена предрасположенность к формированию менее выраженных рубцов
Гликирование	Выявлена предрасположенность к повышенному уровню конечных продуктов гликирования в коже
Фотостарение кожи	Выявлена предрасположенность к пониженному риску общего фотостарения кожи
Келоидные рубцы	Не выявлено генетически обусловленного риска образования келоидных рубцов
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
Количество невусов	Выявлена предрасположенность к нормальному количеству невусов на коже

Признак	Результат
Размер укуса комара	Волдырь меньше 3 мм
Аллергия на травы	Не выявлено предрасположенности к наличию аллергии на травы
Строение радужки: пигментация вокруг зрачка	У людей с вашим генотипом обычно слабо выраженное пигментное кольцо вокруг зрачка
Тип ушной серы	У людей с вашим генотипом обычно влажный тип ушной серы
Уровень адипонектина	У людей с вашим генотипом чаще средний уровень адипонектина
Уровень фетального гемоглобина во взрослом возрасте	Выявлена предрасположенность к низкому уровню фетального гемоглобина
Интерлейкин 6	У людей с этим генотипом наблюдается предрасположенность к повышению уровня интерлейкина 6
Чихание на свету	Низкая вероятность возникновения светового чихательного рефлекса
Белое вино	Равнодушны к белому вину
Строение радужки: контракционные борозды	У людей с вашим генотипом обычно ярко выраженные контракционные борозды
Группа крови MNS	У вас группа S/s, антигены M и N не определены
Размер груди	У людей с вашим генотипом чаще небольшой размер груди
Строение радужки: наличие крипт	У людей с вашим генотипом обычно малое количество крипт
Уровень С-реактивного белка	Выявлена предрасположенность к понижению уровня С-реактивного белка
Метаболизм спаржи	У людей с вашим генотипом запах мочи после употребления спаржи может казаться неприятным
Группа крови по системе Диего	У вас группа Dia-Dib+
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 женщин	У людей с вашим генотипом чаще средний уровень глобулинов, связывающих половые гормоны
Эстрадиол	У людей с вашим генотипом чаще средний уровень эстрадиола
Прогестерон	У людей с вашим генотипом чаще средний уровень прогестерона
Веснушки	Не выявлена предрасположенность к появлению веснушек
Группа крови по системе Кидд	У вас группа Jka-Jkb+
Рост	Люди с вашим генотипом чаще среднего роста
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 Кра+Krb+
Седина	Люди с вашим генотипом обычно не склонны к раннему поседению
Чувствительность к запаху цветов	Люди с вашим генотипом чаще нормально чувствуют запах роз и фиалок
Чувствительность к запаху злаков	Люди с вашим генотипом чаще нормально чувствуют запах злаковых
Пальцевый индекс	У людей с вашим генотипом чаще средний пальцевый индекс
Развитие зубов в 10–12 лет	У людей с вашим генотипом обычно 21 зуб в возрасте 10–12 лет
Группа крови АВ0	У вас группа А1 (вторая)

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.

Негативное влияние курения на органы и сосуды, а также продолжительность жизни доказаны научно.

Выявленные варианты

Ген	Вариант	Ваш генотип
CHRNA3	rs1051730	A/A

Уязвимость к *Helicobacter pylori*

У людей с вашим генотипом чаще выявляется наличие антител к *Helicobacter pylori*.

Helicobacter pylori — это бактерия, обитающая в желудке и двенадцатиперстной кишке большинства людей. Распространенность *H. pylori* в некоторых развивающихся странах достигает 90%.

Выявленные варианты

Ген	Вариант	Ваш генотип
-	rs10004195	T/T

Запах тела

У людей с вашим генотипом тело обычно имеет ярко выраженный запах.

Запах тела — способ общения и защита для многих животных. Люди считают запах тела неприятным и маскирует его с помощью духов и дезодорантов.

Выявленные варианты

Ген	Вариант	Ваш генотип
ABCC11	rs17822931	C/C

Вирусная нагрузка при ВИЧ-инфекции

Тест не выявил предрасположенность к пониженной вирусной нагрузке при заражении ВИЧ-инфекцией.

Вирус иммунодефицита человека — ретровирус, который 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/T

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.

Малярия — группа заболеваний, которые сопровождаются лихорадкой, ознобом и анемией. Это опасное состояние и одна из самых распространенных причин смерти в тропиках. Раньше врачи предполагали, что малярию вызывают ядовитые испарения болот — название в переводе с итальянского означает «плохой воздух». Связь с болотистыми местами у малярии действительно есть: в водоемах со стоячей водой развиваются личинки малярийного комара или анофелеса — переносчика заболевания.

В теле комара созревает возбудитель болезни — малярийный плазмодий. Это микроскопический одноклеточный паразит, который при попадании в организм поражает красные кровяные клетки — эритроциты, и вызывает симптомы заболевания.

Выявленные варианты

Ген	Вариант	Ваш генотип
ACR1	rs2814778	T/T

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 GAAGAATTTCCAGAC A/GTCAGTATCAATTC TGGAAGAATTTCCAG ACA

Ранняя менопауза

При данном генотипе у женщин существует предрасположенность к развитию ранней менопаузы.

Половая функция у женщин начинает снижаться в 45–50 лет. Гормональная перестройка занимает 5–8 лет, после чего менструации прекращаются. Последняя самостоятельная менструация называется менопаузой.

Выявленные варианты

Ген	Вариант	Ваш генотип
MCM8	rs16991615	G/G
TMEM150B	rs11668344	G/A
ASH2L	rs2517388	T/G
PRRC2A	rs1046089	G/G
NLRP11	rs12461110	A/G

Солнечные лентиго

Неблагоприятный вариант гена, ответственного за элиминацию избыточного количества меланоцитов иммунными клетками, ассоциирован с высоким риском появления солнечных лентиго. Учитывая способность меланоцитов абсорбировать солнечные лучи, нарушение их элиминации может привести к более интенсивному образованию солнечных лентиго в условиях длительного воздействия ультрафиолета.

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	C/C
-	rs9358294	G/G

Растяжки

За счет наличия нескольких неблагоприятных вариантов генов, ответственных за синтез таких компонентов кожи, как эластин, фибронектин и коллаген, риск образования растяжек из-за внутренних факторов выше 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/C
SRPX	rs35318931	G/G
HMCN1	rs10798036	G/G
-	rs7594220	A/G

Птоз верхнего века

Отсутствие защитных вариантов в отношении развития птоза верхнего века определяет средний риск развития умеренного опущения верхнего века в зависимости от внутренних факторов.

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	T/T

Пародонтит

Тест определил у вас в гене GLT6D1 вариант, который связан со средним риском развития пародонтита.

Пародонтит — это распространенное заболевание полости рта, при котором воспаляются десны и разрушаются ткани, поддерживающие зубы.

Пародонтит — частая причина потери зубов.

Выявленные варианты

Ген	Вариант	Ваш генотип
GLT6D1	rs1537415	C/G

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 аберрантным 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 дермальную матрицу 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

Гликирование

Неблагоприятный вариант гена NAT2 ассоциирован с более интенсивным процессом гликирования в коже. Это означает, что в коже образуется большое количество конечных продуктов гликирования таких белков как коллаген, эластин, что приводит к ее более быстрому старению.

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/C

Фотостарение кожи

Вариант гена STXBP5L ассоциирован с нормальным процессом выведения продуктов обмена из клеток кожи и секреции ими различных веществ, что связано с нормальным риском фотостарения кожи.

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	T/T

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 варьирующейся экспрессивностью.

Выявленные варианты

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

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	T/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/G

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

Размер укуса комара

У людей с вашим генотипом средний диаметр волдыря после укуса комара обычно меньше 3 мм.

Людей кусают только самки комаров. Питательные вещества в крови человека нужны им для производства и развития яиц. Самцы питаются исключительно цветочным нектаром.

Выявленные варианты

Ген	Вариант	Ваш генотип
BBS12	rs377070	G/C
-	rs3134995	T/C
CSF2RB, LOC105373023	rs5750339	G/C
PDLIM4	rs55722650	T/C
LOC107984526, IFNG- AS1	rs2906856	T/C
-	rs11751172	T/C
DARS1	rs6754311	C/C
-	rs143626010	-/-
FOXK1	rs7793919	T/T
-	rs62447171	G/G

Аллергия на травы

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

У некоторых людей проявляется аллергия на пыльцу некоторых растений во время их цветения. Среди проявлений аллергической реакции зуд в глазах, слезотечение, насморк, чихание, иногда приступы удушья.

Выявленные варианты

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

Строение радужки: пигментация вокруг зрачка

Тест определил у вас вариант гена SLC24A4, при котором пигментное кольцо вокруг зрачка выражено слабо или полностью отсутствует.

Цвет глаз — окраска радужки вокруг зрачка. Радужка содержит клетки с пигментом меланином, количество которого и определяет цвет глаз. При низкой концентрации меланина у глаз голубой цвет.

Выявленные варианты

Ген	Вариант	Ваш генотип
LOC105370627	rs12896399	T/T

Тип ушной серы

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

При чистке ушей на ватной палочке остается вещество серого или желто-коричневого оттенков. Это ушная сера, которая защищает ухо от инфекций и повреждений. Серу выделяют клетки наружного слухового прохода неподалеку от ушной раковины.

Выявленные варианты

Ген	Вариант	Ваш генотип
ABCC11	rs17822931	C/C

Уровень адипонектина

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

Адипонектин — это гормон, который вырабатывают клетки жировой ткани адипоциты.

Выявленные варианты

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

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 с током крови переносится в ткани: в эритроцитах содержится белок гемоглобин, который отвечает за транспортировку. Гемоглобин бывает нескольких видов, уровни которых зависят от возраста человека.

Выявленные варианты

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

Интерлейкин 6

Выявлены варианты в генах ABO и IL6R, которые отвечают за повышенный уровень интерлейкина 6.

Интерлейкин 6 (ИЛ-6) — белок межклеточного взаимодействия, обычно выделяющийся при воспалении. Влияет на органы и системы организма — действует как мощный активатор гипоталамо-гипофизарно-надпочечниковой системы, стимулирует секрецию соматотропного гормона, подавляет секрецию тиреотропного гормона. ИЛ-6 синтезируется преимущественно в иммунных клетках, а также в клетках мышечной ткани.

Главная функция ИЛ-6 — защита организма. Белок быстро вырабатывается в ответ на инфекции и повреждения тканей, стимулируя процессы воспаления, кроветворения и иммунных реакций.

ИЛ-6, выделяющийся в тканях мышц во время тренировок, способствует мышечному росту и регенерации.

Несмотря на важность ИЛ-6 для организма, его избыточное производство способно вызывать аутоиммунное повреждение тканей. ИЛ-6 стимулирует воспалительные и аутоиммунные процессы при таких патологиях, как диабет, системная красная волчанка, ревматоидный артрит, некоторые виды онкологических заболеваний.

Выявленные варианты

Ген	Вариант	Ваш генотип
IL6R	rs4129267	C/C
ABO	rs923383567	A/C

Чихание на свету

Тест определил у вас вариант на участке между генами ZEB2 и RAB39B. У людей с вашим генотипом обычно низкая вероятность чихательного рефлекса при попадании яркого света на сетчатку глаза.

Некоторые люди чихают при выходе из темного помещения на освещенную солнцем улицу или при включении яркого света. Склонность к такой реакции заложена в генах.

Выявленные варианты

Ген	Вариант	Ваш генотип
-	rs10427255	T/T

Белое вино

Люди с вашим генотипом чаще равнодушны к белому вину.

Ученые предполагают, что впервые вино появилось на территории современной Грузии приблизительно 9 000 лет назад.

Для некоторых культур вино — не только источник дохода. В Ватикане, например, этот напиток используют в религиозных целях, на одного человека в год приходится более 54 литров вина.

Вина разделяют по содержанию алкоголя и сахара, сорту винограда и по цвету.

Выявленные варианты

Ген	Вариант	Ваш генотип
HLA-DOA	rs9276975	C/C

Строение радужки: контракционные борозды

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

Радужная оболочка глаза (радужка) – сложная ткань. К элементам, из которых состоит оболочка, относят контракционные борозды. Это кольца возле внешнего края радужки, которые образуются при расширении и сужении зрачка из-за того, что радужная оболочка глаза то расправляется, то собирается в складки.

Выявленные варианты

Ген	Вариант	Ваш генотип
TRAF3IP1	rs3739070	A/A

Группа крови MNS

Для людей с вашим генотипом характерна группа S/s (присутствуют антигены S и s). Антигены M и N не были определены генетическим тестом.

Группы крови – это типы крови, которые условно выделяют в зависимости от наличия специфических молекул, способных вызывать разрушение эритроцитов и тромбообразование. Группу крови можно определить как в лаборатории при анализе крови, так и генетически.

Выявленные варианты

Ген	Вариант	Ваш генотип
GYPB	rs7683365	A/G

Размер груди

Тест не определил у вас варианты в генах ZNF703, INHBB, ESR1, ZNF365, PTHLH и AREG, которые отвечают за предрасположенность к большому размеру груди.

Размер груди определяется по двум параметрам: окружности грудной клетки под молочными железами и обхвату по самым выдающимся точкам груди.

В норме молочные железы состоят в основном из жировой ткани. Поэтому чем больше весит женщина, тем крупнее у неё грудь. Плотность груди определяется не только клетками жировой ткани. Эта характеристика связана с риском развития рака молочных желёз: чем выше плотность молочных желез, тем выше риск. У женщин с нормальным весом (индекс массы тела меньше 25) и размером чашки бюстгалтера D риск рака молочных желёз почти в два раза выше, чем у женщин с таким же весом, но маленькой грудью.

Наследственность во многом определяет размер груди. В 56% случаев размер груди у однойяцевых близнецов совпадает, вне зависимости от их веса.

Выявленные варианты

Ген	Вариант	Ваш генотип
-	rs7816345	T/C
-	rs4849884	C/C
-	rs17625845	T/T
-	rs12173570	C/C
ZNF365	rs7089814	T/T
-	rs12371778	C/C
LOC107986229	rs62314947	T/C

Строение радужки: наличие крипт

Тест выявил у вас вариант гена SEMA3A, при котором чаще отмечается малое количество крипт в радужке или их полное отсутствие.

Крипты – углубления в поверхности радужки, которые дают ей доступ к питающей жидкости. У мужчин в среднем больше крипт в радужке, чем у женщин.

Выявленные варианты

Ген	Вариант	Ваш генотип
SEMA3A	rs1533995	A/A

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.

С-реактивный белок (CRP) – белок, который синтезируется в печени в ответ на воспаление. Уровень CRP быстро увеличивается в ответ на травму и инфекции и снижается по мере стихания этих процессов. При воспалительных процессах концентрация CRP в плазме крови отклоняется как минимум на 25%, а некоторые инфекции способны повышать его уровень в тысячу раз.

Выявленные варианты

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

Метаболизм спаржи

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

Некоторые люди замечают, что после употребления спаржи запах мочи меняется. Эта особенность заложена в ДНК.

Выявленные варианты

Ген	Вариант	Ваш генотип
-	rs4481887	A/G

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

Дегидроэпиандростерон сульфат

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

Дегидроэпиандростерон-сульфат (ДЭАС) — это гормон, который вырабатывает кора надпочечников. Надпочечники — железы, расположенные над почками.

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) — это гормон, который выделяется в гипофизе — центральном эндокринном органе в головном мозге.

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) — это гормон, который выделяется в гипофизе — центральном эндокринном органе в головном мозге.

Выявленные варианты

Ген	Вариант	Ваш генотип
LOC105376607	rs11031002	A/T

Глобулин, связывающий половые гормоны у женщин

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

Гормон-связывающий глобулин — это белок, который синтезируется клетками печени и циркулирует в крови. В женском организме эстрадиол — основной гормон, с которым взаимодействует этот глобулин. Эстрадиол — главный женский половой гормон, который регулирует рост и развитие репродуктивной системы. Также глобулин связывает мужские половые гормоны, которые присутствуют в женском организме.

Выявленные варианты

Ген	Вариант	Ваш генотип
-	rs727428	T/C

Эстрадиол

При данном генотипе концентрация эстрадиола чаще находится на среднем уровне.

Эстрадиол — основной женский половой гормон. У женщин его производят яичники, а у мужчин — яички, но в значительно меньшем количестве. Так как яички не синтезируют достаточного количества эстрадиола, большая часть этого гормона у мужчин образуется из мужских половых гормонов — тестостерона и андростендиона. Происходит это в жировой ткани, мозге и печени. Также небольшое количество эстрадиола образуется в надпочечниках независимо от пола.

Выявленные варианты

Ген	Вариант	Ваш генотип
ANO2, LOC105369621	rs117585797	C/C

Прогестерон

При данном генотипе концентрация прогестерона чаще находится на среднем уровне.

Прогестерон — гормон, который синтезируют надпочечники и желтое тело — временная эндокринная железа, которая образуется в женском организме во второй половине менструального цикла.

Выявленные варианты

Ген	Вариант	Ваш генотип
ZKSCAN5	rs34670419	G/G
-	rs112295236	C/C

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. Людям 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	C/C
LOC105374875	rs1540771	T/T
LOC107984363, TYR	rs1042602	A/C

Группа крови по системе Кидд

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

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	A/A

Рост

Тест определил у вас комбинацию генов, при которой рост обычно средний.

Рост давно интересует ученых. Люди отличаются по росту как внутри одной популяции, так и между популяциями. Голландцы, например, в среднем выше китайцев.

Выявленные варианты

Ген	Вариант	Ваш генотип
ZBTB38	rs724016	A/A
ADGRG6	rs4896582	A/G
H2AC9P	rs10946808	A/A
HHIP	rs1492820	A/G
TRIP11	rs8007661	C/C
LIN28B	rs314277	C/C
DOT1L	rs12986413	A/T
SH3GL3	rs2562784	A/A
-	rs9650315	G/G
CDK6	rs2040494	T/C
HMGA2	rs1042725	T/C
UQCC1	rs6060369	C/C

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+Крб+ (присутствуют оба антигена Кра и Крб).

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 (Крб).

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	A/G

Седина

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

Хотя седина и ассоциируется со старостью, серебристые волосы встречаются и у молодых людей, а в редких случаях даже у детей. Поэтому выделяют три вида поседения: физиологическое (возрастное), преждевременное (наступающее в молодом возрасте) и врожденное (связанное с наследственным отсутствием пигмента в волосах).

Выявленные варианты

Ген	Вариант	Ваш генотип
IRF4	rs12203592	C/C

Чувствительность к запаху цветов

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

Запах — сложная композиция из множества химических веществ, далеко не все из которых доступны нашему обонянию. В аромате розы и фиалки, к примеру, человек воспринимает в основном вещество бета-ионон. Возможно, для собак и кошек цветы пахнут по-другому.

Выявленные варианты

Ген	Вариант	Ваш генотип
-	rs7943953	T/G

Чувствительность к запаху злаков

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

Солод — это пророщенные во влажной среде семена злаков, чаще всего ячменя, на основе которых производят квас и некоторые алкогольные напитки. Резковато-сладковатый запах солода ощущается, например, при употреблении пива.

Выявленные варианты

Ген	Вариант	Ваш генотип
NDUFA10	rs13424612	C/C

Пальцевый индекс

Ваши указательный и безымянный пальцы, скорее всего, почти одинаковой длины. Это связано с вариантами гена *SMOC1*.

Если плотно соединить пальцы на руке, то заметно, как соотносится длина указательного пальца с длиной безымянного. Это соотношение называется пальцевым индексом. У мужчин безымянный палец чаще длиннее указательного, а у женщин короче или равны по длине.

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

Развитие зубов в 10–12 лет

У людей с вашим генотипом в возрасте 10–12 лет, как правило, 21 зуб.

Смена зубов — процесс, знакомый каждому с детства. Первые молочные зубы обычно выпадают в 6–7 лет, а последние коренные могут появиться после 25 лет.

Выявленные варианты

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

Группа крови АВ0

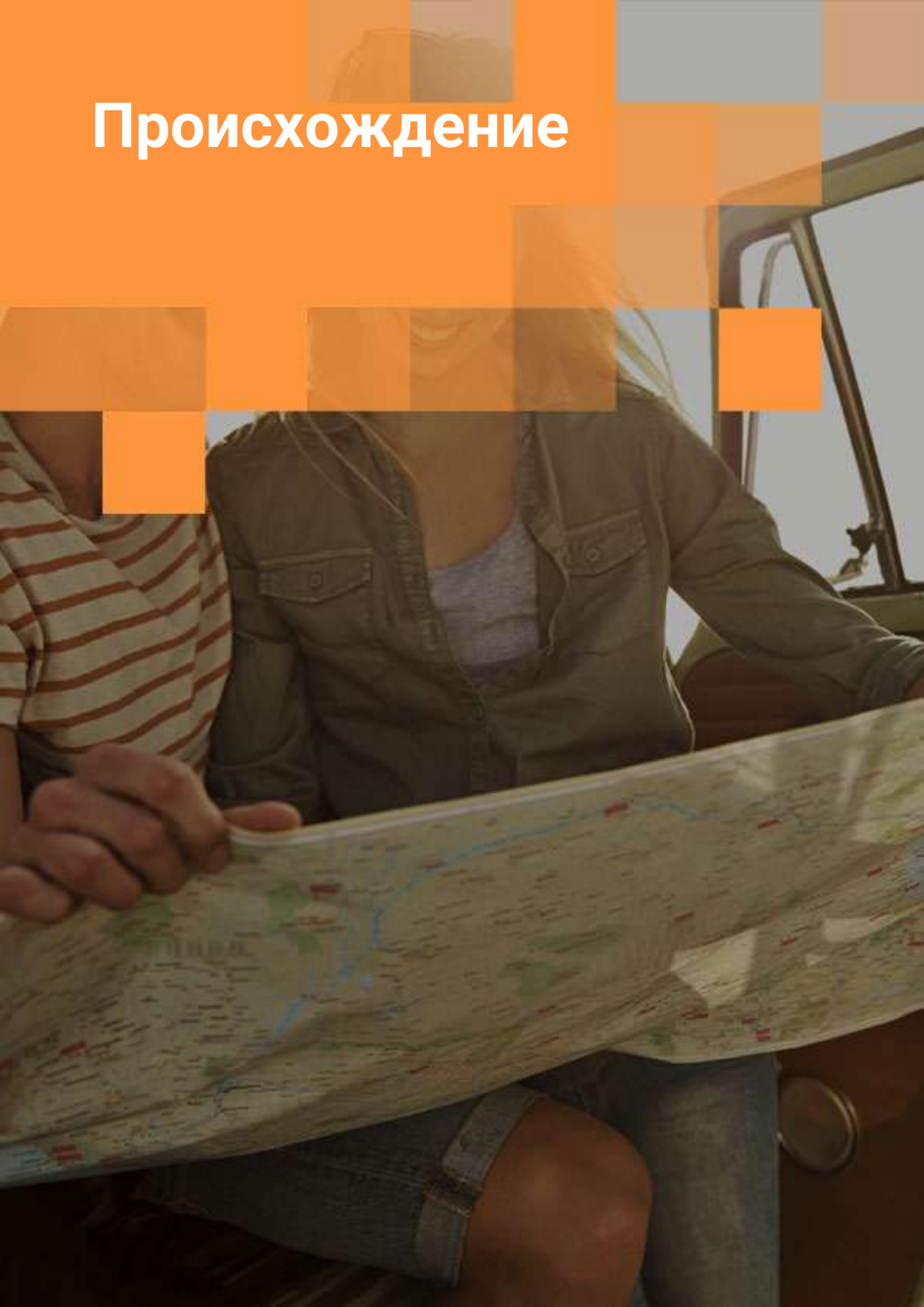
Для людей с вашим генотипом характерна вторая группа крови А1.

Группы крови — это типы крови, которые условно выделяют в зависимости от наличия специфических молекул, способных вызывать разрушение эритроцитов и тромбообразование. Группу крови можно определить как в лаборатории при анализе крови, так и генетически.

Выявленные варианты

Ген	Вариант	Ваш генотип
ABO	rs1053878	G/G
ABO	rs8176719	-/C
ABO	rs8176743	C/C
ABO	rs8176746	G/G
ABO	rs41302905	C/C

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).

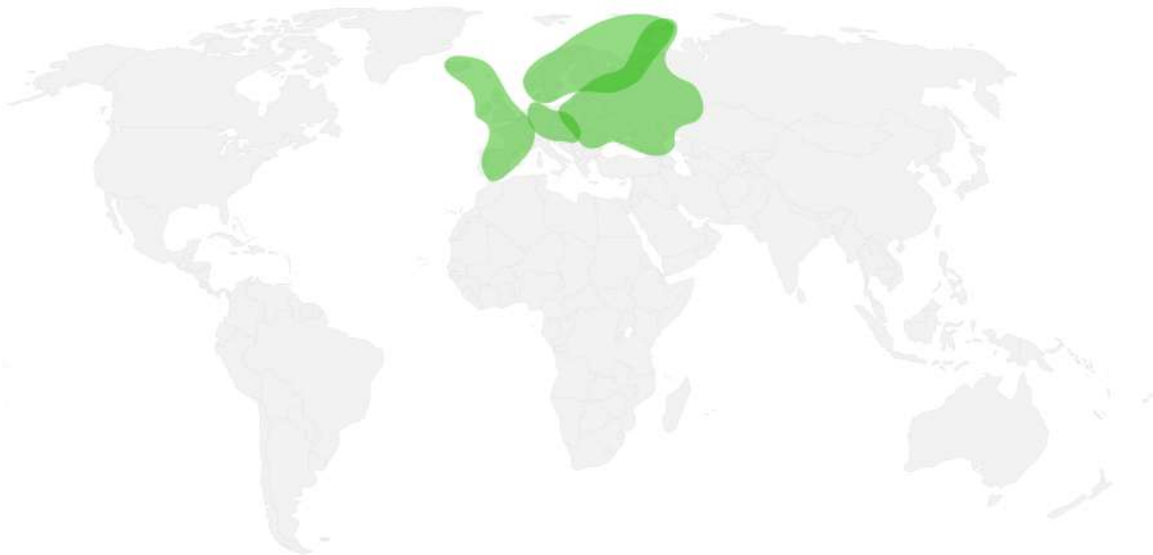
В ваших генах заложена информация о принадлежности к определенной гаплогруппе. Генетическое исследование показывает, где жили ваши предки тысячи лет назад и какой путь по планете они проделали.

Происхождение

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%

Восточная Европа	• 66.79%
Украинцы	• 28.16%
Мордва	• 15.54%
Русские	• 14.25%
Белорусы	• 5.90%
Татары	• 2.94%

Северная Европа	• 16.83%
Норвежцы	• 7.20%
Шведы	• 6.66%
Эстонцы	• 2.98%

Центральная Европа	• 11.71%
Чехи	• 11.71%

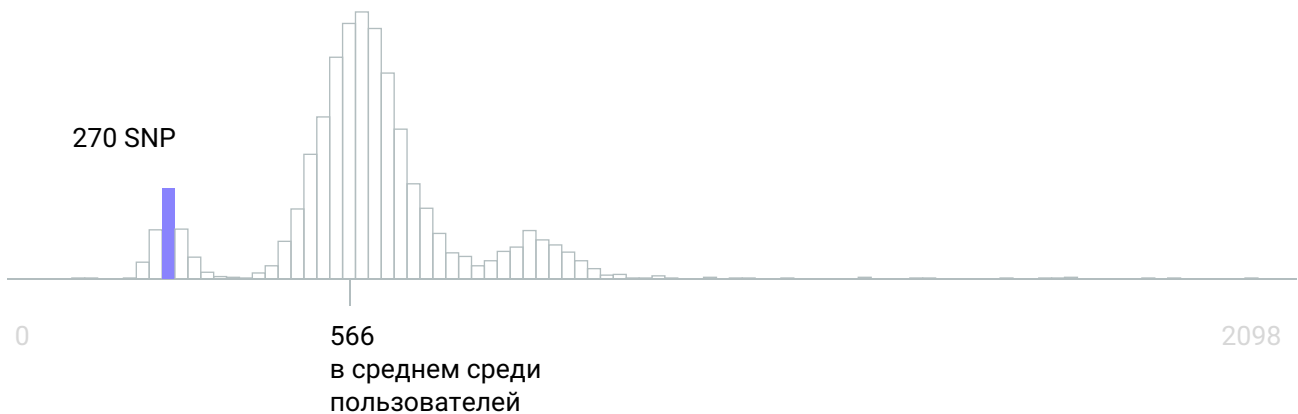
Западная Европа	• 4.67%
Оркнейцы	• 4.67%

Неандертальские гены

У вас выявлено 270 совпадений аллелей с неандертальскими из 7492 возможных. Что на 3.95% ниже среднего значения.

270 / 7492

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 L3'4'6 возникла в Африке 65 000–77 000 лет назад.

L3'4

60 000–70 000 лет назад

Гаплогруппа L3'4 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.

N1

46 000–57 000 лет назад

Гаплогруппа N1 сформировалась 46 000–57 000 лет назад. Ее основными носителями являются жители Восточной Евразии.

I1a1a

20 000 лет назад

Гаплогруппа I сформировалась около 20 000 лет назад на Ближнем Востоке. Она распространена в Африке, Европе, на Ближнем Востоке, Кавказе, в Центральной и Южной Азии.

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

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

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

Kyriakis KP et al., (2009 May)

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

Systemic sclerosis. Orphanet statistics.

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

Aponte JL et al., (2018 08)

Assessment of rosacea symptom severity by genome-wide association study and expression analysis highlights immuno-inflammatory and skin pigmentation genes. *Hum Mol Genet* 2018 08; 27; 2762-2772

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

Hagenaars SP et al., (2017 Feb)

Genetic prediction of male pattern baldness. *PLoS Genet.* 2017 Feb; 13; e1006594

Lanoue 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

Alopecia Areata. 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

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

Gether L, Overgaard LK, Egeberg A, Thyssen JP.

Incidence and prevalence of rosacea: a systematic review and meta-analysis. *Br J Dermatol.* Published online May 31, 2018. doi:10.1111/bjd.16481

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

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

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

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

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

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

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

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

McGinnis R et al., (2017 Aug)

Variants in the fetal genome near FLT1 are associated with risk of preeclampsia. *Nat. Genet.* 2017 Aug; 49; 1255-1260

Dixon PH et al., (2014 Jan)

A comprehensive analysis of common genetic variation around six candidate loci for intrahepatic cholestasis of pregnancy. *Am. J. Gastroenterol.* 2014 Jan; 109; 76-84

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

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

Zhang Y et al., (2016)

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

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

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

Bhate K et al., (2013 Mar)

Epidemiology of acne vulgaris. *Br. J. Dermatol.* 2013 Mar; 168; 474-85

Ananth CV et al., (2013 Nov)

Pre-eclampsia rates in the United States, 1980-2010: age-period-cohort analysis. *BMJ* 2013 Nov; 347; f6564

Abedin P et al., (1999 Feb-May)

Intrahepatic cholestasis of pregnancy: prevalence and ethnic distribution. *Ethn Health* 1999 Feb-May; 4; 35-7

Bozdag G et al., (2016 12)

The prevalence and phenotypic features of polycystic ovary syndrome: a systematic review and meta-analysis. *Hum. Reprod.* 2016 12; 31; 2841-2855

Hayes MG et al., (2015 Aug)

Genome-wide association of polycystic ovary syndrome implicates alterations in gonadotropin secretion in European ancestry populations. *Nat Commun* 2015 Aug; 6; 7502

Rahmioglu N et al., (2014 Sep-Oct)

Genetic variants underlying risk of endometriosis: insights from meta-analysis of eight genome-wide association and replication datasets. *Hum. Reprod. Update* 2014 Sep-Oct; 20; 702-16

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

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

Pickrell JK et al., (2016 07)

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

Gestational Diabetes Prevalence. Michigan Department of Community Health.

Kwak SH et al., (2012 Feb)

A genome-wide association study of gestational diabetes mellitus in Korean women. *Diabetes* 2012 Feb; 61; 531-41

Morassutto C et al., (2016)

Incidence and Estimated Prevalence of Endometriosis and Adenomyosis in Northeast Italy: A Data Linkage Study. *PLoS ONE* 2016; 11; e0154227

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

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

Leynaert BénédicteB 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

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-Trøndelag (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

Buckley BS et al., (2012 Jul)

Gestational diabetes mellitus in Europe: prevalence, current screening practice and barriers to screening. A review. *Diabet. Med.* 2012 Jul; 29; 844-54

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.

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.

Otosclerosis. Orphanet statistics.

Ohtani I et al., (2003 May)

Why is otosclerosis of low prevalence in Japanese? *Otol. Neurotol.* 2003 May; 24; 377-81

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

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

Ronkainen J et al., (2005 Dec)

Prevalence of Barrett's esophagus in the general population: an endoscopic study. *Gastroenterology* 2005 Dec; 129; 1825-31

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

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

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

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

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

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

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

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

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

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

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

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

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

Kim WR et al., (2000 Dec)

Epidemiology and natural history of primary biliary cirrhosis in a US community. *Gastroenterology* 2000 Dec; 119; 1631-6

International Agency for research on Cancer: Estimated incidence and prevalence of cancer in adult population in Russian Federation.

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

Pannier-Fischer, F., Broman, 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

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

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

Danchenko N et al., (2006)

Epidemiology of systemic lupus erythematosus: a comparison of worldwide disease burden. *Lupus* 2006; 15; 308-18

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

Köhler A et al., (2013 Oct)

Genome-wide association study on differentiated thyroid cancer. *J. Clin. Endocrinol. Metab.* 2013 Oct; 98; E1674-81

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

Fukaya E et al., (2018 Dec)

Clinical and Genetic Determinants of Varicose Veins. *Circulation* 2018 Dec; 138; 2869-2880

Riveros-McKay F et al., (2019 01)

Genetic architecture of human thinness compared to severe obesity. *PLoS Genet.* 2019 01; 15; e1007603

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

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

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

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

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

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

Norberg Johannes J et al., (2013)

Estimating the prevalence of atrial fibrillation in a general population using validated electronic health data. *Clin Epidemiol* 2013; 5; 475-81

Friedman David SDS et al., (2004 Apr)

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

Ferkingstad E et al., (2018 11)

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

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

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

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

Oddsson A et al., (2015 Aug)

Common and rare variants associated with kidney stones and biochemical traits. *Nat Commun* 2015 Aug; 6; 7975

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

Nielsen JB et al., (2018 09)

Biobank-driven genomic discovery yields new insight into atrial fibrillation biology. *Nat. Genet.* 2018 09; 50; 1234-1239

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

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

Prevalence of rheumatoid arthritis globally and in the US.

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

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

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

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

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

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

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

The global burden of rheumatoid arthritis. World Health Organization.

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

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

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

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

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

Plotnikoff R et al., (2015 Nov)

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

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

Coronary Heart Disease Statistics 2012

Friedman DS et al., (2004 Apr)

Prevalence of open-angle glaucoma among adults in the United States. *Arch. Ophthalmol.* 2004 Apr; 122; 532-8

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

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

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

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

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

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

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

Burdon KP et al., (2011 Jun)

Genome-wide association study identifies susceptibility loci for open angle glaucoma at TMC01 and CDKN2B-AS1. *Nat. Genet.* 2011 Jun; 43; 574-8

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

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

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

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

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

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.

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

Menke A et al., (2013 Sep)
The prevalence of type 1 diabetes in the United States. *Epidemiology* 2013 Sep; 24; 773-4

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

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

Wiemels J et al., (2010 Sep)
Epidemiology and etiology of meningioma. *J. Neurooncol.* 2010 Sep; 99; 307-14

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

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

Mondul AM et al., (2011 Dec 1)

Genome-wide association study of circulating retinol levels. *Hum. Mol. Genet.* 2011 Dec 1; 20; 4724-31

Shin SY et al., (2014 Jun)

An atlas of genetic influences on human blood metabolites. *Nat. Genet.* 2014 Jun; 46; 543-550

O'Seaghda 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

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

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

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

Liu Y et al., (2020 10)

Four pleiotropic loci associated with fat mass and lean mass. *Int J Obes (Lond)* 2020 10; 44; 2113-2123

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

Другие признаки

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

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

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

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

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

Prescott J et al., (2012)

Genome-wide association study of circulating estradiol, testosterone, and sex hormone-binding globulin in postmenopausal women. *PLoS ONE* 2012; 7; e37815

Perry JR et al., (2013 Apr)

A genome-wide association study of early menopause and the combined impact of identified variants. *Hum. Mol. Genet.* 2013 Apr; 22; 1465-72

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

Thorgerirsson 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

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

Murray A et al., (2011 Jan 1)

Common genetic variants are significant risk factors for early menopause: results from the Breakthrough Generations Study. *Hum. Mol. Genet.* 2011 Jan 1; 20; 186-92

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

Lette GuillaumeG et al., (2008 May)

Identification of ten loci associated with height highlights new biological pathways in human growth. *Nat. Genet.* 2008 May; 40; 584-91

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

Martin AnnetteA 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 JacquesJ 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 FlorenciaF et al., (2010 Dec)

The major genetic determinants of HIV-1 control affect HLA class I peptide presentation. *Science* 2010 Dec; 330; 1551-7

Naitza S et al., (2012 Jan)

A genome-wide association scan on the levels of markers of inflammation in Sardinians reveals associations that underpin its complex regulation. *PLoS Genet.* 2012 Jan; 8; e1002480

Jones AV et al., (2017 04)

GWAS of self-reported mosquito bite size, itch intensity and attractiveness to mosquitoes implicates immune-related predisposition loci. *Hum Mol Genet* 2017 04; 26; 1391-1406

Schaefer AS et al., (2010 Feb)

A genome-wide association study identifies GLT6D1 as a susceptibility locus for periodontitis. *Hum. Mol. Genet.* 2010 Feb; 19; 553-62

Tarazona-Santos E et al., (2011 Jan)

Population genetics of GYPB and association study between GYPB*S/s polymorphism and susceptibility to *P. falciparum* infection in the Brazilian Amazon. *PLoS One* 2011 Jan; 6; e16123

Boyd Norman FNF et al., (2007 Jan)

Mammographic density and the risk and detection of breast cancer. *N. Engl. J. Med.* 2007 Jan; 356; 227-36

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

Rodriguez SantiagoS 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 JacquesJ et al., (2009 Dec)

Common genetic variation and the control of HIV-1 in humans. *PLoS Genet.* 2009 Dec; 5; e1000791

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

Pirastu N et al., (2015 Dec)

Genome-wide association analysis on five isolated populations identifies variants of the HLA-DOA gene associated with white wine liking. *Eur J Hum Genet* 2015 Dec; 23; 1717-22

Mayerle J et al., (2013 May)

Identification of genetic loci associated with *Helicobacter pylori* serologic status. *JAMA* 2013 May; 309; 1912-20

Meyer S et al., (2016 08)

MNSs genotyping by MALDI-TOF MS shows high concordance with serology, allows gene copy number testing and reveals new St(a) alleles. *Br J Haematol* 2016 08; 174; 624-36

ISBT Terminology Committee

Scutt DianeD et al., (2006)

Breast asymmetry and predisposition to breast cancer. *Breast Cancer Res.* 2006; 8; R14

Kusano Aaron SAS et al., (2006 Apr)

A prospective study of breast size and premenopausal breast cancer incidence. *Int. J. Cancer* 2006 Apr; 118; 2031-4

Wade Tracey DTD et al., (2010 Oct)

Body mass index and breast size in women: same or different genes? *Twin Res Hum Genet* 2010 Oct; 13; 450-4

Eriksson N et al., (2012)

Genetic variants associated with breast size also influence breast cancer risk. *BMC Med. Genet.* 2012; 13; 53

Goumidi L et al., (2021 04)

Association between ABO haplotypes and the risk of venous thrombosis: impact on disease risk estimation. *Blood* 2021 04; 137; 2394-2402

El-Zawahri MM et al., (2008 Apr)

Molecular genotyping and frequencies of A1, A2, B, O1 and O2 alleles of the ABO blood group system in a Kuwaiti population. *Int J Hematol* 2008 Apr; 87; 303-9