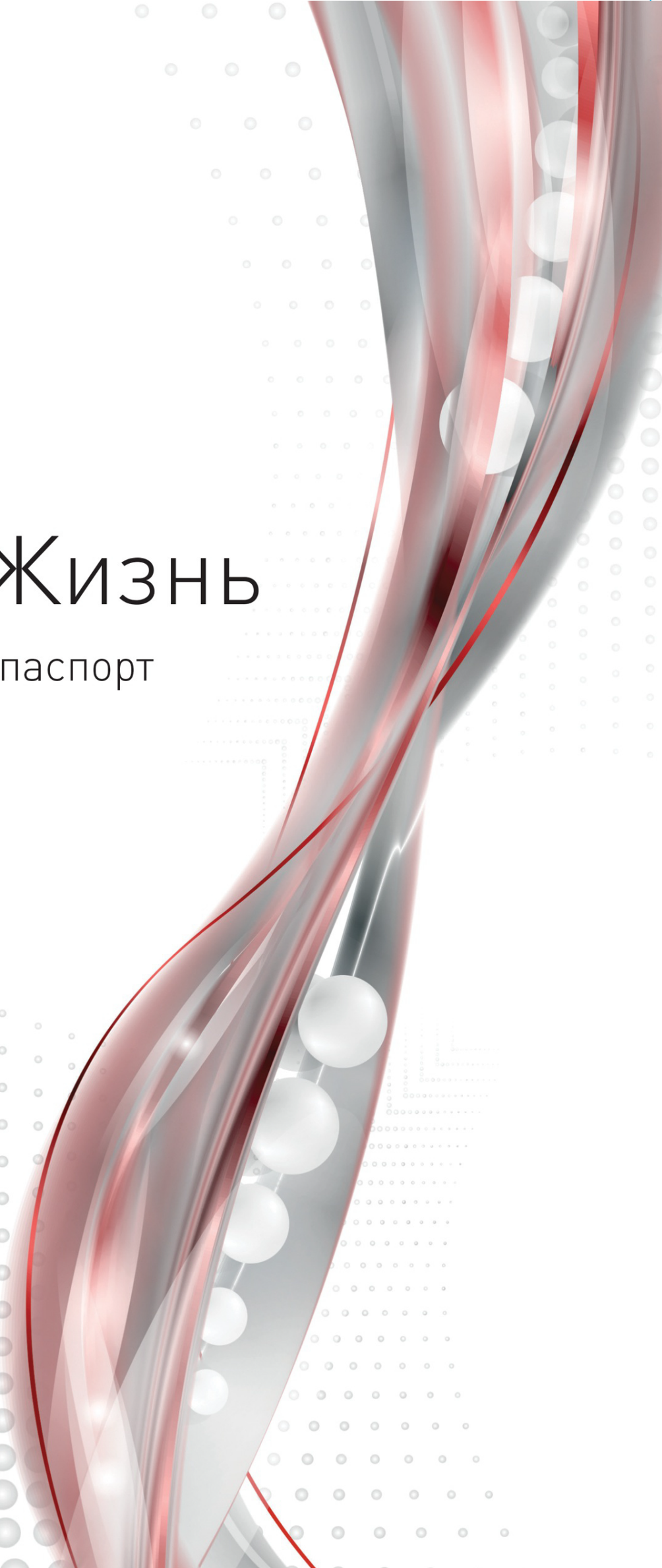


# Ваша Жизнь

Генетический паспорт



# Исходные данные

**Номер биообразца** 6437-2948

Acession #

---

**Источник биоматериала** Слюна

Specimen source

---

Saliva

---

**Дата сбора материала** 15.11.2015

Sample collection date

---

**Дата получения  
биообразца** 17.11.2015

Sample reception date

---

**Метод исследования** ДНК-микрочип

Test performed/method

---

Micro-array genotyping

---

**Дата составления отчета** 17.12.2015

Report date

---

# Уважаемый Александр Пушкин

Отчет о результатах генетического теста, который вы держите сейчас в руках – важный шаг на пути к здоровому будущему. В основу пройденного вами теста легли результаты тысяч научных исследований и наиболее высокотехнологичные методы расшифровки ДНК. В преломлении через индивидуальные особенности ваших генетических данных накопленные десятилетиями научные знания позволят вам на практике реализовать индивидуальный подход к заботе о собственном здоровье.

Генетические данные не всегда определяют окончательный диагноз, но помогают совместно с вашим лечащим врачом составить программу ранней профилактики и с помощью коррекции образа жизни исключить или уменьшить неблагоприятные последствия для вашего здоровья.

# Содержание отчета

Ликбез	5	
Краткий отчет	9	
Здоровье	20	
• Распространенные заболевания	23	
• Наследственные заболевания	125	
• Реакция на лекарства	135	
Питание	146	
• Рекомендованная диета	148	
• Метаболизм	149	
• Привычки и реакции	159	
• Витамины и минералы	172	
Спорт	187	
• Эффекты от физических нагрузок	190	
• Профессиональный спорт	195	
• Риски и нежелательные нагрузки	196	
Личные качества	197	
Происхождение	205	
• Ваш этнический состав	207	
• География предков	208	
Научная литература	210	



# 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

**более 100 типов тканей**

Если присмотреться ближе, то органы состоят из тканей. Всего у человека обнаруживается более 100 их видов. Определенное сочетание этих тканей дает возможность органам нашего тела выполнять необходимые функции.



## Клетка

**около 100 трлн клеток**

Любая ткань человеческого тела состоит 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. Всё разнообразие в строении и функциях клеток определяется молекулами ДНК. Всего в теле здорового человека насчитывается около 100 триллионов клеток.



## Ядро

**объем ядра составляет 10% общего объема клетки**

Почти у каждой клетки есть "центр управления" - ядро. В ядре находятся те самые молекулы ДНК, которые отвечают за всё происходящее в нашем теле.



## Хромосома

**46 хромосом почти в каждой клетке**

Молекулы ДНК упакованы в ядре клетки в виде так называемых хромосом. В норме у человека в каждом ядре содержится 23 пары хромосом, включая одну пару (X и Y), определяющих пол человека. Комбинация XX определяет женский пол, а XY - мужской.



## ДНК

**нить ДНК составляет более 2м в длину**

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 3 миллиарда 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 у человека известно более 20 тысяч генов.



## Полиморфизм

**известно более 30 млн**

Несмотря на то что одни и те же гены есть у каждого человека, они у всех немного отличаются. Наличие нескольких вариантов одного и того же гена называется полиморфизмом. Бывает так, что в одном и том же месте гена у одного человека стоит буква Т, а у другого человека буква Ц. Это похоже на замену буквы в слове, например, слова "мама" и "рама" отличаются по смыслу, хотя произошла замена всего одной буквы. Таких различий между людьми - полиморфизмов - на сегодняшний день известно более 30 миллионов. Среди этого огромного числа есть несколько тысяч самых изученных полиморфизмов. 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, если взять всех жителей планеты Земля, то у 40% из них в течение жизни разовьется артериальная гипертензия. На основании этих данных примерно тоже самое можно сказать о конкретном человеке – его индивидуальный риск развития этого заболевания будет равен 40%. Однако, так как все люди отличаются друг от друга строением ДНК, то и индивидуальный риск каждого человека немного отличается от среднего по популяции – у одного он больше, а у другого меньше. Генетические варианты, которые вносят свой вклад в риск развития какого-то заболевания так и называются – генетические факторы риска. Кроме генетических факторов риска у распространенных заболеваний есть еще и внешние факторы. К ним относятся образ жизни и экология, которые вносят ощутимый вклад в риск развития распространенных заболеваний. По этой причине такие заболевания также называют многофакторными.

## Почему важно знать о рисках?

Повышенные риски развития заболевания не означают их обязательного возникновения, также как пониженные риски не означают, что заболевание никогда не проявится. Информация о рисках болезней, при правильном учете дополнительных факторов образа жизни может послужить для вас и вашего лечащего врача важным ориентиром в целях профилактики и ранней диагностики заболеваний. При этом, например, знание о риске развития онкологического заболевания – это мощный инструмент и источник мотивации для выбора правильных действий в образе питания, физической активности, мерах медицинской профилактики, которые приведут к существенному его снижению.

## Что такое носительство наследственных заболеваний?

Известно, что у 5-6 из 100 новорожденных детей выявляются наследственные заболевания и различные пороки развития, которые могут существенно повлиять на здоровье и качество жизни ребенка. Группа этих заболеваний разнородна – это и хромосомные аномалии, в том числе синдром Дауна и другие, и так называемые моногенные заболевания – вызываемые мутацией в одном конкретном гене.

Такие заболевания подразделяются по типу наследования на доминантные и рецессивные. В случае доминантных заболеваний одной копии мутировавшего гена достаточно для проявления заболевания. При рецессивных мутациях бракованная копия гена не проявляется, такой человек является носителем мутации и также может передать ее детям, но зачастую не осведомлен о своем носительстве. Если супруги являются носителем одной и той же мутации – риск рождения у них больного ребенка (с двумя копиями данной мутации) значительно возрастает.

Наследственные (моногенные) заболевания обусловлены мутациями или отсутствием отдельного гена. Чтобы белки и ферменты правильно работали в клетках нашего тела, необходимо по две копии гена, который шифрует эти молекулы. Очень часто бывает достаточно даже одной копии гена для нормальной работы. При этом вторая копия гена может быть повреждена. Тогда работающая копия берет на себя все функции. Люди, которые имеют только одну работающую копию какого-либо гена, являются здоровыми носителями определенного наследственного заболевания. Для развития наследственного заболевания необходимо, чтобы у человека было сразу две поврежденные копии определенного гена. Это возможно только в случае, когда оба родителя будут являться здоровыми носителями одного и того же наследственного заболевания, то есть будут иметь по одной поврежденной копии гена.

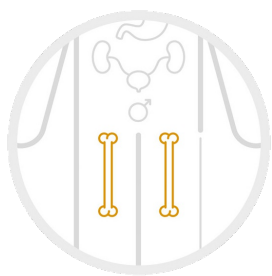
## Как недопустить развитие наследственного заболевания у вашего ребенка?

В случае, когда известен статус носительства обоих родителей, им доступен широкий спектр диагностических мероприятий, которые позволяют снизить риск рождения ребенка с наследственным заболеванием. Решение об использовании того или иного подхода к снижению риска поможет выбрать врач-генетик. В настоящее время разработаны и широко внедряются в клиническую практику методы малоинвазивной диагностики наследственных заболеваний как на ранних сроках беременности, так и на этапе планирования семьи.

# Краткий отчет

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





## Опорно-двигательная система

Опорно-двигательная система - это сложный механизм, состоящий из суставов, приводимых в движение мышцами через сухожилия.

### Ваши результаты:

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

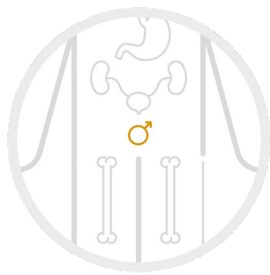
- **Риск развития костной болезни Педжета** стр. 29
- **Риск развития остеопороза** стр. 33

У вас не выявлено наследственных заболеваний опорно-двигательной системы.

На риск развития заболеваний опорно-двигательной системы влияют выявленные у Вас генетические особенности усвоения питательных веществ:

- **Есть предрасположенность к снижению концентрации витамина D в крови.**

Перечисленные факторы вносят вклад в риск только при их реализации, поэтому вам необходимо следовать указанным рекомендациям.



## Репродуктивная система

Как известно, женские и мужские половые органы отличаются друг от друга, но их объединяет общая цель – воспроизведение человека. Это происходит путем внутреннего оплодотворения, вынашивания и рождения здорового ребенка. Поэтому очень важно следить за состоянием органов и желез репродуктивной системы.

### Ваши результаты:

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

- **Риск развития мужского бесплодия** стр. 31

У вас не выявлено наследственных заболеваний репродуктивной системы.



## Нервная система

Нервная система отвечает за согласованную деятельность всех внутренних органов и систем, обеспечивает связь организма с окружающей средой, благодаря чему мы реагируем на раздражители, чувствуем тепло или боль, испытываем эмоции и многое другое. Любое заболевание нервной системы негативно сказывается на здоровье человека в целом.

### Ваши результаты:

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

- **Риск развития синдрома беспокойных ног** стр. 34

У вас не выявлено наследственных заболеваний нервной системы .

На риск развития заболеваний нервной системы влияют выявленные у Вас генетические особенности усвоения питательных веществ:

- **У вас есть тенденция к снижению концентрации витамина B6.**

Перечисленные факторы вносят вклад в риск только при их реализации, поэтому вам необходимо следовать указанным рекомендациям.





## Зрение и слух

К органу зрения относится не только глазное яблоко, но и слезная железа, мышцы, отвечающие за движение глаза и зрительный нерв. К органу слуха относится внешнее ухо - ушная раковина и барабанная перепонка, среднее ухо со слуховыми косточками и внутреннее ухо, передающее звук в головной мозг.

### Ваши результаты:

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

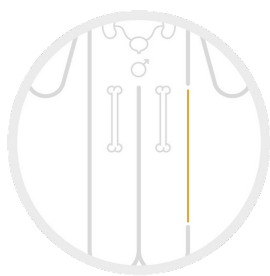
- **Риск развития возрастной макулярной дегенерации** стр. 35

У вас не выявлено наследственных заболеваний органов зрения и слуха.

### Как понизить риски:

Риск развития заболеваний органов зрения и слуха в значительной степени зависит от образа жизни и окружающей среды. Для своевременной профилактики и снижения риска заболеваний органов зрения и слуха вам необходимо обратить внимание на следующие рекомендации:

- **Не курите**  
Курение повышает риск развития сразу нескольких заболеваний.
- **Следите за вашим весом**  
Оптимальным весом является такой, при котором индекс массы тела находится в пределах от 18,5 до 25.
- **Ешьте продукты, богатые омега-3**  
Омега-3 полиненасыщенные жирные кислоты являются предшественниками противовоспалительных молекул в организме, поэтому посоянное употребление омега-3 снижает риск развития некоторых заболеваний, в том числе аутоиммунных.



## Кожа

Кожа является самым большим по площади органом, покрывая все тело человека. Она защищает от широкого спектра воздействий, участвует в дыхании, терморегуляции, обменных и многих других процессах. Ее также называют зеркалом здоровья, так как многие внутренние заболевания часто отражаются на ней. Сама кожа тоже может быть подвержена болезням и нуждается в бережном отношении.

### Ваши результаты:

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

- **Риск развития атопического дерматита** стр. 37

У вас не выявлено наследственных заболеваний кожи.

На риск развития заболеваний кожи влияют выявленные у Вас генетические особенности усвоения питательных веществ:

- **У вас есть предрасположенность к снижению концентрации витамина А в крови.**

Перечисленные факторы вносят вклад в риск только при их реализации, поэтому вам необходимо следовать указанным рекомендациям.



## Сердечно-сосудистая и кроветворная система

К органам сердечно-сосудистой системы относится сердце и все сосуды, питающие кровью внутренние органы. Основные элементы крови образуются и получают все свои функции в специальных кроветворных органах: костном мозге, селезенке, тимусе и лимфатических узлах.

### Ваши результаты:

Результаты генетического теста показали, что у вас типичные риски развития заболеваний сердечно-сосудистой и кроветворной системы.

У вас не выявлено наследственных заболеваний сердечно-сосудистой и кроветворной системы.

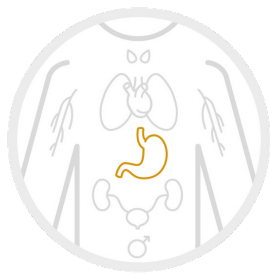
На риск развития заболеваний сердечно-сосудистой и кроветворной системы влияют выявленные у Вас генетические особенности усвоения питательных веществ:

- **Есть предрасположенность к повышению концентрации гомоцистеина.**
- **У вас есть предрасположенность к снижению уровня витамина B9 — фолиевой кислоты.**
- **У вас есть предрасположенность к снижению концентрации витамина B12.**

Перечисленные факторы вносят вклад в риск только при их реализации, поэтому вам необходимо следовать указанным рекомендациям.

Также свой вклад в риски заболеваний сердечно-сосудистой и кроветворной системы вносят признаки, связанные с физической нагрузкой:

- **Вы предрасположены к замедленной нормализации артериального давления после физической нагрузки.**



## Ожирение и обмен веществ

В данной группе собраны заболевания, связанные с частыми нарушениями обмена веществ, наиболее распространенным из которых является ожирение.

### Ваши результаты:

Результаты генетического теста показали, что у вас типичные риски развития заболеваний обмена веществ.

У вас не выявлено наследственных заболеваний обмена веществ.

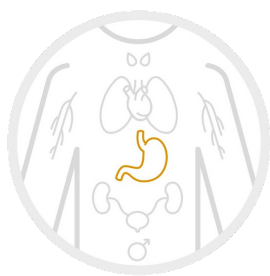
На риск развития заболеваний обмена веществ влияют выявленные у Вас генетические особенности усвоения питательных веществ:

- **У вас есть предрасположенность к снижению концентрации витамина E в крови.**

Перечисленные факторы вносят вклад в риск только при их реализации, поэтому вам необходимо следовать указанным рекомендациям.

Также свой вклад в риски заболеваний обмена веществ вносят признаки, связанные с физической нагрузкой:

- **У вас генетическая предрасположенность к замедленному сжиганию жира при физической нагрузке.**



## Пищеварительная система

Нормальная жизнедеятельность нашего организма напрямую зависит от регулярного поступления питательных веществ. Органы и железы пищеварительной системы отвечают за поступление и переваривание пищи, всасывание полезных веществ и выведение ненужных продуктов. Нарушение работы одного из них скажется на функционировании всей системы, поэтому лечение, как правило, проводится комплексное.

### Ваши результаты:

Результаты генетического теста показали, что у вас типичные риски развития заболеваний пищеварительной системы.

У вас не выявлено наследственных заболеваний пищеварительной системы.

На риск развития заболеваний пищеварительной системы влияют выявленные у Вас генетические особенности усвоения питательных веществ:

- **Нет предрасположенности к замедленному усвоению углеводов в ночное время**

Перечисленные факторы вносят вклад в риск только при их реализации, поэтому вам необходимо следовать указанным рекомендациям.



## Иммунная система

Иммунная система имеет много общего с кроветворной системой, так как за иммунитет отвечают лейкоциты, образующиеся в костном мозге и созревающие в тимусе и селезенке.

### Ваши результаты:

Результаты генетического теста показали, что у вас типичные риски развития заболеваний иммунной системы.

У вас не выявлено наследственных заболеваний иммунной системы.

На риск развития заболеваний иммунной системы влияют выявленные у Вас генетические особенности усвоения питательных веществ:

- **У вас есть предрасположенность к снижению концентрации витамина С в крови.**

Перечисленные факторы вносят вклад в риск только при их реализации, поэтому вам необходимо следовать указанным рекомендациям.

# Все рекомендации

## Медицинские рекомендации

- **Начиная с 65 лет каждые 2 года проходите исследование минеральной плотности костей методом двухэнергетической рентгеновской абсорбциометрии (денситометрии), проконсультируйтесь с эндокринологом.**  
Американская ассоциация клинических эндокринологов рекомендует всем женщинам старше 65 лет пройти диагностику остеопороза. Для этого необходимо определить минеральную плотность костной ткани методом двухэнергетической рентгеновской абсорбциометрии (денситометрии). При получении нормального результата необходимо повторять исследование каждые 2 года. Также следует получить консультацию эндокринолога.
- **С 50 лет каждые 12 месяцев оценивайте ваши факторы риска совместно с эндокринологом**  
Обеспечьте достаточное ежедневное потребление кальция с продуктами питания для предотвращения потери костной массы и разрушения костей в количестве 1200 мг / сут. Придерживайтесь здорового образа жизни (не курите, ограничьте потребление алкоголя и кофеина). Постарайтесь сократить риск падений для снижения риска переломов. Занимайтесь физкультурой для предотвращения потери костной ткани и уменьшения риска переломов.
- **После 55 лет пройдите скрининг здоровья костной ткани: выполните сцинтиграфию костей скелета и лабораторные тесты: щелочная фосфатаза, 25-ОН-витамин D, печеночные пробы. Проконсультируйтесь с эндокринологом**  
Австралийская ассоциация врачей отмечает, что Болезнь Педжета преимущественно встечается в возрасте старше 55 лет и является вторым по распространенности заболеванием обмена костной ткани.

## Рекомендации по образу жизни

- **Следите за вашим весом**  
Оптимальным весом является такой, при котором индекс массы тела находится в пределах от 18,5 до 25.
- **Не курите**  
Курение повышает риск развития сразу нескольких заболеваний.

## Рекомендации по питанию


- **Ешьте продукты, богатые омега-3**  
Омега-3 полиненасыщенные жирные кислоты являются предшественниками противовоспалительных молекул в организме, поэтому посоянное употребление омега-3 снижает риск развития некоторых заболеваний, в том числе аутоиммунных.

# Здоровье

В этом разделе собрана информация о показателях вашего здоровья, включая оценку предрасположенности к распространенным заболеваниям, статус носительства наследственных заболеваний и индивидуальную реакцию на лекарства

- Распространенные заболевания 23
- Наследственные заболевания 125
- Реакция на лекарства 135





## Какая роль отведена генетике в вашем здоровье?

Информация, записанная в вашей ДНК, имеет непосредственное отношение к вашему здоровью. От этой информации зависит, являетесь ли вы носителем наследственных заболеваний и передадите ли их своим детям. В ДНК хранится информация обо всех предрасположенностях к распространенным заболеваниям - начиная от сердечно-сосудистых и заканчивая аутоиммунными. Также ваша генетическая информация определяет, насколько эффективными для вас будут те или иные лекарства и будут ли проявляться побочные эффекты.

Для реализации генетической информации необходимы определенные условия - это ваш образ жизни, питание и экология. Повышенные риски некоторых заболеваний можно уменьшить, начав правильно питаться и заниматься спортом. На сегодняшний день накоплено огромное количество научных данных о прицельной профилактике тех или иных заболеваний. Все эти данные в понятной форме изложены в данном отчете применительно к вашему здоровью.

# Распространенные заболевания



# Распространенные заболевания

На развитие различных распространенных заболеваний влияет не только генетика, но и многие другие факторы. Эти заболевания и название получили соответствующее – многофакторные.

В отличие от наследственных заболеваний, в развитии многофакторных заболеваний решающую роль играют внешние условия и образ жизни. Воздействие внешних факторов может быть настолько сильным, что то или иное заболевание может возникнуть даже у человека, генетически не предрасположенного к нему.

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

# Риски всех исследованных заболеваний

## Повышенные риски

Название	Стр.	Ваш риск	Средний риск	Сравнение со средним
Костная болезнь Педжета	29	10.75%	4.35%	+6.40%
Мужское бесплодие	31	17.86%	12.5%	+5.36%
Остеопороз	33	18.78%	13.5%	+5.28%
Синдром беспокойных ног	34	14.4%	10.75%	+3.65%
Возрастная макулярная дегенерация	35	5.39%	2.09%	+3.30%
Атопический дерматит	37	10.97%	8.3%	+2.67%

## Пониженные риски

Название	Ваш риск	Средний риск	Сравнение со средним
Гипертриглицеридемия	3.27%	23.7%	-20.43%
Андрогенная алопеция	27.73%	36.9%	-9.17%
Ишемическая болезнь сердца	0.32%	9.3%	-8.98%
Детское ожирение	11.57%	13.75%	-2.18%
Мигрень	12.69%	14.7%	-2.01%
Болезнь Паркинсона	4.55%	6.28%	-1.73%
Гипотиреоз	2.14%	3.05%	-0.91%
Витилиго	0.17%	1%	-0.83%
Очаговое облысение	0.4%	1.17%	-0.77%
Целиакия	0.34%	1%	-0.66%
Биполярное аффективное расстройство (маниакально-депрессивный психоз)	0.35%	0.9%	-0.55%
Язвенный колит	0.025%	0.51%	-0.48%
Аневризма сосудов головного мозга	1.41%	1.8%	-0.39%
Болезнь Крона	0.044%	0.32%	-0.28%
Синдром Шегрена	1.04%	1.27%	-0.23%
Шизофрения	0.74%	0.87%	-0.13%
Тардивная дискинезия	0.086%	0.2%	-0.11%
Рассеянный склероз	0.0019%	0.11%	-0.11%
Сахарный диабет 1 типа	0.021%	0.13%	-0.11%
Подагра	0.39%	0.49%	-0.098%
Закрывугольная глаукома	0.33%	0.4%	-0.074%
Рак легких	0.0026%	0.064%	-0.061%
Меланома	0.0095%	0.054%	-0.044%

Название	Ваш риск	Средний риск	Сравнение со средним
Нарколепсия	0.014%	0.047%	-0.033%
Колоректальный рак	0.14%	0.17%	-0.030%
Тромбоз глубоких вен и тромбоэмболия легочной артерии	0.08%	0.1%	-0.020%
Первичный билиарный цирроз	0.00066%	0.013%	-0.013%
Рак яичка	0.016%	0.028%	-0.012%
Рак гортани	0.0077%	0.019%	-0.012%
Кератоконус	0.046%	0.057%	-0.011%
Внезапная сердечная смерть	0.07%	0.08%	-0.010%
Синдром слабости и синусового узла	0.023%	0.03%	> -0.01%
Рак поджелудочной железы	0.0014%	0.0082%	> -0.01%
Прогрессирующий надъядерный парез зрака	0.00074%	0.006%	> -0.01%
Болезнь Бехчета	0.0021%	0.004%	> -0.01%
Саркома Юинга	0.0015%	0.0023%	> -0.01%
Назофарингеальная карцинома	0.0015%	0.0019%	> -0.01%



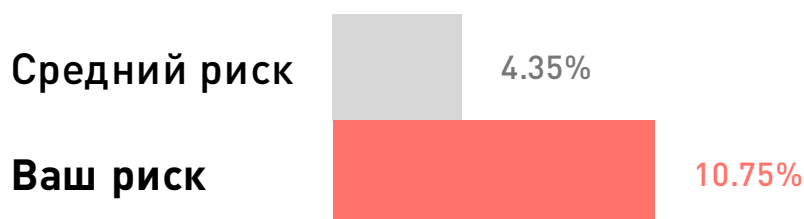
# Типичные риски

Название	Ваш риск	Средний риск	Сравнение со средним
Переломы костей	40.08%	38.2%	Типичные
Бронхиальная астма	4.44%	3.8%	Типичные
Ожирение	24.68%	24.06%	Типичные
Псориаз	2.42%	1.81%	Типичные
Гипоспадия	0.88%	0.3%	Типичные
Мочекаменная болезнь	7.38%	7%	Типичные
Пищевод Барретта	4.24%	4%	Типичные
Эссенциальный тремор	1.12%	0.9%	Типичные
Ревматоидный артрит	0.66%	0.46%	Типичные
Аневризма брюшного отдела аорты	4.37%	4.2%	Типичные
Отосклероз	2.66%	2.5%	Типичные
Рак предстательной железы	0.56%	0.44%	Типичные
Хроническая миелопролиферативная болезнь	0.1%	0.033%	Типичные
Эпилепсия	0.57%	0.52%	Типичные
Анкилозирующий спондилит	0.29%	0.24%	Типичные
Обсессивно-компульсивное расстройство	0.75%	0.7%	Типичные
Рак мочевого пузыря	0.11%	0.072%	Типичные
Базальноклеточный рак кожи	0.11%	0.082%	Типичные
Болезнь Ходжкина, нодулярный склероз	0.027%	0.0064%	Типичные
Системная красная волчанка	0.064%	0.045%	Типичные
Первичный склерозирующий холангит	0.028%	0.016%	Типичные
Синдром Бругада	0.22%	0.21%	Типичные
Нейробластома	0.017%	0.011%	Типичные

Название	Ваш риск	Средний риск	Сравнение со средним
Глиома	0.03%	0.026%	Типичные
Лимфома Ходжкина	0.011%	0.0091%	Типичные
Гепатоцеллюлярная карцинома	0.0089%	0.0083%	Типичные
Менингиома	0.0051%	0.005%	Типичные
Рак почки	0.045%	0.047%	Типичные
Системная склеродермия	0.023%	0.025%	Типичные
Хронический лимфолейкоз	0.045%	0.048%	Типичные
Фибрилляция предсердий	0.47%	0.48%	Типичные
Хроническая болезнь почек	6.03%	6.1%	Типичные
Сахарный диабет 2 типа	8.22%	8.4%	Типичные
Болезнь Альцгеймера	4.02%	4.4%	Типичные
Контрактура Дюпюитрена	14.14%	15.1%	Типичные
Аллергический ринит	28.53%	31.1%	Типичные



# Костная болезнь Педжета



Болезнь Педжета – это хроническое заболевание, характеризующееся повышенным разрушением костной ткани, которое приводит к ослаблению, деформации и болезненности костей. У лиц моложе 40 лет встречается редко, появляется в основном в более зрелом возрасте, и обычно поражает мужчин. Образ жизни среди факторов риска значения не имеет.

В 40% случаев эта болезнь передается по наследству. Она может поражать любую часть скелета, но чаще страдают таз и голени, бедренные кости, череп, позвоночник, ключицы и плечи. Они увеличиваются в размерах, теряют прочность и ломаются.

Нередко болезнь Педжета протекает бессимптомно и случайно обнаруживается по рентгеновским снимкам. В других случаях ощущаются тупые, ноющие боли в костях и суставах, которые усиливаются ночью. Происходит деформация костей (искривление ног и увеличение черепа), ограничение объема движений и переломы после небольших травм.

# Генетические факторы риска костной болезни Педжета

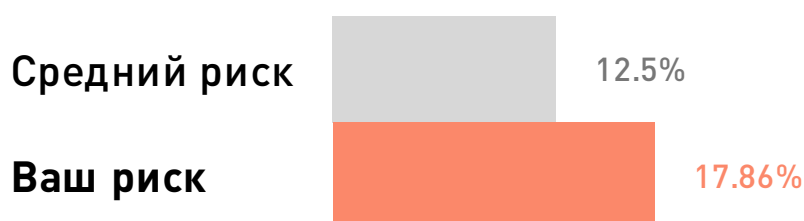
## Варианты, повышающие риск

Ген	Вариант	Генотип	Вклад
DCSTAMP	rs2458413	TT	2.47%
-	rs10494112	AG	2.46%
OPTN	rs825411	GG	1.72%
NUP205	rs4294134	GG	1.37%
PML	rs5742915	TC	0.96%
-	rs1341239	AC	0.53%
-	rs3018362	AG	0.21%

## Варианты, понижающие риск

Ген	Вариант	Генотип	Вклад
RIN3	rs10498635	TC	-1.99%
OPTN	rs1561570	TC	-0.72%
-	rs484959	TC	-0.36%
TNFRSF11A	rs2957128	AG	-0.24%

# Мужское бесплодие



Мужское бесплодие – это нарушение мужской репродуктивной функции, выражающееся невозможностью производить потомство. В России частота бесплодных браков превышает 15%, в половине случаев причиной является именно это заболевание. В основном мужское бесплодие возникает из-за перенесенных ранее воспалительных заболеваний половых органов, инфекционных и хронических болезней, воздействия на организм химических факторов.

Также причинами могут быть генетические аномалии развития, длительный прием анаболических стероидов, стрессы, малоподвижный образ жизни, чрезмерные систематические физические нагрузки, злоупотребление наркотическими веществами и алкоголем, систематический перегрев и многое другое. Как следствие, яички не производят достаточного количества сперматозоидов или у сперматозоидов нарушена подвижность, или большинство из них имеют дефекты строения, или же становится невозможным продвижение сперматозоидов по семявыносящим путям. Определить мужское бесплодие можно по отсутствию беременности у женщины, которая регулярно в течение года живет половой жизнью и не пользуется средствами контрацепции, и при этом точно известно, что она полностью здорова и проходила обследование у врача-гинеколога.

При лечении в первую очередь, если это возможно, устраняется причина бесплодия. В иных случаях применяются альтернативные методы зачатия: искусственная инсеминация (введение специальным образом спермы мужа или донора в матку) либо экстракорпоральное оплодотворение (ЭКО).

# Генетические факторы риска мужского бесплодия

## Варианты, повышающие риск

Ген	Вариант	Генотип	Вклад
-	rs10842262	CC	2.60%
PLCH2	rs2477686	CG	1.60%
-	rs12097821	GG	1.16%

# Остеопороз



Остеопороз – это хроническое прогрессирующее заболевание скелета, которое характеризуется снижением плотности костей, усилением их хрупкости и повышением предрасположенности к переломам. В России каждая 2-я женщина и каждый 5-й мужчина в возрасте старше 50 лет страдают от этой болезни. Причина возникновения заключается в том, что существующая костная ткань разрушается быстрее, чем формируется новая.

Постепенно плотность костей уменьшается, они становятся хрупкими. Переломы могут происходить даже при микротравмах и незначительных падениях. К причинам развития относят недостаток кальция и фосфора, витамина D, низкую двигательную активность, несбалансированное питание, различные патологические состояния, сопровождающиеся изменением обмена веществ, курение, алкоголизм и наследственную предрасположенность.

На начальных стадиях протекает бессимптомно и часто диагностируется только после перелома от незначительной травмы. С прогрессированием заболевания могут появляться ноющие боли в костях, усиливающиеся при движении, нарушается осанка, уменьшается рост. Лечение подбирается сугубо индивидуально.

## Генетические факторы риска остеопороза

### Варианты, повышающие риск

Ген	Вариант	Генотип	Вклад
-	rs12808199	AA	2.95%
TBC1D8	rs2278729	GG	1.81%
OSBPL1A	rs7227401	TG	0.53%

# Синдром беспокойных ног



Синдром беспокойных ног – это неврологическое заболевание, характеризующееся неприятными ощущениями в нижних конечностях, которые человек испытывает, как правило, под вечер в состоянии покоя. Облегчение наступает при совершении каких-либо движений или ходьбы. По распространенности затрагивает 5-10% населения, встречается во всех возрастных группах, и в 1,5 раза чаще у женщин, чем у мужчин.

В половине случаев синдром передается по наследству. Но может быть вызван хроническими заболеваниями или дефицитом железа, магния, витаминов группы В, а также сахарным диабетом и любыми нарушениями работы сосудов нижних конечностей. Ему характерны зудящие, колющие, распирающие или давящие ощущения в ногах (чаще в голенях), которые возникают в покое и уменьшаются при движении, поэтому люди вынуждены совершать какие-то действия (вытягивать и сгибать конечности, ворочаться в постели, ходить).

Эти симптомы появляются или усиливаются в вечернее и ночное время, вызывая бессонницу. В тяжелых случаях они становятся постоянными. Основная цель лечения – устранить причины возникновения синдрома.

## Генетические факторы риска синдрома беспокойных ног

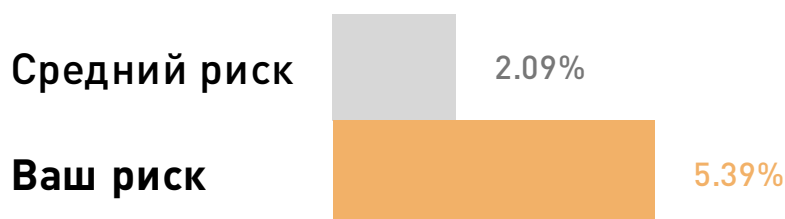
### Варианты, повышающие риск

Ген	Вариант	Генотип	Вклад
-	rs6747972	AA	2.88%
MEIS1	rs2300478	TG	2.74%
-	rs2116050	GG	2.53%
-	rs3104767	TG	0.50%

### Варианты, понижающие риск

Ген	Вариант	Генотип	Вклад
MAP2K5	rs12593813	AA	-3.66%
PTPRD	rs1975197	GG	-1.26%
BTBD9	rs9357271	TC	-0.092%

# Возрастная макулярная дегенерация



Возрастная макулярная дегенерация – это хроническое прогрессирующее заболевание, при котором поражается центральная зона глазного дна (макулы), в результате чего страдает сетчатка и нарушается зрение. Это одна из основных причин слабовидения и слепоты у людей старше 50 лет. В России статистика составляет в среднем около 15 случаев на 1 000 человек.

Обычно заболевание характеризуется многолетним течением, поражая сразу оба глаза. Проявляется оно затуманиванием зрения, затруднениями при чтении и распознавании лиц, искажением прямых линий и снижением цветовых ощущений. Центральное зрение постепенно становится нечётким, перед глазами появляются темные пятна.

Выделяют две формы возрастной макулярной дегенерации – «сухую» и «влажную». Первая встречается в 90% случаев и прогрессирует медленно, а вторая сопровождается быстрым падением остроты зрения. Иногда «сухая» форма не нуждается в лечении.

# Генетические факторы риска возрастной макулярной дегенерации

## Варианты, повышающие риск

Ген	Вариант	Генотип	Вклад
CFH	rs10737680	AA	2.07%
ARMS2	rs10490924	TG	0.81%
CYP21A2	rs429608	GG	0.46%
APOC1	rs4420638	AA	0.26%
BAIAP2L2	rs8135665	TC	0.25%
TGFBR1	rs334353	TT	0.24%
C3	rs2230199	GG	0.20%
RAD51B	rs8017304	AG	< 0.01%

## Варианты, понижающие риск

Ген	Вариант	Генотип	Вклад
-	rs6795735	CC	-0.43%
CCDC109B	rs4698775	TG	-0.25%
-	rs943080	TC	-0.14%
COL8A1	rs13081855	GG	-0.099%
ALDH1A2	rs920915	GC	-0.085%

## Рекомендации

- **Следите за вашим весом**

Оптимальным весом является такой, при котором индекс массы тела находится в пределах от 18,5 до 25.

- **Не курите**

Курение повышает риск развития сразу нескольких заболеваний.

- **Ешьте продукты, богатые омега-3**

Омега-3 полиненасыщенные жирные кислоты являются предшественниками противовоспалительных молекул в организме, поэтому постоянное употребление омега-3 снижает риск развития некоторых заболеваний, в том числе аутоиммунных.



# Атопический дерматит



Атопический дерматит – хроническое аллергенное заболевание, характеризующееся высыпаниями на коже. Распространенность составляет 10-20% в популяции. Развивается у лиц с генетической предрасположенностью.

В основе болезни лежит гиперактивная реакция организма на какой-либо раздражитель (аллерген), в качестве которого может выступать пыльца растений, домашняя пыль, шерсть животных, различные пищевые продукты, бытовая химия и многое другое. Первым симптомом заболевания становится сухость и зуд кожи. Далее появляется распространенный отек и высыпание на коже красных пятен с расплывчатыми границами.

В результате расчесывания этих мест происходит повреждение эпителия, сопровождающееся опрелостью. При попадании в кожу инфекции в местах поражения появляются гнойнички. Для лечения атопического дерматита используют различные противоаллергические средства.

## Генетические факторы риска атопического дерматита

### Варианты, повышающие риск

Ген	Вариант	Генотип	Вклад
MICA	rs2251396	AG	1.05%
ATF6B	rs12153855	TT	0.73%
TNXB	rs12198173	GG	0.59%
C6orf48	rs9368699	TT	0.50%
TNXB	rs12211410	CC	0.48%
IL13	rs1295686	TC	0.45%

### Варианты, понижающие риск

Ген	Вариант	Генотип	Вклад
-	rs7130588	AA	-0.98%
-	rs2155219	TG	-0.16%

# Переломы костей

Средний риск

38.2%

Ваш риск

40.08%

Перелом кости – это полное либо частичное нарушение целостности кости. Чаще всего возникает при воздействии чрезмерной нагрузки (ударной или непрерывной). К факторам риска относится ослабление костной ткани на фоне, например, остеопороза, в результате которого кость становится слишком хрупкой и неспособной переносить даже слабые повреждения.

Переломы характеризуются кровотечением, сильной болью, а в некоторых случаях смещением костных отломков. Это связано с тем, что при возникновении болевой импульсации мышцы рефлекторно сокращаются и тянут за собой концы костных отломков, усугубляя тяжесть травмы и зачастую приводя к дополнительным повреждениям. Лечение переломов может быть как консервативным, так и хирургическим.

Большое значение имеет правильно проведенная реабилитация.

## Генетические факторы риска переломов костей

### Варианты, повышающие риск

Ген	Вариант	Генотип	Вклад
LRP5	rs3736228	TC	1.49%
SHFM1	rs4727338	GC	0.91%
-	rs4233949	GG	0.72%
-	rs6426749	GG	0.69%
WNT16	rs3801387	AA	0.69%
-	rs6959212	TC	0.34%
FUBP3	rs7851693	GC	0.30%
C17orf53	rs227584	AC	0.17%
FAM210A	rs4796995	AG	0.15%

### Варианты, понижающие риск

Ген	Вариант	Генотип	Вклад
-	rs430727	CC	-1.40%
-	rs1373004	GG	-1.15%
RPS6KA5	rs1286083	TC	-0.60%
-	rs6532023	TG	-0.45%

# Бронхиальная астма



Бронхиальная астма – это хроническое воспалительное заболевание дыхательных путей, проявляющееся кашлем, свистящими хрипами, заложенностью в груди и одышкой. Им страдает около 7% населения мира (приблизительно 100 000 000 человек). В развитии симптомов астмы участвуют причины, вызывающие воспалительный процесс (индукторы) и так называемые пусковые механизмы (триггеры).

К первым относятся аллергены, влияние окружающей среды, генетические, инфекционные и профессиональные факторы. А триггерами может быть все, что вызывает сужение гладкой мускулатуры дыхательных путей. Например, физические упражнения, холодный воздух, курение, стресс, различные химические вещества, которые при накоплении в воздухе вызывают удушье, а также любые пищевые продукты.

Основными симптомами бронхиальной астмы считаются одышка, свистящий хрип, сухой кашель, заложенность грудной клетки, приступы удушья с затрудненным выдохом, чувство нехватки воздуха, синюшная окраска кожи и слизистых оболочек, учащенное сердцебиение. Лечение тяжелого приступа обычно проводят в стационаре с использованием кислородотерапии и препаратов, расширяющих бронхи. Также важен подбор адекватной постоянной поддерживающей терапии.

## Генетические факторы риска бронхиальной астмы

### Варианты, повышающие риск

Ген	Вариант	Генотип	Вклад
TLR1	rs4833095	TT	0.73%
TSLP	rs1837253	CC	0.43%

### Варианты, понижающие риск

Ген	Вариант	Генотип	Вклад
GSDMA	rs7212938	TT	-0.49%
-	rs2155219	TG	-0.025%

# Ожирение



Ожирение – это заболевание, характеризующееся избыточным накоплением в организме жировой ткани. Количество болеющих ожирением во всем мире увеличивается с каждым годом, и уже превысило 500 000 000 человек. Заболевание может быть вызвано неправильным образом жизни, нарушением питания, низкой физической активностью, а также являться последствием других болезней, например, сахарного диабета 2 типа, синдрома Кушинга или гипотиреоза.

На первой стадии развития появляется одышка, быстрая утомляемость, повышенная потливость, запоры и вздутие живота. Затем скопление жировой ткани в брюшной полости сдавливает и приподнимает диафрагму, вызывая дыхательную недостаточность. Живот увеличивается, возникает ощущение тяжести, особенно после еды, к вечеру на ногах образуются отеки.

В дальнейшем люди становятся малоподвижными, некоторые не могут выйти из квартиры, и возникает потребность в постороннем уходе. Наиболее эффективным способом лечения ожирения считается применение комплекса различных методов, таких как специальные диеты, регулярные физические упражнения и назначение лекарств.

## Генетические факторы риска ожирения

### Варианты, повышающие риск

Ген	Вариант	Генотип	Вклад
HS6ST3	rs7989336	AA	1.63%
-	rs13041126	TT	0.58%
ADCY9	rs2531995	TC	0.26%

### Варианты, понижающие риск

Ген	Вариант	Генотип	Вклад
RPTOR	rs7503807	CC	-0.87%
ZZZ3	rs17381664	TT	-0.67%
GNAI3	rs17024258	CC	-0.30%

# Псориаз

Средний риск

1.81%

Ваш риск

2.41%

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

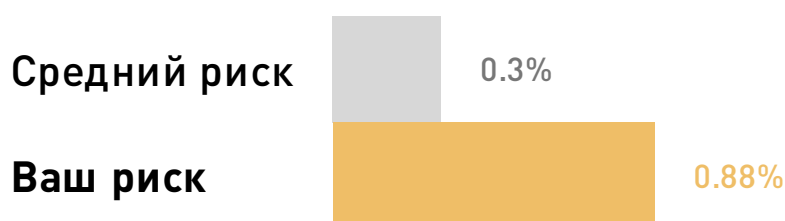
### Варианты, повышающие риск

Ген	Вариант	Генотип	Вклад
-	rs12188300	TA	0.88%
TRAF3IP2	rs33980500	TC	0.69%
ZC3H12C	rs4561177	AA	0.21%
PTRF	rs963986	CG	0.17%
DDX58	rs11795343	TT	0.15%
-	rs2451258	TC	0.14%
IFNLR1	rs7552167	GG	0.11%
TYK2	rs34536443	GG	0.051%
ETS1	rs3802826	AG	0.016%

### Варианты, понижающие риск

Ген	Вариант	Генотип	Вклад
LCE3B	rs6677595	CC	-0.58%
KCNH7	rs17716942	TC	-0.43%
-	rs8016947	TT	-0.37%
EXOC2	rs9504361	GG	-0.29%
PRM2	rs367569	TC	-0.12%
RUNX3	rs7536201	TC	-0.026%

# Гипоспадия



Гипоспадия – это аномальное развитие пениса, при котором отверстие мочеиспускательного канала (уретра) расположено неправильно и находится в нижней его части, а при более тяжелых формах – в области мошонки или позади нее. По статистике, на 300 родившихся мальчиков приходится один с гипоспадией. Причина заболевания имеет генетический характер и известны случаи семейного наследования.

Также полностью подтверждено влияние воздействия на плод в первые 12 недель беременности различных вредных факторов (гормональные и некоторые лекарственные препараты, внутриутробные инфекции). Для гипоспадии характерна, в ряде случаев, искривлённая форма пениса. Присутствуют расстройства мочеиспускания разной степени выраженности.

Заболевание лечится только хирургическим путем, в любом возрасте, включая зрелый, но лучше это сделать до достижения ребёнком 2-4 лет.

## Генетические факторы риска

### Варианты, повышающие риск

Ген	Вариант	Генотип	Вклад
HAAO	rs3816183	TT	0.38%
DNAH6	rs1918690	TT	0.20%
GREM1	rs3743104	GG	0.12%
EEFSEC	rs2999052	TT	0.10%
-	rs4563609	AA	0.043%

### Варианты, понижающие риск

Ген	Вариант	Генотип	Вклад
TAX1BP1	rs10214930	AG	-0.097%
HOXA3	rs1801085	AA	-0.086%
-	rs6499755	TT	-0.070%
CCDC59	rs143136847	TT	> -0.01%

# Мочекаменная болезнь



Мочекаменная болезнь – это заболевание, проявляющееся формированием камней в органах мочевыделительной системы. Встречается примерно у 13% населения, чаще всего у людей в трудоспособном возрасте (25-50 лет). Основной причиной становится нарушение обмена веществ, приводящее к образованию нерастворимых солей, из которых и формируются камни – ураты, фосфаты, оксалаты.

Признаками болезни являются боль, появление крови в моче, расстройство мочеиспускания вплоть до острой задержки мочи. Боли носят нестерпимый характер и локализуются в левой или правой поясничной области с распространением вниз по ходу мочеточников в подвздошную область и пах. Часто эти симптомы провоцируются движением, изменением положения тела или физическими нагрузками.

Лечение зависит от местоположения, размеров, состава камня и наличия или отсутствия осложнений. Одним из наименее травматичных методов является эндоскопическая контактная литотрипсия (малоинвазивный способ дробления камней). При оптимальном размере и составе камней возможно их разрушение ультразвуком.

## Генетические факторы риска мочекаменной болезни

### Варианты, повышающие риск

Ген	Вариант	Генотип	Вклад
DGKH	rs7981733	TT	1.07%

### Варианты, понижающие риск

Ген	Вариант	Генотип	Вклад
RGS14	rs12654812	GG	-0.70%

# Пищевод Барретта



Синдром Барретта – это структурные изменения слизистой оболочки пищевода. Часто рассматривается как предраковое состояние. Наблюдается у 10% пациентов, обратившихся по поводу изжоги, а в популяции – у 1% людей.

Основной причиной возникновения является хроническое кислотное повреждение стенок пищевода, вызывающее его воспаление. Некоторые врачи придерживаются мнения, что в развитии этой патологии играет роль наследственная предрасположенность. Бессимптомное течение болезни осложняет своевременную диагностику, и поэтому для людей с эрозивным гастритом или тех, кто испытывает постоянную изжогу, оптимальным вариантом является периодическое посещение гастроэнтеролога и контроль функционального состояния пищевода и желудка.

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

## Генетические факторы риска пищевода Барретта

### Варианты, повышающие риск

Ген	Вариант	Генотип	Вклад
CRTC1	rs10419226	TG	0.24%



# Эссенциальный тремор



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

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

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

## Генетические факторы риска эссенциального тремора

### Варианты, повышающие риск

Ген	Вариант	Генотип	Вклад
SLC1A2	rs3794087	TG	0.22%

# Ревматоидный артрит



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

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

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

## Генетические факторы риска ревматоидного артрита

### Варианты, повышающие риск

Ген	Вариант	Генотип	Вклад
ARID5B	rs10821944	GG	0.10%
PLD4	rs2841277	TT	0.081%
B3GNT2	rs11900673	TC	0.037%
PTPN2	rs2847297	AG	0.012%
ANXA3	rs2867461	AG	0.010%

### Варианты, понижающие риск

Ген	Вариант	Генотип	Вклад
-	rs657075	GG	-0.019%
NFKBIE	rs2233434	AA	-0.015%
-	rs12529514	TT	-0.012%
PDE2A	rs3781913	TG	> -0.01%

# Аневризма брюшного отдела аорты



Аневризма брюшного отдела аорты – это небольшая полость, в виде мешочка, которая появляется при истончении стенки брюшного отдела аорты, наполняется кровью и растет в размерах. Происходит это вследствие разнообразных поражений, снижающих прочность и эластичность сосудистой стенки. Основная причина – атеросклероз, когда из-за образования холестериновых бляшек нарушается целостность артерий.

Значительно реже аневризма брюшного отдела аорты появляется вследствие травмы, инфекции или каких-либо врожденных заболеваний. Мужчины страдают ею чаще, чем женщины. Большое значение имеют предрасполагающие факторы, такие как высокое кровяное давление, отягощённая наследственность, возраст старше 55 лет, избыточная масса тела и курение.

В некоторых случаях отмечаются следующие симптомы: ощущение пульсирования в животе, похожее на сердцебиение (чаще всего это фиксируется в положении лежа на животе), эпизодические неинтенсивные боли, обычно локализующиеся в нижней половине живота и/или поясничной области. Крайне редко беспокоит боль в стопах, побледнение кожи нижних конечностей, анорексия, отрыжка, рвота и запоры. При расслоении аневризмы человек может почувствовать внезапную слабость, головокружение, учащённое сердцебиение, появление или усиление болей в животе, а также в нижней части спины, и даже потерять сознание.

## Генетические факторы риска аневризмы брюшного отдела аорты

### Варианты, повышающие риск

Ген	Вариант	Генотип	Вклад
LRP1	rs1466535	AG	0.17%

# Отосклероз



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

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

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

## Генетические факторы риска отосклероза

### Варианты, повышающие риск

Ген	Вариант	Генотип	Вклад
-	rs4667276	ТТ	0.70%

### Варианты, понижающие риск

Ген	Вариант	Генотип	Вклад
RELN	rs3914132	ТТ	-0.54%

# Рак предстательной железы



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

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

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

# Генетические факторы риска рака предстательной железы

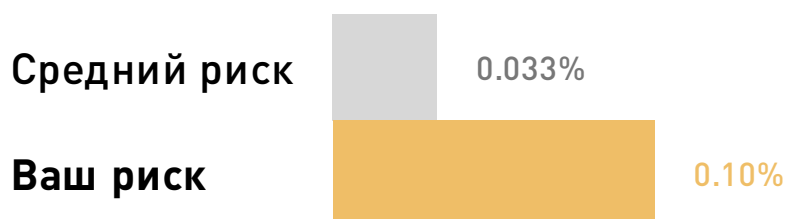
## Варианты, повышающие риск

Ген	Вариант	Генотип	Вклад
FERMT2	rs8008270	ТТ	0.097%
SIDT1	rs7611694	АА	0.043%
RAD51B	rs7141529	СС	0.034%
-	rs1270884	GG	0.022%
TRIM8	rs3850699	AG	0.022%
ZGPAT	rs6062509	TG	0.019%
-	rs12155172	GG	0.018%
-	rs11650494	GG	0.011%
AFM	rs1894292	AG	0.010%
FARP2	rs3771570	CC	0.010%
EBF2	rs11135910	CC	< 0.01%
-	rs2427345	TC	< 0.01%

## Варианты, понижающие риск

Ген	Вариант	Генотип	Вклад
KCNN3	rs1218582	АА	-0.038%
-	rs7241993	СС	-0.033%
MMP7	rs11568818	ТТ	-0.032%
ARMC2	rs2273669	AG	-0.023%
MDM4	rs4245739	АА	-0.021%
NOTCH4	rs3096702	AG	-0.017%
GRHL1	rs11902236	TC	-0.014%
RGS17	rs1933488	AG	> -0.01%

# Хроническая миелопролиферативная болезнь



Хроническая миелопролиферативная болезнь – это группа заболеваний, при которых в костном мозге вырабатывается слишком много эритроцитов, лейкоцитов или тромбоцитов, что может спровоцировать возникновение хронической лейкемии, тромбозов и лимфом. Встречается практически одинаково часто у мужчин и женщин. Причиной являются генетические факторы.

Основными клиническими проявлениями становятся увеличение лимфоузлов и селезенки, снижение массы тела, а также увеличение живота из-за накопления в нем воды. Возможно появление кровоподтеков. Лечение в основном симптоматическое.

В ряде случаев восполняют дефицит железа и фолиевой кислоты. При тяжелых состояниях может потребоваться переливание крови или удаление селезенки.

## Генетические факторы риска хронической миелопролиферативной болезни

### Варианты, повышающие риск

Ген	Вариант	Генотип	Вклад
ARFIP1	rs12500918	AA	0.055%
JAK2	rs10974944	CG	0.014%

# Эпилепсия



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

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

Для лечения используют противозепилептические препараты.

## Генетические факторы риска эпилепсии

### Варианты, повышающие риск

Ген	Вариант	Генотип	Вклад
CHRM3	rs12059546	AG	0.053%



# Анкилозирующий спондилит

Средний риск

0.24%

Ваш риск

0.29%

Анкилозирующий спондилит – это редкое системное хроническое заболевание суставов (преимущественно позвоночника), сопровождающееся ограничением их подвижности. Заболеваемость в среднем по России составляет 0,05%. Болеют спондилитом чаще мужчины в возрасте 20-40 лет.

Данная патология развивается в основном у людей, которые имеют наследственную предрасположенность (носительство гена HLA-B27) и генетические особенности иммунной системы (гены ARTS1 и IL23R). Первыми признаками этой болезни являются нерезкие боли в районе крестца, иногда также в паху и в области внешней стороны бедер. Нарушается сон, а по утрам в спине чувствуется скованность, трудно вставать с постели.

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

## Генетические факторы риска анкилозирующего спондилита

### Варианты, повышающие риск

Ген	Вариант	Генотип	Вклад
CARD9	rs1128905	CC	0.028%
IL6R	rs4129267	CC	0.021%
ERAP1	rs30187	TC	< 0.01%
IL23R	rs11209026	GG	< 0.01%

### Варианты, понижающие риск

Ген	Вариант	Генотип	Вклад
ZMIZ1	rs1250550	AC	-0.012%

# Обсессивно-компульсивное расстройство



Обсессивно-компульсивное расстройство – это психическое заболевание, характеризующееся постоянным наличием навязчивых мыслей и действий (ритуалов), мешающих нормальной жизни. Распространенность среди взрослого населения составляет примерно 1-3 случая на 100 человек. При обсессивно-компульсивном расстройстве у больного непроизвольно появляются навязчивые, мешающие или пугающие мысли (обсессии).

Он постоянно и безуспешно пытается избавиться от вызванной ими тревоги с помощью столь же навязчивых и утомительных действий, которые он повторяет раз за разом (компульсии). К примеру, страх загрязнения. При соприкосновении с каким-либо грязным, по мнению больного, предметом возникает дискомфорт, тревога и навязчивые мысли.

Чтобы избавиться от этого, человек начинает постоянно мыть руки. В качестве лечения применяют когнитивно-поведенческую психотерапию отдельно или в сочетании с медикаментозным лечением (при наличии депрессии у пациента). Некоторые врачи рекомендуют проведение физиотерапевтических процедур.

## Генетические факторы риска обсессивно-компульсивного расстройства

### Варианты, повышающие риск

Ген	Вариант	Генотип	Вклад
ARHGAP15	rs11898020	GG	0.049%

# Рак мочевого пузыря



Рак мочевого пузыря – это заболевание, обусловленное возникновением злокачественных новообразований в тканях мочевого пузыря. Оно составляет около 5% всех онкослучаев. Пик заболеваемости приходится на возраст от 45 до 80 лет.

К факторам риска относятся контакт с анилиновыми красителями и их компонентами, работа в кожной, резиновой или лакокрасочной промышленности, курение, применение некоторых лекарственных средств (например, циклофосфида), хронические заболевания мочевого пузыря, гормональные нарушения и генетическая предрасположенность. В 60-80% случаев первым признаком является обнаружение крови в моче (гематурия). Причем это может быть однократным явлением и не повторяться в течение нескольких месяцев или лет, что существенно затрудняет своевременное диагностирование болезни.

Также к ранним симптомам относятся болезненное и учащенное мочеиспускание, ощущение не полностью опорожненного мочевого пузыря, ложные позывы и недержание мочи. При прогрессировании рака появляются болевые ощущения внизу живота, которые впоследствии распространяются в область промежности, на половые органы, крестец и бедро. Лечение может быть оперативным и консервативным (химиотерапия, иммунотерапия и лучевая терапия).

## Генетические факторы риска рака мочевого пузыря

### Варианты, повышающие риск

Ген	Вариант	Генотип	Вклад
-	rs9642880	ТТ	0.016%
JRK	rs2294008	ТТ	0.012%
-	rs1495741	АА	< 0.01%
-	rs710521	ТС	< 0.01%

### Варианты, понижающие риск

Ген	Вариант	Генотип	Вклад
TACC3	rs798766	СС	> -0.01%
-	rs8102137		> -0.01%
-	rs1014971	ТС	> -0.01%

55

Данная информация не является диагностической. Обсудите результаты теста с вашим лечащим врачом.

# 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.

## Генетические факторы риска базальноклеточного рака кожи

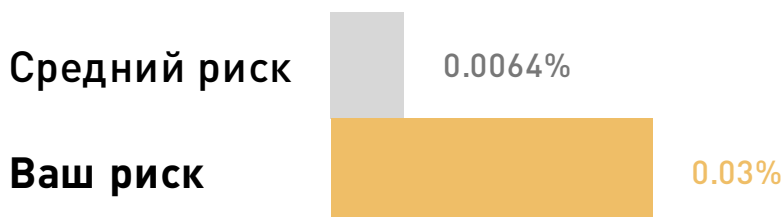
### Варианты, повышающие риск

Ген	Вариант	Генотип	Вклад
MC1R	rs1805007	TC	0.038%

### Варианты, понижающие риск

Ген	Вариант	Генотип	Вклад
UBAC2	rs7335046	CC	-0.012%
-	rs12210050	CC	> -0.01%

# Болезнь Ходжкина, нодулярный склероз



Болезнь Ходжкина – это злокачественное заболевание лимфатической системы, которому характерно увеличение лимфоузлов и селезёнки, общее истощение организма и упадок сил. Проявляется оно в основном в виде нодулярного склероза – рубцового поражения воспаленных участков лимфоидной ткани. Чаще им страдают молодые женщины.

Заболевание начинается с изменения в ДНК одного лимфоцита, в результате чего клетки иммунной системы или делятся и растут бесконтрольно, или не отмирают старея. Предполагается, что причиной могут быть вирусы герпеса, лекарства, подавляющие иммунитет (препараты, применяемые в лечении рака, стероидные гормоны) и аутоиммунные заболевания (ревматоидный артрит, красная волчанка). Длительный контакт с пестицидами, гербицидами, органическими растворителями, бензолами и другими химическими веществами увеличивает риск возникновения лимфомы.

В некоторых случаях болезнь Ходжкина передается по наследству. Заболевание обычно начинается с безболезненного увеличения лимфатических узлов на фоне полного здоровья. Чаще всего это происходит в грудной (обнаруживается случайно во время рентгенографии), надключичной и шейной областях.

## Генетические факторы риска болезни Ходжкина

### Варианты, повышающие риск

Ген	Вариант	Генотип	Вклад
-	rs9268528	GG	< 0.01%
-	rs9268542	GG	< 0.01%
-	rs204999	AA	< 0.01%
-	rs6903608	TC	< 0.01%

# Системная красная волчанка



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

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

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

## Генетические факторы риска системной красной волчанки

### Варианты, повышающие риск

Ген	Вариант	Генотип	Вклад
KIAA0319L	rs2275247	ТТ	0.017%
JAZF1	rs1635852	ТС	< 0.01%

# Первичный склерозирующий холангит



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

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

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

## Генетические факторы риска первичного склерозирующего холангита

### Варианты, повышающие риск

Ген	Вариант	Генотип	Вклад
CD226	rs1788097	TC	< 0.01%
-	rs56258221	TC	< 0.01%
PRKD2	rs60652743	AA	< 0.01%
-	rs13140464	GG	< 0.01%

### Варианты, понижающие риск

Ген	Вариант	Генотип	Вклад
-	rs7426056	GG	> -0.01%

# Синдром Бругада

Средний риск

0.21%

Ваш риск

0.22%

Синдром Бругада – это генетическое заболевание, характеризующееся нарушением сердцебиения вплоть до наступления внезапной сердечной смерти. Встречается с частотой не менее 1 случая на 10 000 человек. Может начаться в любом возрасте, и в 8-10 раз чаще отмечается у лиц мужского пола.

Синдром Бругада передается по наследству. В его основе лежит жизнеугрожающая задержка нервного импульса в сердце. Обычно это происходит во сне, чаще всего во второй половине ночи, или в состоянии покоя.

Считается, что именно положение лежа в сочетании с замедлением сердечной деятельности приводит к неправильной регуляции ритма сердцебиений. В большинстве случаев диагноз ставится посмертно. Признаками этого синдрома могут быть внезапные потери сознания или предобморочное состояние, ощущение ускоренного сердцебиения и нехватка воздуха.

## Генетические факторы риска синдрома Бругада

### Варианты, повышающие риск

Ген	Вариант	Генотип	Вклад
SCN10A	rs10428132	TG	0.040%

### Варианты, понижающие риск

Ген	Вариант	Генотип	Вклад
SCN5A	rs11708996	GG	-0.028%
-	rs9388451	TC	> -0.01%



# Нейробластома



Нейробластома – это эмбриональная злокачественная опухоль симпатической нервной системы, поражающая костный мозг ребенка. Частота заболеваемости составляет примерно 1 случай на 100 000 детей до 15 лет. Из них 90% нейробластом обнаруживается до 5-летнего возраста, иногда при рождении или даже до него.

Мальчики и девочки болеют одинаково часто. Причины точно неизвестны. В редких случаях прослеживается наследственность.

Первоначальные симптомы могут имитировать различные педиатрические заболевания. При росте опухоли в заднем средостении происходит деформация грудной стенки и появляется регулярный кашель, дыхательные расстройства, проблемы с глотанием и постоянные срыгивания. При нейробластоме брюшинного пространства увеличиваются размеры живота, ребенок может жаловаться на боль и дискомфорт.

## Генетические факторы риска нейробластомы

### Варианты, повышающие риск

Ген	Вариант	Генотип	Вклад
HACE1	rs9404576	ТТ	< 0.01%
HACE1	rs4336470	СС	< 0.01%
LIN28B	rs17065417	АА	< 0.01%

# Глиома



Глиома – самая распространенная опухоль центральной нервной системы, поражающая клетки головного и спинного мозга. Этиологические факторы ее развития не установлены. Но известно, что в зависимости от характера имеющихся генетических нарушений возможно появление различных вариантов глиом.

Симптомы зависят от типа, размера и месторасположения опухоли. В зависимости от того, какой именно участок мозга поражен, неврологические проявления могут быть любыми – от слабости или онемения до появления припадков у человека, не страдавшего ранее эпилепсией. Также возможны проблемы со зрением и речью, нарушение равновесия, изменение в поведении, ухудшение памяти, мышления и многое другое.

Любое разрастание в голове может привести к повышению давления, головным болям, тошноте и рвоте. Но иногда глиома не вызывает симптомов и является «случайной находкой». При лечении применяются лучевая и химиотерапия, а также хирургическое вмешательство.

# Генетические факторы риска глиомы

## Варианты, повышающие риск

Ген	Вариант	Генотип	Вклад
CDKN2B	rs3217992	TT	< 0.01%
-	rs2151280	AA	< 0.01%
-	rs7049105	GG	< 0.01%
-	rs4295627	TT	< 0.01%
-	rs10116277	TT	< 0.01%
-	rs2383207	GG	< 0.01%
-	rs6470745	AA	< 0.01%
CDKN2B	rs1063192	AA	< 0.01%
-	rs2157719	TT	< 0.01%
ARCN1	rs498872	GG	< 0.01%
-	rs10464870	TT	< 0.01%
-	rs891835	TT	< 0.01%
RTEL1	rs6010620	AG	< 0.01%
-	rs1412832	TT	< 0.01%
EGFR	rs11979158	AA	< 0.01%
-	rs12544799	AG	< 0.01%
-	rs6985166	AG	< 0.01%
PHLDB1	rs11603023	TC	< 0.01%

## Варианты, понижающие риск

Ген	Вариант	Генотип	Вклад
-	rs10120688	AA	-0.022%
-	rs4977756	AA	-0.012%
-	rs1412829	AA	> -0.01%
TERT	rs2853676	TC	> -0.01%
-	rs2252586	CC	> -0.01%

# Лимфома Ходжкина



Лимфома Ходжкина – это злокачественное опухолевое заболевание лимфатической системы, которое может возникнуть в любом возрасте, но чаще от 15 до 40 лет. Мужчины болеют им чаще, чем женщины. Причиной возникновения могут быть вирусы герпеса, а в некоторых случаях – генетическая предрасположенность.

Начинается заболевание с увеличения лимфатических узлов на фоне полного здоровья. Чаще всего это происходит в грудной, надключичной, шейной и паховой областях. К первым симптомам могут присоединиться затруднение дыхания и кашель.

Больные часто подвержены различным вирусным инфекциям, которые у них протекают гораздо тяжелее, чем у здоровых людей. В некоторых случаях повышается температура, появляется ночная проливная потливость, происходит потеря веса и снижается аппетит. Почти половина людей с лимфомой Ходжкина жалуются на распространённый кожный зуд и боль в поражённых лимфатических узлах (это особенно характерно после приёма алкогольных напитков).

## Генетические факторы риска лимфомы Ходжкина

### Варианты, повышающие риск

Ген	Вариант	Генотип	Вклад
HBS1L	rs7745098	TT	< 0.01%
EOMES	rs3806624	AG	< 0.01%

# Гепатоцеллюлярная карцинома



Гепатоцеллюлярная карцинома – это наиболее распространенный вид рака печени. Порядка 80-90% всех первичных злокачественных новообразований приходится именно на гепатоцеллюлярную карциному. Заболеваемость составляет 4-6 случаев на 100 000 населения.

Рак возникает, когда клетки печени начинают неконтролируемо и беспорядочно делиться. Огромную роль в развитии этой болезни играют хронические заболевания, связанные с вирусами гепатита В, С и алкоголизмом. В большинстве случаев карцинома возникает на фоне цирроза печени.

Также существуют факторы риска, связанные с генетическими отклонениями и токсическим воздействием. Симптомы различаются в зависимости от размера новообразований, их расположения и наличия или отсутствия сопутствующих заболеваний. Но в основном это тошнота, рвота, быстрое насыщение, слабость, бледно-серый («землистый») оттенок кожных покровов, похудение, лихорадка.

## Генетические факторы риска гепатоцеллюлярной карциномы

### Варианты, повышающие риск

Ген	Вариант	Генотип	Вклад
GRIK1	rs455804	CC	< 0.01%

### Варианты, понижающие риск

Ген	Вариант	Генотип	Вклад
HLA-DQA1	rs9272105	AG	> -0.01%

# Менингиома

Средний риск

0.005%

Ваш риск

0.01%

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

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

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

## Генетические факторы риска менингиомы

### Варианты, повышающие риск

Ген	Вариант	Генотип	Вклад
MLLT10	rs11012732	AA	< 0.01%

### Варианты, понижающие риск

Ген	Вариант	Генотип	Вклад
CASC10	rs12770228	GG	> -0.01%

# Рак почки



Рак почки – это образование злокачественной опухоли в тканях почки. По распространенности занимает примерно 2-4% случаев. Факторами риска и причинами развития рака считаются пол (мужчины болеют в 2 раза чаще), генетическая предрасположенность, курение, избыточная масса тела, артериальная гипертензия, сахарный диабет и вирусные инфекции.

Симптомами заболевания являются появление крови в моче и как следствие анемия, повышение артериального давления, боль и пальпируемое образование в проекции почки, снижение массы тела, постоянные повышения температуры и нарастающая слабость. В каждом конкретном случае схема лечения подбирается индивидуально, но чаще всего используется хирургическое вмешательство, а также лучевая, таргетная и химиотерапия.

## Генетические факторы риска

### Варианты, повышающие риск

Ген	Вариант	Генотип	Вклад

### Варианты, понижающие риск

Ген	Вариант	Генотип	Вклад
ZEB2	rs12105918	ТТ	> -0.01%

# Системная склеродермия

Средний риск

0.025%

Ваш риск

0.02%

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.

## Генетические факторы риска системной склеродермии

### Варианты, повышающие риск

Ген	Вариант	Генотип	Вклад
HLA-DQA1	rs9275390	TT	< 0.01%
HLA-DQA1	rs6457617	TT	< 0.01%
-	rs11642873	AA	< 0.01%

### Варианты, понижающие риск

Ген	Вариант	Генотип	Вклад
HLA-DPA1	rs987870	AA	-0.013%
ESYT1	rs11171747	TT	> -0.01%
GRB10	rs12540874	AA	> -0.01%
HLA-DRA	rs3129882	AG	> -0.01%
SOX5	rs11047102	CC	> -0.01%



# Хронический лимфолейкоз

Средний риск

0.048%

Ваш риск

0.04%

Хронический лимфолейкоз – это злокачественное заболевание, при котором вырабатывается большое количество белых кровяных телец (лимфоцитов). Оно редко встречается до 30 лет, в основном поражает людей в зрелом возрасте (65-70 лет и старше). Мужчины болеют им в 2 раза чаще, чем женщины.

Предрасположенность к заболеванию передаётся по наследству. В основе лимфолейкоза лежит бесконтрольное увеличение количества лимфоцитов, которые накапливаются в костном мозге, лимфоузлах, печени, селезёнке и даже попадают в кровь. Первым признаком чаще всего становится увеличение лимфоузлов.

Позже появляются общая слабость и ломота костей, повышается температура тела и ночная потливость. Люди начинают терять в весе и становятся более подвержены различным инфекционным заболеваниям. Иногда из-за выраженного увеличения размеров селезёнки может возникнуть ощущение тяжести в животе.

## Генетические факторы риска хронического лимфолейкоза

### Варианты, повышающие риск

Ген	Вариант	Генотип	Вклад
SP110	rs13397985	TG	0.013%
FAS	rs4406737	GG	0.011%
BAK1	rs210142	CC	< 0.01%
IRF4	rs872071	AG	< 0.01%

### Варианты, понижающие риск

Ген	Вариант	Генотип	Вклад
-	rs7176508	GG	> -0.01%
LEF1	rs898518	CC	> -0.01%
-	rs735665	GG	> -0.01%
ACOXL	rs17483466	AA	> -0.01%
IRF8	rs2292982	TG	> -0.01%
-	rs4368253	TC	> -0.01%

# Фибрилляция предсердий



Фибрилляция предсердий – самая распространенная разновидность аритмии (нарушение сердечного ритма), вызванная расстройством электрических процессов в предсердиях. Возникает она либо как симптом других сердечных заболеваний (ишемическая болезнь или порок сердца, артериальная гипертензия), либо в результате злоупотребления алкоголем, послеоперационных состояний или перенесенных ударов электрическим током. Аритмия может появляться спонтанно, эпизодически или носить постоянный характер.

Нередко она приводит к тяжелым осложнениям вплоть до развития недостаточности кровообращения. Проявляется, как правило, учащённым сердцебиением, дискомфортом или болью в грудной клетке, а также сбивчатым неритмичным пульсом. Со временем возникает сердечная недостаточность, которая выражается слабостью, головокружением и одышкой.

Иногда фибрилляция предсердий протекает бессимптомно. Для восстановления нормального ритма сердцебиений применяют фармакологические и аппаратные методики. В качестве профилактики осложнений проводят антикоагулянтное лечение.

## Генетические факторы риска фибрилляции предсердий

### Варианты, повышающие риск

Ген	Вариант	Генотип	Вклад
SYNP02L	rs10824026	AA	0.046%
C9orf3	rs10821415	AC	0.018%

### Варианты, понижающие риск

Ген	Вариант	Генотип	Вклад
ESR2	rs1152591	GG	-0.040%
HCN4	rs7164883	AA	-0.033%
CAV1	rs3807989	AG	> -0.01%

# Хроническая болезнь почек



Хроническая болезнь почек – это повреждение почек или резкое снижение их функции (в течение трёх месяцев или более). Распространённость составляет не менее 10% во всем мире. Возникает в основном, как следствие другого заболевания.

Первым признаком считается увеличение суточного объема мочи, снижение её плотности, частые ночные мочеиспускания. Затем присоединяются анорексия, головная боль, апатия, снижение остроты зрения, бессонница, боли в костях и суставах, зуд, диарея, рвота, тахикардия и аритмия. Сначала назначается лечение заболевания, которое привело к хронической болезни почек.

Далее, в зависимости от стадии развития, используют лекарственную терапию, а в некоторых случаях прибегают к гемодиализу или трансплантации почек.

## Генетические факторы риска хронической болезни почек

### Варианты, повышающие риск

Ген	Вариант	Генотип	Вклад
GATM	rs2467853	TG	0.028%

### Варианты, понижающие риск

Ген	Вариант	Генотип	Вклад
SHROOM3	rs17319721	AA	-0.099%

## Сахарный диабет 2 типа

Средний риск

8.4%

Ваш риск

8.22%

Сахарный диабет 2 типа – это заболевание, характеризующееся нарушением обмена веществ и хроническим повышением уровня глюкозы в крови. Частота распространенности примерно оценивается в 300 случаев на 100 000 населения. Этот тип диабета обусловлен снижением чувствительности тканей к действию инсулина (инсулинорезистентность), который на начальных стадиях синтезируется в нормальных, а затем – в повышенных количествах, истощая клетки поджелудочной железы.

Основными симптомами считаются жажда и сухость во рту, обильное мочеиспускание, зуд кожи, общая и мышечная слабость, ожирение, плохая заживляемость ран. Лечение диабета 2 типа начинают с диеты и умеренной физической нагрузки. На более поздних стадиях заболевания применяют различные лекарственные препараты, которые снижают всасывание глюкозы в кишечнике и её синтез в печени, а также повышают чувствительность тканей к действию инсулина.

## Генетические факторы риска сахарного диабета 2 типа

### Варианты, повышающие риск

Ген	Вариант	Генотип	Вклад
-	rs12970134	AG	0.34%
-	rs7202877	TT	0.24%
-	rs10842994	CC	0.23%

### Варианты, понижающие риск

Ген	Вариант	Генотип	Вклад
ANK1	rs516946	TC	-0.41%
SUGP1	rs10401969	TT	-0.21%
COBLL1	rs13389219	TC	-0.11%
-	rs459193	AG	-0.092%
TLE1	rs2796441	AG	-0.090%
ZMIZ1	rs12571751	AG	-0.049%
-	rs7177055	AG	-0.035%

# Болезнь Альцгеймера



Болезнь Альцгеймера – тяжелое заболевание центральной нервной системы, связанное с разрушением большого количества нервных клеток, которое приводит к постепенной потере умственных способностей (памяти, речи, логического мышления). Риск развития болезни повышается после 65 лет. Это наиболее частая причина слабоумия, встречающегося в пожилом и старческом возрасте.

Причины возникновения до сих пор точно неизвестны. В основе заболевания лежит накопление ненормально свернутых молекул белка в тканях головного мозга, которые слипаются друг с другом и повреждают связи между нервными клетками. На ранней стадии болезнь проявляется забывчивостью, неспособностью восстановить в памяти недавние события.

Позже человек перестает узнавать знакомые предметы, подвергается частым эмоциональным расстройствам, впадает в депрессию и беспокойство. Появляется безразличие к окружающим предметам, людям и событиям. Затем начинаются галлюцинации, возникают бредовые идеи и проблемы с ходьбой, которая постепенно переходит в «шаркающую походку».

## Генетические факторы риска болезни Альцгеймера

### Варианты, повышающие риск

Ген	Вариант	Генотип	Вклад

### Варианты, понижающие риск

Ген	Вариант	Генотип	Вклад
ZCWPW1	rs1476679	TC	-0.21%
CR1	rs6656401	GG	-0.13%
EPHA1	rs11771145	AG	-0.044%

# Контрактура Дюпюитрена



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

Контрактура Дюпюитрена может поражать любую соединительную ткань организма, но чаще всего страдают мизинец и безымянный палец на одной или обеих руках. Болезнь может иметь острое начало, но в большинстве случаев выраженные симптомы проявляются только через несколько лет. Сначала под кожей появляются небольшие тяжи, происходит уплотнение и образуются узелки.

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

## Генетические факторы риска контрактуры Дюпюитрена

### Варианты, повышающие риск

Ген	Вариант	Генотип	Вклад
EIF3E	rs611744	AA	3.47%
-	rs2912522	AA	2.42%
-	rs10809642	TC	1.88%
-	rs6519955	TG	0.27%

### Варианты, понижающие риск

Ген	Вариант	Генотип	Вклад
EPDR1	rs16879765	CC	-2.57%
DUXA	rs11672517	GG	-2.01%
-	rs7524102	AA	-1.49%
-	rs8124695	CC	-1.15%
-	rs10809650	AG	-1.05%
WNT2	rs4730775	TC	-0.75%

# Аллергический ринит



Аллергический ринит – это воспалительное заболевание слизистой оболочки носа, характеризующееся нарушением дыхания, жидкими выделениями и чиханием. В России им болеют 18-38% населения. Чаще встречается у мальчиков в младшем школьном возрасте.

Главная причина возникновения – контакт с раздражителем (пыльца растений, домашняя пыль, споры грибов и так далее). Иногда появляется при непереносимости пищевых продуктов или при наличии других аллергических реакций, таких как крапивница или бронхиальная астма. Возможна генетическая предрасположенность (ген IL13).

Симптомы беспокоят или периодически, или круглый год. Обычно это затруднение носового дыхания, жидкие прозрачные выделения из носа, зуд и повторяющиеся многократные чихания после контакта с аллергеном. Кроме того, возможны кашель, утрата обоняния, отёки на лице, покраснение и нагноения глаз.

## Генетические факторы риска

### Варианты, повышающие риск

Ген	Вариант	Генотип	Вклад

### Варианты, понижающие риск

Ген	Вариант	Генотип	Вклад
HLA-DQA1	rs7775228	TT	-2.45%
-	rs2155219	TG	-0.12%

# Гипертриглицеридемия



Гипертриглицеридемия – это повышение содержания триглицеридов (жиров) в крови натошак, которое может спровоцировать появление сердечно-сосудистых заболеваний. Частота встречаемости в общей популяции – 1%. Причиной возникновения могут быть неправильное питание (употребление большого количества жиров), лишний вес, сахарный диабет и генетические факторы.

Обычно болезнь протекает бессимптомно. Для лечения необходимо соблюдать диету и ежедневно выполнять физические нагрузки. При тяжелой форме гипертриглицеридемии назначают медикаментозную терапию (фибраты).

## Генетические факторы риска гипертриглицеридемии

### Варианты, повышающие риск

Ген	Вариант	Генотип	Вклад
-	rs10096633	CC	1.79%
-	rs7841189	CC	1.35%
TMEM241	rs9949617	CC	1.08%
-	rs12678919	AA	1.00%

### Варианты, понижающие риск

Ген	Вариант	Генотип	Вклад
CETP	rs3764261	AA	-21.73%
BUD13	rs3741301	CC	-3.93%



# 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.

## Генетические факторы риска андрогенной алопеции

### Варианты, повышающие риск

Ген	Вариант	Генотип	Вклад
SLC14A2	rs10502861	CC	3.15%
-	rs6945541	TC	2.74%
HDAC9	rs2073963	TG	0.53%

### Варианты, понижающие риск

Ген	Вариант	Генотип	Вклад
-	rs6047844	CC	-8.29%
-	rs9287638	CC	-5.03%
C1orf127	rs12565727	AG	-2.26%

# Ишемическая болезнь сердца



Ишемическая болезнь сердца (ИБС) – это полное или частичное нарушение кровоснабжения миокарда (сердечной мышцы), связанное с поражением коронарных артерий. В развитых странах на ее долю приходится около 30% смертности. Заболевание представляет собой поражение миокарда, обусловленное расстройством коронарного кровообращения, которое возникает в результате нарушения равновесия между поступающим к сердечной мышце кровотоком и её потребностями в нём.

ИБС может протекать остро, в виде инфаркта миокарда (отмирание части сердечной мышцы), или хронически, выражаясь периодическими приступами стенокардии (боли в области сердца). Типичными клиническими проявлениями считаются загрудинная боль, связанная с физической нагрузкой или стрессом, одышка, нарушение ритма и перебои в работе сердца, слабость. Со временем может присоединиться признак сердечной недостаточности – периодические отёки, начинающиеся с нижних конечностей.

Лечение заключается в ограничении чрезмерной физической активности и назначении диеты, ограничивающей употребление высококалорийной, жареной и копченой пищи, а также продуктов, содержащих животные жиры и большое количество соли. Медикаментозная терапия включает в себя применение антиагрегантов, β-адреноблокаторов и гиполипидемических препаратов.

# Генетические факторы риска ишемической болезни сердца

## Варианты, повышающие риск

Ген	Вариант	Генотип	Вклад
MRAS	rs2306374	TC	0.23%
CELSR2	rs599839	AA	0.17%
INPP5D	rs10933436	AA	0.16%
-	rs12524865	CC	0.14%
ST3GAL4	rs4937126	GG	0.11%
CNNM2	rs12411886	CC	0.069%
PPAP2B	rs17114036	AA	0.069%
PPAP2B	rs2404715	CC	0.046%
ANKS1A	rs17609940	GG	0.036%

## Варианты, понижающие риск

Ген	Вариант	Генотип	Вклад
-	rs4977574	GG	-4.85%
MIA3	rs17465637	CC	-2.53%
-	rs1746048	CC	-1.38%
COL4A1	rs4773144	AA	-0.14%
ZC3HC1	rs11556924	TC	-0.14%
CNNM2	rs12413409	GG	-0.12%
HHIPL1	rs2895811	TT	-0.11%
SMARCA4	rs1122608	GG	-0.11%
HHIPL1	rs4624107	GG	-0.11%
ABO	rs651007	CC	-0.097%
ABO	rs579459	TT	-0.096%
ADAMTS7	rs3825807	AG	-0.095%
ASZ1	rs7808424	TT	-0.093%
TCF21	rs12190287	GC	-0.063%
BTD	rs7651039	TC	-0.044%
-	rs11206510	TT	-0.035%

# Детское ожирение



Детское ожирение – это хроническое прогрессирующее нарушение обмена веществ, характеризующееся избыточным увеличением массы тела ребенка. По статистике у 30% российских детей в 5-7 лет наблюдается лишний вес. Причины детского ожирения подразделяют на генетические (наследственность), метаболические (нарушения обмена веществ), гормональные и средовые (в частности, семейные стереотипы питания и пищевые привычки употреблять продукты с высоким содержанием жира и/или калорий, прием пищи в вечернее и ночное время).

В детском возрасте ожирение способно привести к развитию серьезных осложнений. Среди них повышение артериального давления, нарушения углеводного обмена, расстройства со стороны костно-суставной системы (плоскостопие, деформация коленей), дисфункция половых желез и многие другие. Лечение зависит от причины возникновения и включает диету, физические нагрузки, а при необходимости назначение лекарств и хирургическое вмешательство.

## Генетические факторы риска детского ожирения

### Варианты, повышающие риск

Ген	Вариант	Генотип	Вклад
-	rs476828	TC	1.49%
PRKCH	rs1957894	TG	1.33%
NEGR1	rs3101336	CC	1.21%
-	rs12463617	CC	1.10%
-	rs1993709	GG	0.72%

### Варианты, понижающие риск

Ген	Вариант	Генотип	Вклад
PACS1	rs564343	GG	-2.63%
FTO	rs1421085	CC	-2.06%
-	rs11109072	CC	-2.00%
LEPR	rs11208659	TT	-1.34%

# Мигрень



Мигрень – это хроническое неврологическое заболевание, которое характеризуется приступами периодической сильной боли в одной половине головы. Встречается почти у 15% взрослых, в основном у женщин до 30 лет. Передаётся по материнской линии.

Возникновению мигрени способствуют нервное и физическое перенапряжение, пищевые продукты (сыр, шоколад, красное вино), алкоголь, прием гормональных контрацептивов, менструация, недостаток или избыток сна, погодные факторы. Также «спусковым крючком» могут стать яркий свет, мелькание изображения на экране телевизора или компьютера. Боли при мигрени чаще всего возникают с одной стороны головы, но иногда распространяются и на обе ее половины.

Они могут охватывать верхнюю челюсть, глаза, шею, и имеет пульсирующий характер, усиливаясь от сильных запахов и громких звуков. Часто во время приступа может появиться тошнота, чувство тяжести и спазма в желудке, рвота. Нередко возникает головокружение и нарушение ориентации в пространстве.

## Генетические факторы риска мигрени

### Варианты, повышающие риск

Ген	Вариант	Генотип	Вклад

### Варианты, понижающие риск

Ген	Вариант	Генотип	Вклад
ASTN2	rs6478241	GG	-1.63%
PHACTR1	rs9349379	AG	-0.38%

# Болезнь Паркинсона



Болезнь Паркинсона – это медленно развивающееся заболевание нервной системы, характеризующееся заторможенностью движений, дрожанием конечностей в состоянии покоя и нарушением рефлексов. Средний возраст начала заболевания – 57 лет. Частота встречаемости составляет 1-4% среди населения старше 65 лет.

Мужчины болеют чаще, чем женщины. Причины возникновения до конца не известны. Факторами риска считаются старение, генетическая предрасположенность и воздействие окружающей среды.

В основе болезни лежит поражение нервных клеток, выделяющих дофамин (так называемый, гормон удовольствия, влияющий на процессы мотивации и обучения), в результате чего у 50-80% больных наблюдается дрожание конечностей в состоянии покоя. Оно проявляется ритмическим подергиванием большого, указательного и среднего пальцев кисти, напоминающим «катание пилюль» или «счёт монет», и на начальной стадии уменьшается или исчезает при движении, отсутствует во время сна и усиливается от эмоционального напряжения и усталости. Этому заболеванию также характерно ограничение объема и скорости жестов.

# Генетические факторы риска болезни Паркинсона

## Варианты, повышающие риск

Ген	Вариант	Генотип	Вклад
BST1	rs11724635	AA	0.76%
BST1	rs4538475	AA	0.66%
HIP1R	rs10847864	TG	0.22%
ITGA8	rs7077361	TT	0.077%

## Варианты, понижающие риск

Ген	Вариант	Генотип	Вклад
-	rs6532194	CC	-0.96%
SLC41A1	rs823156	AG	-0.66%
MCCC1	rs11711441	AG	-0.56%
LRRK2	rs1491942	CC	-0.46%
STK39	rs2390669	AA	-0.34%
DGKQ	rs11248060	CC	-0.18%
LRRK2	rs34778348	GG	-0.11%
-	rs356219	AG	-0.092%
-	rs947211	AG	-0.077%

# Гипотиреоз



Гипотериоз – это состояние, вызванное длительным недостатком гормонов щитовидной железы в организме человека. В России встречается приблизительно с частотой 19 случаев на 1 000 женщин и 1 случай на 1 000 мужчин. Причиной возникновения становится нарушение работы щитовидной железы, обусловленное ее недоразвитием или спровоцированное аутоиммунными процессами.

Также может сыграть роль дефицит йода или селена в организме. При гипотериозе происходит сбой белкового и углеводного обмена, что проявляется сначала вялостью, медлительностью, снижением работоспособности, быстрой утомляемостью, сонливостью и снижением памяти. Затем к этим симптомам присоединяются сухость кожи, одутловатость лица и отечность конечностей, грубый голос, повышенная ломкость ногтей, выпадение волос, увеличение массы тела, ощущение зябкости и запоры.

Для лечения применяется гормональная терапия.

## Генетические факторы риска гипотиреоза

### Варианты, повышающие риск

Ген	Вариант	Генотип	Вклад

### Варианты, понижающие риск

Ген	Вариант	Генотип	Вклад
-	rs925489	TC	-0.37%
-	rs2517532	GG	-0.33%
VAV3	rs4915077	TT	-0.21%



# Витилиго

Средний риск

1%

Ваш риск

0.17%

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 проявляется у женщин до 20 лет. 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.

## Генетические факторы риска витилиго

### Варианты, повышающие риск

Ген	Вариант	Генотип	Вклад
IKZF4	rs2456973	CC	0.17%
ATXN2	rs4766578	TA	0.064%
CASP7	rs3814231	CC	0.049%
-	rs16872571	CC	0.046%

### Варианты, понижающие риск

Ген	Вариант	Генотип	Вклад
IKZF4	rs1701704	GG	-0.91%
TG	rs853308	TT	-0.11%
SLC1A2	rs10768122	AA	-0.068%
HERC2	rs12913832	AG	-0.042%
-	rs4409785	TT	-0.035%

## Очаговое облысение

Средний риск

1.17%

Ваш риск

0.40%

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 приём 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.

## Генетические факторы риска очагового облысения

### Варианты, повышающие риск

Ген	Вариант	Генотип	Вклад
HLA-DQA1	rs9275572	GG	0.33%
-	rs1024161	TT	0.24%
ERBB3	rs705708	AA	0.23%
C6orf10	rs6910071	AG	0.22%
-	rs3130320	CC	0.21%
STX17	rs10760706	TC	0.069%

### Варианты, понижающие риск

Ген	Вариант	Генотип	Вклад
IKZF4	rs1701704	GG	-1.36%
-	rs9479482	CC	-0.53%
IL2RA	rs3118470	TT	-0.17%

# Целиакия



Целиакия – это врожденное заболевание, при котором отмечается непереносимость белка – глютена (клейковины), содержащегося в злаковых культурах, таких как пшеница, рожь, ячмень и овёс. Распространенность составляет 1 случай на 300-1 000 человек. Причины возникновения до конца не установлены, но есть предположение, что одной из них может быть наследственное поражение генов, отвечающих за восприимчивость организма к воздействию глютена.

В результате чего, чувствительность клеток кишечного эпителия к этому белку повышается, возникает воспаление слизистой оболочки и нарушаются процессы переваривания и всасывания. В детском возрасте основными симптомами становятся хроническая диарея, вздутие живота, стеаторея (выделение избыточного количества жира с калом) и задержка развития. Во взрослом – может отмечаться бледность кожных покровов, анемия, низкий вес.

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

# Генетические факторы риска целиакии

## Варианты, повышающие риск

Ген	Вариант	Генотип	Вклад
-	rs1033180	TC	0.11%
-	rs13010713	GG	0.064%
PARK7	rs12727642	AC	0.063%
-	rs13314993	GG	0.062%
ICOSLG	rs4819388	CC	0.043%
BACH2	rs10806425	AC	0.033%
KIAA1109	rs13151961	AA	0.022%
RMI2	rs12928822	CC	0.016%
ZMIZ1	rs1250552	AG	< 0.01%

## Варианты, понижающие риск

Ген	Вариант	Генотип	Вклад
HLA-DQA1	rs2187668	CC	-0.42%
LPP	rs1464510	CC	-0.15%
-	rs2816316	AC	-0.080%
PUS10	rs13003464	AA	-0.071%
ICOS	rs4675374	CC	-0.066%
-	rs9792269	AG	-0.051%
ARHGAP31	rs11712165	TT	-0.047%
-	rs802734	AA	-0.040%
ETS1	rs11221332	CC	-0.035%
-	rs2327832	AA	-0.028%
-	rs17810546	AA	-0.022%
CCR3	rs13098911	CC	-0.022%
-	rs10903122	AG	-0.018%
TAGAP	rs1738074	TC	-0.014%
PLEK	rs17035378	TC	-0.011%
-	rs296547	TC	> -0.01%

# Биполярное аффективное расстройство (маникально-депрессивный психоз)



Биполярное аффективное расстройство – это хроническое нарушение настроения в виде его снижения (депрессии), повышения (мании) или смешанных состояний. Смена расположения духа может происходить на постоянной основе или через моменты нормализации психического здоровья. Расстройство затрагивает около 1-2% населения.

Причины и механизм его развития полностью пока не ясны. Точно известно только то, что большую роль играют генетические факторы. Во многих случаях заболевание начинается в подростковом возрасте, просто распознаётся далеко не сразу.

Клиническая картина может проявляться по-разному: у одних – в виде периодического повышения настроения, у других – в виде периодического снижения. Расстройство может протекать в последовательной форме чередования мании и депрессии, а иногда через моменты просветления повторяется одно и то же состояние (мания – нормальное состояние – мания). Но чаще всего встречается именно состояние депрессии.

## Генетические факторы риска

### Варианты, повышающие риск

Ген	Вариант	Генотип	Вклад
ANK3	rs10994336	TC	0.15%
C15orf53	rs12899449	AA	0.034%

### Варианты, понижающие риск

Ген	Вариант	Генотип	Вклад
CACNA1C	rs1006737	AA	-0.73%

# Язвенный колит



Язвенный колит – это хроническое воспалительное поражение толстого кишечника. Встречается в 37-246 случаях на 100 тысяч человек. Пик заболеваемости приходится на 20-летний возраст.

Основная причина возникновения не выявлена. Главными факторами риска считаются генетическая предрасположенность и инфекции. Первым признаком язвенного колита является диарея, иногда с примесью крови, в последствии к ней могут присоединиться схваткообразные боли в области живота, снижение аппетита и массы тела.

Иногда встречаются и внекишечные проявления болезни, например, анемия, лихорадка, поражение суставов или глаз. Лечение направлено на устранение симптомов и поддержание последующей ремиссии. В дополнение, больным назначается диета, богатая пищевыми волокнами.

# Генетические факторы риска язвенного колита

## Варианты, повышающие риск

Ген	Вариант	Генотип	Вклад
-	rs6426833	AA	0.031%
-	rs7134599	AG	0.012%
AMZ1	rs798502	AA	< 0.01%
PLCL1	rs1016883	GG	< 0.01%
-	rs11739663	TT	< 0.01%
ZFP90	rs1728785	CC	< 0.01%
IL23R	rs11209026	GG	< 0.01%

## Варианты, понижающие риск

Ген	Вариант	Генотип	Вклад
HDAC7	rs11168249	CC	-0.21%
-	rs4409764	TT	-0.16%
-	rs2823286	GG	-0.049%
-	rs2836878	GG	-0.029%
HNF4A	rs6017342	AC	-0.015%
PARK7	rs35675666	TG	-0.014%
-	rs2413583	CC	-0.013%
IRF5	rs4728142	GG	> -0.01%
C1orf106	rs7554511	CC	> -0.01%
-	rs941823	TC	> -0.01%
-	rs17085007	TT	> -0.01%
LSP1	rs907611	GG	> -0.01%
CXCL5	rs2472649	AG	> -0.01%
-	rs6920220	GG	> -0.01%
C5orf66	rs254560	GG	> -0.01%
MAML2	rs483905	GG	> -0.01%
-	rs2155219	TG	> -0.01%
-	rs38904	TC	> -0.01%
-	rs6088765	TG	> -0.01%
SFMBT1	rs9847710	TC	> -0.01%

# Аневризма сосудов головного мозга



Аневризма сосудов головного мозга – это небольшая полость, в виде мешочка, которая появляется при истончении стенки сосуда, наполняется кровью и растет в размерах. Самое опасное последствие – разрыв аневризмы, в результате которого происходит кровоизлияние в мозг. Однако такое случается у 5-10 человек из 10 000.

Аневризмоносителями являются 5% населения планеты. В основном она возникает у людей в возрасте 30-60 лет. Женщины болеют ею в 2 раза чаще, чем мужчины.

Образование выпуклых мешочков происходит из-за нарушения структуры сосудистой стенки. К этому имеется генетическая предрасположенность. Но выделяют и другие факторы, повышающие риск появления аневризмы.

## Генетические факторы риска аневризмы сосудов головного мозга

### Варианты, повышающие риск

Ген	Вариант	Генотип	Вклад
-	rs9298506	AA	0.13%
CNNM2	rs12413409	GG	< 0.01%

### Варианты, понижающие риск

Ген	Вариант	Генотип	Вклад
-	rs11661542	AA	-0.41%
STARD13	rs9315204	CC	-0.13%



# Болезнь Крона



Болезнь Крона – это неспецифическое воспаление любых отделов желудочно-кишечного тракта с образованием трещин и язв, повреждающих стенки. Примерная частота возникновения составляет 80 случаев на 100 000 населения. Пик заболеваемости приходится на возраст 20-30 лет.

Полагают, что причинами возникновения болезни Крона могут быть не только генетические и психологические факторы, вирусные и бактериальные инфекции, но также влияние окружающей среды, курение, употребление некоторых лекарственных препаратов, рафинированного сахара, недостаточно свежих овощей и фруктов. Среди симптомов чаще всего отмечаются боли в животе, которые появляются сразу после еды, частые позывы к дефекации, в том числе в ночное время, и чувство неполного опорожнения кишечника. Лечение направлено на устранение симптомов и поддержание последующей ремиссии.

Больным назначают медикаментозную терапию и диету, богатую пищевыми волокнами.

# Генетические факторы риска болезни

## Крона

### Варианты, повышающие риск

Ген	Вариант	Генотип	Вклад
HLA-C	rs9264942	CC	0.024%
FUT2	rs516246	TT	0.019%
SMAD3	rs17293632	TC	0.010%
CD40	rs1569723	AC	< 0.01%
PHTF1	rs6679677	CC	< 0.01%
-	rs6651252	TT	< 0.01%
IL23R	rs11209026	GG	< 0.01%
-	rs4836519	TT	< 0.01%
CXCR5	rs630923	CC	< 0.01%
MAP3K8	rs1042058	TC	< 0.01%
-	rs17391694	CC	< 0.01%
STAT4	rs1517352	AC	< 0.01%

### Варианты, понижающие риск

Ген	Вариант	Генотип	Вклад
-	rs4409764	TT	-0.14%
-	rs2823286	GG	-0.038%
-	rs2836878	GG	-0.036%
-	rs559928	TT	-0.020%
-	rs9286879	AA	-0.016%
TUBD1	rs1292053	AA	-0.013%
CCDC122	rs3764147	AA	-0.013%
RSP03	rs9491697	AA	> -0.01%
C1orf106	rs7554511	CC	> -0.01%
C10orf55	rs2227564	TC	> -0.01%
-	rs2413583	CC	> -0.01%
BACH2	rs1847472	AC	> -0.01%
-	rs6568421	AA	> -0.01%
-	rs194749	TT	> -0.01%
EPO	rs1734907	GG	> -0.01%
-	rs11564258	GG	> -0.01%
CCL7	rs3091316	AG	> -0.01%
NOD2	rs2066847	--	> -0.01%
CD6	rs11230563	TC	> -0.01%
-	rs7702331	AG	> -0.01%
JAZF1	rs864745	TC	> -0.01%
-	rs1456896	TC	> -0.01%
THADA	rs10495903	CC	> -0.01%
-	rs212388	TC	> -0.01%
-	rs2155219	TG	> -0.01%

# Синдром Шегрена



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

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

Вместо этого оказывается симптоматическая и поддерживающая терапия.

## Генетические факторы риска синдрома Шегрена

### Варианты, повышающие риск

Ген	Вариант	Генотип	Вклад

### Варианты, понижающие риск

Ген	Вариант	Генотип	Вклад
STAT4	rs7582694	GG	-0.23%
CD14	rs2569190	AG	> -0.01%

# Шизофрения



Шизофрения – это психическое заболевание, которое влияет на функции сознания, мыслительные процессы, эмоциональное поведение и восприятие окружающего мира. Диагностируется в среднем у 1% жителей нашей планеты. Основная причина возникновения – генетический фактор.

Но считается, что к этой болезни могут привести также стрессовые состояния, вирусные инфекции и нарушения обмена веществ. Люди, страдающие шизофренией, живут в своем придуманном мире. У них часто возникают навязчивые идеи, бред и галлюцинации.

Говорят они, как правило, полную бессмыслицу, причем с доказательной силой. Также у них отмечаются изменения в эмоциональной сфере, например, на похоронах они могут смеяться, а при позитивных событиях – плакать. На сегодняшний день не существует методов, способных полностью излечить от шизофрении.

## Генетические факторы риска

### Варианты, повышающие риск

Ген	Вариант	Генотип	Вклад
-	rs12966547	GG	0.058%
NT5C2	rs11191580	TT	0.028%
-	rs17662626	AA	0.015%

### Варианты, понижающие риск

Ген	Вариант	Генотип	Вклад
CNNM2	rs7914558	AA	-0.089%
-	rs1625579	TG	-0.058%
-	rs7004633	AA	-0.045%
CSMD1	rs10503253	CC	-0.034%

# Тардивная дискинезия



Тардивная дискинезия – это состояние, характеризующееся в основном произвольными движениями губ, языка и щёк. Возникает оно как побочный эффект на фоне длительного применения антипсихотических препаратов, а иногда сразу же после первых месяцев терапии этими веществами. К факторам риска относят зрелый возраст, пол (чаще болеют женщины), предшествующее органическое поражение головного мозга, менопауза, алкоголизм и генетическая предрасположенность.

Во многих случаях, кроме произвольных движений лица, наблюдаются всхлипывания, стоны, кряхтение и пыхтение. Это может сопровождаться произвольным дрожанием конечностей. Людям, страдающим тардитивной дискинезией, сложно не двигаться, поэтому они могут совершать раскачивающиеся или закручивающиеся телодвижения.

Симптомы, как правило, усиливаются при волнении и в психотравмирующих ситуациях. В качестве лечения отменяют или снижают дозу антипсихотического препарата, а иногда – заменяют на другой, с которым связан меньший риск возникновения дискинезии.

## Генетические факторы риска тардивной дискинезии

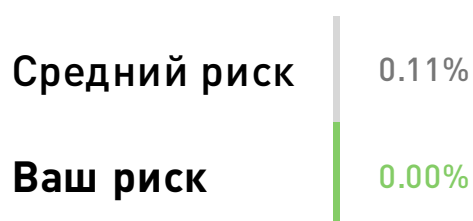
### Варианты, повышающие риск

Ген	Вариант	Генотип	Вклад

### Варианты, понижающие риск

Ген	Вариант	Генотип	Вклад
DPP6	rs6977820	CC	-0.11%

# Рассеянный склероз



Рассеянный склероз – это хроническое заболевание центральной нервной системы, которое проявляется ослаблением движений, нарушениями координации и параличом. В России насчитывают около 150 000 людей, болеющих рассеянным склерозом. В основном это молодые (от 15 до 35 лет) женщины.

Главная причина возникновения этой болезни неизвестна. Но подозревают влияние вирусной инфекции, перенесенной в раннем детстве, а также аутоиммунные процессы в центральной нервной системе. К первым признакам относят быструю утомляемость, нарушение равновесия и шаткость походки.

Также на начальном этапе болезни наблюдается снижение остроты и сужение полей зрения. Дальнейшее прогрессирование рассеянного склероза приводит к утомляемости конечностей, неполному параличу, двоению изображения, головокружениям, нарушениям речи, возникновению сложностей с глотанием, мочеиспусканием, опорожнением кишечника. Приостановить развитие заболевания можно, но только на начальной стадии, для этого необходимо ежедневно заниматься лечебной физкультурой.

# Генетические факторы риска рассеянного склероза

## Варианты, повышающие риск

Ген	Вариант	Генотип	Вклад
FCRL1	rs2050568	TC	0.010%
AGBL2	rs7120737	GG	< 0.01%
WWOX	rs12149527	TT	< 0.01%
-	rs7196953	AA	< 0.01%
-	rs793108	TT	< 0.01%
NPEPPS	rs4794058	TT	< 0.01%
TRAF3	rs12148050	AA	< 0.01%
-	rs59772922	TT	< 0.01%
JAZF1	rs917116	GG	< 0.01%
PXT1	rs941816	AG	< 0.01%
LIME1	rs2256814	AG	< 0.01%
TCF7	rs756699	TT	< 0.01%
FOXP1	rs9828629	CC	< 0.01%
DDAH1	rs11587876	TT	< 0.01%
RMI2	rs6498184	CC	< 0.01%
-	rs2456449	AG	< 0.01%
TYK2	rs34536443	GG	< 0.01%
-	rs2688608	TG	< 0.01%

## Варианты, понижающие риск

Ген	Вариант	Генотип	Вклад
PLEKHG6	rs1800693	CC	-0.055%
CXCR5	rs523604	AA	-0.028%
-	rs7923837	GG	-0.023%
TNFSF14	rs1077667	CC	> -0.01%
IFI30	rs11554159	GG	> -0.01%
PHGDH	rs666930	TT	> -0.01%
RGS14	rs4976646	TT	> -0.01%
IQGAP1	rs8042861	GG	> -0.01%
TET2	rs2726518	AA	> -0.01%
-	rs4679081	TT	> -0.01%
-	rs1843938	GG	> -0.01%
-	rs7204270	TT	> -0.01%
SLC44A2	rs2288904	AG	> -0.01%
BCL10	rs12087340	CC	> -0.01%
SKAP2	rs706015	TT	> -0.01%
CENPO	rs4665719	TT	> -0.01%
CDH3	rs1886700	CC	> -0.01%
-	rs4780346	GG	> -0.01%
STAT4	rs9967792	TC	> -0.01%
LTBR	rs12296430	GG	> -0.01%
-	rs533646	GC	> -0.01%
-	rs9736016	AT	> -0.01%
ELMO1	rs60600003	TT	> -0.01%
-	rs842639	AG	> -0.01%

# Сахарный диабет 1 типа

Средний риск

0.13%

Ваш риск

0.02%

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

Диабет 1 типа чаще развивается в детском или подростковом возрасте. Клинические проявления выражаются учащённым обильным мочеиспусканием, в том числе и в ночное время, постоянным неутолимым голодом и жаждой, снижением веса, которое развивается несмотря на повышенный аппетит. Иногда встречается зуд кожи и слизистых оболочек, общая мышечная слабость, головная боль, воспалительные трудноизлечимые поражения кожи и нарушение зрения.

Для лечения используют инсулинотерапию, назначают специальную диету и умеренные физические нагрузки.

## Генетические факторы риска сахарного диабета 1 типа

### Варианты, повышающие риск

Ген	Вариант	Генотип	Вклад
HLA-DRA	rs9268645	GG	0.039%
-	rs924043	CC	0.013%
CTLA4	rs3087243	GG	< 0.01%
IGF2	rs3741208	AG	< 0.01%
GLIS3	rs10758593	AG	< 0.01%

### Варианты, понижающие риск

Ген	Вариант	Генотип	Вклад
IKZF4	rs1701704	GG	-0.11%
CLEC16A	rs2903692	AA	-0.018%
EFR3B	rs478222	TT	-0.015%
LMO7	rs539514	TT	-0.013%
-	rs12251307	TC	> -0.01%



# Подагра

Средний риск

0.49%

Ваш риск

0.39%

Подагра – это заболевание, характеризующееся отложением уратов (камней) или мочевой кислоты в различных тканях организма, чаще всего в суставах. Пик заболеваемости приходится на 40-50 лет, соответственно, с возрастом распространённость подагры увеличивается. В основном встречается у мужчин.

Причиной возникновения становится нарушение работы почек, в результате которого мочевая кислота попадает в кровь и разносится по всему организму, скапливаясь в виде отложений в различных органах и тканях. Первым симптомом становится воспаление суставов, сопровождающееся их покраснением, отёком и болезненностью. При отложении камней мочевой кислоты в почках появляются рецидивирующие пиелонефриты.

Для лечения применяют специальную диету и медикаментозную терапию.

## Генетические факторы риска подагры

### Варианты, повышающие риск

Ген	Вариант	Генотип	Вклад
TRIM46	rs11264341	CC	0.021%
PDZK1	rs1471633	TT	0.017%
NRXN2	rs478607	AG	< 0.01%
TMEM171	rs17632159	GG	< 0.01%
BAZ1B	rs1178977	AA	< 0.01%
QRICH2	rs164009	AG	< 0.01%

### Варианты, понижающие риск

Ген	Вариант	Генотип	Вклад
SLC16A9	rs1171614	TT	-0.058%
INHBC	rs3741414	TC	-0.022%
SLC17A1	rs1165151	TG	-0.019%
OVOL1	rs642803	TT	-0.018%
SLC22A11	rs2078267	TC	-0.016%
-	rs17050272	GG	-0.011%
ORC4	rs2307394	TT	> -0.01%
UBE2Q2	rs1394125	GG	> -0.01%
-	rs675209	TC	> -0.01%

# Закрытоугольная глаукома



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

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

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

## Генетические факторы риска закрытоугольной глаукомы

### Варианты, повышающие риск

Ген	Вариант	Генотип	Вклад
PLEKHA7	rs11024102	TT	0.041%

### Варианты, понижающие риск

Ген	Вариант	Генотип	Вклад
COL11A1	rs3753841	AA	-0.071%
-	rs1015213	CC	-0.044%

# Рак легких

Средний риск

0.064%

Ваш риск

0.00%

Рак легких – это заболевание, сопровождающееся развитием злокачественного образования в легких. Оно является одной из наиболее распространенных форм рака. Каждый год им заболевают около 12 000 000 человек.

Причем мужчины во много раз чаще женщин. Редко возникает до 45 лет, в основном приходится на более зрелый возраст. Среди причин, вызывающих рак легких, на первом месте находится курение, за ним – работа во вредных условиях (загазованность, асбестоцементное производство, повышенное содержание пылевых частиц в воздухе, воздействие радона), вирусные инфекции и генетические факторы.

Ранние признаки являются неспецифическими и напоминают симптомы других заболеваний органов дыхания. К ним относятся нарастающая продолжительность приступов кашля, увеличение объемов мокроты и появление в ней прожилок крови, гнойные выделения и боли при кашле, одышка, ухудшение общего состояния и слабость. Рак, развивающийся прямо на верхней части легких, может проявляться сильной болью в плече, распространяющейся вниз по руке.

## Генетические факторы риска рака легких

### Варианты, повышающие риск

Ген	Вариант	Генотип	Вклад
CHRNA3	rs1051730	AG	< 0.01%

### Варианты, понижающие риск

Ген	Вариант	Генотип	Вклад
CLPTM1L	rs401681	TT	-0.043%
TERT	rs2736100	CC	-0.021%
APOM	rs3117582	TT	> -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.

# Генетические факторы риска меланомы

## Варианты, повышающие риск

Ген	Вариант	Генотип	Вклад
SLC45A2	rs35390	AA	0.012%
CDK10	rs258322	AG	< 0.01%
ATM	rs1801516	GG	< 0.01%

## Варианты, понижающие риск

Ген	Вариант	Генотип	Вклад
CLPTM1L	rs401681	TT	-0.047%
ALS2CR12	rs1035142	GG	> -0.01%
ALS2CR12	rs13016963	GG	> -0.01%
-	rs4911414	TG	> -0.01%
ALS2CR12	rs700635	AA	> -0.01%
TYR	rs1393350	GG	> -0.01%
PLA2G6	rs6001027	AG	> -0.01%
MX2	rs45430	TC	> -0.01%
MTAP	rs7023329	AG	> -0.01%

# Нарколепсия

Средний риск

0.047%

Ваш риск

0.01%

Нарколепсия – это заболевание, при котором отмечаются приступы неудержимой сонливости. Чаще развивается у молодых людей, преимущественно у мужчин. Распространенность в развитых странах составляет 20-40 случаев на 100 000 человек.

Возникает она в результате перенесенной черепно-мозговой травмы, инфекций или опухолей головного мозга. В отдельных случаях отмечается роль наследственного фактора. При нарколепсии люди могут засыпать во время еды, работы и ходьбы.

В 70% случаев наблюдаются катаплектические приступы (кратковременное расслабление мышц, сопровождающееся падением больного), во время которых свешивается голова, опускаются руки, слабеют ноги, человек не в силах пошевелить конечностями, но при этом находится в сознании. Продолжаться это состояние может в течение нескольких минут. Практически у всех нарколепсиков отмечается тревожный, поверхностный, прерывистый ночной сон, сопровождающийся кошмарными сновидениями.

## Генетические факторы риска нарколепсии

### Варианты, повышающие риск

Ген	Вариант	Генотип	Вклад
-	rs12587781	TT	-0.013%
-	rs1263646	TT	> -0.01%
-	rs6678151	CC	> -0.01%
-	rs2367191	AG	> -0.01%

### Варианты, понижающие риск

# Колоректальный рак



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

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

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

## Генетические факторы риска колоректального рака

### Варианты, повышающие риск

Ген	Вариант	Генотип	Вклад

### Варианты, понижающие риск

Ген	Вариант	Генотип	Вклад
-	rs6983267	ТТ	-0.030%

# Тромбоз глубоких вен и тромбоэмболия легочной артерии



Тромбоз глубоких вен – это заболевание, характеризующееся образованием тромбов в венах, чаще всего нижних конечностей и таза. Тромбоэмболия легочной артерии (ТЭЛА) – это закупорка лёгочной артерии или её ветвей тромбами. Распространённость тромбоза глубоких вен среди популяции составляет от 50 до 160 случаев на 100 000 населения, а тромбоэмболии легочной артерии – 1 на 1000 человек в год.

Тромбоз глубоких вен возникает, когда процесс свёртывания крови начинается не после повреждения или ранения, а в обычных условиях при сохраненной целостности сосудистой стенки. Тромбоэмболию легочной артерии чаще всего вызывают свободно расположенные в венах нижних конечностях тромбы, прикреплённые к стенке лишь в зоне основания. Оторвавшийся тромб с током крови через правые отделы сердца попадает в лёгочную артерию, закрывая её просвет.

Классические признаки тромбоза глубоких вен – это отек, боль и покраснение пораженного участка. А тромбоэмболия легочной артерии протекает с повышением температуры тела до 37°C и кашлем. Могут возникать одышка, тахикардия, обмороки и снижение артериального давления.



# Генетические факторы риска тромбоза глубоких вен и тромбоэмболии легочной артерии

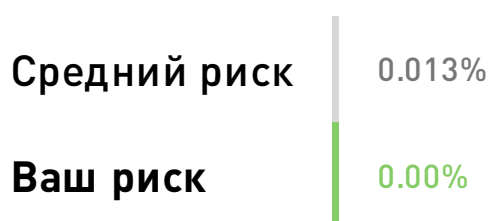
## Варианты, повышающие риск

Ген	Вариант	Генотип	Вклад
ABO	rs8176719	-C	< 0.01%

## Варианты, понижающие риск

Ген	Вариант	Генотип	Вклад
ABO	rs2519093	CC	-0.019%
NME7	rs16861990	AA	> -0.01%
F5	rs6025	CC	> -0.01%

# Первичный билиарный цирроз



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

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

В настоящее время нет эффективных методов лечения первичного билиарного цирроза.

# Генетические факторы риска первичного билиарного цирроза

## Варианты, повышающие риск

Ген	Вариант	Генотип	Вклад
FBXL20	rs7208487	TT	< 0.01%
TIMMDC1	rs2293370	GG	< 0.01%
-	rs6421571	CC	< 0.01%
CAPSL	rs860413	AA	< 0.01%
-	rs968451	TG	< 0.01%
-	rs11117432	GG	< 0.01%

## Варианты, понижающие риск

Ген	Вариант	Генотип	Вклад
PLEKHG6	rs1800693	CC	> -0.01%
HLA-DQA1	rs7774434	TT	> -0.01%
CLEC16A	rs12924729	AA	> -0.01%
NAB1	rs10931468	CC	> -0.01%
-	rs485499	TC	> -0.01%
-	rs12134279	CC	> -0.01%
RAD51B	rs911263	TC	> -0.01%
TNPO3	rs12531711	AA	> -0.01%
ELMO1	rs6974491	GG	> -0.01%
SPIB	rs3745516	AG	> -0.01%

# Рак яичка

Средний риск

0.028%

Ваш риск

0.02%

Рак яичка – это злокачественная опухоль, поражающая ткани мужских половых желез, расположенных в мошонке. В России статистика заболевания данным видом рака невелика – 0,6% от общего количества онкобольных. В среднем болезнь обнаруживается у сорокалетних мужчин, но иногда встречается и в 25 лет.

Основной причиной развития рака яичка считается крипторхизм (не опущение яичка в мошонку). Факторами риска также являются травмы, вирусные инфекции, недоразвитие яичка, воздействие ионизирующей радиации, приём женских гормонов и генетическая предрасположенность. Обычно это заболевание проявляется опухолью в области мошонки, которая и становится первым симптомом рака.

Вместе с этим происходит увеличение и уплотнение яичка, появляется боль в мошонке или внизу живота. В некоторых случаях может наблюдаться увеличение груди, снижение полового влечения или преждевременное половое созревание у мальчиков. Кроме перечисленных симптомов, этому заболеванию также характерны общие признаки плохого самочувствия: повышение температуры тела, сильная утомляемость, слабость, снижение массы тела.

## Генетические факторы риска

### Варианты, повышающие риск

Ген	Вариант	Генотип	Вклад
HEATR3	rs8046148	GG	< 0.01%
MCM3AP	rs2839186	TC	< 0.01%

### Варианты, понижающие риск

Ген	Вариант	Генотип	Вклад
TEX14	rs9905704	TG	> -0.01%
SLC25A44	rs2072499	AA	> -0.01%
UCK2	rs3790672	TT	> -0.01%
DAZL	rs10510452	AG	> -0.01%
CENPE	rs2720460	AG	> -0.01%

# Рак гортани

Средний риск

0.019%

Ваш риск

0.01%

Рак гортани – это злокачественная опухоль, поражающая ткани гортани. По распространенности среди общего числа больных раком этот вид составляет примерно 3%. Факторами риска являются наследственная предрасположенность, длительный период курения, употребление алкоголя, возраст от 60 лет и пол (мужчины заболевают на 60% чаще, чем женщины).

Большую роль также играют профессиональные факторы: работа, связанная с постоянным напряжением и «износом» голосовых связок (преподаватели) или с вредным производством химических веществ (асбест, серная кислота). Раку гортани, как правило, предшествуют заболевания, провоцирующие местные изменения тканей (хронический ларингит, папиллома, рубцы различного происхождения). Ранними симптомами считаются переменная охриплость голоса, неприятные покалывания в глотке, першение, легкое нарушение глотания или дыхания.

С прогрессированием заболевания появляются ощущение инородного тела в горле, постоянный сухой кашель, боль при глотании, отдающая в ухо, гнилостный запах изо рта, ухудшается слух, меняется голос, вплоть до полной его потери, возникают сложности с проглатыванием даже жидкостей. Из-за неприятных ощущений больной ограничивает приёмы пищи, что приводит к резкому снижению массы тела. В лечении используют комбинации лучевой и химиотерапии, а также хирургическое вмешательство.

## Генетические факторы риска рака гортани

### Варианты, повышающие риск

Ген	Вариант	Генотип	Вклад
ADH7	rs1573496	CC	< 0.01%

### Варианты, понижающие риск

Ген	Вариант	Генотип	Вклад
ADH1B	rs1229984	CC	-0.010%
ADH1C	rs1693482	TC	> -0.01%
ADH1C	rs698	TC	> -0.01%

# Кератоконус



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

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

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

## Генетические факторы риска кератоконуса

### Варианты, повышающие риск

Ген	Вариант	Генотип	Вклад

### Варианты, понижающие риск

Ген	Вариант	Генотип	Вклад
FNDC3B	rs4894535	CC	-0.011%

## Внезапная сердечная смерть



Внезапная сердечная смерть – это резкое прекращение сердечной деятельности, которое наступает мгновенно или в течение 1 часа с момента появления первых симптомов. В структуре общей смертности населения на долю этого диагноза приходится около 10% случаев. В основе этого заболевания чаще всего лежит нарушение ритма сердечных сокращений.

Самой частой причиной возникновения является ишемическая болезнь сердца. Первыми признаками могут быть внезапная боль за грудиной, расширение зрачков, нарушение дыхания, судороги и потеря сознания. При наличии этих симптомов необходимо немедленное проведение сердечно-легочной реанимации.

## Генетические факторы риска внезапной сердечной смерти

### Варианты, повышающие риск

Ген	Вариант	Генотип	Вклад

### Варианты, понижающие риск

Ген	Вариант	Генотип	Вклад
BAZ2B	rs4665058	CC	-0.010%

# Синдром слабости синусового узла

Средний риск

0.03%

Ваш риск

0.02%

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

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

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

## Генетические факторы риска синдрома слабости синусового узла

### Варианты, повышающие риск

Ген	Вариант	Генотип	Вклад

### Варианты, понижающие риск

Ген	Вариант	Генотип	Вклад
-	rs10130976	TT	> -0.01%
HOMEZ	rs1055061	CC	> -0.01%
EFS	rs2231801	CC	> -0.01%
MYH6	rs28730774	GG	> -0.01%



# Рак поджелудочной железы



Рак поджелудочной железы – это злокачественное новообразование, поражающее поверхностные слои железистой ткани или протоков поджелудочной железы. Болезнь занимает шестое место по распространённости онкологических заболеваний среди взрослого населения. Поражает она преимущественно людей пожилого возраста, при этом с одинаковой частотой мужчин и женщин.

Имеются единичные случаи возникновения этой болезни у детей. К факторам риска относятся сахарный диабет, желчнокаменная болезнь, курение, чрезмерное употребление алкоголя, жирной и острой пищи, а также генетическая предрасположенность. Развитию рака обычно предшествуют аденома или киста поджелудочной железы, а также хронический панкреатит.

Клинические проявления часто не специфичны и слабо выражены, поэтому опухоль в большинстве случаев обнаруживается на поздних стадиях развития. В зависимости от расположения злокачественного новообразования симптомами могут быть механическая желтуха, не вызывающая болей и похудения, или же наоборот – ноющая боль в области желудка, которая отдаёт в поясницу и зависит от положения тела. При дальнейшем росте опухоли появляются тошнота и рвота, раковая интоксикация, снижение аппетита и массы тела, общая слабость и повышение температуры тела.

# Генетические факторы риска рака поджелудочной железы

## Варианты, повышающие риск

Ген	Вариант	Генотип	Вклад
NR5A2	rs3790844	AA	< 0.01%

## Варианты, понижающие риск

Ген	Вариант	Генотип	Вклад
CLPTM1L	rs401681	TT	> -0.01%
-	rs4465241	CC	> -0.01%
-	rs9543325	TC	> -0.01%
-	rs9564966	AG	> -0.01%

# Прогрессирующий надъядерный парез взора



Прогрессирующий супрануклеарный (надъядерный) парез взора – это редкое заболевание центральной нервной системы, характеризующееся разрушением клеток в различных участках мозга. Обычно болезнь начинается в возрасте 45-75 лет. Распространенность составляет 1 случай на 16 000 человек.

Мужчины болеют в 2 раза чаще женщин. Развитию надъядерного пареза взора могут способствовать сосудистые заболевания (гипертоническая болезнь, атеросклероз, васкулиты), родовая или черепно-мозговая травма, различные дегенеративные и демиелинизирующие заболевания нервной системы, последствия энцефалита или менингита. Существует и генетическая предрасположенность.

Болезнь возникает из-за разрушения связей центров взора в стволе и коре больших полушарий головного мозга. В результате чего первыми клиническими проявлениями становятся произвольные ритмичные колебательные движения (подергивание) глаз вверх и вниз. В дальнейшем больному не удастся поднять глаза кверху, посмотреть вниз, позже – не может посмотреть вбок.

# Генетические факторы риска прогрессирующего надъядерного пареза взора

## Варианты, повышающие риск

Ген	Вариант	Генотип	Вклад
-	rs2142991	ТТ	< 0.01%

## Варианты, понижающие риск

Ген	Вариант	Генотип	Вклад
MAPT	rs8070723	AG	> -0.01%
MOBP	rs1768208	CC	> -0.01%
STX6	rs1411478	GG	> -0.01%
EIF2AK3	rs7571971	CC	> -0.01%
-	rs6687758	AA	> -0.01%
SLC01A2	rs11568563	ТТ	> -0.01%
MAPT	rs242557	AG	> -0.01%

# Болезнь Бехчета

Средний риск

0.004%

Ваш риск

0.00%

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

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

Для лечения применяется в основном медикаментозная терапия.

## Генетические факторы риска болезни Бехчета

### Варианты, повышающие риск

Ген	Вариант	Генотип	Вклад

### Варианты, понижающие риск

Ген	Вариант	Генотип	Вклад
IL10	rs1518111	CC	> -0.01%
-	rs924080	CC	> -0.01%

# Саркома Юинга

Средний риск

0.0023%

Ваш риск

0.00%

Саркома Юинга – это особый вид злокачественных опухолей, поражающий костную ткань. Заболевание названо в честь Джеймса Юинга, описавшего его в 1921 году как агрессивный рак кости, чрезвычайно чувствительный к лучевой терапии. Чаще всего встречается у молодых людей преимущественно мужского пола.

Заболевание стремительно поражает наиболее удаленные от центра отделы костей бедра, голени, ребра, таза и позвоночника. Первыми признаками считаются припухлость и покраснение кожи, отечность, болезненность при пальпации, расширение подкожных вен. Позже появляются болевые ощущения различной интенсивности, иногда – чувство жжения, жар и повышение температуры тела до 39-40 °С.

Основным методом лечения является хирургическое удаление опухоли.

## Генетические факторы риска саркомы Юинга

### Варианты, повышающие риск

Ген	Вариант	Генотип	Вклад
C1orf127	rs9430161	TG	< 0.01%

### Варианты, понижающие риск

Ген	Вариант	Генотип	Вклад
EGR2	rs224278	CC	> -0.01%
-	rs4924410	AC	> -0.01%

# Назофарингеальная карцинома



Назофарингеальная карцинома – это злокачественная опухоль, развивающаяся в верхней части глотки и значительно отличающаяся от других типов опухолей головы и шеи по механизму и причинам развития. У мужчин она встречается в 4 раза чаще, чем у женщин. Риск появления заболевания усиливают вирусы герпеса и наследственная предрасположенность.

На ранней стадии клинических проявлений практически нет. В процессе дальнейшего роста опухоли появляются носовые (кровотечения, нарушения дыхания, плотный узел в носу, боль в горле, не связанная с вирусным заболеванием), ушные (боль, снижение слуха на одно ухо, звон) и неврологические нарушения (упорные головные боли, впервые возникшие расстройства речи). На поздних стадиях развития карциномы происходит увеличение лимфоузлов в области шеи.

Для лечения используют лучевую и химиотерапию, в некоторых случаях – стереотоксическую радиохимию. Выбор метода зависит от вида и степени развития опухоли.

## Генетические факторы риска назофарингеальной карциномы

### Варианты, повышающие риск

Ген	Вариант	Генотип	Вклад
HLA-A	rs2860580	GG	< 0.01%
HLA-DQA1	rs28421666	AA	< 0.01%

### Варианты, понижающие риск

Ген	Вариант	Генотип	Вклад
HLA-C	rs2894207	TC	> -0.01%
MECOM	rs6774494	GG	> -0.01%
-	rs1572072	TG	> -0.01%
TNFRSF19	rs9510787	AA	> -0.01%



# Наследственные заболевания

































# Наследственные заболевания

Развитие наследственных заболеваний настолько сильно определяется особенностями ДНК, что некоторые из таких заболеваний проявляются уже в младенческом возрасте или даже до рождения, в материнском утробе. При этом внешние факторы (например, питание, экология и другие) либо вовсе не играют никакой роли в развитии наследственных заболеваний, либо оказывают минимальное влияние.

# Все исследованные наследственные заболевания

Название	Статус
Синдром Барде-Бидля (стр. 132)	 <b>Носитель</b>
Врожденный нефротический синдром (стр. 130)	 <b>Носитель</b>
Болезнь Ниманна-Пика	 Не выявлено мутаций
Первичный системный дефицит карнитина	 Не выявлено мутаций
Синдром укороченного QT	 Не выявлено мутаций
Синдром Пендреда	 Не выявлено мутаций
Наследственная непереносимость фруктозы	 Не выявлено мутаций
Синдром Альстрёма	 Не выявлено мутаций
Бета-талассемия	 Не выявлено мутаций
Болезнь Кэнэвэн	 Не выявлено мутаций
Болезнь Беста	 Не выявлено мутаций
Периодическая болезнь	 Не выявлено мутаций
Анемия Фанкони	 Не выявлено мутаций
Болезнь Гоше	 Не выявлено мутаций
Гемофилия А	 Не выявлено мутаций
Болезнь Штаргардта	 Не выявлено мутаций
Наследственная периферическая нейропатия с агенезией мозолистого тела	 Не выявлено мутаций
Врожденные нарушения гликозилирования, тип 1а	 Не выявлено мутаций
D-Бифункциональная энзимопатия	 Не выявлено мутаций
Дефицит короткоцепочечной ацил-КоА дегидрогеназы	 Не выявлено мутаций
Семейный гиперинсуллинизм, связанный с геном ABCC8	 Не выявлено мутаций
Перманентный неонатальный сахарный диабет	 Не выявлено мутаций
Синдром Rh-ноль	 Не выявлено мутаций
Аутоиммунный полиэндокринный синдром, тип 1	 Не выявлено мутаций
Комбинированный дефицит витамин-К зависимых факторов свертывания	 Не выявлено мутаций
Аутосомно-доминантный поликистоз почек	 Не выявлено мутаций
Нейросенсорная несиндромальная тугоухость	 Не выявлено мутаций
Синдром Цельвегера	 Не выявлено мутаций

Название	Статус
Тирозинемия	88 Не выявлено мутаций
Аутосомно-рецессивный поликистоз почек	88 Не выявлено мутаций
Церебротендиозный холестероз	88 Не выявлено мутаций
Врожденная контрактурная арахнодактилия	88 Не выявлено мутаций
Муковисцидоз	88 Не выявлено мутаций
Детская прогерия	88 Не выявлено мутаций
GM1-ганглиозидоз	88 Не выявлено мутаций
Амилоидоз сердца, связанный с геном TTR	88 Не выявлено мутаций
Дефицит липопротеинлипазы	88 Не выявлено мутаций
Нейрональный цереоидный липофусциноз, связанный с геном CLN5	88 Не выявлено мутаций
Нейрональный цереоидный липофусциноз, связанный с геном PPT1	88 Не выявлено мутаций
Первичная гипероксалурия, тип 2	88 Не выявлено мутаций
Пигментный ретинит	88 Не выявлено мутаций
Селективный дефицит IgA	88 Не выявлено мутаций
Врожденная стационарная ночная слепота	88 Не выявлено мутаций
Болезнь Сандхоффа GM2-ганглиозидоз	88 Не выявлено мутаций
Семейная гиперхолестеринемия, тип В	88 Не выявлено мутаций
Синдром Пейтца-Егерса	88 Не выявлено мутаций
Фатальная семейная бессонница	88 Не выявлено мутаций
Цитруллинемия тип 1	88 Не выявлено мутаций
Ахондроплазия	88 Не выявлено мутаций
Синдром Барттера, тип 4а	88 Не выявлено мутаций
Брахидактилия, тип В1	88 Не выявлено мутаций
Расщелина верхней губы и расщелина неба	88 Не выявлено мутаций
Врожденная амегакариоцитарная тромбоцитопения	88 Не выявлено мутаций
Семейная дизавтономия	88 Не выявлено мутаций
Дефицит фактора V	88 Не выявлено мутаций
Болезнь Гирке	88 Не выявлено мутаций
Болезнь кленового сиропа	88 Не выявлено мутаций
Дефицит протромбина	88 Не выявлено мутаций
Дефицит аргининосукцинатлиазы	88 Не выявлено мутаций
Телеангиэктатическая атаксия (синдром Луи-Бар)	88 Не выявлено мутаций
Дефицит бета-кетотиазолы	88 Не выявлено мутаций
Недостаточность биотинидазы	88 Не выявлено мутаций
Синдром Криглера-Найяра	88 Не выявлено мутаций

Название	Статус
Синдром Дабина-Джонсона	88 Не выявлено мутаций
Дефицит глюкозо-6-фосфат дегидрогеназы	88 Не выявлено мутаций
Галактоземия	88 Не выявлено мутаций
Синдром Жильбера	88 Не выявлено мутаций
Гемохроматоз	88 Не выявлено мутаций
Болезнь Тея-Сакса	88 Не выявлено мутаций
Болезнь Салла	88 Не выявлено мутаций
Дефицит прекалликреина	88 Не выявлено мутаций
Болезнь Помпе	88 Не выявлено мутаций
Муколипидоз	88 Не выявлено мутаций
Метилмалоновая ацидурия	88 Не выявлено мутаций
Синдром Мак Кьюсака-Кауфмана	88 Не выявлено мутаций
Синдром Марфана	88 Не выявлено мутаций
Синдром удлиненного QT	88 Не выявлено мутаций
Болезнь Краббе	88 Не выявлено мутаций
Мукополисахаридоз 1 типа	88 Не выявлено мутаций
Дефицит синтазы голокарбоксилазы	88 Не выявлено мутаций
Наследственный сфероцитоз	88 Не выявлено мутаций
Энтеропатический акродерматит	88 Не выявлено мутаций
Спастическая атаксия Шарлевуа-Саженё	88 Не выявлено мутаций
Дефицит 3-метилкротонил-коэнзим А карбоксилазы	88 Не выявлено мутаций
Синдром Блума	88 Не выявлено мутаций
Глутаровая ацидурия, тип 1	88 Не выявлено мутаций
Гомоцистинурия, тип cblE	88 Не выявлено мутаций
Гипертрофическая кардиомиопатия, связанная с геном MYBPC3	88 Не выявлено мутаций
Франко-канадский вариант синдрома Лея, связанный с геном LRPPRC	88 Не выявлено мутаций
Пропионовая ацидурия	88 Не выявлено мутаций
Ризомелическая точечная хондродисплазия	88 Не выявлено мутаций
Фенилкетонурия	88 Не выявлено мутаций
Псевдовитамин-D-дефицитный рахит	88 Не выявлено мутаций
Болезнь Вильсона-Коновалова	88 Не выявлено мутаций
Синдром Стиклера, тип 1	88 Не выявлено мутаций
Буллезный эпидермолиз	88 Не выявлено мутаций
Дефицит ацил-КоА-дегидрогеназы средних цепей	88 Не выявлено мутаций
Дистрофии роговицы	88 Не выявлено мутаций

Название	Статус
Конечностно-поясная миодистрофия	88 Не выявлено мутаций
Атрофия зрительного нерва	88 Не выявлено мутаций
Несовершенный остеогенез	88 Не выявлено мутаций
Синдром Ушера	88 Не выявлено мутаций
Синдром Элерса-Данлоса	88 Не выявлено мутаций
Торсионная дистония	88 Не выявлено мутаций
Синдром Ваарденбурга	88 Не выявлено мутаций
Амавроз Лебера	88 Не выявлено мутаций
Прогерия взрослых	88 Не выявлено мутаций
GRACILE-синдром	88 Не выявлено мутаций
Множественная эндокринная неоплазия	88 Не выявлено мутаций
Наследственная форма рака молочной железы (BRCA1)	88 Не выявлено мутаций

# Врожденный нефротический синдром

Вы являетесь здоровым носителем варианта гена, связанного с данным заболеванием

Врожденный нефротический синдром – это поражение почек, которое проявляется наличием отеков, выделением большого количества белка с мочой и изменением биохимического состава крови. Врожденный нефротический синдром связан с определенными генетическими изменениями, поэтому чаще всего он развивается еще внутриутробно или в раннем детстве. Хотя есть случаи, когда он появляется впервые в подростковом или взрослом возрасте.

Механизм развития неизвестен. Течение заболевания прогрессирующее. Большинство больных умирает от почечной недостаточности или других последствий.

Лечение симптоматическое и направлено, в том числе, на профилактику осложнений.

## Выявленные варианты

Ген	Вариант	Мутация	Ваш генотип
AXDND1	rs61747728	С → Т	Т С

## Планирование семьи

**Примите к сведению, что при такой комбинации генов, существует риск развития заболевания у вашего ребёнка. Вероятность заболевания зависит от нескольких факторов:**

50

Если второй родитель не имеет мутаций, связанных с данным заболеванием, ребенок в половине случаев будет здоровым носителем данного заболевания.

25

В случае, если второй родитель является носителем данного заболевания, в 25% случаев может родиться ребенок с данным заболеванием, а еще в половине случаев он может быть здоровым носителем.

50

А если второй родитель болен, то есть 50%-я вероятность рождения больного ребенка. В другой половине случаев ребенок будет здоровым носителем.

## Заключение

Вы являетесь здоровым носителем гена, который отвечает за развитие врожденного нефротического синдрома. То есть, это заболевание может проявиться у Ваших детей или внуков. Имейте ввиду, если второй родитель является здоровым носителем мутации гена этого же заболевания, то вероятность родить ребенка с врожденным нефротическим синдромом составляет 25%. И еще в 50% случаях Ваш будущий ребенок будет здоровым носителем мутантного гена. Если же другой родитель здоров, то Ваш ребенок будет здоровым носителем с вероятностью в 50% без риска развития заболевания. Учитывая все это, мы рекомендуем Вам пройти генетическую консультацию перед планированием беременности, а также позаботиться о своевременном генетическом обследовании ребенка.

## Рекомендация

Учитывая все это, мы в таких ситуациях всегда рекомендуем родителям пройти генетическую консультацию перед планированием беременности, а также позаботиться о своевременном генетическом обследовании ребенка.

# Синдром Барде-Бидля

Вы являетесь здоровым носителем варианта гена, связанного с данным заболеванием

Синдром Барде-Бидля – это генетическое заболевание, которое характеризуется нарушением структуры и функции цилий (ресничек или жгутиков, находящихся на поверхности клеток). Это весьма редкое заболевание: на миллион новорожденных приходится около пяти случаев. Среди первичных симптомов синдрома – ожирение, дегенерация сетчатки глаза, увеличение количества пальцев на руках или ногах, поликистоз почек, уменьшение размеров половых органов и замедление умственного развития.

Вторичными симптомами могут выступать диабет, фиброз печени (ее разрушение), расстройства речи, асимметрия внутренних органов, недоразвитие зубной эмали, маленькие корни зубов, потеря обоняния и слуха. Специфического лечения на данный момент не разработано. С ожирением борются с помощью диеты, количество пальцев корректируют оперативным путем.

Также разработаны методы профилактики полной потери зрения.

## Выявленные варианты

Ген	Вариант	Мутация	Ваш генотип
CCDC28B	rs41263993	C → T	T C



## Планирование семьи

**Примите к сведению, что при такой комбинации генов, существует риск развития заболевания у вашего ребёнка.**

**Вероятность заболевания зависит от нескольких факторов:**

50

Если второй родитель не имеет мутаций, связанных с данным заболеванием, ребенок в половине случаев будет здоровым носителем данного заболевания.

25

В случае, если второй родитель является носителем данного заболевания, в 25% случаев может родиться ребенок с данным заболеванием, а еще в половине случаев он может быть здоровым носителем.

50

А если второй родитель болен, то есть 50%-я вероятность рождения больного ребенка. В другой половине случаев ребенок будет здоровым носителем.

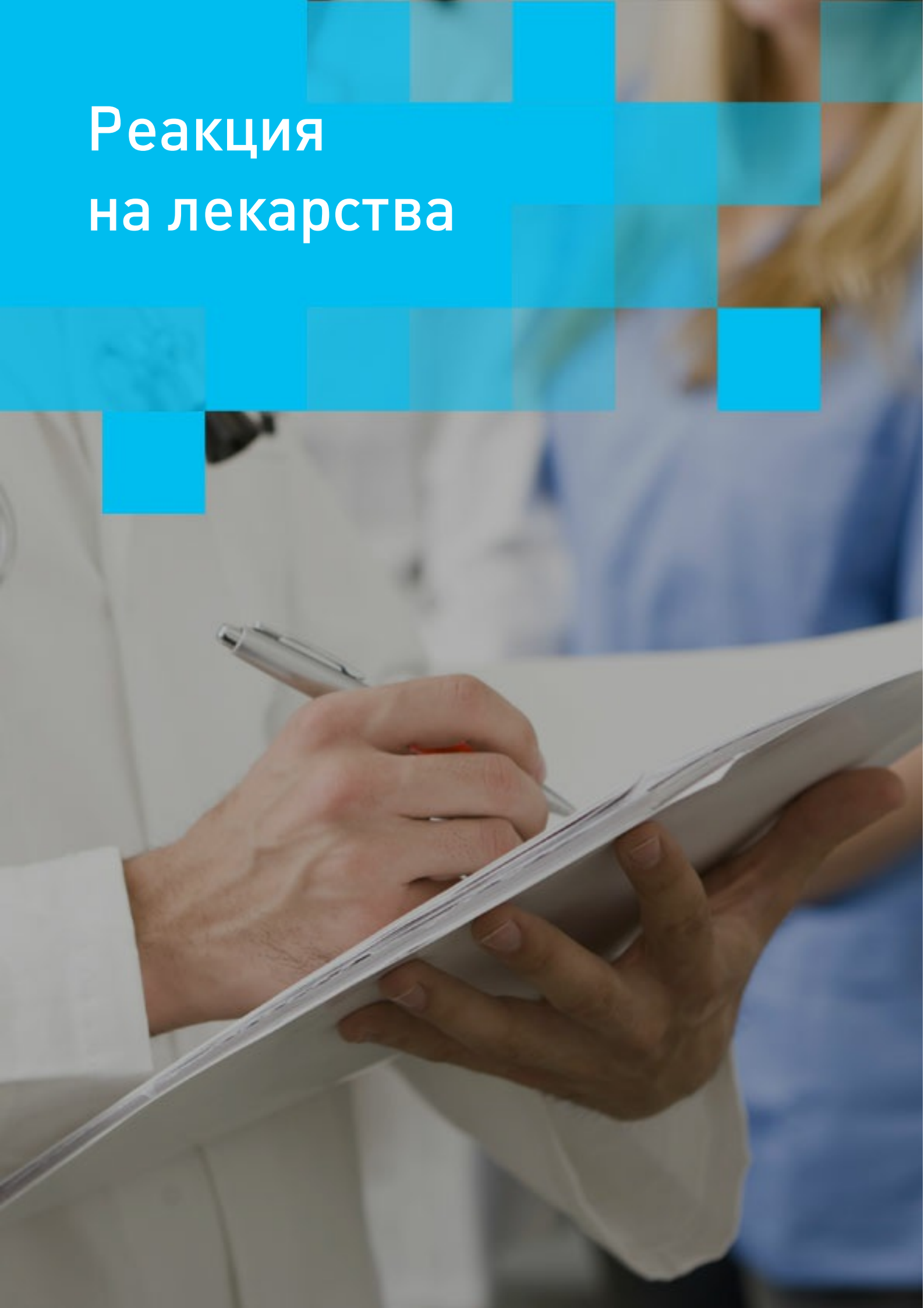
## Заключение

Вы являетесь здоровым носителем гена, который отвечает за развитие синдрома Барде-Бидля. То есть, это заболевание может проявиться у Ваших детей или внуков. Имейте ввиду, если второй родитель является здоровым носителем мутации гена этого же заболевания, то вероятность родить ребенка с синдромом Барде-Бидля составляет 25%. И еще в 50% случаях Ваш будущий ребенок будет здоровым носителем мутантного гена. Если же другой родитель здоров, то Ваш ребенок будет здоровым носителем с вероятностью в 50% без риска развития заболевания. Учитывая все это, мы рекомендуем Вам пройти генетическую консультацию перед планированием беременности, а также позаботиться о своевременном генетическом обследовании ребенка.

## Рекомендация

Учитывая все это, мы в таких ситуациях всегда рекомендуем родителям пройти генетическую консультацию перед планированием беременности, а также позаботиться о своевременном генетическом обследовании ребенка.

# Реакция на лекарства



# Реакция на лекарства

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

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

# Реакции на лекарства

## У вас выявлена нестандартная реакция на следующие препараты:

### Абакавир стр. 137

Низкий риск аллергических реакций на абакавир.

### Аллопуринол стр. 139

Аллопуринол противопоказан.

### Варфарин стр. 141

У Вас выявлен вариант \*1//\*1 гена CYP2C9 и генотип AG полиморфизма rs9934438 в гене VKORC1. Подбор дозы варфарина доступен по адресу <http://www.warfarindosing.org>.

### Карбамазепин стр. 143

Необходимо внимательно отнестись к назначению

### Такролимус стр. 145

Необходимо внимательно отнестись к назначению и дозированию

### Пегинтерферон альфа-2a стр. 138

Менее благоприятный прогноз лечения, чем при варианте CC

### Боцепревир стр. 140

Менее благоприятный прогноз лечения, чем при варианте CC

### Пегинтерферон альфа-2b стр. 142

Менее благоприятный прогноз лечения, чем при варианте CC

### Телапревир стр. 144

Менее благоприятный прогноз лечения, чем при варианте CC

## Нормальная реакция:

- Азатиоприн
- Аценокумарол
- Дезипрамин
- Капецитабин
- Кодеин
- Нортриптилин
- Пароксетин
- Симвастатин
- Тримипрамин
- Фторурацил
- Амитриптилин
- Венлафаксин
- Доксепин
- Карведилол
- Лансопризол
- Оксикодон
- Пропафенон
- Тегафур
- Фенитоин
- Циталопрам
- Арипипразол
- Вориконазол
- Зуклопентиксол
- Кломипрамин
- Меркаптопурин
- Омепразол
- Рисперидон
- Тиогуанин
- Фенпрокумон
- Эзомепразол
- Атомоксетин
- Галоперидол
- Имипрамин
- Клопидогрел
- Метопролол
- Пантопризол
- Сертралин
- Трамадол
- Флекаинид
- Эсциталопрам

# Абакавир

## Комбинация: rs2395029 TT

### Низкий риск аллергических реакций на абакавир.

Абакавир применяется при лечении ВИЧ-инфекции. Его действие основано на том, чтобы заблокировать фермент вируса, отвечающий за размножение ВИЧ в клетках организма. Он не разрушает уже имеющиеся вирусы, но препятствует их репликации, то есть увеличению их числа.

Абакавир применяется только в сочетании с другими противовирусными препаратами для лечения ВИЧ-инфекции, назначить его может исключительно специалист, занимающийся лечением этого заболевания. В составе комбинированной терапии абакавир замедляет прогрессирование ВИЧ-инфекции, улучшает функцию иммунной системы, уменьшает частоту и тяжесть СПИД-ассоциированных заболеваний, то есть осложнений, появляющийся вследствие ослабления иммунитета, вызванного вирусом. Наиболее частым и опасным побочным эффектом абакавира является реакция гиперчувствительности замедленного типа, то есть аллергия на препарат.

### Рекомендации по дозированию

У Вас выявлен низкий риск развития реакции гиперчувствительности (аллергии) при приеме препарата абакавира. В Вашем случае рекомендовано использование препарата в стандартной дозировке.

**Вам не следует самостоятельно принимать решение о прекращении приема или изменении дозировки препаратов на основе этой информации.**

## Пегинтерферон альфа-2а

### Комбинация: rs12979860 TC

## Менее благоприятный прогноз лечения, чем при варианте CC

Пегинтерферон альфа-2а применяется при лечении гепатита С. Он связывается со специфическими рецепторами на поверхности клеток, запуская сложный внутриклеточный механизм и быструю активацию генов, которые влияют на многие биологические эффекты, в том числе блокируют размножение вирусов в инфицированных клетках, подавляют деление клеток и активируют иммунную систему организма. Пегинтерферон альфа-2а применяется только в сочетании рибавирином для лечения гепатита С, назначить его может исключительно специалист, занимающийся лечением этого заболевания.

Иногда стандартная двухкомпонентная терапия гепатита С неэффективна. Такое случается при наличии у пациента неблагоприятного варианта гена IFNL3. В этом случае показано назначение дополнительных препаратов для обеспечения стойкого вирусологического ответа на лечение и полного выздоровления пациента, поэтому целесообразным является проведение генетического анализа перед назначением противовирусной терапии гепатита С.

## Рекомендации по дозированию

У Вас выявлен генотип СТ полиморфизма rs12979860 в гене IFNL3. Ваш генотип имеет менее благоприятный прогноз для лечения хронического вирусного гепатита С с помощью пегинтерферона альфа-2а и рибавирина по сравнению с вариантом CC. У Вас имеется 30% вероятность развития устойчивого вирусного ответа (УВО), то есть отсутствия признаков активности вируса в крови, через 48 недель лечения.

Лечение с помощью пегинтерферона альфа-2а и рибавирина является более эффективным в комбинации с ингибитором вирусной протеазы (боцепревиrom или телапревиrom). Ваш лечащий врач должен учитывать это перед выбором противовирусной терапии.

**Вам не следует самостоятельно принимать решение о прекращении приема или изменении дозировки препаратов на основе этой информации.**



# Аллопуринол

**Комбинация: rs9263726 AG**

## Аллопуринол противопоказан.

В норме у человека пурины, поступающие с пищей, расщепляются с образованием мочевой кислоты, которая затем выводится почками. Это вещество плохо растворимо и при избытке его в крови - гиперурикемии - может образовывать кристаллы в тканях, суставах и почках. Аллопуринол препятствует образованию мочевой кислоты, блокируя ферменты, участвующие в обмене пуринов, благодаря чему образуются хорошо растворимые продукты и предотвращается отложение кристаллов мочевой кислоты в тканях и почках.

Аллопуринол используется при гиперурикемии, подагре, а так же при заболеваниях, сопровождающихся повышенным распадом клеток и образованием пуринов. Побочные эффекты аллопуринола встречаются редко, тем не менее, бывают очень опасными. Они проявляются как кожные аллергические реакции, сыпи, но бывают и более грозные осложнения - синдром Лайелла и синдром Стивенса-Джонсона, которые могут стать причиной госпитализации в отделение реанимации.

## Рекомендации по дозированию

У Вас выявлен высокий риск развития реакции гиперчувствительности (аллергии) при приеме препарата аллопуринола. В Вашем случае использование препарата противопоказано. Рекомендуется выбрать другой препарат для лечения подагры и коррекции повышения уровня мочевой кислоты в крови.

**Вам не следует самостоятельно принимать решение о прекращении приема или изменении дозировки препаратов на основе этой информации.**



# Боцепревир

## Комбинация: rs12979860 TC

### Менее благоприятный прогноз лечения, чем при варианте CC

Боцепревир применяется при лечении гепатита С первого генотипа. Его действие основано на том, чтобы блокировать фермент вируса, отвечающий за его размножение в клетках организма. Он не разрушает уже имеющиеся вирусы, но препятствует их репликации, то есть увеличению их числа.

Боцепревир применяется только в сочетании с пегинтерфероном-альфа и рибавирином для лечения гепатита С первого генотипа, назначить его может исключительно специалист, занимающийся лечением этого заболевания. Стандартной терапией гепатита С является назначение двух препаратов - пегинтерферон-альфа и рибавирин. Но в случае наличия неблагоприятного варианта гена IFNL3 у пациента можно заранее предположить неэффективность такого лечения.

### Рекомендации по дозированию

У Вас выявлен генотип СТ полиморфизма rs12979860 в гене IFNL3.. Ваш генотип имеет менее благоприятный прогноз для лечения хронического вирусного гепатита С с помощью пегинтерферона альфа-2а/в и рибавирина в сочетании с ингибитором вирусной протеазы (боцепревиrom) по сравнению с вариантом CC. У Вас имеется 60% вероятность развития устойчивого вирусного ответа (УВО), то есть отсутствия признаков активности вируса в крови, через 24-48 недель лечения.

В 50% случаев, аналогичных Вашему, достаточно укороченного курса лечения (24-28 недель вместо 48 недель), который используется, если вирусная РНК не обнаруживается в крови после 8 недели приема препаратов. Ваш лечащий врач должен учитывать эти показатели перед назначением противовирусной терапии.

**Вам не следует самостоятельно принимать решение о прекращении приема или изменении дозировки препаратов на основе этой информации.**



## Варфарин

**Комбинация: CYP2C9 \*1/\*1, rs9934438 AG**

**У Вас выявлен вариант \*1//\*1 гена CYP2C9 и генотип AG полиморфизма rs9934438 в гене VKORC1. Подбор дозы варфарина доступен по адресу <http://www.warfarindosing.org>.**

В норме кровь в сосудах и сердце не сворачивается. Однако при некоторых заболеваниях свёртываемость крови повышена, что приводит к образованию кровяных сгустков – тромбов. Варфарин относится к группе антикоагулянтов – лекарственных средств, препятствующих свёртыванию крови, и предназначен для длительного применения.

Препарат не действует непосредственно на тромбы, а уменьшает в печени синтез веществ, необходимых для тромбообразования. Варфарин применяется для предотвращения появления тромбов в сосудах и сердце. Наиболее часто его назначают при тромбозах глубоких вен, для профилактики после операций, а так же при таких заболеваниях, как инфаркт миокарда и нарушения ритма.

### **Рекомендации по дозированию**

У Вас выявлен вариант \*1//\*1 гена CYP2C9 и генотип AG полиморфизма rs9934438 в гене VKORC1. На сегодняшний день оптимальным способом подбора дозировки варфарина считается использование алгоритма, основанного на фармакогенетическом тестировании. Этот алгоритм учитывает как клиническую информацию (пол, возраст, масса тела и др.), так и данные генетического анализа.

Он доступен по адресу <http://www.warfarindosing.org>. Ваш лечащий врач должен осуществить подбор оптимальной для Вас дозы с помощью этого алгоритма.

**Вам не следует самостоятельно принимать решение о прекращении приема или изменении дозировки препаратов на основе этой информации.**

# Пегинтерферон альфа-2b

## Комбинация: rs12979860 TC

### Менее благоприятный прогноз лечения, чем при варианте CC

Пегинтерферон альфа-2b применяется при лечении гепатита С. Он связывается со специфическими рецепторами на поверхности клеток, запуская сложный внутриклеточный механизм и быструю активацию генов, которые влияют на многие биологические эффекты, в том числе блокируют размножение вирусов в инфицированных клетках, подавляют деление клеток и активируют иммунную систему организма. Пегинтерферон альфа-2b применяется только в сочетании рибавирином для лечения гепатита С, назначить его может исключительно специалист, занимающийся лечением этого заболевания.

Иногда стандартная двухкомпонентная терапия гепатита С неэффективна. Такое случается при наличии у пациента неблагоприятного варианта гена IFNL3. В этом случае показано назначение дополнительных препаратов для обеспечения стойкого вирусологического ответа на лечение и полного выздоровления пациента, поэтому целесообразным является проведение генетического анализа перед назначением противовирусной терапии гепатита С.

### Рекомендации по дозированию

У Вас выявлен генотип СТ полиморфизма rs12979860 в гене IFNL3. Ваш генотип имеет менее благоприятный прогноз для лечения хронического вирусного гепатита С с помощью пегинтерферона альфа-2b и рибавирина по сравнению с вариантом CC. У Вас имеется 30% вероятность развития устойчивого вирусного ответа (УВО), то есть отсутствия признаков активности вируса в крови, через 48 недель лечения.

Лечение с помощью пегинтерферона альфа-2b и рибавирина является более эффективным в комбинации с ингибитором вирусной протеазы (боцепревиrom или телапревиrom). Ваш лечащий врач должен учитывать это перед выбором противовирусной терапии.

**Вам не следует самостоятельно принимать решение о прекращении приема или изменении дозировки препаратов на основе этой информации.**

## Карбамазепин

### Комбинация: HLA-A \*X, HLA-B \*15:02

#### Необходимо внимательно относиться к назначению

Карбамазепин влияет на мембрану нервных клеток, снижая ее восприимчивость к возбуждающим медиаторам - веществам, посредством которых нейроны передают импульсы друг другу. Таким образом препарат уменьшает возбудимость нервных клеток, что используется при лечении многих неврологических заболеваний.

Карбамазепин применяют при эпилепсии, маниакальных состояниях, алкогольной абстиненции, невралгии тройничного и языкоглоточного нервов, диабетической нейропатии.

Побочные эффекты карбамазепина встречаются редко, тем не менее, бывают очень опасными. Они проявляются как кожные аллергические реакции, сыпи, но бывают и более грозные осложнения - синдром Лайелла и синдром Стивенса-Джонсона, которые могут стать причиной госпитализации в отделение реанимации. За эти побочные эффекты препарата в организме отвечает гены HLA-A и HLA-B, определенные варианты которых и являются причиной осложнений.

#### Рекомендации по дозированию

У Вас выявлен вариант \*15:02 гена HLA-B, при котором повышен риск развития побочных эффектов на фоне приема препарата карбамазепина. К возможным побочным эффектам относится развитие аллергических реакций как по типу кожной сыпи, так и более тяжелых, опасных для жизни состояний (Синдром Стивенса — Джонсона, синдром Лайелла). Если Вы прежде никогда не принимали карбамазепин, его использование Вам противопоказано, для лечения следует подобрать другой препарат.

Следует отметить, что альтернативный препарат должен структурно отличаться от карбамазепина. Если Вы принимали карбамазепин прежде в течение не менее 3 месяцев, и тогда кожные побочные эффекты (сыпи) не развивались, его можно использовать с осторожностью. Ваш лечащий врач должен внимательно относиться к назначению данного препарата.

**Вам не следует самостоятельно принимать решение о прекращении приема или изменении дозировки препаратов на основе этой информации.**

# Телапревир

## Комбинация: rs12979860 TC

### Менее благоприятный прогноз лечения, чем при варианте CC

Телапревир применяется при лечении гепатита С первого генотипа. Его действие основано на том, чтобы блокировать фермент вируса, отвечающий за его размножение в клетках организма. Он не разрушает уже имеющиеся вирусы, но препятствует их репликации, то есть увеличению их числа.

Телапревир применяется только в сочетании с пегинтерфероном-альфа и рибавирином для лечения гепатита С первого генотипа, назначить его может исключительно специалист, занимающийся лечением этого заболевания. Стандартной терапией гепатита С является назначение двух препаратов - пегинтерферон-альфа и рибавирин. Но в случае наличия неблагоприятного варианта гена IFNL3 у пациента можно заранее предположить неэффективность такого лечения.

### Рекомендации по дозированию

У Вас выявлен генотип СТ полиморфизма rs12979860 в гене IFNL3. Ваш генотип имеет менее благоприятный прогноз для лечения хронического вирусного гепатита С с помощью пегинтерферона альфа-2а/в и рибавирина в сочетании с ингибитором вирусной протеазы (телапревиром) по сравнению с вариантом CC. У Вас имеется 60% вероятность развития устойчивого вирусного ответа (УВО), то есть отсутствия признаков активности вируса в крови, через 24-48 недель лечения.

В 50% случаев, аналогичных Вашему, достаточно укороченного курса лечения (24 недели вместо 48 недель), который используется, если вирусная РНК не обнаруживается в крови после 4 недели приема препаратов. Ваш лечащий врач должен учитывать эти показатели перед назначением противовирусной терапии.

**Вам не следует самостоятельно принимать решение о прекращении приема или изменении дозировки препаратов на основе этой информации.**

## Такролимус

### Комбинация: CYP3A5 \*3A/\*3A

### Необходимо внимательно относиться к назначению и дозированию

Относится к группе иммунодепрессантов. Такролимус, связываясь с цитозольным белком ингибирует фермент, ответственный за выработку цитотоксичных лимфоцитов. Таким образом происходит уменьшение выработки цитотоксичных лимфоцитов, которые, в основном, отвечают за реакцию отторжения трансплантата.

Данный препарат показан в качестве профилактики и лечения реакции отторжения аллотрансплантата печени, почек и сердца, в том числе резистентной к стандартным режимам иммуносупрессивной терапии. К наиболее частым побочным эффектам относятся: повышение артериального давления, диарея, тошнота, рвота, увеличение содержания в плазме крови глюкозы и калия, головная боль, бессонница. Выбор дозы препарата должен основываться на клинической оценке реакции отторжения и переносимости такролимуса у каждого пациента индивидуально.

### Рекомендации по дозированию

У Вас выявлен вариант \*3/\*3 гена CYP3A5. Для Вашего генотипа нет достаточной информации о необходимости изменения дозировки такролимуса по сравнению со стандартной. Возможно, при приеме препарата будет повышен риск развития побочных эффектов.

Ваш лечащий врач должен внимательно относиться к назначению и дозированию данного препарата.

**Вам не следует самостоятельно принимать решение о прекращении приема или изменении дозировки препаратов на основе этой информации.**

# Питание

- Рекомендованная диета 148
- Метаболизм 149
- Привычки и реакции 159
- Витамины и минералы 172





## Питание

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

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

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

## Вам рекомендована сбалансированная диета



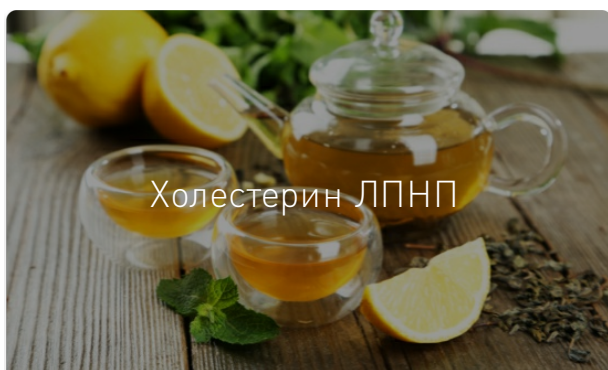
Анализ генетических особенностей обмена веществ показал, что Вы предрасположены к такому обмену основных питательных веществ, что идеальным для Вашего организма будет среднее соотношение макронутриентов в рационе. Это означает, что наилучшим выбором для Вас станет Сбалансированный тип питания. В сбалансированном рационе соотношение самых необходимых Вашему организму веществ — белков, жиров и углеводов подобрано исходя из средней потребности в них. Это значит, что ни один из компонентов не превалирует над другими. Учтите, что углеводная часть вашего рациона должна быть представлена в основном продуктами со сложными углеводами (цельнозерновые макароны, бобовые, овощи, зелень, некоторые фрукты и ягоды), чтобы не происходило резких скачков уровня глюкозы в крови, а жиры должны быть полезными, то есть ненасыщенными. Словосочетание "тип питания" в Вашей ситуации несколько условно, потому что это скорее стиль жизни — каждый день есть пищу, полезную именно для вас, и стараться не есть продукты, непереносимость которых у вас выявлена.



# Метаболизм



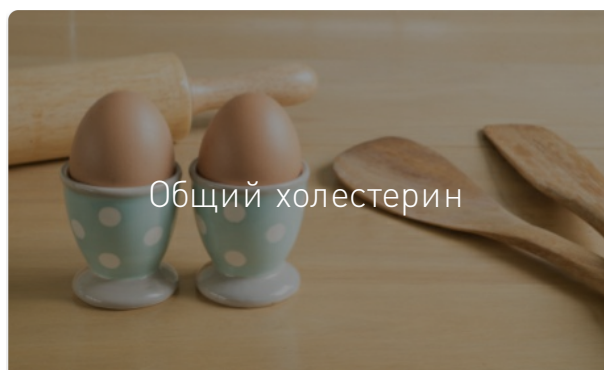
## Особенности метаболизма



Холестерин ЛПНП

У вас есть предрасположенность к повышению уровня «плохого холестерина» в крови

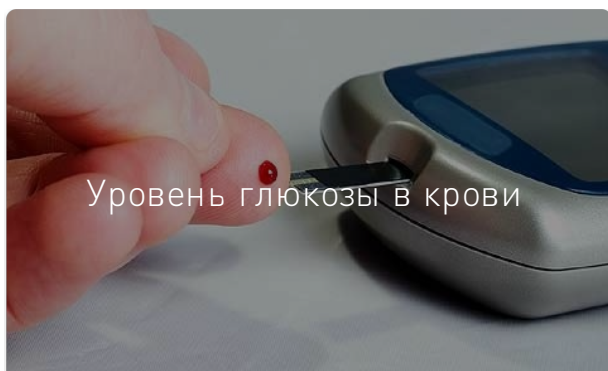
Гены: , FN1, CMTM6 ...



Общий холестерин

Есть предрасположенность к повышению уровня общего холестерина в крови

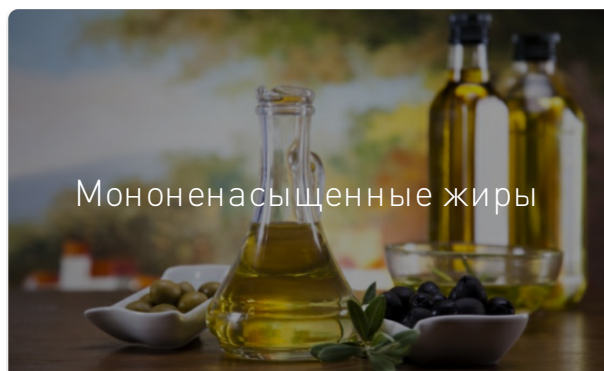
Гены: ASAP3, ABCB11, FAM117B ...



Уровень глюкозы в крови

У вас есть предрасположенность к повышению уровня глюкозы в крови

Гены: G6PC2, SPC25, MTNR1B, GSK, YKT6 ...

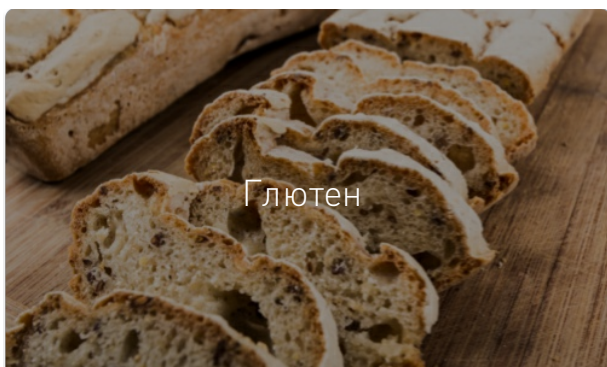


Мононенасыщенные жиры

Употребление мононенасыщенных жирных кислот взамен насыщенным способствует у вас снижению веса

Гены: PPARG, ADIPOQ

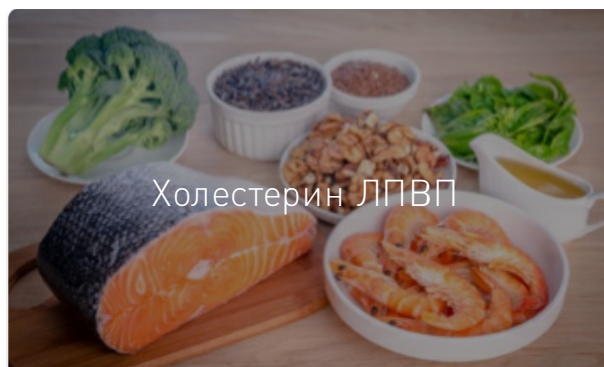
## Особенности метаболизма (продолжение)



Глютен

Нет предрасположенности к непереносимости глютена

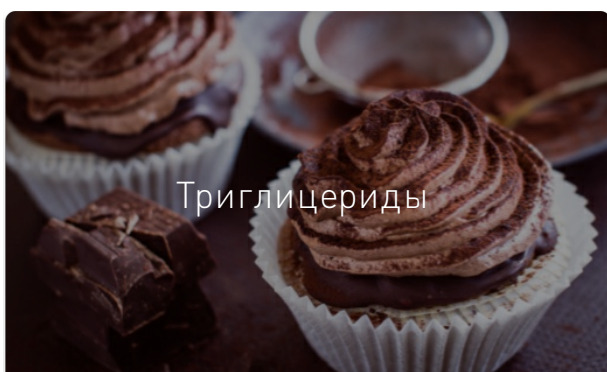
Гены: ICOS, CCR3, HLA-DQA1, HLA-DQA2, HLA-DRB1, HLA-DRB4 ...



Холестерин ЛПВП

Есть предрасположенность к повышенному уровню «хорошего холестерина» в крови

Гены: , ISG20L2, RRNAD1, TEX35 ...



Триглицериды

Нет предрасположенности к повышенному уровню триглицеридов в крови

Гены: DOK7, VEGFA, MET ...



# Холестерин ЛПНП



## Предрасположенность к повышению «плохого холестерина»

Лipoppoтeины низкой плотности и транспортируют по кровотоку холестерин, триглицериды и другие жироподобные вещества. Это продукты обмена веществ: они образуются в результате усвоения пищи, содержащей жиры. Главная задача ЛПНП — транспортировка холестерина к клеткам. Высокая концентрация ЛПНП повышает вероятность развития атеросклероза (образования холестериновых бляшек в сосудах) и других сердечно-сосудистых заболеваний. Поэтому липопротеины низкой плотности часто называют «плохим» холестерином. Некоторые продукты могут снизить уровень ЛПНП в крови, например, зеленый и белый чай, фрукты и овощи, а также продукты с высоким содержанием омега-3 — лосось, грецкий орех, оливковое масло и т. д. Снижение употребления животных жиров и физическая активность также благоприятно влияют на уровень ЛПНП. Генетический тест исследует ваши гены, которые отвечают за концентрацию липопротеинов низкой плотности.

## Выявленные варианты

Ген	Вариант	Ваш генотип
SLC22A1		TT
DNAJC13		GG
-		AA
HFE		GG
-		CC
APOC1		AA

...

# Общий холестерин



## Предрасположенность к повышению общего холестерина

80% общего холестерина синтезируется в организме, а остальные 20% поступают с пищей (в основном — с мясом, яйцами и сливочным маслом). В нормальных концентрациях холестерин важен для гармоничного функционирования организма, в том числе потому, что холестерин участвует в образовании клеточных мембран и гормонов. Однако повышенный уровень холестерина способствует развитию заболеваний сердечно-сосудистой системы. Холестерин переносится кровью в виде ЛПВП — «хорошего холестерина» и ЛПНП — «плохого холестерина». Важно соблюдать уровень общего холестерина в организме и не допускать его повышения. Некоторые продукты могут снизить уровень ЛПНП в крови, а вместе с ним и холестерин, например, зеленый и белый чай, фрукты и овощи, а также продукты с высоким содержанием омега-3 — лосось, грецкий орех, оливковое масло и т.д. Снижение употребления животных жиров и физическая активность также благоприятно влияют на уровень ЛПНП и холестерина. Аэробные физические нагрузки, снижение массы тела, воздержание от вредных привычек, а также приём омега-3-жирных кислот могут повысить концентрацию ЛПВП, что также благоприятно влияет на уровень холестерина. Генетический тест исследует ваши гены, которые отвечают за уровень холестерина в организме.

## Выявленные варианты

Ген	Вариант	Ваш генотип
HNF1A		AC
NPC1L1		GG
TMEM57		TT
PXK		GG
-		CC
HPR, TXNL4B		AG

...

# Уровень глюкозы в крови



## Предрасположенность к повышению уровня глюкозы

Глюкоза выполняет большое количество функций в организме человека. В первую очередь она является универсальным источником энергии, во вторую – антиоксическим средством. Однако увеличение ее уровня в крови может свидетельствовать о состоянии предиабета, которое является фактором риска развития сахарного диабета. Поэтому крайне важно следить за балансом глюкозы в организме. В больших количествах она содержится в сахаросодержащих продуктах, во многих ягодах и фруктах, в картофеле, зерновых и злаковых культурах. Генетический тест «Атлас» определяет различные варианты большого числа генов (GCKR, SLC2A2, PROX1, ADRA2A и других), которые в результате многих исследований были ассоциированы с концентрацией глюкозы в организме.

## Выявленные варианты

Ген	Вариант	Ваш генотип
G6PC2, SPC25		TC
-		TT
GCKR		TC
GCK, YKT6		GG
GLIS3		AA
FADS1, FADS2		TT

...

# Мононенасыщенные жиры



Мононенасыщенные жирные кислоты способствуют у вас снижению веса

Мононенасыщенные жирные кислоты оказывают противовоспалительный эффект на организм. Умеренное употребление мононенасыщенных жирных кислот снижает концентрацию «плохого» холестерина в крови, что в свою очередь уменьшает вероятность инсульта и развития заболеваний сердечно-сосудистой системы. Мононенасыщенные жирные кислоты преобладают в оливковом и рапсовом маслах, авокадо, маслинах и арахисе. У людей с определенными вариантами генов PPARG и ADIPOQ увеличение доли мононенасыщенных жиров в рационе способствует снижению веса. Генетический тест исследует ваши гены, которые определяют влияние мононенасыщенных жиров в пище на снижение массы тела.

## Выявленные варианты

Ген	Вариант	Ваш генотип
ADIPOQ		AG
PPARG		CC

# Глютен



Нет предрасположенности к непереносимости глютена

Белок глютен содержится во многих злаках (рожь, пшеница, овёс, ячмень). Он содержится во многих продуктах — в хлебе, выпечке, панировке и даже в колбасе и сосисках из-за добавления в них пшеничного крахмала. Сам по себе глютен не опасен, но у людей, страдающих целиакией — выраженной непереносимостью глютена, — он вызывает воспалительную реакцию в тонком кишечнике. Со временем это приводит к повреждению слизистой оболочки и нарушению всасывания всех питательных веществ в кишечнике. Хроническая нехватка витаминов и минералов наносит серьёзный вред организму. Людям с выраженной непереносимостью глютена рекомендуется полностью исключить из рациона все злаковые продукты, кроме пшена (проса), риса, гречки, ячневой каши, кукурузы или киноа, а также внимательно выбирать кетчуп и другую еду, так как крахмал часто используется в виде добавки.

## Выявленные варианты

Ген	Вариант	Ваш генотип
-		TC
BACH2		AC
-		AG
ETS1		CC
ARHGAP31		TT
ZMIZ1		AG

...



# Холестерин ЛПВП



## Предрасположенность к повышенному уровню «хорошего холестерина»

Липопротеины высокой плотности (ЛПВП) выполняют функцию транспортировки холестерина. Они образуются в результате переваривания пищи, содержащей жиры. Главная задача ЛПВП — перенос холестерина по кровотоку к печени для выведения его из организма. Благодаря этому в сосудах не откладывается холестерин и, как следствие, не появляются атеросклеротические бляшки. Это снижает вероятность развития сердечно-сосудистых заболеваний, поэтому ЛПВП считается «хорошим» холестерином. Снижение концентрации липопротеинов высокой плотности влечет за собой отложение холестерина в стенках сосудов, поэтому важно следить за уровнем ЛПВП. Аэробные физические нагрузки, снижение массы тела, воздержание от вредных привычек, а также приём омега-3-жирных кислот (грецкие орехи, сёмга, льняное и оливковое масла) могут повысить концентрацию ЛПВП. К слову, алкоголь в умеренных количествах (бокал сухого красного вина в день) также благоприятно влияет на концентрацию ЛПВП в крови. Генетический тест исследует ваши гены, которые отвечают за уровень ЛПВП в организме.

## Выявленные варианты

Ген	Вариант	Ваш генотип
HNF4A		CC
COBLL1		TC
ABCA1		CC
STAB1		GG
ISG20L2, RRNAD1		TT
-		CC

...

# Триглицериды



Нет предрасположенности к повышенному уровню триглицеридов

Триглицериды — это жиры, которые обеспечивают организм энергией и участвуют в строительстве клеточных мембран. Однако повышение их концентрации может приводить к ожирению, возникновению сердечно-сосудистых заболеваний, а также является фактором риска развития сахарного диабета 2 типа. Важно следить за уровнем триглицеридов в крови. Их содержание увеличивается при употреблении простых углеводов (молочный шоколад, выпечка и другие кондитерские изделия) и жирной пищи. Снизить уровень триглицеридов можно при помощи физической активности и употребления продуктов, богатых омега-3 — лосось, грецкий орех, оливковое масло и т.д. Генетический тест исследует ваши гены, которые отвечают за концентрацию триглицеридов.

## Выявленные варианты

Ген	Вариант	Ваш генотип
AKR1C4		AA
CAPN3		GG
-		CC
CYP26A1		AG
-		TT
FRMD5		AA

...

# Привычки и реакции



## Особенности пищевого поведения

### Пищевая мотивация

Есть предрасположенность к зависимости от употребления определённых блюд.

Ген: ANKK1

### Чувство насыщения

Замедленное чувство насыщения.

Ген: FTO

### Перекусывание

Вы склонны к частым перекусам.

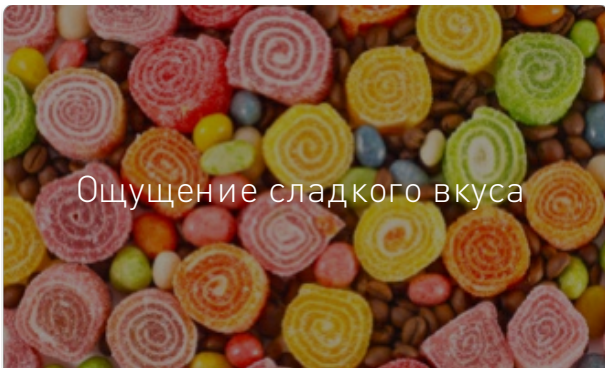
Гены: LEPR, LEP, LEP

### Тяга к употреблению сладкого

Нет предрасположенности употреблять сладкие продукты в больших количествах.

Ген: GLUT2

## Особенности пищевого поведения (продолжение)



Ощущение сладкого вкуса

У вас нормальное ощущение сладкого вкуса.

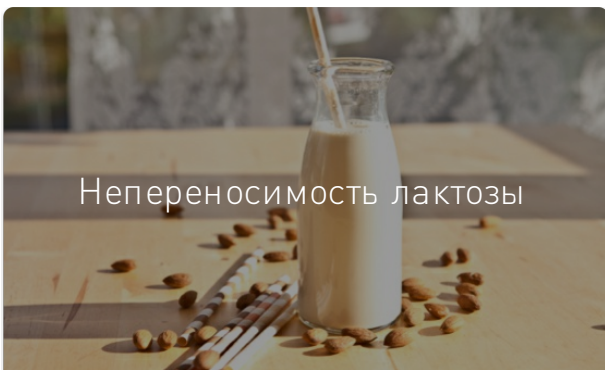
Гены: TAS1R3, TAS1R3



Чувство горького

Нет предрасположенности к высокой чувствительности к горькому.

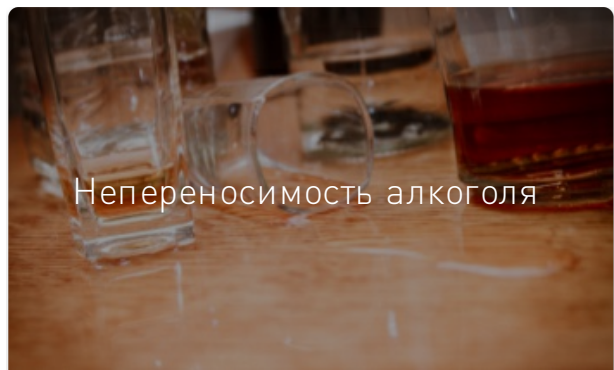
Гены: PRH1, MGAM, PRH1-PRR4



Непереносимость лактозы

Нет предрасположенности к развитию непереносимости лактозы.

Гены: MCM6, MCM6



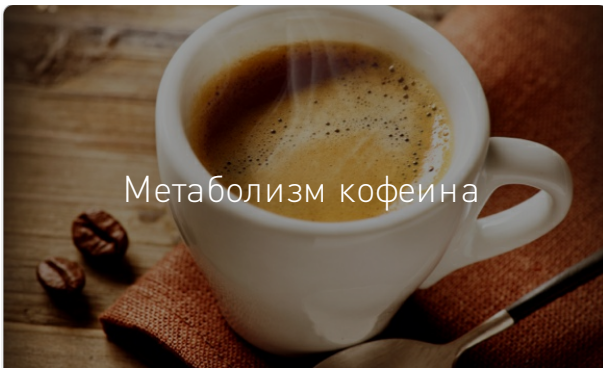
Непереносимость алкоголя

У вас нет предрасположенности к непереносимости алкоголя.

Гены: ALDH2, ADH1B



## Особенности пищевого поведения (продолжение)



Метаболизм кофеина

Средняя скорость нейтрализации кофеина в организме.

Ген: CYP1A2

# Пищевая мотивация



Есть предрасположенность к зависимости от употребления определённых блюд.

Высокая пищевая мотивация обусловлена не только чувством голода, но и предпочтением одного продукта другому. Однако, в числе любимых блюд могут оказаться и не очень полезные, поэтому вам необходимо внимательно следить за рационом. Питание должно быть сбалансированным.

## Выявленные варианты

Ген	Вариант	Ваш генотип
ANKK1	rs1800497	CT

# Чувство насыщения



Замедленное чувство насыщения.

Для вас характерно отсроченное (наступающее чуть позже) чувство сытости. Поэтому вы, как правило, успеваете съесть немного больше, чем нужно. Такая пищевая особенность может привести к увеличению массы тела.

## Выявленные варианты

Ген	Вариант	Ваш генотип
FTO	rs9939609	AA



# Перекусывание



Вы склонны к частым перекусам.

Выбирайте для легких перекусов свежие фрукты и овощи и держите под рукой бутылку с питьевой водой.

## Выявленные варианты

Ген	Вариант	Ваш генотип
LEPR	rs2025804	AG
LEP	rs791607	TT
LEP	rs4577902	TT

# Тяга к употреблению сладкого



Нет предрасположенности употреблять сладкие продукты в больших количествах.

Хоть вы и не склонны есть много сладкого, всё же лучше, если это будут фрукты.

## Выявленные варианты

Ген	Вариант	Ваш генотип
GLUT2	rs5400	GG

# Ощущение сладкого вкуса



У вас нормальное ощущение сладкого вкуса.

У вас практически отсутствует склонность злоупотреблять сладостями, потому что у вас нормальное восприятие сладкого вкуса.

## Выявленные варианты

Ген	Вариант	Ваш генотип
TAS1R3	rs307355	CC
TAS1R3	rs35744813	CC

# Чувство горького



Нет предрасположенности к высокой чувствительности к горькому.

Нормальное восприятие горького вкуса решает проблему с употреблением многих полезных овощей и зеленых салатов, обладающих горчинкой, а также ослабляет желание сладкого.

## Выявленные варианты

Ген	Вариант	Ваш генотип
PRH1	rs2708377	TT
MGAM	rs10246939	TC
PRH1-PRR4	rs1031391	GG

# Непереносимость лактозы



Нет предрасположенности к развитию непереносимости лактозы.

Лактоза — это молочный сахар, который содержится в молочных продуктах. Генетически ваш организм способен спокойно воспринимать этот элемент. Если проблемы все же возникают, то это скорее всего связано с нарушением микрофлоры кишечника.

## Выявленные варианты

Ген	Вариант	Ваш генотип
MCM6	rs4988235	CT
MCM6	rs182549	GA

# Непереносимость алкоголя



У вас нет предрасположенности к непереносимости алкоголя.

Во время нейтрализации спирта в организме образуется токсичное вещество — ацетальдегид, которое вызывает похмельный синдром. Гены, обезвреживающие его воздействие, у вас работают достаточно хорошо. Поэтому алкоголь в небольших дозах не способен вызвать у вас неприятные ощущения.

## Выявленные варианты

Ген	Вариант	Ваш генотип
ALDH2	rs671	GG
ADH1B	rs1229984	CC

# Метаболизм кофеина



Средняя скорость нейтрализации кофеина в организме.

За обмен кофеина в организме человека отвечает печень, в которой содержатся специальные белки — цитохромы. Чем ниже их активность, тем дольше кофеин оказывает стимулирующее действие на человека. В вашем случае не стоит пить кофе менее, чем за 5 часов до сна, и не более двух чашек в день.

## Выявленные варианты

Ген	Вариант	Ваш генотип
CYP1A2	rs762551	AC

# Витамины и минералы





# Витамины и минералы



Витамин D

Есть предрасположенность к снижению концентрации витамина D в крови.

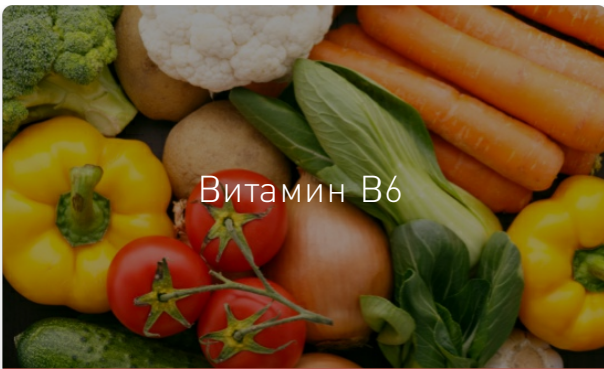
Гены: GC, DHCR7, CYP2R1



Витамин E

У вас есть предрасположенность к снижению концентрации витамина E в крови.

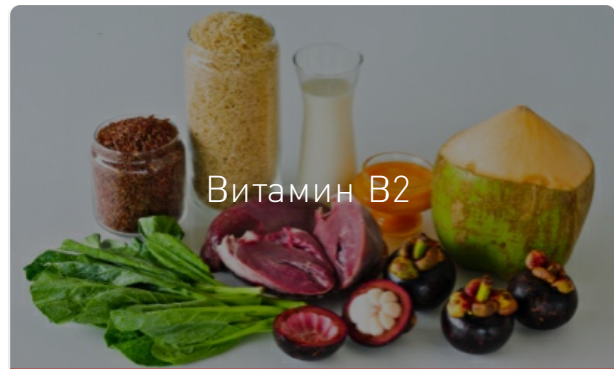
Ген: APOA5



Витамин B6

У вас есть тенденция к снижению концентрации витамина B6.

Гены: NBPf3, ALPL



Витамин B2

В вашем организме витамин B2 не влияет на уровень гомоцистеина.

Ген: MTHFR

## Витамины и минералы (продолжение)



У вас есть предрасположенность к снижению концентрации витамина В12.

Гены: FUT2, CUBN, TCN1



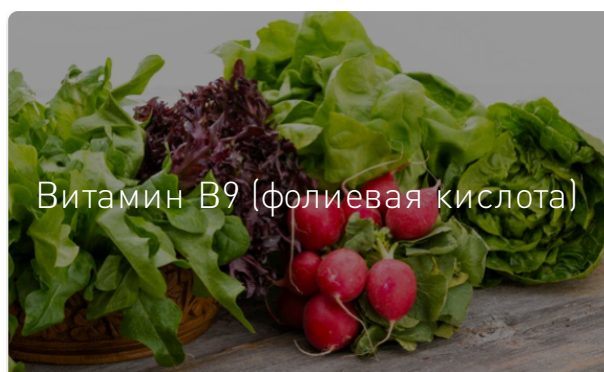
У вас есть предрасположенность к снижению концентрации железа в крови.

Гены: ACTL6B, TMPRSS6, HFE



У вас есть предрасположенность к повышению концентрации кальция в плазме крови.

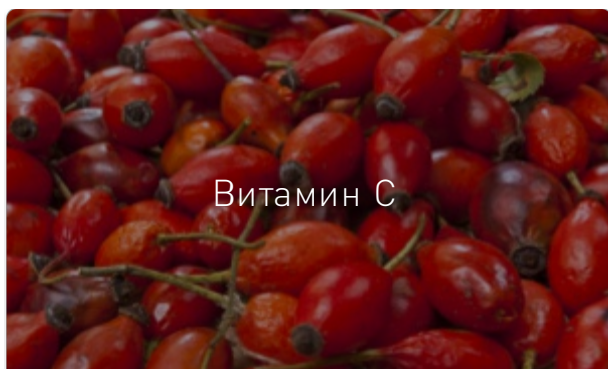
Гены: CASR, CASR



У вас есть предрасположенность к снижению уровня витамина В9 — фолиевой кислоты.

Ген: MTHFR

## Витамины и минералы (продолжение)



Витамин С

У вас есть предрасположенность к снижению концентрации витамина С в крови.

Гены: SLC23A1, SLC23A1



Селен

У вас есть предрасположенность к снижению концентрации селена.

Гены: AGA, AGA, SLC39A11



Витамин А

У вас нельзя точно предсказать концентрацию витамина А в крови.

Гены: FFAR4, TTR

# Витамин D



Есть предрасположенность к снижению концентрации витамина D в крови.

Витамин D частично вырабатывается в организме человека под действием УФ-лучей, но большая его часть должна поступать с пищей. Дефицит этого элемента может привести к нарушению костной ткани и мышечной слабости.

Источниками витамина D являются печень животных, жирные сорта рыбы и рыбий жир, сливочное масло, яичный желток, икра и сыр.

## Выявленные варианты

Ген	Вариант	Ваш генотип
GC	rs2282679	TT
DHCR7	rs12785878	TG
CYP2R1	rs10741657	AG

# Витамин Е



У вас есть предрасположенность к снижению концентрации витамина Е в крови.

Дефицит витамина Е провоцирует разрушение красных кровяных клеток, которое приводит к анемии. Важно следить за уровнем этого витамина в организме. Он содержится в масле зародышей пшеницы, в соевом, хлопковом, подсолнечном и кукурузном маслах, а также в печени, орехах, яичном желтке, сое и семечках яблок.

## Выявленные варианты

Ген	Вариант	Ваш генотип
APOA5	rs12272004	CC

# Витамин В6



У вас есть тенденция к снижению концентрации витамина В6.

Дефицит витамина В6 проявляется покраснением языка, появлением язвочек в уголках рта, конъюнктивитом и сонливостью. Важно следить за уровнем этого витамина в организме. Большое количество витамина В6 содержится в орехах, моркови, помидорах, цветной и белокочанной капусте, в цитрусовых и авокадо.

## Выявленные варианты

Ген	Вариант	Ваш генотип
NBPF3	rs4654748	CC
ALPL	rs1256335	AG



# Витамин В2



В вашем организме витамин В2 не влияет на уровень гомоцистеина.

Употребление витамина В2 не понижает уровень гомоцистеина в вашем организме. Но это не значит, что витамин В2 не нужен вам для других процессов. Он способствует поддержанию иммунитета и репродуктивной функции. Поэтому обратите внимание на такие продукты, как печень и почки животных, дрожжи, молоко, сыр, яйца, миндаль, шампиньоны, брокколи, белокочанная капуста, злаки, зеленые листовые овощи, рыбу и авокадо.

## Выявленные варианты

Ген	Вариант	Ваш генотип
MTHFR	rs1801133	СТ

# Витамин В12



У вас есть предрасположенность к снижению концентрации витамина В12.

Недостаток витамина В12 приводит к развитию анемии (малокровия), нарушению чувства равновесия, слабости и онемению ног. Внимательно следите за уровнем этого элемента в организме. В больших количествах он содержится в говяжьей печени, моллюсках, яйцах, молоке и злаках.

## Выявленные варианты

Ген	Вариант	Ваш генотип
FUT2	rs602662	AA
CUBN	rs11254363	AA
TCN1	rs526934	AA



# Железо



У вас есть предрасположенность к снижению концентрации железа в крови.

Дефицит железа может проявляться недостатком кислорода, затруднением дыхания, головными болями, нетипичной бледностью и сухостью кожи, а также постоянной слабостью и усталостью. Восполнить недостаток железа можно с помощью продуктов, богатых его содержанием: мясо, яйца, печень, бобовые, крупы, злаки и свекла.

## Выявленные варианты

Ген	Вариант	Ваш генотип
ACTL6B	rs7385804	AC
TMPRSS6	rs4820268	GG
HFE	rs1799945	CC

# Кальций



У вас есть предрасположенность к повышению концентрации кальция в плазме крови.

При вашем генотипе может наблюдаться увеличение уровня кальция в крови. Это может стать причиной снижения плотности костей, а также образования камней в почках и желчных путях. Поэтому важно следить за уровнем этого элемента в крови.

## Выявленные варианты

Ген	Вариант	Ваш генотип
CASR	rs17251221	GG
CASR	rs1801725	TT

# Витамин В9 (фолиевая кислота)



У вас есть предрасположенность к снижению уровня витамина В9 — фолиевой кислоты.

Дефицит витамина В9 (фолиевой кислоты) может проявиться поражением языка, диареей и нарушением функции красных кровяных клеток. Он также способствует развитию депрессии. Важно следить за его уровнем в организме. Источниками витамина В9 являются бобовые, хлеб из муки грубого помола, печень, дрожжи, мед, зеленые листовые овощи и бананы.

## Выявленные варианты

Ген	Вариант	Ваш генотип
MTHFR	rs1801133	СТ

# Витамин С



У вас есть предрасположенность к снижению концентрации витамина С в крови.

Недостаток витамина С проявляется усталостью, сонливостью, кожными высыпаниями, кровоточивостью десен и резким снижением иммунитета. Употребление продуктов или БАД с высоким содержанием этого витамина с легкостью восполнит его нехватку. Источниками витамина С являются цитрусовые, шиповник, хрен, красный перец и черная смородина, а также цветная капуста, земляника и редис.

## Выявленные варианты

Ген	Вариант	Ваш генотип
SLC23A1	rs6596473	GG
SLC23A1	rs33972313	CC

# Селен



У вас есть предрасположенность к снижению концентрации селена.

Недостаток селена в организме способен спровоцировать развитие онкологических заболеваний, а также негативно повлиять на интеллектуальное развитие детей и состояние беременности у женщин. Поэтому очень важно следить за уровнем этого элемента. Природными источниками селена являются белые грибы, вешенки, кокос и чеснок.

## Выявленные варианты

Ген	Вариант	Ваш генотип
AGA	rs1395479	CC
AGA	rs1506807	AA
SLC39A11	rs891684	GG

# Витамин А



У вас нельзя точно предсказать концентрацию витамина А в крови.

Витамин А отвечает за развитие и поддержание функции эпителия (кожного покрова) и костей, за выработку половых гормонов, а также за синтез родопсина — вещества, которое образуется в клетках сетчатки глаза и дает человеку возможность видеть в сумерках. Он содержится в печени, икре, сливочном масле, сметане, молоке, сыре, твороге, яичном желтке, шпинате, зеленом луке, перце, капусте брокколи, винограде и яблоках.

## Выявленные варианты

Ген	Вариант	Ваш генотип
FFAR4	rs10882272	TC
TTR	rs1667255	AC

# Спорт

- Эффекты от физических нагрузок 190
- Профессиональный спорт 195
- Риски и нежелательные нагрузки 196



# Спорт

Генетические исследования спортсменов-олимпийцев показывают, что выдающиеся скорость, сила, выносливость и аэробная емкость заложены в ДНК. Гены влияют на функционирование мышечных волокон, скорость расходования энергии и множество других параметров, при определенном сочетании которых человек может обладать различными показателями силы, скорости и выносливости.

Хорошо известно, что даже при любительских занятиях спортом нередко случаются травмы, а длительная однообразная нагрузка на позвоночник или суставы ног может спровоцировать развитие грыжи или разрушение хряща. Основываясь на методах расчета рисков распространенных заболеваний, мы вычислили вероятность возникновения у вас спортивных травм и заболеваний, связанных с интенсивными нагрузками.

Объединив информацию о ваших генетических способностях к физической нагрузке и данные о рисках для здоровья, мы составили для вас персонализированную программу физических нагрузок. Эта программа рассчитана на занятия в спортивном зале, фитнес-клубе и имеет определенные особенности в зависимости от цели, которую вы перед собой поставите.





## Вы - стайер

Ваши генетические предпосылки к развитию скоростно- силовых качеств и выносливости характерны для спортсменов-стайеров, преуспевших в преодолении длинных дистанций.

2.4

### Выносливость

Тренировки на развитие выносливости достаточно скоро принесут положительный эффект при регулярных занятиях

2.8

### Сила и скорость

Силовые тренировки, направленные на укрепление и рост мышц, при регулярных занятиях принесут ощутимый положительный эффект

4.3

### Аэробная емкость

Ваша генетика ассоциирована с высокими значениями аэробной работоспособности. Это свидетельствует также о предрасположенности к спортивной деятельности, связанной с выносливостью. Вы можете развивать генетически детерминированные показатели, увеличивая аэробную производительность и улучшая показатели максимального потребления кислорода ( $VO_2max$ ) с помощью кардиореспираторных тренировок и занятий на выносливость.

# Эффекты от физических нагрузок

Признак

**Безопасность занятий фридайвингом**

Результат

У вас низкий риск повреждения легких при занятиях фридайвингом.

**Снижение веса от физических нагрузок**

У вас генетическая предрасположенность к замедленному сжиганию жира при физической нагрузке.

**Артериальное давление после физической нагрузки**

Вы предрасположены к очень медленной нормализации артериального давления после физической нагрузки.

**Чувствительность к инсулину после физической нагрузки**

У вас значительно повышена чувствительность к инсулину в ответ на физическую нагрузку, которая для вас особенно эффективна в наращивании мышечной массы.

**Восстановление после нагрузок**

Исследование генов, отвечающих за восстановление после нагрузки, показало, что вы предрасположены к медленному восстановлению.

# Цель: набор мышечной массы

Вы предрасположены к быстрому приросту мышечной массы.

Ваша генетика предрасполагает к развитию силы. Поэтому, при условии регулярных силовых тренировок и правильного питания, вы можете добиться неплохих результатов.

Во многом способность мышц к гипертрофии (увеличению размера) зависит от соотношения мышечных волокон, а именно от волокон 'быстрого' типа. Так как рост мышечной ткани происходит при достаточно высоких нагрузках, вам рекомендуется постепенное увеличение используемых в тренировках весов с учетом противопоказаний со стороны сердечно-сосудистой системы и опорно-двигательного аппарата.

## Силовые нагрузки

- Силовые тренировки средней интенсивности с пульсом в третьей пульсовой зоне.
- Общее время силовой тренировки от 20 до 40 минут.
- Интервал между подходами 3-4 минуты, так как у вас склонность к медленному восстановлению артериального давления после нагрузки.
- Рекомендуется соблюдать интервал между тренировками не менее 48 часов.

## Аэробные нагрузки

- Аэробная тренировка низкой интенсивности с пульсом в первой-второй пульсовой зоне.
- Общее время аэробной тренировки не более 20 минут.
- Рекомендуется соблюдать интервал между тренировками не менее 24 часов.

## Цель: осанка

Для укрепления «мышечного корсета» и тренировки мышц-стабилизаторов тела, вам рекомендованы силовые занятия умеренной интенсивности, включающие в себя тренировки в бассейне и растяжку. Важно понимать, что плавание улучшает осанку за счет отточенной техники движений и отсутствия нагрузки на позвоночник.

Если вы не владеете различными стилями плавания, рекомендуется освоить их под наблюдением профессионального тренера. Это поможет в достижении поставленной цели.

## Силовые нагрузки

- Силовые тренировки средней интенсивности с пульсом в третьей пульсовой зоне.
- Общее время силовой тренировки от 20 до 40 минут.
- Интервал между подходами 3-4 минуты, так как у вас склонность к медленному восстановлению артериального давления после нагрузки.
- Рекомендуется соблюдать интервал между тренировками не менее 48 часов.

## Аэробные нагрузки

- Аэробная тренировка низкой интенсивности с пульсом в первой-второй пульсовой зоне.
- Общее время аэробной тренировки не более 20 минут.
- Рекомендуется соблюдать интервал между тренировками не менее 24 часов.

## Цель: поддержание тонуса

Ваша генетика способствует развитию как силы, так и выносливости, что является хорошим фундаментом для поддержания спортивной формы. Для поддержания спортивной формы вам будет достаточно регулярных продолжительных кардионагрузок средней интенсивности, которые будут препятствовать увеличению жировой массы.

Силовые тренировки средней интенсивности рекомендованы для сохранения мышечной массы и тонуса. Для контроля за соотношением мышечной и жировой массы в организме, один раз в 2 месяца проводите анализ состава тела (биоимпедансометрию), это поможет вовремя скорректировать тренировочный процесс и позволит долго оставаться в хорошей форме.

## Силовые нагрузки

- Силовые тренировки средней интенсивности с пульсом в третьей пульсовой зоне.
- Общее время силовой тренировки от 20 до 40 минут.
- Интервал между подходами 3-4 минуты, так как у вас склонность к медленному восстановлению артериального давления после нагрузки.
- Рекомендуется соблюдать интервал между тренировками не менее 48 часов.

## Аэробные нагрузки

- Аэробная тренировка средней интенсивности с пульсом в третьей пульсовой зоне.
- Общее время аэробной тренировки от 20 до 40 минут.
- Рекомендуется соблюдать интервал между тренировками не менее 24 часов.

## Цель: снижение веса

Ваша генетика способствует развитию силы и выносливости, что является благоприятным прогнозом в снижении веса. Тренировки на выносливость позволят расходовать большое количество калорий за счет жировой массы.

Поэтому программа снижения массы тела должна быть ориентирована на регулярные, но продолжительные аэробные занятия низкой или средней интенсивности, например длительная ходьба или упражнения на кардиотренажерах, а также плавание в бассейне и аквааэробика. Силовые тренировки средней интенсивности рекомендуются для укрепления и поддержания мышц в тонусе, что в совокупности с аэробными занятиями даст наилучший эффект в уменьшении жировой массы.

## Силовые нагрузки

- Силовые тренировки средней интенсивности с пульсом в третьей пульсовой зоне.
- Общее время силовой тренировки не более 20 минут.
- Интервал между подходами 3-4 минуты, так как у вас склонность к медленному восстановлению артериального давления после нагрузки.
- Рекомендуется соблюдать интервал между тренировками не менее 48 часов.

## Аэробные нагрузки

- Аэробная тренировка низкой интенсивности с пульсом в первой-второй пульсовой зоне.
- Общее время аэробной тренировки от 40 до 60 минут.
- Рекомендуется соблюдать интервал между тренировками не менее 24 часов.

# Предрасположенность к профессиональным видам спорта

Профессиональный спорт - это спорт высоких достижений, который сопряжен с высоким риском травм и заболеваний. Если вы приняли решение заниматься профессиональным спортом - проконсультируйтесь с врачом по поводу возможных ограничений.



баскетбол



водное  
поло



гандбол



софтбол



футбол



современное  
пятиборье



регби



сноуборд



хоккей



семиборье



десятиборье



бокс



восточные  
единоборства

# Риски и нежелательные нагрузки

## • Повышенный риск бронхиальной астмы

Занятие любительскими зимними видами спорта связано с длительным пребыванием на холодном воздухе, что может спровоцировать спазм бронхов вследствие большей их реактивности при имеющемся риске развития бронхиальной астмы. При желании заниматься зимними видами спорта, желательно чаще делать перерывы на отдых и пить теплый чай. При занятиях фитнесом желательно выбирать спортивный зал с комфортным типом кондиционирования воздуха и бассейн с современным типом дезинфекции воды (озон, серебро и др.), подразумевающим минимальное использование хлорсодержащих веществ. Для контроля влияния внешних факторов рекомендуется периодическое проведение спирометрии для измерения жизненной емкости легких и проходимости бронхов. Зачастую фитнес клубы имеют необходимое оборудование в медицинском кабинете.

## • Повышенный риск остеопороза и анкилозирующего спондилита

Вам рекомендуется исключить силовые упражнения с повышенной нагрузкой на позвоночник, такие как приседания со штангой, становая тяга и тяга в наклоне. Наиболее подходящими будут упражнения на растяжение и на укрепление мышц поясницы - гиперэкстензии. Нагрузку на мышцы спины можно давать только после консультации с профессиональным тренером, т.к. правильная техника выполнения этих упражнений зачастую исключает травмы позвоночника. Из кардионагрузок желательно заниматься на эллипсоиде или велотренажере, в то время как ходьба или бег на беговой дорожке при недостаточной амортизации может повышать нагрузку на позвоночник. Плавание Вам так же рекомендовано, так как в воде нагрузка на суставы минимальна.



# Личные качества



A photograph of a woman with long, wavy brown hair and blue eyes, smiling warmly. She is wearing a dark grey blazer. She is surrounded by other people, mostly seen from the back, in what appears to be a social gathering or event. The lighting is soft and focused on her.

## Личные качества

Каждый из нас может с помощью обычного зеркала определить особенности своей внешности, а с помощью наблюдений за собой – некоторые другие особенности, например, чихание при ярком свете. Однако существует еще множество качеств, которые можно выявить только специальными исследованиями, например, строение радужки, особенности долговременной и эпизодической памяти, чувствительность к неприятным запахам и другие.

Многие эти черты заложены в вашем геноме, который определяет уникальность и вашей внешности, и вашего поведения.

# Все признаки

## Восприимчивость к норовирусу

Вы устойчивы к большинству типов норовирусов

## Абсолютный слух

У Вас, скорее всего, есть способность к абсолютному слуху.

## Болевая чувствительность

У Вас пониженная болевая чувствительность.

## Эпизодическая память

У Вас эпизодическая память лучше, чем у большинства.

## Восприимчивость к малярии

Вы восприимчивы к малярии, вызываемой *P. vivax*

## Тип ушной серы

У Вас влажный тип ушной серы

## Уровень фетального гемоглобина во взрослом состоянии

Вы склонны к высокому уровню фетального гемоглобина в крови.

## Спаржа и необычный запах мочи

У Вас нет генетической предрасположенности к наличию запаха спаржи в моче.

## Уровень С-реактивного белка

У Вас повышенный уровень С-реактивного белка, порядка 1,88 мг/л.

## Толщина волос

У Вас типичная толщина волос для людей европейского или африканского происхождения.

## Склонность к ожирению

У Вас есть риск увеличения ИМТ, веса и окружности талии.

## Кудрявость

Ваши волосы склонны к прямоте на 39%, волнистости на 45% и кудрявости на 16%.

**Строение радужки**

У Вас средняя глубина крипт радужки

**Регуляция уровня половых гормонов**

Вы не склонны к повышенному уровню гормон-связывающих глобулинов

**Чихание на свету**

У Вас предрасположенность к пониженному световому чихательному рефлексу.

**Обоняние**

У Вас обычное восприятие неприятных запахов.

**Цвет кожи**

У Вас предрасположенность к светлой коже.

**Цвет глаз**

Вероятность карих глаз – 56%; зеленых – 37% голубых – 7%.

**Простатический специфический антиген**

Для вас характерно сильное увеличение доли свободного PSA в норме.

**Долголетие**

Высока вероятность, что Вы проживете более 95 лет.

**Абстрактное мышление**

У Вас абстрактное мышление на обычном уровне.

**Способности к чтению**

У Вас обычная способность к чтению.

**Долговременная память**

У Вас предрасположенность к обычной долговременной памяти.

# Восприимчивость к норовирусу



## Вы устойчивы к большинству типов норовирусов

Норовирус часто называют желудочным гриппом, хотя в строгом смысле слова гриппом он не является. Причина данного заболевания – группа вирусов, общим названием для которых и служит «норовирус». Эта болезнь очень заразна и неприятна: основными симптомами являются боль в животе, диарея и рвота.

Если кто-то заболевает, находясь в ограниченном пространстве (например, на корабле), то норовирус может очень быстро охватить всех пассажиров, за что иногда называется «болезнью круизного судна». Некоторым людям, в силу их генетических особенностей, повезло родиться резистентными к данному вирусу. Невосприимчивость к норовирусу передается по наследству.

Если у человека есть определенный полиморфизм, то его ген FUT2 функционирует слабо, чем повышает устойчивость организма к желудочной инфекции. Это происходит потому, что ген FUT2 кодирует специальный фермент, который изменяет некоторые молекулы на поверхности клеток и приводит к образованию секрета. Если же этот ген функционирует недостаточно, то в желудочно-кишечном тракте не будет производиться секрет, сопутствующий заболеванию – данный признак называется несекреторным.

Устойчивость к норовирусу также связывают с меньшей восприимчивостью и к другим инфекциям, например, к ВИЧ, и с большей восприимчивостью к инфекциям мочевыводящих путей и гриппу. У несекреторной невосприимчивой женщины может родиться восприимчивый к норовирусу ребенок под влиянием генетических особенностей отца. При этом во время грудного вскармливания некоторые молекулы грудного молока секреторной женщины могут защитить ребенка от норовируса путем связывания норовирусных клеток и препятствия их распространению на клетки детского организма.

## Выявленные варианты

Ген	Вариант	Ваш генотип
FUT2	rs601338	GA

# Абсолютный слух



**У Вас, скорее всего, есть способность к абсолютному слуху.**

Успешность некоторых начинаний человека прямо зависит от его способностей. Например, в занятии музыкой и изучении китайского и других тоновых языков очень важен музыкальный слух и умение распознавать тоны. Абсолютный слух - редкая способность мгновенно распознавать и определять высоту звука, не сравнивая его со звуками заведомо известной высоты.

Обычно эта способность обнаруживается в детстве. Различают активный и пассивный музыкальный слух. В первом случае человек может не только распознавать высоту звуков, но и сам воспроизводить звуки нужной высоты, во втором – только распознавать.

Ученые пока не выявили, что же влияет на развитие абсолютного слуха. Считается, что роль играют как внешние, так и генетические факторы. В одном из исследований было установлено, что некоторые полиморфизмы ассоциированы с наличием абсолютного слуха.

## Выявленные варианты

Ген	Вариант	Ваш генотип
ASAP1	rs3057	CT
ASAP1	rs6759330	GA

# Болевая чувствительность



**У Вас пониженная болевая чувствительность.**

Низкий болевой порог? Каждый человек ощущает боль с разной интенсивностью. Кто-то с трудом выдерживает обычный укол, а кто-то легко перенесет удаление зуба без анестезии. На данный момент исследования не выявили конкретный набор генов, отвечающих за болевую чувствительность, однако доподлинно известно, что причина чувствительности человека к боли кроется в его генах. Ряд научных исследований доказывает, что интенсивность болевых ощущений человека определяется геном COMT.

## Выявленные варианты

Ген	Вариант	Ваш генотип
COMT	rs6269	AG

# Эпизодическая память



**У Вас эпизодическая память лучше, чем у большинства.**

Благодаря такой функции мозга, как память, мы можем запоминать, хранить и воспроизводить информацию, с которой сталкиваемся в течение жизни.

Существует несколько подходов к классификации памяти. По типу запоминаемой информации она делится на семантическую и эпизодическую.

В семантической памяти хранятся факты, не связанные с личными переживаниями, и различные абстрактные знания, идеи, представления. В эпизодической памяти, напротив, больше личной конкретики: это воспоминания о прошлом, например, о детстве, юношеских переживаниях, первой любви и так далее. За эпизодическую память отвечают определенные отделы коры головного мозга.

При некоторых травмах, затрагивающих эти участки, человек может полностью потерять способность запоминать происходящие с ним события – именно такие случаи часто называются «потерей памяти». Все люди по-разному помнят свое прошлое: кто-то – очень подробно, кто-то, напротив, забывает многие детали. Для определения эффективности эпизодической памяти психологи разработали ряд тестов.

Ученые-генетики, используя их вместе со своими исследованиями, выявили, что эпизодическая память связана с несколькими полиморфизмами. Один из них находится в гене *САНТА1*, отвечающем за активацию работы генов.

## Выявленные варианты

Ген	Вариант	Ваш генотип
WWC1	rs17070145	СТ



# Происхождение

A photograph of a woman and a man sitting in a vehicle, looking at a large map spread out on a surface. The woman is wearing a green jacket and a grey top, and the man is wearing a striped shirt. The image is overlaid with a grid of semi-transparent orange squares.

- Ваш этнический состав 207
- География предков 208



# Происхождение

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

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

# Происхождение

## Ваш этнический состав

50%

от жителей Северной Европы

5%

от Северо-Восточных Семитов

17.9%

от других жителей Европы

2.8%

от Памирийцев

8%

от жителей Кавказа

2.4%

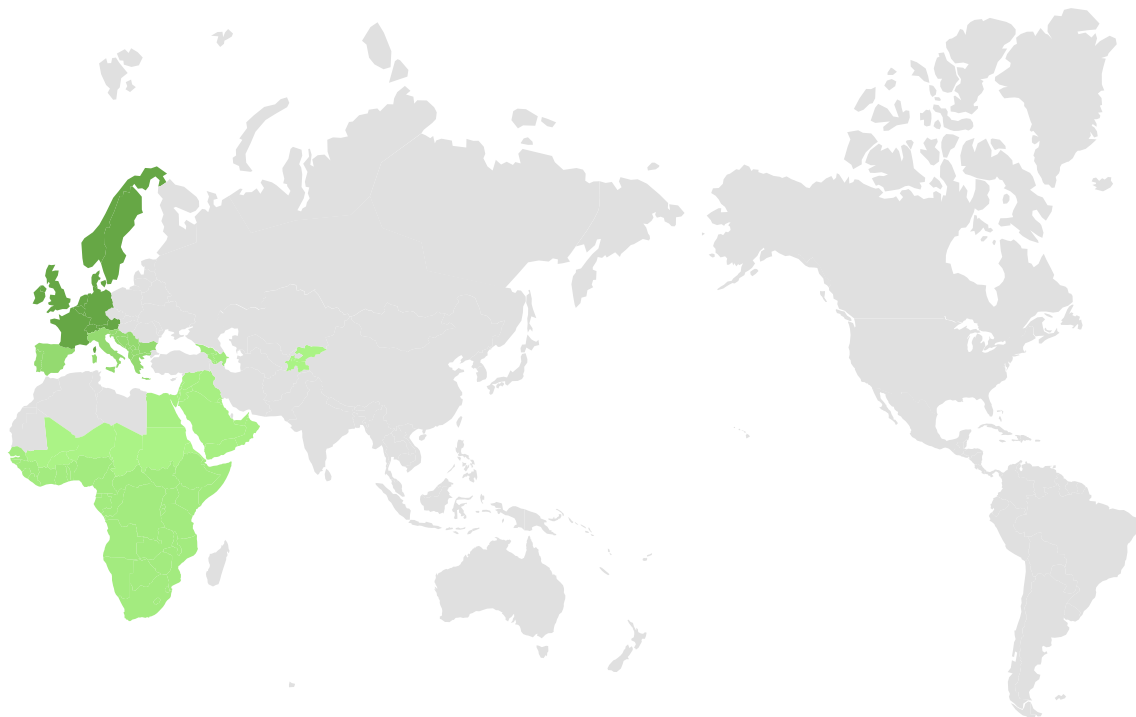
от жителей Африки

7.5%

от жителей суб-Сахарной Африки

6.3%

остальные популяции



## Неандертальские гены

1.1% вашего генома совпадает с неандертальским

2.6% в среднем у европейцев



**Неандертальцы** — ископаемый вид человека, обитавший в Европе и Западной Азии. Они вымерли 30 тыс. лет, вытесненные нашими предками - кроманьонцами.

# География предков

## Происхождение по материнской линии

**EVE**

**150-180 тыс.  
лет назад**

Группа L0 тесно связана с Африкой, происходит из нее (появилась 15-17 тыс. лет назад) и распространена преимущественно в ее пределах. Распространена среди представителей койсанской расы, а также среди других различных небольших африканских групп.

**L0**

**150-180 тыс.  
лет назад**

Группа L0 тесно связана с Африкой, происходит из нее (появилась 15-17 тыс. лет назад) и распространена преимущественно в ее пределах. Распространена среди представителей койсанской расы, а также среди других различных небольших африканских групп.

**L1**

**150-180 тыс.  
лет назад**

Носители гаплогруппы L1 локализованы исключительно на территории Африки. Она встречается и даже достигает высоких частот у многих популяций Центральной и Западной Африки.

**L2**

**80 тыс. лет  
назад**

Гаплогруппа L2 типично африканская. Но, тем не менее, она встречается и в Новом свете: была «занесена» туда вместе с рабами. Сформировалась она 80-111 тыс. лет назад, далее – разветвилась на два субклада.

**N**

**70 тыс. лет  
назад**

Гаплогруппа N возникла около 70 тыс. лет назад в Африке, откуда мигрировала в Азию. Она является предковой линией почти всех современных гаплогрупп Европы, Океании и Америки, и поэтому ее ветви распространены на всех континентах. Чаще всего отмечена в Индии, Японии, Австралии и на Ближнем Востоке.

**R**

**67 тыс. лет  
назад**

Гаплогруппа R отделилась от предковой ветви N около 67 тыс. лет назад в Южной Азии в ходе миграции из Африки. Она широко распространена по всей Евразии (особенно часта и разнообразна в Южной Азии) и Океании; ее дочерняя ветвь В найдена среди коренного населения Америки. В России найдена ветвь R1a1.

**K**

**25-40 тыс.  
лет назад**

Гаплогруппа K возникла, по разным оценкам, 25 - 40 тыс. лет назад. Встречается в Европе (Франция, Норвегия, Австрия), Северной Африке, Индии и на Кавказе. Она обнаружена приблизительно у 10% коренных европейцев; порядка 15% друзов Сирии, Ливии, Израиля и Иордании принадлежат к этой гаплогруппе.

**U**

**57 тыс. лет  
назад**

Гаплогруппа U отделилась от предковой ветви R около 57 тыс. лет назад на территории Южной или Передней Азии. Ветви гаплогруппы U широко распространены по всей Западной Евразии, Северной Африке и Южной Азии. Порядка 10% коренных европейцев принадлежит к этой ветви, а конкретно к линиям U4, U5, U8.



## Происхождение по отцовской линии

### ADAM

142 тыс. лет  
назад

Гаплогруппа А – старейшая гаплогруппа Y-хромосомы. Она возникла по новым данным около 142000 лет назад еще до расселения человека за пределы Африки между Центральной и Северо-Западной Африкой. Носителем этой группы был сам «хромосомный Адам». Распространена преимущественно в Южной Африке.

### A

142 тыс. лет  
назад

Гаплогруппа А – старейшая гаплогруппа Y-хромосомы. Она возникла по новым данным около 142000 лет назад еще до расселения человека за пределы Африки между Центральной и Северо-Западной Африкой. Носителем этой группы был сам «хромосомный Адам». Распространена преимущественно в Южной Африке.

### B

65 тыс. лет  
назад

Гаплогруппа В – вторая по древности гаплогруппа (после А). Появилась около 60000-65000 лет назад. Она распространена на Африканском континенте в районах южнее Сахары.

### CT

68-70 тыс.  
лет назад

Гаплогруппа СТ – общая предковая группа для мужской линии большинства современных людей. Она появилась около 68500-70000 лет назад на территории Восточной Африки.

### F

39-50 тыс.  
лет назад

Гаплогруппа F появилась 39000–56000 лет назад на юго-западе Азии. В настоящее время в чистом виде она встречается редко главным образом на Индостане но она послужила предковой для групп встречающихся у 90% современного мужского населения.

### K

47 тыс. лет  
назад

Гаплогруппа К появилась 47000 лет назад на юго-западе Азии. В настоящее время она распространена преимущественно у народов Меланезии Полинезии и Австралии. Ее дочерние линии распространились по различным участкам Европы и Азии.

### P

34 тыс. лет  
назад

Появилась гаплогруппа Р в Южной Азии около 34000 лет назад. Хотя гаплогруппа Р в своем изначальном виде распространена лишь эпизодически она дала начало широко расселившимся ветвям R и Q.

### R

30-35 тыс.  
лет назад

Гаплогруппа R появилась на северо-западе Азии около 35000-30000 лет назад и распространилась по всему миру. Сейчас она встречается во всех частях света но наибольшее значение имеет среди народов Евразии. Является наиболее распространенной гаплогруппой в Западной Евразии.

### R1a

18 тыс. лет  
назад

Наиболее распространена в Восточной и Центральной Европе а также в Средней и Южной Азии. Появилась около 18500 лет назад от предковой гаплогруппы R1. Является наиболее распространенной гаплогруппой среди населения Восточной Европы и Прибалтики (особенно у русских поляков белорусов и украинцев).

# 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

# Здоровье

## Риски

Geller F et al, (2014 Sep)

Genome-wide association analyses identify variants in developmental genes associated with hypospadias. *Nat. Genet.*; 46; 957-63.

Edmondson D et al, (2013 Nov)

Posttraumatic stress disorder and risk for coronary heart disease: a meta-analytic review. *Am. Heart J.*; 166; 806-14.

International Multiple Sclerosis Genetics Consortium (IMSGC) et al, (2013 Nov)

Analysis of immune-related loci identifies 48 new susceptibility variants for multiple sclerosis. *Nat. Genet.*; 45; 1353-60.

Bezzina CR et al, (2013 Sep)

Common variants at SCN5A-SCN10A and HEY2 are associated with Brugada syndrome, a rare disease with high risk of sudden cardiac death. *Nat. Genet.*; 45; 1044-9.

Berndt SI et al, (2013 Aug)

Genome-wide association study identifies multiple risk loci for chronic lymphocytic leukemia. *Nat. Genet.*; 45; 868-76.

Yasui T et al, (2013 Sep)

A replication study for three nephrolithiasis loci at 5q35.3, 7p14.3 and 13q14.1 in the Japanese population. *J. Hum. Genet.*; 58; 588-93.

Shen L et al, (2013 Jul 15)

Meta-analysis of cohort studies of baseline prehypertension and risk of coronary heart disease. *Am. J. Cardiol.*; 112; 266-71.

Chan SS et al, (2014 Apr)

Association between high dietary intake of the n-3 polyunsaturated fatty acid docosahexaenoic acid and reduced risk of Crohn's disease. *Aliment. Pharmacol. Ther.*; 39; 834-42.

Lambert JC et al, (2013 Dec)

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

Weidinger S et al, (2013 Dec 1)

A genome-wide association study of atopic dermatitis identifies loci with overlapping effects on asthma and psoriasis. *Hum. Mol. Genet.*; 22; 4841-56.

Frampton M et al, (2013)

Variation at 3p24.1 and 6q23.3 influences the risk of Hodgkin's lymphoma. *Nat Commun*; 4; 2549.

International Genetics of Ankylosing Spondylitis Consortium (IGAS) et al, (2013 Jul)

Identification of multiple risk variants for ankylosing spondylitis through high-density genotyping of immune-related loci. *Nat. Genet.*; 45; 730-8.

Dai WM et al, (2013)

Association between folate intake, serum folate levels and the risk of lung cancer: a systematic review and meta-analysis. *Chin. Med. J.*; 126; 1957-64.

Liu JZ et al, (2013 Jun)

Dense genotyping of immune-related disease regions identifies nine new risk loci for primary sclerosing cholangitis. *Nat. Genet.*; 45; 670-5.

Wang YP et al, (2014 May)

Common variation rs6983267 at 8q24.1 and risk of colorectal adenoma and cancer: evidence based on 31 studies. *Tumour Biol.*; 35; 4067-75.

Levine DM et al, (2013 Dec)

A genome-wide association study identifies new susceptibility loci for esophageal adenocarcinoma and Barrett's esophagus. *Nat. Genet.*; 45; 1487-93.

Wang M et al, (2013 Nov)

A meta-analysis of alcohol consumption and the risk of gout. *Clin. Rheumatol.*; 32; 1641-8.

Anttila V et al, (2013 Aug)

Genome-wide meta-analysis identifies new susceptibility loci for migraine. *Nat. Genet.*; 45; 912-7.

Martin JE et al, (2013 Oct 1)

A systemic sclerosis and systemic lupus erythematosus pan-meta-GWAS reveals new shared susceptibility loci. *Hum. Mol. Genet.*; 22; 4021-9.

Ruark E et al, (2013 Jun)

Identification of nine new susceptibility loci for testicular cancer, including variants near DAZL and PRDM14. *Nat. Genet.*; 45; 686-9.

Wheeler E et al, (2013 May)

Genome-wide SNP and CNV analysis identifies common and low-frequency variants associated with severe early-onset obesity. *Nat. Genet.*; 45; 513-7.

- Berndt SI et al, (2013 May)  
Genome-wide meta-analysis identifies 11 new loci for anthropometric traits and provides insights into genetic architecture. *Nat. Genet.*; 45; 501-12.
- Weissglas-Volkov D et al, (2013 May)  
Genomic study in Mexicans identifies a new locus for triglycerides and refines European lipid loci. *J. Med. Genet.*; 50; 298-308.
- Lu Y et al, (2013 Feb)  
Genome-wide association analyses identify multiple loci associated with central corneal thickness and keratoconus. *Nat. Genet.*; 45; 155-63.
- Henrion M et al, (2013 Feb 15)  
Common variation at 2q22.3 (ZEB2) influences the risk of renal cancer. *Hum. Mol. Genet.*; 22; 825-31.
- Wang H et al, (2012)  
Association between chronic obstructive pulmonary disease and lung cancer: a case-control study in Southern Chinese and a meta-analysis. *PLoS ONE*; 7; e46144.
- Diskin SJ et al, (2012 Oct)  
Common variation at 6q16 within HACE1 and LIN28B influences susceptibility to neuroblastoma. *Nat. Genet.*; 44; 1126-30.
- Stewart SE et al, (2013 Jul)  
Genome-wide association study of obsessive-compulsive disorder. *Mol. Psychiatry*; 18; 788-98.
- Wu L et al, (2013 May)  
Diabetes mellitus and the occurrence of colorectal cancer: an updated meta-analysis of cohort studies. *Diabetes Technol. Ther.*; 15; 419-27.
- Fritsche LG et al, (2013 Apr)  
Seven new loci associated with age-related macular degeneration. *Nat. Genet.*; 45; 433-9, 439e1-2.
- Köttgen A et al, (2013 Feb)  
Genome-wide association analyses identify 18 new loci associated with serum urate concentrations. *Nat. Genet.*; 45; 145-54.
- Tsoi LC et al, (2012 Dec)  
Identification of 15 new psoriasis susceptibility loci highlights the role of innate immunity. *Nat. Genet.*; 44; 1341-8.
- EPICURE Consortium et al, (2012 Dec 15)  
Genome-wide association analysis of genetic generalized epilepsies implicates susceptibility loci at 1q43, 2p16.1, 2q22.3 and 17q21.32. *Hum. Mol. Genet.*; 21; 5359-72.
- Vithana EN et al, (2012 Oct)  
Genome-wide association analyses identify three new susceptibility loci for primary angle closure glaucoma. *Nat. Genet.*; 44; 1142-6.
- Morris AP et al, (2012 Sep)  
Large-scale association analysis provides insights into the genetic architecture and pathophysiology of type 2 diabetes. *Nat. Genet.*; 44; 981-90.
- Eeles RA et al, (2013 Apr)  
Identification of 23 new prostate cancer susceptibility loci using the iCOGS custom genotyping array. *Nat. Genet.*; 45; 385-91, 391e1-2.
- Lutgens MW et al, (2013 Mar-Apr)  
Declining risk of colorectal cancer in inflammatory bowel disease: an updated meta-analysis of population-based cohort studies. *Inflamm. Bowel Dis.*; 19; 789-99.
- Sainsbury A et al, (2013 Apr)  
Prevalence of irritable bowel syndrome-type symptoms in patients with celiac disease: a meta-analysis. *Clin. Gastroenterol. Hepatol.*; 11; 359-65.e1.
- Jostins L et al, (2012 Nov 1)  
Host-microbe interactions have shaped the genetic architecture of inflammatory bowel disease. *Nature*; 491; 119-24.
- Li WQ et al, (2013 Jul)  
Psoriasis, psoriatic arthritis and increased risk of incident Crohn's disease in US women. *Ann. Rheum. Dis.*; 72; 1200-5.
- Timofeeva MN et al, (2012 Nov 15)  
Influence of common genetic variation on lung cancer risk: meta-analysis of 14 900 cases and 29 485 controls. *Hum. Mol. Genet.*; 21; 4980-95.
- Li S et al, (2012)  
GWAS identifies novel susceptibility loci on 6p21.32 and 21q21.3 for hepatocellular carcinoma in chronic hepatitis B virus carriers. *PLoS Genet.*; 8; e1002791.



- Thier S et al, (2012 Jul 17)  
Polymorphisms in the glial glutamate transporter SLC1A2 are associated with essential tremor. *Neurology*; 79; 243-8.
- Jin Y et al, (2012 Jun)  
Genome-wide association analyses identify 13 new susceptibility loci for generalized vitiligo. *Nat. Genet.*; 44; 676-80.
- Estrada K et al, (2012 May)  
Genome-wide meta-analysis identifies 56 bone mineral density loci and reveals 14 loci associated with risk of fracture. *Nat. Genet.*; 44; 491-501.
- Lill CM et al, (2012)  
Comprehensive research synopsis and systematic meta-analyses in Parkinson's disease genetics: The PDGene database. *PLoS Genet.*; 8; e1002548.
- Cozen W et al, (2012 Jan 12)  
A genome-wide meta-analysis of nodular sclerosing Hodgkin lymphoma identifies risk loci at 6p21.32. *Blood*; 119; 469-75.
- Barrett JH et al, (2011 Nov)  
Genome-wide association study identifies three new melanoma susceptibility loci. *Nat. Genet.*; 43; 1108-13.
- Ma Y et al, (2011 Oct 1)  
Association between vitamin D and risk of colorectal cancer: a systematic review of prospective studies. *J. Clin. Oncol.*; 29; 3775-82.
- Li R et al, (2012 May)  
Six novel susceptibility Loci for early-onset androgenetic alopecia and their unexpected association with common diseases. *PLoS Genet.*; 8; e1002746.
- Perk J et al, (2012 Jul)  
European Guidelines on cardiovascular disease prevention in clinical practice (version 2012). The Fifth Joint Task Force of the European Society of Cardiology and Other Societies on Cardiovascular Disease Prevention in Clinical Practice (constituted by representatives of nine societies and by invited experts). *Eur. Heart J.*; 33; 1635-701.
- Eriksson N et al, (2012)  
Novel associations for hypothyroidism include known autoimmune risk loci. *PLoS ONE*; 7; e34442.
- Postel-Vinay S et al, (2012 Mar)  
Common variants near TARDBP and EGR2 are associated with susceptibility to Ewing sarcoma. *Nat. Genet.*; 44; 323-7.
- Bown MJ et al, (2011 Nov 11)  
Abdominal aortic aneurysm is associated with a variant in low-density lipoprotein receptor-related protein 1. *Am. J. Hum. Genet.*; 89; 619-27.
- Bradfield JP et al, (2011 Sep)  
A genome-wide meta-analysis of six type 1 diabetes cohorts identifies multiple associated loci. *PLoS Genet.*; 7; e1002293.
- Tanaka S et al, (2013 Feb)  
DPP6 as a candidate gene for neuroleptic-induced tardive dyskinesia. *Pharmacogenomics J.*; 13; 27-34.
- Heit JA et al, (2012 Aug)  
A genome-wide association study of venous thromboembolism identifies risk variants in chromosomes 1q24.2 and 9q. *J. Thromb. Haemost.*; 10; 1521-31.
- Ellinor PT et al, (2012 Jun)  
Meta-analysis identifies six new susceptibility loci for atrial fibrillation. *Nat. Genet.*; 44; 670-5.
- Okada Y et al, (2012 May)  
Meta-analysis identifies nine new loci associated with rheumatoid arthritis in the Japanese population. *Nat. Genet.*; 44; 511-6.
- Hu Z et al, (2012 Feb)  
A genome-wide association study in Chinese men identifies three risk loci for non-obstructive azoospermia. *Nat. Genet.*; 44; 183-6.
- 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.*; 128; 996-1005.
- Schizophrenia Psychiatric Genome-Wide Association Study (GWAS) Consortium et al, (2011 Oct)  
Genome-wide association study identifies five new schizophrenia loci. *Nat. Genet.*; 43; 969-76.
- Dobbins SE et al, (2011 Sep)  
Common variation at 10p12.31 near MLLT10 influences meningioma risk. *Nat. Genet.*; 43; 825-7.

- 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.*; 7; e1002178.
- Dolmans GH et al, (2011 Jul 28)  
Wnt signaling and Dupuytren's disease. *N. Engl. J. Med.*; 365; 307-17.
- Albagha OM et al, (2011 Jul)  
Genome-wide association identifies three new susceptibility loci for Paget's disease of bone. *Nat. Genet.*; 43; 685-9.
- Sanson M et al, (2011 Jul 15)  
Chromosome 7p11.2 (EGFR) variation influences glioma risk. *Hum. Mol. Genet.*; 20; 2897-904.
- Holm H et al, (2011 Apr)  
A rare variant in MYH6 is associated with high risk of sick sinus syndrome. *Nat. Genet.*; 43; 316-20.
- Kornum BR et al, (2011 Jan)  
Common variants in P2RY11 are associated with narcolepsy. *Nat. Genet.*; 43; 66-71.
- Remmers EF et al, (2010 Aug)  
Genome-wide association study identifies variants in the MHC class I, IL10, and IL23R-IL12RB2 regions associated with Behçet's disease. *Nat. Genet.*; 42; 698-702.
- Winkelmann J et al, (2011 Jul)  
Genome-wide association study identifies novel restless legs syndrome susceptibility loci on 2p14 and 16q12.1. *PLoS Genet.*; 7; e1002171.
- Nan H et al, (2011 Sep 15)  
Genome-wide association study identifies novel alleles associated with risk of cutaneous basal cell carcinoma and squamous cell carcinoma. *Hum. Mol. Genet.*; 20; 3718-24.
- Aune D et al, (2012 Jan)  
Dairy products and colorectal cancer risk: a systematic review and meta-analysis of cohort studies. *Ann. Oncol.*; 23; 37-45.
- Mells GF et al, (2011 Apr)  
Genome-wide association study identifies 12 new susceptibility loci for primary biliary cirrhosis. *Nat. Genet.*; 43; 329-32.
- Rothenbacher D et al, (2011 May)  
Frequency and risk factors of gout flares in a large population-based cohort of incident gout. *Rheumatology (Oxford)*; 50; 973-81.
- Rothman N et al, (2010 Nov)  
A multi-stage genome-wide association study of bladder cancer identifies multiple susceptibility loci. *Nat. Genet.*; 42; 978-84.
- Petukhova L et al, (2010 Jul 1)  
Genome-wide association study in alopecia areata implicates both innate and adaptive immunity. *Nature*; 466; 113-7.
- Arking DE et al, (2011 Jun)  
Identification of a sudden cardiac death susceptibility locus at 2q24.2 through genome-wide association in European ancestry individuals. *PLoS Genet.*; 7; e1002158.
- Höglinger GU et al, (2011 Jul)  
Identification of common variants influencing risk of the tauopathy progressive supranuclear palsy. *Nat. Genet.*; 43; 699-705.
- Aune D et al, (2011 Jul)  
Nonlinear reduction in risk for colorectal cancer by fruit and vegetable intake based on meta-analysis of prospective studies. *Gastroenterology*; 141; 106-18.
- Schunkert H et al, (2011 Apr)  
Large-scale association analysis identifies 13 new susceptibility loci for coronary artery disease. *Nat. Genet.*; 43; 333-8.
- Kennedy DA et al, (2011 Feb)  
Folate intake and the risk of colorectal cancer: a systematic review and meta-analysis. *Cancer Epidemiol*; 35; 2-10.
- Nordmark G et al, (2011 Mar)  
Association of EBF1, FAM167A(C8orf13)-BLK and TNFSF4 gene variants with primary Sjögren's syndrome. *Genes Immun.*; 12; 100-9.
- Hsu YH et al, (2010 Jun)  
An integration of genome-wide association study and gene expression profiling to prioritize the discovery of novel susceptibility Loci for osteoporosis-related traits. *PLoS Genet.*; 6; e1000977.

- Bei JX et al, (2010 Jul)  
A genome-wide association study of nasopharyngeal carcinoma identifies three new susceptibility loci. *Nat. Genet.*; 42; 599-603.
- Petersen GM et al, (2010 Mar)  
A genome-wide association study identifies pancreatic cancer susceptibility loci on chromosomes 13q22.1, 1q32.1 and 5p15.33. *Nat. Genet.*; 42; 224-8.
- Profenno LA et al, (2010 Mar 15)  
Meta-analysis of Alzheimer's disease risk with obesity, diabetes, and related disorders. *Biol. Psychiatry*; 67; 505-12.
- Schrauwen I et al, (2009 Mar)  
A genome-wide analysis identifies genetic variants in the RELN gene associated with otosclerosis. *Am. J. Hum. Genet.*; 84; 328-38.
- Chong EW et al, (2008 Jun)  
Dietary omega-3 fatty acid and fish intake in the primary prevention of age-related macular degeneration: a systematic review and meta-analysis. *Arch. Ophthalmol.*; 126; 826-33.
- Jones-Burton C et al, (2007)  
Cigarette smoking and incident chronic kidney disease: a systematic review. *Am. J. Nephrol.*; 27; 342-51.
- Ownby RL et al, (2006 May)  
Depression and risk for Alzheimer disease: systematic review, meta-analysis, and metaregression analysis. *Arch. Gen. Psychiatry*; 63; 530-8.
- Yasuno K et al, (2010 May)  
Genome-wide association study of intracranial aneurysm identifies three new risk loci. *Nat. Genet.*; 42; 420-5.
- Nguyen SP et al, (2009 Jun)  
Gender as a risk factor for advanced neoplasia and colorectal cancer: a systematic review and meta-analysis. *Clin. Gastroenterol. Hepatol.*; 7; 676-81.e1-3.
- Kilpivaara O et al, (2009 Apr)  
A germline JAK2 SNP is associated with predisposition to the development of JAK2(V617F)-positive myeloproliferative neoplasms. *Nat. Genet.*; 41; 455-9.
- Ferreira MA et al, (2008 Sep)  
Collaborative genome-wide association analysis supports a role for ANK3 and CACNA1C in bipolar disorder. *Nat. Genet.*; 40; 1056-8.
- Hashibe M et al, (2008 Jun)  
Multiple ADH genes are associated with upper aerodigestive cancers. *Nat. Genet.*; 40; 707-9.
- Mahid SS et al, (2006 Nov)  
Smoking and inflammatory bowel disease: a meta-analysis. *Mayo Clin. Proc.*; 81; 1462-71.
- Huxley R et al, (2006 Jan 14)  
Excess risk of fatal coronary heart disease associated with diabetes in men and women: meta-analysis of 37 prospective cohort studies. *BMJ*; 332; 73-8.
- Dubois PC et al, (2010 Apr)  
Multiple common variants for celiac disease influencing immune gene expression. *Nat. Genet.*; 42; 295-302.
- Köttgen A et al, (2009 Jun)  
Multiple loci associated with indices of renal function and chronic kidney disease. *Nat. Genet.*; 41; 712-7.
- Tsoi KK et al, (2009 Jun)  
Cigarette smoking and the risk of colorectal cancer: a meta-analysis of prospective cohort studies. *Clin. Gastroenterol. Hepatol.*; 7; 682-688.e1-5.
- Chakravarthy U et al, (2010)  
Clinical risk factors for age-related macular degeneration: a systematic review and meta-analysis. *BMC Ophthalmol*; 10; 31.
- Ekbom A et al, (2008 May-Jun)  
Increased risk of both ulcerative colitis and Crohn's disease in a population suffering from COPD. *Lung*; 186; 167-72.
- AGA Institute et al, (2006 Dec)  
AGA Institute Medical Position Statement on the Diagnosis and Management of Celiac Disease. *Gastroenterology*; 131; 1977-80.
- Choi HK et al, (2004 Mar 11)  
Purine-rich foods, dairy and protein intake, and the risk of gout in men. *N. Engl. J. Med.*; 350; 1093-103.

- Fox CS et al, (2004 Feb 18)  
 Predictors of new-onset kidney disease in a community-based population. *JAMA*; 291; 844-50.
- Khuder SA et al, (2001 Feb-Mar)  
 Effect of cigarette smoking on major histological types of lung cancer: a meta-analysis. *Lung Cancer*; 31; 139-48.
- Krahn AD et al, (1995 May)  
 The natural history of atrial fibrillation: incidence, risk factors, and prognosis in the Manitoba Follow-Up Study. *Am. J. Med.*; 98; 476-84.
- Armstrong AW et al, (2014 Feb)  
 Psoriasis and smoking: a systematic review and meta-analysis. *Br. J. Dermatol.*; 170; 304-14.
- Muraki I et al, (2013)  
 Fruit consumption and risk of type 2 diabetes: results from three prospective longitudinal cohort studies. *BMJ*; 347; f5001.
- Alhazmi A et al, (2012 Aug)  
 Macronutrient intakes and development of type 2 diabetes: a systematic review and meta-analysis of cohort studies. *J Am Coll Nutr*; 31; 243-58.
- Liang Y et al, (2011 Jun)  
 Smoking, family history and urinary tract infection are associated with primary biliary cirrhosis: A meta-analysis. *Hepatol. Res.*; 41; 572-8.
- Friberg J et al, (2003 Dec 15)  
 Sex-specific increase in the prevalence of atrial fibrillation (The Copenhagen City Heart Study). *Am. J. Cardiol.*; 92; 1419-23.
- He J et al, (1999 Mar 25)  
 Passive smoking and the risk of coronary heart disease--a meta-analysis of epidemiologic studies. *N. Engl. J. Med.*; 340; 920-6.
- van Duijn CM et al, (1991)  
 Familial aggregation of Alzheimer's disease and related disorders: a collaborative re-analysis of case-control studies. *Int J Epidemiol*; 20 Suppl 2; S13-20.
- Aune D et al, (2013 Oct)  
 Dairy products and the risk of type 2 diabetes: a systematic review and dose-response meta-analysis of cohort studies. *Am. J. Clin. Nutr.*; 98; 1066-83.
- Noyce AJ et al, (2012 Dec)  
 Meta-analysis of early nonmotor features and risk factors for Parkinson disease. *Ann. Neurol.*; 72; 893-901.
- Rota M et al, (2012 Jul)  
 Alcohol consumption and prostate cancer risk: a meta-analysis of the dose-risk relation. *Eur. J. Cancer Prev.*; 21; 350-9.
- Handel AE et al, (2011)  
 Smoking and multiple sclerosis: an updated meta-analysis. *PLoS ONE*; 6; e16149.
- Fasano A et al, (2003 Feb 10)  
 Prevalence of celiac disease in at-risk and not-at-risk groups in the United States: a large multicenter study. *Arch. Intern. Med.*; 163; 286-92.
- Prescott E et al, (1998 Apr 4)  
 Smoking and risk of myocardial infarction in women and men: longitudinal population study. *BMJ*; 316; 1043-7.
- Aune D et al, (2011)  
 Dietary fibre, whole grains, and risk of colorectal cancer: systematic review and dose-response meta-analysis of prospective studies. *BMJ*; 343; d6617.
- Dominguez PL et al, (2013 Sep)  
 Depression and the risk of psoriasis in US women. *J Eur Acad Dermatol Venereol*; 27; 1163-7.
- Song GG et al, (2012 Dec)  
 Association between vitamin D intake and the risk of rheumatoid arthritis: a meta-analysis. *Clin. Rheumatol.*; 31; 1733-9.
- Cereda E et al, (2011 Dec)  
 Diabetes and risk of Parkinson's disease: a systematic review and meta-analysis. *Diabetes Care*; 34; 2614-23.
- Verbeeten KC et al, (2011 Jan)  
 Association between childhood obesity and subsequent Type 1 diabetes: a systematic review and meta-analysis. *Diabet. Med.*; 28; 10-8.

- Brandt A et al, (2010 Aug)  
Age-specific risk of incident prostate cancer and risk of death from prostate cancer defined by the number of affected family members. *Eur. Urol.*; 58; 275-80.
- Sugiyama D et al, (2010 Jan)  
Impact of smoking as a risk factor for developing rheumatoid arthritis: a meta-analysis of observational studies. *Ann. Rheum. Dis.*; 69; 70-81.
- Willi C et al, (2007 Dec 12)  
Active smoking and the risk of type 2 diabetes: a systematic review and meta-analysis. *JAMA*; 298; 2654-64.
- Gershwin ME et al, (2005 Nov)  
Risk factors and comorbidities in primary biliary cirrhosis: a controlled interview-based study of 1032 patients. *Hepatology*; 42; 1194-202.
- Khuder SA et al, (2002 Oct-Dec)  
Environmental risk factors for rheumatoid arthritis. *Rev Environ Health*; 17; 307-15.
- Arnett FC et al, (2001 Jun)  
Familial occurrence frequencies and relative risks for systemic sclerosis (scleroderma) in three United States cohorts. *Arthritis Rheum.*; 44; 1359-62.
- Ferreira MA et al, ( )  
Genome-wide association analysis identifies 11 risk variants associated with the asthma with hay fever phenotype. *J. Allergy Clin. Immunol.*; 133; 1564-71.
- John S et al, (2010 May)  
Dietary n-3 polyunsaturated fatty acids and the aetiology of ulcerative colitis: a UK prospective cohort study. *Eur J Gastroenterol Hepatol*; 22; 602-6.
- Mezuk B et al, (2008 Dec)  
Depression and type 2 diabetes over the lifespan: a meta-analysis. *Diabetes Care*; 31; 2383-90.
- Setty AR et al, (2007 Nov)  
Smoking and the risk of psoriasis in women: Nurses' Health Study II. *Am. J. Med.*; 120; 953-9.
- Sakauchi F et al, (2005 Jan)  
A cross-sectional study of primary biliary cirrhosis in Japan: utilization of clinical data when patients applied to receive public financial aid. *J Epidemiol*; 15; 24-8.
- Diot E et al, (2002 Aug)  
Systemic sclerosis and occupational risk factors: a case-control study. *Occup Environ Med*; 59; 545-9.
- Heit JA et al, (2000 Mar 27)  
Risk factors for deep vein thrombosis and pulmonary embolism: a population-based case-control study. *Arch. Intern. Med.*; 160; 809-15.
- Huncharek M et al, (2010 Apr)  
Smoking as a risk factor for prostate cancer: a meta-analysis of 24 prospective cohort studies. *Am J Public Health*; 100; 693-701.
- Blaine B et al, (2008 Nov)  
Does depression cause obesity?: A meta-analysis of longitudinal studies of depression and weight control. *J Health Psychol*; 13; 1190-7.
- Kettaneh A et al, (2007 Jan)  
Occupational exposure to solvents and gender-related risk of systemic sclerosis: a metaanalysis of case-control studies. *J. Rheumatol.*; 34; 97-103.
- Costenbader KH et al, (2004 Mar)  
Cigarette smoking and the risk of systemic lupus erythematosus: a meta-analysis. *Arthritis Rheum.*; 50; 849-57.
- Dennis LK et al, (2002 Jul)  
Epidemiologic association between prostatitis and prostate cancer. *Urology*; 60; 78-83.
- Orholm M et al, (1991 Jan 10)  
Familial occurrence of inflammatory bowel disease. *N. Engl. J. Med.*; 324; 84-8.

# Питание

- Ledda M et al, (2014 Jan 1)  
**GWAS of human bitter taste perception identifies new loci and reveals additional complexity of bitter taste genetics.** *Hum. Mol. Genet.*; 23; 259-67.
- Pichler I et al, (2011 Mar 15)  
**Identification of a common variant in the TFR2 gene implicated in the physiological regulation of serum iron levels.** *Hum. Mol. Genet.*; 20; 1232-40.
- Hazra A et al, (2009 Dec 1)  
**Genome-wide significant predictors of metabolites in the one-carbon metabolism pathway.** *Hum. Mol. Genet.*; 18; 4677-87.
- Ferrucci L et al, (2009 Feb)  
**Common variation in the beta-carotene 15,15'-monooxygenase 1 gene affects circulating levels of carotenoids: a genome-wide association study.** *Am. J. Hum. Genet.*; 84; 123-33.
- Eny KM et al, (2008 May 13)  
**Genetic variant in the glucose transporter type 2 is associated with higher intakes of sugars in two distinct populations.** *Physiol. Genomics*; 33; 355-60.
- de Krom M et al, (2007 Jan)  
**Common genetic variations in CCK, leptin, and leptin receptor genes are associated with specific human eating patterns.** *Diabetes*; 56; 276-80.
- Olds LC et al, (2003 Sep 15)  
**Lactase persistence DNA variant enhances lactase promoter activity in vitro: functional role as a cis regulatory element.** *Hum. Mol. Genet.*; 12; 2333-40.
- Gong J et al, (2013 May)  
**Genome-wide association study of serum selenium concentrations.** *Nutrients*; 5; 1706-18.
- O'Seaghda CM et al, (2010 Nov 1)  
**Common variants in the calcium-sensing receptor gene are associated with total serum calcium levels.** *Hum. Mol. Genet.*; 19; 4296-303.
- Fushan AA et al, (2009 Aug 11)  
**Allelic polymorphism within the TAS1R3 promoter is associated with human taste sensitivity to sucrose.** *Curr. Biol.*; 19; 1288-93.
- Wardle J et al, (2008 Sep)  
**Obesity associated genetic variation in FTO is associated with diminished satiety.** *J. Clin. Endocrinol. Metab.*; 93; 3640-3.
- Epstein LH et al, (2007 Oct)  
**Food reinforcement, the dopamine D2 receptor genotype, and energy intake in obese and nonobese humans.** *Behav. Neurosci.*; 121; 877-86.
- Matsuo K et al, (2006 May)  
**Alcohol dehydrogenase 2 His47Arg polymorphism influences drinking habit independently of aldehyde dehydrogenase 2 Glu487Lys polymorphism: analysis of 2,299 Japanese subjects.** *Cancer Epidemiol. Biomarkers Prev.*; 15; 1009-13.
- Sachse C et al, (1999 Apr)  
**Functional significance of a C-->A polymorphism in intron 1 of the cytochrome P450 CYP1A2 gene tested with caffeine.** *Br J Clin Pharmacol*; 47; 445-9.
- Mondul AM et al, (2011 Dec 1)  
**Genome-wide association study of circulating retinol levels.** *Hum. Mol. Genet.*; 20; 4724-31.
- Timpson NJ et al, (2010 Aug)  
**Genetic variation at the SLC23A1 locus is associated with circulating concentrations of L-ascorbic acid (vitamin C): evidence from 5 independent studies with >15,000 participants.** *Am. J. Clin. Nutr.*; 92; 375-82.
- Tanaka T et al, (2009 Apr)  
**Genome-wide association study of vitamin B6, vitamin B12, folate, and homocysteine blood concentrations.** *Am. J. Hum. Genet.*; 84; 477-82.
- Yang QH et al, (2008 Jul)  
**Prevalence and effects of gene-gene and gene-nutrient interactions on serum folate and serum total homocysteine concentrations in the United States: findings from the third National Health and Nutrition Examination Survey DNA Bank.** *Am. J. Clin. Nutr.*; 88; 232-46.
- Hustad S et al, (2007 May)  
**The methylenetetrahydrofolate reductase 677C-->T polymorphism as a modulator of a B vitamin network with major effects on homocysteine metabolism.** *Am. J. Hum. Genet.*; 80; 846-55.
- Loos RJ et al, (2006 Jan)  
**Polymorphisms in the leptin and leptin receptor genes in relation to resting metabolic rate and respiratory quotient in the Québec Family Study.** *Int J Obes (Lond)*; 30; 183-90.
- Thomas J et al, (2010 Jul)  
**Common genetic determinants of vitamin D insufficiency: a genome-wide association study.** *Lancet*; 376; 180-8.

# Спорт

Sprouse C et al, (2014 Jan)

SLC30A8 nonsynonymous variant is associated with recovery following exercise and skeletal muscle size and strength. *Diabetes*; 63; 363-8.

Teran-Garcia M et al, (2005 Jul)

Hepatic lipase gene variant - 514C>T is associated with lipoprotein and insulin sensitivity response to regular exercise: the HERITAGE Family Study. *Diabetes*; 54; 2251-5.

Ahmetov II et al, (2009 Dec)

The combined impact of metabolic gene polymorphisms on elite endurance athlete status and related phenotypes. *Hum. Genet.*; 126; 751-61.

Rankinen T et al, (2007 Dec)

Effect of endothelin 1 genotype on blood pressure is dependent on physical activity or fitness levels. *Hypertension*; 50; 1120-5.

Menashe I et al, (2007 Oct 30)

Genetic elucidation of human hyperosmia to isovaleric acid. *PLoS Biol.*; 5; e284.

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.*; 80; 241-52.

Papassotiropoulos A et al, (2006 Oct 20)

Common Kibra alleles are associated with human memory performance. *Science*; 314; 475-8.

Gosso MF et al, (2006 Sep)

The SNAP-25 gene is associated with cognitive ability: evidence from a family-based study in two independent Dutch cohorts. *Mol. Psychiatry*; 11; 878-86.

Yoshiura K et al, (2006 Mar)

A SNP in the ABCC11 gene is the determinant of human earwax type. *Nat. Genet.*; 38; 324-30.

Thorven M et al, (2005 Dec)

A homozygous nonsense mutation (428G-->A) in the human secretor (FUT2) gene provides resistance to symptomatic norovirus (GGII) infections. *J. Virol.*; 79; 15351-5.

Papassotiropoulos A et al, (2005 Aug 1)

The prion gene is associated with human long-term memory. *Hum. Mol. Genet.*; 14; 2241-6.

Diatchenko L et al, (2005 Jan 1)

Genetic basis for individual variations in pain perception and the development of a chronic pain condition. *Hum. Mol. Genet.*; 14; 135-43.

Stein MB et al, (2004 Aug 15)

A polymorphism of the beta1-adrenergic receptor is associated with low extraversion. *Biol. Psychiatry*; 56; 217-24.

Melke J et al, (2003 Oct)

A polymorphism in the serotonin receptor 3A (HTR3A) gene and its association with harm avoidance in women. *Arch. Gen. Psychiatry*; 60; 1017-23.



## Рекомендации

Chakravarthy U et al, (2010)

Clinical risk factors for age-related macular degeneration: a systematic review and meta-analysis. *BMC Ophthalmol*; 10; 31.

Chong EW et al, (2008 Jun)

Dietary omega-3 fatty acid and fish intake in the primary prevention of age-related macular degeneration: a systematic review and meta-analysis. *Arch. Ophthalmol.*; 126; 826-33.

Nelson B et al, (2010 Nov-Dec)

American Association of Clinical Endocrinologists Medical Guidelines for Clinical Practice for the diagnosis and treatment of postmenopausal osteoporosis. *Endocrine practice : official journal of the American College of Endocrinology and the American Association of Clinical Endocrinologists*; 16; 1-37.