








Северо-Западный
ЦЕНТР ДОКАЗАТЕЛЬНОЙ МЕДИЦИНЫ
ЛАБОРАТОРИЯ®

КРАСОТА И ЗДОРОВЬЕ

ПЕРСОНАЛЬНЫЙ
ГЕНЕТИЧЕСКИЙ
ТЕСТ



Оглавление отчета

Ликбез	2	
Дерматология и косметология	6	
• Риски	7	
• Признаки	27	
Женское здоровье	42	
• Риски	43	
• Признаки	53	
Другие признаки	61	
Научная литература	119	

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.

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%

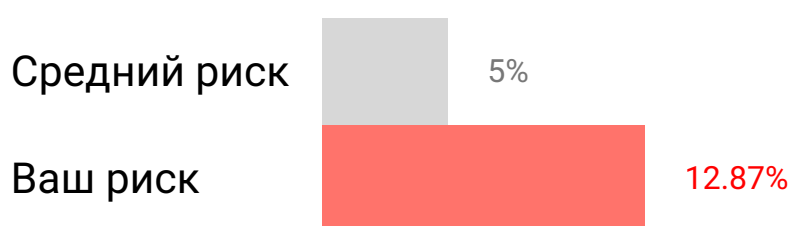
Средний риск

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

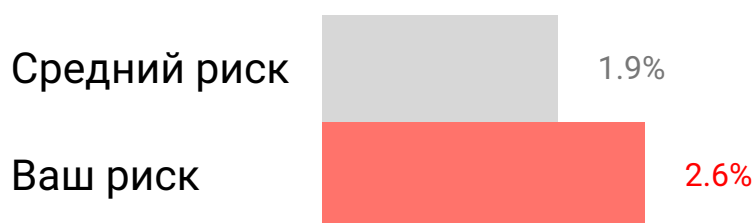
Варианты, повышающие риск

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

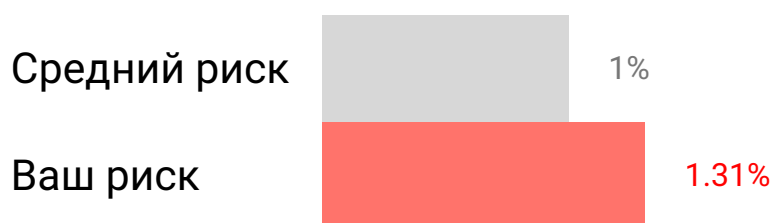
Варианты, повышающие риск

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

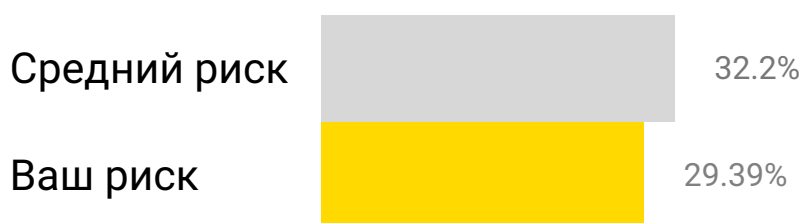
Варианты, повышающие риск

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%
LOC105369705,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%
VARS	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 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

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%

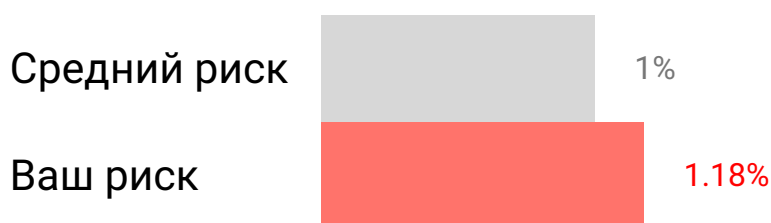
Средний риск

Название	Ваш риск	Средний риск	Относительный риск	Сравнение со средним
Преэклампсия	4.48%	3.8%	1.18x	+0.68%
Внутрипеченочный холестааз 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

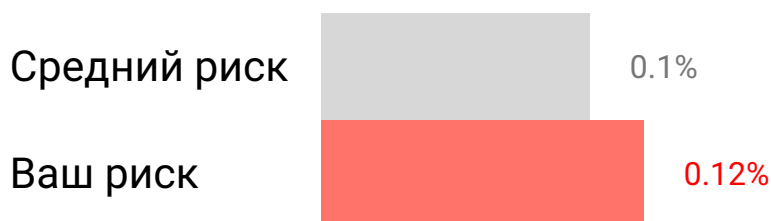
Варианты, повышающие риск

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

Варианты, снижающие риск

Ген	Вариант	Генотип	Вклад
LOC1005068 85	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 PROCRC. 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.

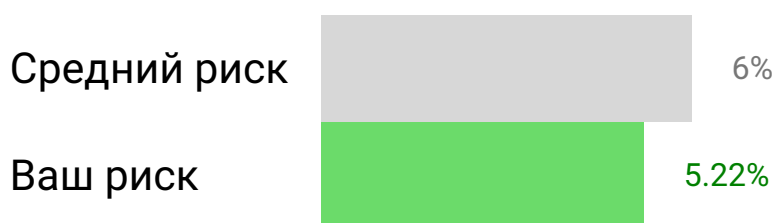
Белок, который кодируется геном ABCB4, участвует в процессе перехода фосфолипидов через мембрану гепатоцита и далее в желчный пузырь. Нарушение этого процесса приводит к снижению количества фосфолипидов в желчных протоках из-за нарушения их захвата гепатоцитами, что, в свою очередь, сопровождается накоплением 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 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%

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

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 Kra+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
<i>CHRNA3</i>	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, которые поражает клетки иммунной системы организма человека и вызывает ВИЧ-инфекцию. В терминальной стадии заболевание приводит к синдрому приобретенного иммунодефицита человека — СПИДу.

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

Выявленные варианты

Ген	Вариант	Ваш генотип
LOC112267902	rs9264942	T/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
ACKR1	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 RABRCP2. 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

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

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

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

White RH et al., (2005 Feb)

Effect of ethnicity and gender on the incidence of venous thromboembolism in a diverse population in California in 1996. *Thromb. Haemost.* 2005 Feb; 93; 298-305

Spencer FA et al., (2006 Jul)

The Worcester Venous Thromboembolism study: a population-based study of the clinical epidemiology of venous thromboembolism. *J Gen Intern Med* 2006 Jul; 21; 722-7

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

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

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 David D 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 Emma E 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 Guillaume G 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