

Отчёт о результатах генетического теста

«Атлас»



atlas

Исходные данные

Имя	Демо ДНК
Номер баркода Acession #	0431-1371
Источник биоматериала Specimen source	Слюна Saliva
Дата получения био образца Sample reception date	13.07.2020
Метод исследования Test performed/method	ДНК-микрочип Micro-array genotyping
Дата составления отчета Report date	29.10.2021

Оглавление отчета

Ликбез	4	
Краткий отчет	8	
Здоровье	13	
• Многофакторные заболевания	15	
• Наследственные заболевания	109	
Реакция на лекарства	132	
Дерматология и косметология	144	
• Риски	145	
• Признаки	162	
Женское здоровье	175	
• Риски	176	
• Признаки	184	
Питание	192	
• Витамины и минералы	194	
• Пищевое поведение	212	
• Пищевая непереносимость	216	
Спорт	223	
• Физиология и метаболизм	225	
• Спортивные риски	233	
Другие признаки	238	
Происхождение	287	
• Ваш популяционный состав	289	
• География предков	292	
Научная литература	294	

Ликбез



Человек

12 систем органов и тканей

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



Орган

20 внутренних органов

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



Ткань

4 типа тканей и более сотни разновидностей

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



Клетка

около 100 трлн клеток

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



Ядро

объем ядра составляет 10% от объема клетки

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



Хромосома

46 хромосом почти в каждой клетке

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



ДНК

нить ДНК имеет длину около 2 метров

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



Ген

более 20 тысяч генов

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



Вариант гена

известно более 30 млн генетических вариантов

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

Что такое риски распространенных заболеваний?

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

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

Почему важно знать о рисках?

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

Что такое статус носительства наследственных заболеваний?

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

Что делать, чтобы родился здоровый ребенок?

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

Краткий отчет

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





Пищеварительная система

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

Ваши результаты:

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

- Риск развития пищевода Баретта
- Риск развития язвенного колита
- Риск развития колоректального рака

У вас не выявлены наследственные заболевания пищеварительной системы.

У вас не выявлены наследственные онкологические синдромы пищеварительной системы.



Эндокринная система и метаболизм

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

Ваши результаты:

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

- Риск развития очагового облысения
- Риск развития сахарного диабета 1 типа

У вас не выявлены наследственные заболевания эндокринной системы и метаболизма.

У вас не выявлены наследственные онкологические синдромы эндокринной системы и метаболизма.



Органы чувств

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

Ваши результаты:

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

- Риск развития закрытоугольной глаукомы

У вас не выявлены наследственные заболевания органов чувств.

У вас не выявлены наследственные онкологические синдромы органов чувств.



Кроветворная система

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

Ваши результаты:

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

Ваш генотип связан со следующими наследственными заболеваниями кроветворной системы:

- Гемохроматоз, тип 1

У вас не выявлены наследственные онкологические синдромы кроветворной системы.

Здоровье

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





Какая роль отведена генетике в вашем здоровье?

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

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

Многофакторные заболевания



Многофакторные заболевания

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

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

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

Риски всех исследованных заболеваний

Высокий риск

Название	Ваш риск	Средний риск	Относительный риск	Сравнение со средним
Очаговое облысение	6.52%	1.17%	5.57x	+5.35%
Сахарный диабет 1 типа	0.84%	0.28%	2.99x	+0.56%
Пищевод Барретта	0.92%	0.7%	1.32x	+0.22%
Язвенный колит	0.32%	0.23%	1.36x	+0.084%
Закрытоугольная глаукома	0.47%	0.4%	1.16x	+0.066%
Колоректальный рак	0.18%	0.17%	1.05x	+< 0.01%

Средний риск

Название	Ваш риск	Средний риск	Относительный риск	Сравнение со средним
Синдром поликистозных яичников	9.62%	6%	1.6x	+3.62%
Ожирение	43.48%	41.1%	1.06x	+2.38%
Тиреоидит Хашимото	0.64%	0.53%	1.21x	+0.11%
Болезнь Крона	0.2%	0.18%	1.11x	+0.02%
Синдром Шегрена	1.28%	1.28%	1.01x	+< 0.01%
Системная красная волчанка	0.051%	0.045%	1.13x	+< 0.01%
Менингиома	0.0053%	0.005%	1.06x	+< 0.01%
Болезнь Бехчета	0.0034%	0.0052%	0.66x	> -0.01%
Синдром слабости синусового узла	0.026%	0.03%	0.86x	> -0.01%
Тромбоз глубоких вен и тромбоэмболия легочной артерии	0.096%	0.1%	0.92x	> -0.01%
Системная склеродермия	0.015%	0.025%	0.59x	-0.01%
Саркоидоз	0.12%	0.14%	0.85x	-0.022%
Фибрилляция предсердий	2.57%	2.6%	0.99x	-0.033%

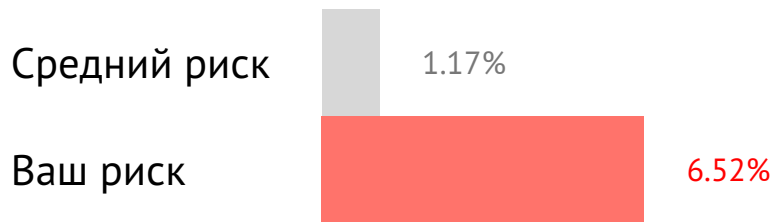
Название	Ваш риск	Средний риск	Относительный риск	Сравнение со средним
Эндометриоз	0.92%	1%	0.92x	-0.076%
Эпилепсия	0.33%	0.44%	0.75x	-0.11%
Внутрипеченочный холестаз беременных	0.51%	0.62%	0.82x	-0.11%
Обыкновенные угри (тяжелая форма)	0.84%	1%	0.84x	-0.16%
Остеопороз	15.09%	15.4%	0.98x	-0.31%
Отосклероз	2%	2.5%	0.8x	-0.5%
Гестационный диабет	3.36%	4%	0.84x	-0.64%
Контрактура Дюпюитрена	5.76%	6.9%	0.84x	-1.14%
Витилиго	3.43%	5%	0.69x	-1.57%
Андрогенная алопеция	27.96%	32.2%	0.87x	-4.24%
Базальноклеточный рак кожи	20.69%	25%	0.83x	-4.31%
Розацеа	2.74%	14%	0.2x	-11.26%

Низкий риск

Название	Ваш риск	Средний риск	Относительный риск	Сравнение со средним
Первичный склерозирующий холангит	0.0074%	0.0089%	0.83x	> -0.01%
Рак щитовидной железы	0.015%	0.033%	0.46x	-0.018%
Кератоконус	0.039%	0.086%	0.45x	-0.047%
Первичный билиарный холангит	0.015%	0.065%	0.23x	-0.05%
Эссенциальный тремор	0.29%	0.4%	0.72x	-0.11%
Ревматоидный артрит	0.18%	0.46%	0.38x	-0.29%
Болезнь Паркинсона	0.94%	1.27%	0.74x	-0.33%
Аневризма брюшного отдела аорты	0.23%	0.7%	0.33x	-0.47%
Подагра	0.52%	1.05%	0.49x	-0.53%
Открытоугольная глаукома	1.39%	1.97%	0.7x	-0.58%

Название	Ваш риск	Средний риск	Относительный риск	Сравнение со средним
Меланома	1.26%	1.9%	0.66x	-0.64%
Псориаз	0.74%	1.82%	0.41x	-1.07%
Болезнь периферических артерий	1.48%	2.59%	0.57x	-1.11%
Гипотиреоз	3.49%	4.8%	0.73x	-1.31%
Ишемическая болезнь сердца	2.59%	4%	0.65x	-1.41%
Возрастная макулярная дегенерация	0.14%	1.84%	0.074x	-1.7%
Болезнь Альцгеймера	4.57%	7.7%	0.59x	-3.13%
Мочекаменная болезнь	0.79%	4%	0.2x	-3.21%
Презеклампсия	0.51%	3.8%	0.13x	-3.29%
Аневризма сосудов головного мозга	2.47%	6%	0.41x	-3.53%
Сахарный диабет 2 типа	0.089%	4.37%	0.02x	-4.28%
Хроническая обструктивная болезнь легких	3.32%	7.6%	0.44x	-4.28%
Бронхиальная астма	0.78%	6.4%	0.12x	-5.62%
Желчнокаменная болезнь	7.2%	14.6%	0.49x	-7.4%
Атопический дерматит	0.15%	16.3%	0.0091x	-16.15%
Варикозное расширение вен	16.82%	34.1%	0.49x	-17.28%
Мигрень	0.78%	18.3%	0.043x	-17.52%
Артериальная гипертензия	9.44%	28.1%	0.34x	-18.66%

Очаговое облысение



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

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

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

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

Генетические факторы риска очагового облысения

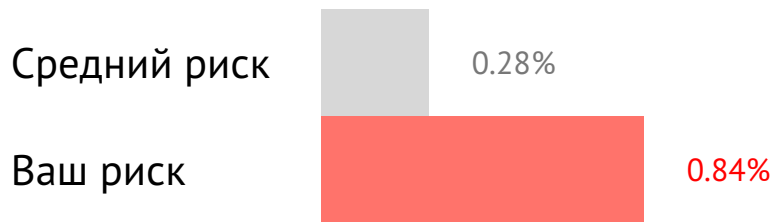
Варианты, повышающие риск

Ген	Вариант	Генотип	Вклад
BTNL2	rs3763312	A/A	2.21%
TSBP1-AS1,TSBP1	rs6910071	G/G	2.16%
-	rs16898264	A/A	2.12%
-	rs9275572	G/G	1.49%
TSBP1-AS1	rs3130320	C/C	1.02%
-	rs6932542	G/G	0.69%
IL2RA	rs3118470	C/T	0.37%
-	rs4147359	A/G	0.25%

Варианты, снижающие риск

Ген	Вариант	Генотип	Вклад
-	rs1024161	C/C	-1.04%
ERBB3	rs705708	G/G	-0.84%
-	rs7682241	G/G	-0.66%
IKZF4,LOC105369781	rs1701704	T/T	-0.64%
STX17	rs10760706	T/T	-0.57%
-	rs11155700	A/A	-0.57%
-	rs9479482	C/T	-0.36%
LOC102723878	rs694739	A/G	-0.28%

Сахарный диабет 1 типа



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

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

Генетические факторы риска сахарного диабета 1 типа

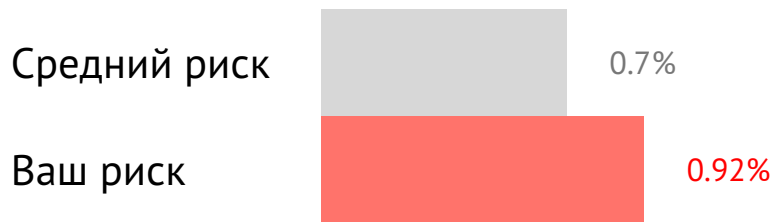
Варианты, повышающие риск

Ген	Вариант	Генотип	Вклад
HLA-DRA	rs9268645	G/G	0.32%
SH2B3	rs3184504	T/T	0.2%
-	rs924043	C/C	0.12%
IFIH1	rs1990760	T/T	0.089%
LMO7	rs539514	T/T	0.085%
BACH2	rs3757247	T/T	0.083%
CTSH	rs3825932	C/C	0.066%
UBASH3A	rs9976767	G/G	0.061%
-	rs12251307	C/C	0.046%
PRKCQ	rs11258747	G/T	0.046%
-	rs1465788	C/C	0.039%
LOC101929727, RNLS	rs10509540	T/T	0.031%
LINC02357	rs10517086	A/G	0.03%
-	rs4788084	C/C	0.025%
-	rs7221109	C/C	0.024%
KIAA1109	rs4505848	A/G	0.022%
PRKD2	rs425105	T/T	0.022%
PTPN2	rs478582	T/T	0.02%
-	rs10499194	C/C	0.018%
STAT4	rs7574865	G/T	0.014%
HORMAD2,LOC105372988	rs5753037	C/T	0.013%
GSDMB	rs2290400	C/T	< 0.01%
LOC105378083, TAGAP	rs1738074	C/T	< 0.01%
GLIS3	rs10758593	A/G	< 0.01%

Варианты, снижающие риск

Ген	Вариант	Генотип	Вклад
CLEC16A	rs2903692	A/A	-0.15%
-	rs3087243	A/A	-0.12%
-	rs3024505	A/G	-0.085%
IKZF4,LOC105369781	rs1701704	T/T	-0.069%
C1QTNF6	rs229541	G/G	-0.065%
IGF2,INS-IGF2,IGF2-AS	rs3741208	G/G	-0.052%
SIRPG	rs2281808	C/T	-0.039%
LOC105371664	rs2816316	A/C	-0.036%
EFR3B	rs478222	A/T	-0.031%
-	rs7202877	T/T	-0.027%
AP4B1-AS1,PTPN22	rs2476601	G/G	-0.026%
-	rs9585056	T/T	-0.025%
-	rs4900384	A/A	-0.025%
SKAP2	rs7804356	C/T	-0.024%
-	rs11711054	A/A	-0.017%
-	rs17574546	A/A	-0.011%
CENPW	rs9388489	A/G	> -0.01%
LINC01104	rs9653442	C/T	> -0.01%
CD226	rs763361	C/T	> -0.01%

Пищевод Барретта



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

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

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

Генетические факторы риска пищевода Баретта

Варианты, повышающие риск

Ген	Вариант	Генотип	Вклад
DSG3	rs16961975	G/A	0.48%
-	rs11010572	G/A	0.087%
-	rs2178146	T/T	0.084%
-	rs2895917	C/C	0.083%
-	rs1497205	T/T	0.075%
-	rs732392	T/T	0.064%
-	rs3005897	C/C	0.064%
-	rs11771429	C/C	0.059%
-	rs2927438	G/G	0.056%
GRID1	rs7904985	G/A	0.053%
-	rs2687201	C/A	0.052%
-	rs4800353	A/A	0.039%
AOX1	rs2293525	G/C	0.035%
TARID	rs9285474	A/A	0.033%
SAMD4A	rs10144632	A/A	0.029%
NRG1,LOC105379361	rs3847131	G/A	0.028%
EPHB1	rs7646638	T/T	0.027%
-	rs2669333	C/T	0.027%
-	rs2380964	A/G	0.026%
MFHAS1	rs4523255	C/T	0.024%
-	rs17462769	G/G	0.021%
-	rs4973786	G/A	0.018%
-	rs13080736	A/A	0.018%
-	rs10948748	A/A	0.018%
DMTN	rs74568060	G/G	0.017%
ZFH3	rs9926271	T/T	0.013%
HECW1	rs17172185	T/T	< 0.01%
-	rs576425	C/T	< 0.01%
-	rs889838	G/A	< 0.01%
-	rs11041413	G/G	< 0.01%

Варианты, снижающие риск

Ген	Вариант	Генотип	Вклад
CRTC1	rs10419226	G/G	-0.15%
-	rs6099816	A/A	-0.11%
SLC39A11	rs9899923	T/T	-0.083%
-	rs1431594	C/C	-0.081%
-	rs6122972	A/G	-0.074%
BARX1	rs11789015	A/G	-0.07%
CAMTA1	rs17030152	T/C	-0.055%
-	rs3897234	T/T	-0.052%
-	rs2342002	C/C	-0.043%
MIR99AHG	rs2039241	G/A	-0.038%
-	rs4980598	C/T	-0.036%
CNMD	rs7330220	C/C	-0.035%
-	rs10955616	G/A	-0.033%
LOC107986152	rs7632500	A/A	-0.028%
LOC105370504,L INC02331	rs12894060	G/G	-0.023%
-	rs6449586	T/C	-0.022%
COL27A1	rs1490743	G/G	-0.021%
OSBPL10	rs4611855	C/T	-0.021%
ALDH1A2	rs3784262	T/C	-0.02%
PLEKHA2	rs7835508	T/C	-0.02%
LOC401478	rs1398034	T/C	-0.016%
-	rs1408906	G/G	-0.012%
-	rs7237326	G/A	-0.011%
OTX2-AS1	rs12880053	C/A	> -0.01%
FHIT	rs11130736	G/A	> -0.01%
-	rs6711386	G/G	> -0.01%
LOC105375049	rs6930375	G/A	> -0.01%
SPARCL1	rs4610302	G/A	> -0.01%

Язвенный колит

Средний риск

0.23%

Ваш риск

0.32%

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

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

Генетические факторы риска язвенного колита

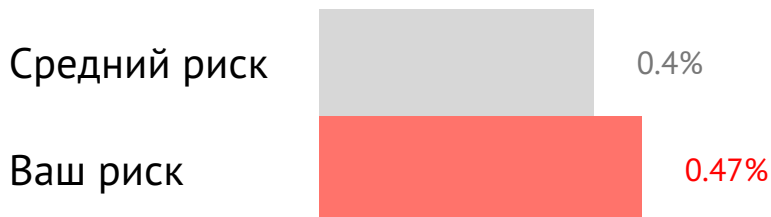
Варианты, повышающие риск

Ген	Вариант	Генотип	Вклад
-	rs4409764	T/T	0.04%
-	rs3024505	A/G	0.036%
RGS14	rs4976646	C/C	0.033%
RTEL1-TNFRSF6B, TNFRSF6B	rs6062496	A/A	0.029%
-	rs2836878	G/G	0.028%
INAVA	rs7554511	C/C	0.021%
SMAD3	rs17293632	T/C	0.016%
-	rs56167332	A/C	0.013%
IL23R	rs11581607	G/G	0.013%
-	rs2413583	C/C	0.012%
NR5A2	rs2816958	G/G	0.012%
LOC105371887, SLC39A11	rs17780256	A/A	0.011%
RORC	rs4845604	G/G	0.011%
ZFP90	rs1728785	C/C	0.011%
PARK7	rs3766606	G/G	0.011%
PUS10	rs7608910	A/G	0.01%
CARD9	rs10781499	A/G	< 0.01%
-	rs4728142	A/G	< 0.01%
-	rs12946510	T/C	< 0.01%

Варианты, снижающие риск

Ген	Вариант	Генотип	Вклад
-	rs6426833	G/G	-0.071%
-	rs4380874	C/C	-0.035%
TOM1	rs138788	G/G	-0.031%
MST1	rs3197999	G/G	-0.028%
C5orf66	rs254560	G/G	-0.021%
AMZ1, GNA12	rs798502	A/C	-0.014%
TRAF3IP2-AS1, LOC107986522	rs3851228	A/A	> -0.01%
STAT3	rs12942547	A/G	> -0.01%
-	rs6017342	A/C	> -0.01%
CAMK2A	rs17656349	T/C	> -0.01%
LOC100996583	rs10797432	T/C	> -0.01%
IL17REL	rs5771069	A/G	> -0.01%
-	rs10761659	A/G	> -0.01%
FCGR2A	rs1801274	A/G	> -0.01%

Закрытоугольная глаукома



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

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

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

Генетические факторы риска закрытоугольной глаукомы

Варианты, повышающие риск

Ген	Вариант	Генотип	Вклад
PLEKHA7	rs11024102	C/C	0.13%

Варианты, снижающие риск

Ген	Вариант	Генотип	Вклад
-	rs1015213	C/C	-0.059%
COL11A1	rs3753841	A/G	> -0.01%

Колоректальный рак

Средний риск

0.17%

Ваш риск

0.18%

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.

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

Генетические факторы риска колоректального рака

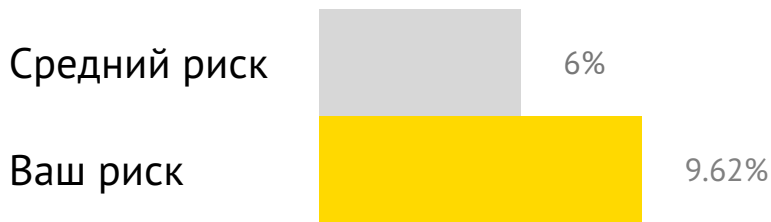
Варианты, повышающие риск

Ген	Вариант	Генотип	Вклад
TBX3	rs59336	A/A	0.015%
LAMC1	rs10911251	A/A	0.012%

Варианты, снижающие риск

Ген	Вариант	Генотип	Вклад
CCND2	rs3217810	C/C	-0.011%
-	rs11903757	T/T	> -0.01%

Синдром поликистозных яичников



Синдром поликистозных яичников (СПКЯ) — одна из наиболее распространенных причин женского бесплодия. Заболевание часто манифестирует в подростковом возрасте и характеризуется нарушением овуляции и гиперандрогенизмом. Распространенность составляет 6%.

Синдром является клинически и биохимически гетерогенным. СПКЯ увеличивает риск развития метаболического синдрома, сахарного диабета 2 типа, сердечно-сосудистых заболеваний и карциномы эндометрия. Заболевание следует подозревать у любой молодой женщины с жалобами на гирсутизм, резистентность к терапии акне, нарушение менструального цикла или ожирение.

Женщины с СПКЯ также имеют больший риск возникновения осложнений беременности: кровотечений на ранних сроках беременности, гестационного диабета, преэклампсии, преждевременных родов и родов с помощью кесарева сечения. Причины СПКЯ до конца не изучены. Важная роль в развитии синдрома отдается генетическим факторам.

Ряд генов, которые влияют на развитие женских репродуктивных органов, работу ренин-ангиотензиновой системы и принимают участие в регуляции метаболизма, в том числе глюкозы, ассоциирован с риском развития СПКЯ. Ген GATA4 кодирует фактор транскрипции с доменом «цинковые пальцы», который регулирует процесс формирования гонад и транскрипцию генов стероидогенных белков. Ген NEIL2 кодирует эндонуклеаза VIII-подобный 2 белок из класса ДНК гликозилаз, которые задействованы в репарации ДНК.

Ген C9orf3 кодирует белок цинк-зависимую металлопептидазу, который играет роль в образовании ангиотензина IV — биоактивного пептида ренин-ангиотензиновой системы. Ген KCNA4 кодирует белок потенциал-зависимых калиевых каналов, функциями которых является регуляция высвобождения нейротрансмиттеров, сердечного ритма, секреция инсулина, сокращения гладкой мускулатуры и других органов и систем. Ген FSHB кодирует бета-субъединицу фолликулостимулирующего гормона. В сочетании с лютеинизирующим гормоном он стимулирует развитие фолликулов.

Генетические факторы риска синдрома поликистозных яичников

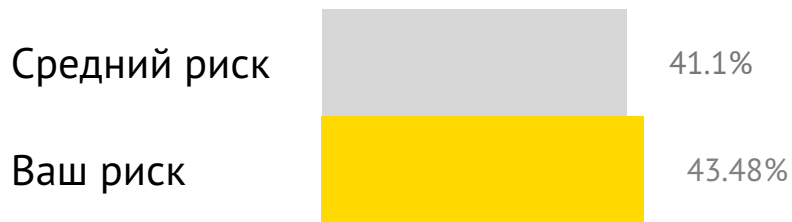
Варианты, повышающие риск

Ген	Вариант	Генотип	Вклад
LOC105376607	rs11031006	G/G	4.04%

Варианты, снижающие риск

Ген	Вариант	Генотип	Вклад
AOPEP	rs10993397	T/C	-0.42%

Ожирение



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

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

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

Генетические факторы риска ожирения

Варианты, повышающие риск

Ген	Вариант	Генотип	Вклад
-	rs6748821	G/G	2.22%
FTO	rs9930333	T/G	1.23%
FAIM2	rs7132908	G/A	1.2%
-	rs12507026	A/T	0.61%

Варианты, снижающие риск

Ген	Вариант	Генотип	Вклад
-	rs2168711	T/T	-2.69%
-	rs506589	T/T	-2.3%
SLC39A8	rs13135092	A/A	-1.09%

Тиреоидит Хашимото

Средний риск

0.53%

Ваш риск

0.64%

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

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

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

Генетические факторы риска тиреоидита Хашимото

Варианты, повышающие риск

Ген	Вариант	Генотип	Вклад
ATXN2	rs653178	C/C	0.13%
-	rs1894407	C/C	0.081%
HLA-X	rs3094228	C/T	0.071%
CD44	rs353648	T/T	0.028%
RERE,RERE-AS1	rs301799	C/T	0.014%

Варианты, снижающие риск

Ген	Вариант	Генотип	Вклад
-	rs11675434	C/C	-0.089%
-	rs4889009	C/C	-0.069%
-	rs11602677	G/G	-0.029%
BACH2	rs10944479	G/G	-0.022%

Болезнь Крона



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

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

Генетические факторы риска болезни Крона

Варианты, повышающие риск

Ген	Вариант	Генотип	Вклад
SP140	rs6716753	C/C	0.082%
ATG16L1	rs6752107	A/A	0.077%
-	rs4409764	T/T	0.053%
GPR65	rs8005161	T/C	0.049%
KSR1	rs10775412	A/A	0.049%
GCKR	rs1260326	T/T	0.041%
CDKAL1	rs9358372	G/G	0.039%
-	rs6740847	A/A	0.038%
-	rs3024505	A/G	0.035%
UBE2L3	rs2266959	T/G	0.034%
RTEL1-TNFRSF6 B,TNFRSF6B	rs6062496	A/A	0.033%
IFNGR2	rs2284553	G/G	0.032%
SMAD3	rs17293632	T/C	0.029%
NDFIP1	rs6863411	T/T	0.027%
MAP3K8	rs1042058	C/C	0.027%
DENND1B	rs2488397	C/G	0.026%
LACC1	rs3764147	A/G	0.024%
-	rs1456896	T/T	0.023%
IL1RL1	rs13001325	C/C	0.023%
IL23R	rs11581607	G/G	0.023%
BACH2	rs1847472	C/C	0.022%
-	rs2413583	C/C	0.022%
INAVA	rs7554511	C/C	0.02%
-	rs56167332	A/C	0.017%
LTBR	rs7954567	A/G	0.014%
PUS10	rs7608910	A/G	0.01%
CREM	rs34779708	T/G	0.01%
ERAP1,ERAP2	rs1363907	A/G	< 0.01%
CARD9	rs10781499	A/G	< 0.01%
RSPO3	rs9491697	A/G	< 0.01%
FUT2,LOC10544 7645	rs516246	T/C	< 0.01%
-	rs12946510	T/C	< 0.01%

Варианты, снижающие риск

Ген	Вариант	Генотип	Вклад
LPP	rs56116661	T/T	-0.072%
IRF1-AS1	rs2188962	C/C	-0.055%
SLAMF8	rs34687326	A/G	-0.044%
MST1	rs3197999	G/G	-0.04%
CDC37	rs11879191	A/G	-0.034%
NOD2	rs2066844	C/C	-0.032%
RFT1	rs2581828	G/G	-0.027%
SBNO2	rs2024092	G/G	-0.025%
NCF4-AS1,NCF4	rs4821544	T/T	-0.022%
-	rs11742570	T/C	-0.021%
IL27	rs28449958	G/G	-0.021%
-	rs3091316	A/G	-0.021%
ZMIZ1	rs1250550	A/C	-0.02%
PLAU,C10orf55	rs2227564	T/C	-0.02%
IRGM,ZNF300	rs11741861	A/A	-0.019%
THADA	rs10495903	C/C	-0.012%
LRRK2	rs148319899	T/T	> -0.01%
BANK1	rs13126505	G/G	> -0.01%
IL2RA	rs61839660	C/C	> -0.01%
STAT3	rs12942547	A/G	> -0.01%
-	rs1819333	T/G	> -0.01%
-	rs10761659	A/G	> -0.01%

Синдром Шегрена

Средний риск

1.28%

Ваш риск

1.28%

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

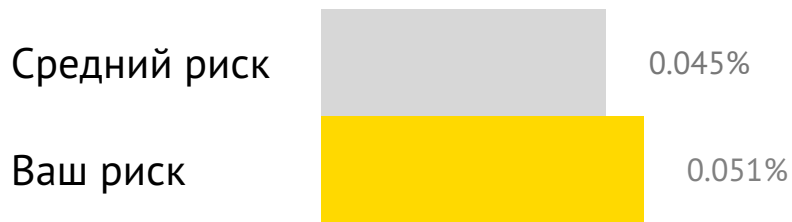
Варианты, повышающие риск

Ген	Вариант	Генотип	Вклад
STAT4	rs7582694	C/G	0.18%
FAM167A-AS1, FAM167A	rs12549796	A/G	0.083%

Варианты, снижающие риск

Ген	Вариант	Генотип	Вклад
-	rs13246321	T/T	-0.25%

Системная красная волчанка



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

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

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

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

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

Генетические факторы риска системной красной волчанки

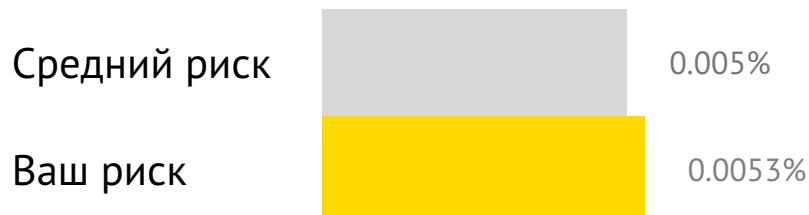
Варианты, повышающие риск

Ген	Вариант	Генотип	Вклад
PXK	rs2176082	G/G	< 0.01%
JAZF1	rs1635852	C/T	< 0.01%

Варианты, снижающие риск

Ген	Вариант	Генотип	Вклад
KIAA0319L	rs2275247	C/T	> -0.01%

Менингиома



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

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

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

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

Генетические факторы риска менингиомы

Варианты, повышающие риск

Ген	Вариант	Генотип	Вклад
MLLT10	rs11012732	A/G	< 0.01%

Болезнь Бехчета



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

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

Генетические факторы риска болезни Бехчета

Варианты, снижающие риск

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

Синдром слабости синусового узла



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

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

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

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

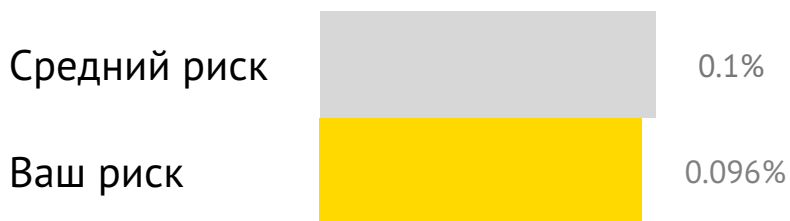
Объем терапии зависит от причин возникновения и степени тяжести нарушения. Во многих случаях применяют имплантацию электрокардиостимулятора.

Генетические факторы риска синдрома слабости синусового узла

Варианты, снижающие риск

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

Тромбоз глубоких вен и тромбоэмболия легочной артерии



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

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

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

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

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

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

Генетические факторы риска тромбоза глубоких вен и тромбоэмболии легочной артерии

Варианты, повышающие риск

Ген	Вариант	Генотип	Вклад
F11-AS1	rs4444878	A/A	0.032%
MMP24-AS1-EDE M2,PROCR	rs34234989	-/-	0.024%
-	rs7654093	A/T	0.013%
SLC44A2	rs9797861	T/T	< 0.01%

Варианты, снижающие риск

Ген	Вариант	Генотип	Вклад
F5	rs6025	C/C	-0.012%
F2	rs1799963	G/G	> -0.01%

Системная склеродермия

Средний риск



0.025%

Ваш риск



0.015%

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

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

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

Генетические факторы риска системной склеродермии

Варианты, повышающие риск

Ген	Вариант	Генотип	Вклад
-	rs6457617	T/T	< 0.01%
NOTCH4	rs443198	A/A	< 0.01%
-	rs9296015	G/G	< 0.01%
-	rs3129763	A/G	< 0.01%
ZC3H10	rs11171747	G/T	< 0.01%
GRB10	rs12540874	A/G	< 0.01%

Варианты, снижающие риск

Ген	Вариант	Генотип	Вклад
-	rs9275390	T/T	-0.013%
HLA-DPA1	rs987870	A/A	> -0.01%
-	rs11642873	A/C	> -0.01%
HLA-DRA	rs3129882	A/G	> -0.01%
-	rs6901221	A/A	> -0.01%

Саркоидоз



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

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

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

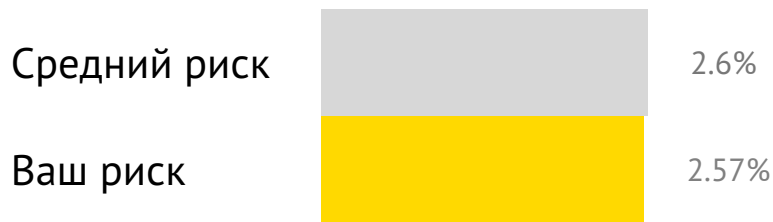
Если поражается сетчатка глаза и зрительный нерв, то ухудшается зрение. Все это сопровождается общими симптомами плохого самочувствия: потерей аппетита и веса, нарушением сна, быстрой утомляемостью, ночной потливостью, лихорадкой и недомоганием. Для лечения используют гормональные и противовоспалительные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

Генетические факторы риска саркоидоза

Варианты, снижающие риск

Ген	Вариант	Генотип	Вклад
LOC102723878	rs479777	С/Т	-0.022%

Фибрилляция предсердий



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

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

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

Генетические факторы риска фибрилляции предсердий

Варианты, повышающие риск

Ген	Вариант	Генотип	Вклад
-	rs67249485	A/T	0.72%
ZFHX3	rs2359171	T/A	0.39%
NEURL1	rs11598047	A/G	0.37%
LRMDA	rs10458660	G/G	0.35%
CAV1	rs11773845	A/A	0.31%
-	rs7612445	T/T	0.29%
-	rs3853445	T/T	0.27%
SLC35F1	rs3951016	A/A	0.26%
WNT8A	rs2040862	C/T	0.24%
TBX5	rs883079	T/T	0.2%
-	rs1458038	T/T	0.2%
GMCL1	rs6747542	T/T	0.19%
MYH6	rs422068	C/C	0.18%
SCN10A	rs6790396	G/G	0.17%
LOC105369844	rs12426679	C/C	0.15%
-	rs11264280	C/T	0.15%
ASAH1	rs7508	A/A	0.14%
-	rs56181519	C/C	0.13%
THRB	rs73041705	T/T	0.1%
CDK6	rs56201652	G/G	0.093%
KCNH2	rs7789146	G/G	0.074%
SPATS2L	rs3820888	T/C	0.049%
AOPEP	rs10821415	C/A	0.048%
IGF1R	rs4965430	G/C	0.039%
IL6R	rs6689306	G/A	0.034%
CASZ1	rs284277	A/C	0.032%
MYO18B	rs133902	C/T	0.02%
PPFIA4	rs10753933	G/T	0.019%
SLC9B1	rs10006327	T/C	< 0.01%

Варианты, снижающие риск

Ген	Вариант	Генотип	Вклад
CEP68	rs2540949	T/T	-0.31%
SYNE2	rs2738413	G/G	-0.28%
-	rs13195459	A/A	-0.27%
DPF3	rs74884082	T/T	-0.27%
XPO7	rs7834729	T/G	-0.19%
ZPBP2	rs11658278	C/C	-0.17%
KCNN2	rs337705	T/T	-0.16%
SH3PXD2A	rs35176054	T/T	-0.14%
LOC107984728	rs74022964	C/C	-0.14%
LINC01681	rs72700118	C/C	-0.13%
CAMK2D	rs6829664	A/A	-0.11%
-	rs12908004	A/A	-0.095%
KCND3	rs1545300	T/C	-0.084%
KCNJ5	rs76097649	G/G	-0.081%
SLIT3	rs12188351	G/G	-0.037%
-	rs577676	T/C	-0.034%
AGBL4	rs11590635	G/G	-0.028%
REEP3	rs12245149	A/C	-0.011%

Эндометриоз

Средний риск

1%

Ваш риск

0.92%

Эндометриоз — это гормонально зависимое заболевание, при котором клетки внутренней слизистой оболочки полости матки бесконтрольно делятся и разрастаются за пределы эндометрия в тазовую часть брюшины, яичники и другие органы. Заболевание встречается чаще всего у женщин репродуктивного возраста, особенно в возрасте 25–30 лет. Распространенность составляет 1%.

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

Для лечения применяют хирургическое вмешательство и медикаментозную терапию. Гены, участвующие в формировании женской репродуктивной системы, влияют на риск развития эндометриоза. Наиболее изученным является ген WNT4.

Показано, что он влияет на процесс развития женских репродуктивных органов, почек и некоторых гормон-продуцирующих желез. Белок, который кодирует ген WNT4, регулирует образование Мюллерова протока — структуры эмбриона, которая в дальнейшем развивается в фаллопиевы трубы, верхний свод влагалища, шейку матки и саму матку. С момента рождения этот белок также принимает участие в развитии яичников. Функция генов GREB1, ID4, VEZT и CDKN2B-AS, которые также показали связь с риском развития эндометриоза, до конца не изучена.

Генетические факторы риска эндометриоза

Варианты, повышающие риск

Ген	Вариант	Генотип	Вклад
LOC100506885	rs7739264	T/T	0.087%

Варианты, снижающие риск

Ген	Вариант	Генотип	Вклад
-	rs1537377	T/T	-0.089%
-	rs12700667	G/A	-0.063%
GREB1	rs13394619	A/G	-0.01%

Эпилепсия

Средний риск

0.44%

Ваш риск

0.33%

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

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

Генетические факторы риска эпилепсии

Варианты, повышающие риск

Ген	Вариант	Генотип	Вклад
MAST4	rs39861	A/G	0.04%
-	rs10496964	C/C	0.035%
-	rs12904369	A/C	0.032%
COPZ2	rs72823592	G/G	0.018%

Варианты, снижающие риск

Ген	Вариант	Генотип	Вклад
CHRM3	rs12059546	A/A	-0.099%
LOC105377632,L	rs13026414	C/T	-0.047%
OC101927235			
PLA2G4A	rs12720541	G/G	-0.044%
SCN1A,SCN1A-AS1	rs11890028	G/T	-0.038%
BSN	rs62261251	C/C	> -0.01%

Внутрипеченочный холестаз беременных



Внутрипеченочный холестаз беременных — это заболевание, при котором у беременных женщин в крови накапливаются соли желчных кислот. Распространенность составляет 0,62%. Заболевание может развиваться на любом сроке беременности, но чаще всего возникает в 3 триместре и проходит через 1–3 недели после родов.

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

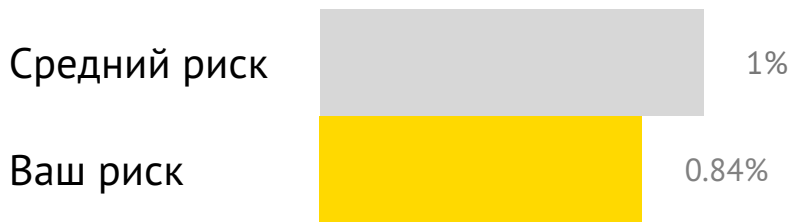
Для лечения применяют медикаментозную терапию и назначают специальную диету. До 15% случаев внутрипеченочного холестаза беременных обусловлено мутацией в гене ABCB4. Белок, который кодируется геном ABCB4, участвует в процессе перехода фосфолипидов через мембрану гепатоцита и далее в желчный пузырь. Нарушение этого процесса приводит к снижению количества фосфолипидов в желчных протоках из-за нарушения их захвата гепатоцитами, что, в свою очередь, сопровождается накоплением несвязанных желчных кислот, которые вызывают холестаз, оказывающий токсическое действие на организм матери.

Генетические факторы риска внутрипеченочного холестаза беременных

Варианты, снижающие риск

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

Обыкновенные угри (тяжелая форма)



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

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

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

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

Генетические факторы риска обыкновенных угрей (тяжелой формы)

Варианты, повышающие риск

Ген	Вариант	Генотип	Вклад
-	rs38055	G/A	0.057%
-	rs1159268	G/A	0.035%

Варианты, снижающие риск

Ген	Вариант	Генотип	Вклад
-	rs478304	G/G	-0.25%

Остеопороз

Средний риск

15.4%

Ваш риск

15.09%

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

Постепенно кости становятся менее плотными и более хрупкими, и даже незначительные падения и микротравмы могут приводить к переломам. На начальных стадиях заболевание протекает бессимптомно и часто диагностируется только после перелома при небольшой травме. С развитием остеопороза появляются ноющие боли в костях, усиливающиеся при движении, нарушается осанка, уменьшается рост. Лечение подбирается индивидуально.

Генетические факторы риска остеопороза

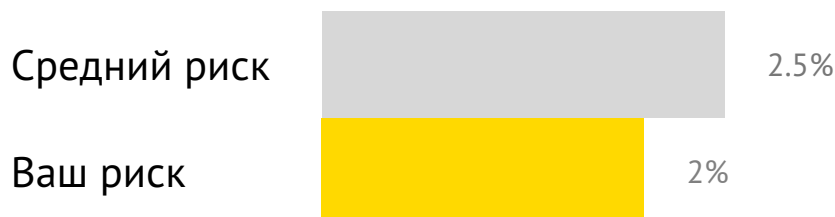
Варианты, повышающие риск

Ген	Вариант	Генотип	Вклад
LOC105378305	rs11003047	T/G	0.9%
-	rs2908007	A/A	0.62%
LOC102724072	rs4233949	G/G	0.31%
-	rs2741856	G/G	0.2%
LOC105375411,S EM1	rs6465508	A/G	0.17%
FUBP3	rs7851693	C/G	0.15%
-	rs1548607	A/G	0.14%
-	rs6959212	C/T	0.13%

Варианты, снижающие риск

Ген	Вариант	Генотип	Вклад
RPS6KA5	rs1286083	C/T	-0.42%
FAM210A	rs4635400	G/G	-0.38%
-	rs430727	C/C	-0.36%
LRP5	rs3736228	C/C	-0.24%
RSPO3,LOC1122 67972	rs10457487	A/C	-0.019%

Отосклероз



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

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

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

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

Генетические факторы риска отосклероза

Варианты, снижающие риск

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

Гестационный диабет

Средний риск



4%

Ваш риск

3.36%

Гестационный сахарный диабет — это состояние, при котором у беременной женщины повышается уровень сахара в крови. Распространенность может варьировать от 1 до 14% среди населения. Причиной становится сниженная чувствительность клеток организма к собственному инсулину, которая связана с высоким содержанием в крови гормонов беременности.

Данное заболевание может свидетельствовать о возможной предрасположенности женщины к сахарному диабету 2-го типа или даже оказаться состоянием предиабета, которое иногда впервые обнаруживается именно во время беременности. В других случаях болезнь может самостоятельно прекратиться через несколько недель после родов. Типичные клинические признаки — увеличение объема мочи, снижение массы тела, повышение уровня глюкозы в анализах.

В редких случаях возможно возникновение диабетической комы. Лечение включает в себя несколько составляющих: регулярная проверка уровня сахара в крови и моче, соблюдение специального режима питания, контроль массы тела и инсулинотерапия.

Генетические факторы риска гестационного диабета

Варианты, повышающие риск

Ген	Вариант	Генотип	Вклад
-	rs10830962	G/G	1.1%
-	rs10757261	G/G	0.55%
CACHD1	rs7513574	G/G	0.46%
TINAG	rs9395950	A/A	0.22%

Варианты, снижающие риск

Ген	Вариант	Генотип	Вклад
CDKAL1	rs7754840	G/G	-1.34%
IGF2BP2	rs1470579	A/A	-1.02%
-	rs187230	A/A	-0.37%
IDE	rs10882066	A/A	-0.24%

Контрактура Дюпюитрена

Средний риск

6.9%

Ваш риск

5.76%

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

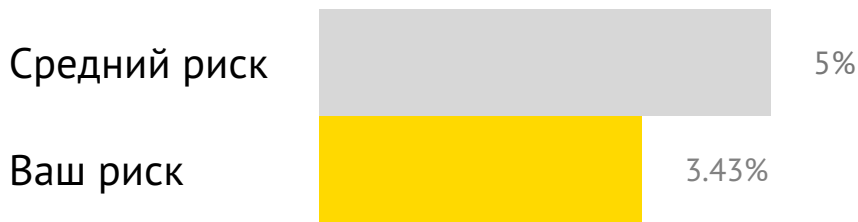
Варианты, повышающие риск

Ген	Вариант	Генотип	Вклад
-	rs38904	C/C	1.37%
EBF2	rs10866846	A/A	1.15%
ITGA11	rs2306022	C/T	1.09%
-	rs6016142	C/T	1.03%
ZC3H12D	rs394563	G/G	0.87%
LOC105375132	rs10276303	C/C	0.56%
PJA2	rs246105	C/C	0.5%
LINC01592	rs629535	C/T	0.43%
-	rs6496519	C/C	0.42%
-	rs6102095	G/G	0.38%
RAB31	rs9951109	T/T	0.29%
CHST6	rs977987	A/G	0.13%

Варианты, снижающие риск

Ген	Вариант	Генотип	Вклад
EPDR1	rs16879765	C/C	-1.65%
-	rs7291412	G/G	-1.32%
DUXA	rs11672517	G/G	-1.08%
-	rs12342106	G/G	-1%
DDR2	rs17433710	T/C	-0.95%
-	rs7524102	A/A	-0.84%
-	rs9525927	A/G	-0.74%
MMP14	rs1042704	G/G	-0.73%
NEDD4	rs1509406	A/A	-0.67%
EIF3E	rs611744	A/G	-0.39%

Витилиго



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

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

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

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

Генетические факторы риска витилиго

Варианты, повышающие риск

Ген	Вариант	Генотип	Вклад
-	rs148136154	C/C	2.17%
SLC1A2	rs1043101	G/G	0.99%
-	rs2111485	G/G	0.82%
-	rs4807000	A/A	0.8%
RALY	rs6059655	G/G	0.78%
LOC107984363, TYR	rs1126809	G/G	0.75%
UBASH3A	rs12482904	T/A	0.71%
-	rs60131261	TTTA/-	0.52%
PTPRC	rs16843742	T/T	0.34%
IRF4	rs12203592	C/C	0.26%
RERE, RERE-AS1	rs301807	G/A	0.041%
-	rs9271597	T/A	< 0.01%

Варианты, снижающие риск

Ген	Вариант	Генотип	Вклад
LPP	rs13076312	C/C	-1.09%
C1QTNF6	rs229527	C/C	-1.09%
-	rs5952553	C/C	-0.79%
IKZF4, LOC105369781	rs2017445	G/G	-0.78%
TG	rs2687812	T/T	-0.77%
TEF	rs9611565	T/C	-0.56%
-	rs11021232	T/T	-0.55%
-	rs231725	G/G	-0.46%
GZMB	rs8192917	T/T	-0.43%
IRF3, BCL2L12	rs2304206	G/A	-0.42%
CASP7	rs12771452	G/A	-0.38%
BACH2	rs72928038	G/G	-0.37%
-	rs2247314	T/C	-0.37%
TNFRSF11A	rs8083511	A/A	-0.36%
AP4B1-AS1, PTPN22	rs2476601	G/G	-0.3%
HERC2	rs1635168	C/C	-0.24%
PPP4R3B	rs10200159	T/T	-0.23%
CPVL	rs117744081	A/A	-0.22%
FOXP1	rs34346645	C/A	-0.19%
IL2RA	rs706779	T/C	-0.16%

Андрогенная алопеция



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

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

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

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

Генетические факторы риска андрогенной алопеции

Варианты, повышающие риск

Ген	Вариант	Генотип	Вклад
EBF1	rs1422798	G/G	5.56%
-	rs11684254	C/C	4.06%
-	rs2064251	G/G	3.39%
-	rs13405699	C/C	2.86%
ZHX3	rs17265513	C/T	2.62%
-	rs1704529	T/T	2.53%
MKLN1	rs9719620	C/C	1.86%
RUNX1	rs68088846	G/G	1.44%
SLC14A2	rs8085664	A/C	1.31%
WNT10A	rs7349332	C/C	1.1%
LRMDA	rs11593840	G/A	0.98%
-	rs7642536	T/T	0.73%
ZNF462	rs12686549	A/A	0.69%
-	rs12902958	G/G	0.44%
IRF4	rs12203592	C/C	0.42%
LINC00670	rs72809171	G/G	0.4%
-	rs29073	C/A	0.2%
BBX	rs9846246	A/G	0.099%

Варианты, снижающие риск

Ген	Вариант	Генотип	Вклад
C1orf127	rs7542354	G/G	-4.09%
LOC105375343	rs939963	C/G	-2.42%
-	rs11037975	C/C	-2.35%
-	rs12144907	C/G	-2.15%
TCF12	rs7164914	G/G	-2.09%
GORAB- AS1,GORAB	rs11578119	T/C	-1.95%
FGF5	rs7680591	A/A	-1.95%
-	rs985546	T/T	-1.74%
KLF15	rs35892873	C/C	-1.65%
FAF1	rs10888690	T/T	-1.57%
TEX41	rs10928235	T/A	-1.35%
MEMO1	rs13021718	G/G	-1.3%
-	rs61784834	T/C	-1.28%
-	rs12214131	A/G	-1.2%
-	rs7976269	G/G	-0.89%
TBX15	rs111668293	G/G	-0.85%
-	rs17833789	A/C	-0.85%
LOC107986047	rs16863765	A/G	-0.76%
-	rs76972608	A/A	-0.75%
-	rs62146540	C/C	-0.6%
-	rs6752754	A/A	-0.56%
-	rs10843003	T/T	-0.54%
CENPW	rs9398803	G/A	-0.48%
FAM53B	rs3781452	T/C	-0.39%
LOC105369705,L OC105369704	rs7974900	C/T	-0.31%
-	rs2256843	T/A	-0.28%
PAX3	rs77177529	C/C	-0.24%
BCL2	rs7226979	T/C	-0.21%
-	rs76067940	C/C	-0.11%

Базальноклеточный рак кожи



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

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

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

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

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

Генетические факторы риска базальноклеточного рака кожи

Варианты, повышающие риск

Ген	Вариант	Генотип	Вклад
LPP	rs62291440	T/T	2.22%
LINC-PINT	rs157935	T/T	2.07%
FOXP1	rs2116709	A/A	1.46%
-	rs57244888	T/T	1.09%
-	rs2776353	A/A	1.08%
HLA-B	rs1050529	C/C	0.91%
-	rs9275642	C/C	0.84%
-	rs73635312	G/G	0.83%
-	rs61824911	A/G	0.79%
-	rs11993814	C/C	0.75%
-	rs141115006	C/C	0.74%
SLC45A2	rs35407	G/G	0.58%
-	rs4710154	A/T	0.48%
LOC107986952	rs10093547	T/T	0.4%

Варианты, снижающие риск

Ген	Вариант	Генотип	Вклад
IRF4	rs12203592	C/C	-2.53%
CLPTM1L	rs421284	C/C	-2.1%
-	rs10425559	A/A	-1.54%
FLACC1	rs2080303	C/C	-1.4%
LOC105374875	rs12210050	C/C	-1.39%
TGM3	rs214785	T/T	-1.14%
TNS3	rs7776701	T/T	-1.14%
LOC107984363,T YR	rs1126809	G/G	-1.14%
-	rs7335046	C/C	-1.02%
-	rs73183643	G/A	-0.98%
MC1R	rs1805007	C/C	-0.89%
CASC15	rs2294214	A/A	-0.77%
-	rs7907606	T/T	-0.58%
RALY	rs6059655	G/G	-0.56%
KRT5	rs11170164	C/C	-0.51%
-	rs10810657	A/T	-0.36%
TP53	rs78378222	T/T	-0.32%
CDKN2B-AS1	rs7874604	T/C	-0.15%

Розацеа

Средний риск

14%

Ваш риск

2.74%

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

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

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

Генетические факторы риска розацеи

Варианты, повышающие риск

Ген	Вариант	Генотип	Вклад
PBX2	rs169504	A/A	1.85%
-	rs3132451	G/G	0.29%
IRF4	rs12203592	C/C	0.11%
-	rs62389423	G/G	0.083%
-	rs1269852	G/G	0.05%

Варианты, снижающие риск

Ген	Вариант	Генотип	Вклад
SLC45A2	rs16891982	G/G	-3.03%
HERC2	rs1129038	T/T	-1.67%
-	rs58843292	G/G	-0.6%
IL13	rs847	C/C	-0.48%
GPSM3	rs204991	T/T	-0.41%
HLA-DQB1	rs9274514	G/G	-0.37%
-	rs535777	G/G	-0.35%

HLA-DPA1,HLA-DPB1	rs56934772	T/T	-0.33%
BAG6	rs3117583	A/A	-0.29%
GPANK1	rs3130618	C/C	-0.29%
-	rs429916	C/C	-0.29%
GPANK1	rs3117579	G/G	-0.29%
-	rs3130046	C/C	-0.29%
-	rs3130621	T/T	-0.29%
LOC107986589, HLA-DQA1	rs2187668	C/C	-0.24%
NOTCH4	rs3134942	G/G	-0.21%
-	rs9273369	T/T	-0.21%
-	rs3129716	T/T	-0.2%
MICB	rs3094005	G/G	-0.18%
ATP6V1G2-DDX3 9B,DDX39B	rs2734583	A/A	-0.18%
ATP6V1G2-DDX3 9B,ATP6V1G2	rs9267488	A/A	-0.16%
-	rs9276625	G/G	-0.12%
HLA-DMB	rs77318243	T/T	-0.11%
ZDHHC20P2	rs4143333	A/A	-0.1%
MICA	rs2523495	C/C	-0.095%
C2	rs1265905	A/A	-0.088%
CSNK2B	rs9267531	A/A	-0.086%
PRRC2A	rs3132450	A/A	-0.086%
C2	rs519417	G/G	-0.086%
SLC44A4	rs501942	C/C	-0.086%
BAG6	rs3132449	C/C	-0.086%
BAG6,APOM	rs3117582	T/T	-0.086%
ABHD16A	rs9267539	A/A	-0.086%
STK19	rs389884	A/A	-0.085%
-	rs9267544	C/C	-0.085%
LY6G6F-LY6G6D,LY6G6F	rs9267549	G/G	-0.085%
-	rs1265947	C/C	-0.084%
-	rs9279411	AG/AG	-0.083%
LSM2	rs2763980	C/C	-0.083%
-	rs144929896	A/A	-0.083%
-	rs553414	A/A	-0.083%
LOC105375020	rs3101018	C/C	-0.083%
MSH5-SAPCD1,M SH5	rs3132445	G/G	-0.083%
CLIC1	rs3131383	G/G	-0.083%
-	rs111234931	C/C	-0.082%
-	rs59576053	C/C	-0.082%
-	rs73396802	C/C	-0.082%
MICB	rs3130614	T/T	-0.081%
BRD2	rs76088152	G/G	-0.081%
-	rs1800628	G/G	-0.08%
TSBP1-AS1	rs2894254	T/T	-0.066%
TSBP1-AS1,BTNL 2	rs3129956	G/G	-0.066%
-	rs3129843	A/A	-0.065%
HLA-DRA	rs3135394	A/A	-0.064%
-	rs7383481	C/C	-0.064%
-	rs9267986	G/G	-0.062%
TSBP1-AS1,TSBP 1	rs9268235	C/C	-0.062%
TNXB	rs433061	G/G	-0.06%
ATF6B	rs3130288	C/C	-0.058%
-	rs9267578	C/C	-0.056%
VAR5	rs3130491	G/G	-0.056%
SNHG32	rs3130478	C/C	-0.056%
-	rs3130612	T/T	-0.054%

Первичный склерозирующий холангит



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

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

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

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

Генетические факторы риска первичного склерозирующего холангита

Варианты, повышающие риск

Ген	Вариант	Генотип	Вклад
SH2B3	rs3184504	T/T	< 0.01%
-	rs2836883	G/G	< 0.01%
-	rs4147359	A/G	< 0.01%
PRKD2	rs60652743	A/A	< 0.01%
-	rs13140464	G/G	< 0.01%
MMEL1	rs3748816	A/G	< 0.01%

Варианты, снижающие риск

Ген	Вариант	Генотип	Вклад
HDAC7	rs11168249	C/C	> -0.01%
ZDHHC20P2	rs4143332	G/G	> -0.01%
MST1	rs3197999	G/G	> -0.01%
SIK2,PPP2R1B	rs7937682	C/G	> -0.01%
-	rs7426056	G/G	> -0.01%
LOC105377891	rs56258221	T/T	> -0.01%
CD226	rs1788097	C/T	> -0.01%

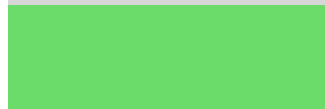
Рак щитовидной железы

Средний риск



0.033%

Ваш риск



0.015%

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

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

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

Генетические факторы риска рака щитовидной железы

Варианты, снижающие риск

Ген	Вариант	Генотип	Вклад
DIRC3	rs6759952	C/C	> -0.01%
-	rs11823005	C/T	> -0.01%
LOC100287290	rs7617304	G/G	> -0.01%
-	rs10781500	C/T	> -0.01%

Кератоконус



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

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

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

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

Генетические факторы риска кератоконуса

Варианты, снижающие риск

Ген	Вариант	Генотип	Вклад
-	rs1536482	G/G	-0.014%
FNDC3B	rs4894535	C/C	-0.012%
COL5A1	rs7044529	C/C	> -0.01%
-	rs9938149	A/C	> -0.01%
-	rs2721051	C/C	> -0.01%

Первичный билиарный холангит

Средний риск



0.065%

Ваш риск

0.015%

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

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

Генетические факторы риска первичного билиарного холангита

Варианты, повышающие риск

Ген	Вариант	Генотип	Вклад
SPIB	rs3745516	A/A	0.016%
RPS6KA4	rs538147	G/G	< 0.01%
-	rs12134279	C/T	< 0.01%
-	rs968451	G/T	< 0.01%
FBXL20	rs7208487	T/T	< 0.01%
MMEL1	rs10752747	G/T	< 0.01%
EXOC3L4	rs8017161	A/G	< 0.01%

Варианты, снижающие риск

Ген	Вариант	Генотип	Вклад
-	rs7774434	T/T	-0.016%
CLEC16A	rs12924729	A/A	-0.013%
-	rs6421571	C/T	> -0.01%
TIMMDC1	rs2293370	A/G	> -0.01%
TNFRSF1A	rs1800693	T/T	> -0.01%
-	rs11117432	A/G	> -0.01%
TNPO3	rs12531711	A/A	> -0.01%
PLCL2	rs1372072	G/G	> -0.01%
-	rs860413	A/C	> -0.01%
NAB1	rs10931468	C/C	> -0.01%
RAD51B	rs911263	C/T	> -0.01%
IL12A-	rs485499	C/T	> -0.01%
AS1,LINC01100			
-	rs7665090	A/G	> -0.01%

Эссенциальный тремор

Средний риск

0.4%

Ваш риск

0.29%

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

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

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

Генетические факторы риска эссенциального тремора

Варианты, снижающие риск

Ген	Вариант	Генотип	Вклад
SLC1A2	rs3794087	G/G	-0.11%

Ревматоидный артрит



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

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

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

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

Генетические факторы риска ревматоидного артрита

Варианты, повышающие риск

Ген	Вариант	Генотип	Вклад
PTPN2	rs2847297	G/G	0.036%
-	rs4937362	T/T	0.015%
ARID5B	rs10821944	G/T	< 0.01%
-	rs657075	A/G	< 0.01%

Варианты, снижающие риск

Ген	Вариант	Генотип	Вклад
PLD4	rs2841277	C/C	-0.06%
PDE2A,LOC105369379	rs3781913	G/G	-0.048%
GCH1	rs3783637	C/C	-0.043%
ANXA3	rs2867461	G/G	-0.034%
PRKCB	rs7404928	C/C	-0.029%
NFKBIE	rs2233434	A/A	-0.025%
-	rs2280381	C/T	-0.024%
PRKCH	rs1957895	T/T	-0.021%
-	rs6932056	T/T	-0.02%
-	rs6496667	C/C	-0.019%
-	rs11900673	C/C	-0.019%
-	rs12529514	T/T	-0.012%
CCR6,LOC107986672	rs1571878	C/T	> -0.01%

Болезнь Паркинсона



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

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

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

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

Генетические факторы риска болезни Паркинсона

Варианты, повышающие риск

Ген	Вариант	Генотип	Вклад
MAPT	rs17649553	C/C	0.12%
BST1	rs11724635	A/A	0.12%
-	rs823118	T/T	0.11%
CCDC62	rs11060180	A/A	0.098%
GCH1	rs11158026	C/C	0.074%
LOC105377329	rs356182	G/A	0.063%
LOC107984782	rs2414739	A/A	0.062%
-	rs9275326	C/C	0.038%

Варианты, снижающие риск

Ген	Вариант	Генотип	Вклад
-	rs6430538	T/T	-0.18%
MCCC1	rs12637471	G/A	-0.12%
TMEM175	rs34311866	T/T	-0.11%
BCKDK	rs14235	G/G	-0.087%
-	rs329648	C/C	-0.083%
RIT2	rs12456492	A/A	-0.073%
LOC107985959	rs1474055	C/C	-0.061%
-	rs76904798	C/C	-0.05%
SIPA1L2	rs10797576	C/C	-0.041%
FAM47E-STBD1,FAM47E,LOC105377286	rs6812193	C/T	-0.033%
-	rs35749011	G/G	-0.031%
GPNMB	rs199347	G/A	-0.024%
TMEM229B,GPH	rs1555399	T/A	-0.011%
N			

Аневризма брюшного отдела аорты



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

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

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

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

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

Генетические факторы риска аневризмы брюшного отдела аорты

Варианты, повышающие риск

Ген	Вариант	Генотип	Вклад
-	rs9316871	A/A	0.15%
ZNF335	rs3827066	C/T	0.086%
IL6R	rs4129267	T/C	0.021%
CDKN2B-AS1	rs10757274	A/G	< 0.01%

Варианты, снижающие риск

Ген	Вариант	Генотип	Вклад
-	rs1795061	C/C	-0.06%
ERG	rs2836411	C/C	-0.057%
-	rs602633	G/G	-0.056%
DAB2IP	rs10985349	C/C	-0.046%
LDLR	rs6511720	G/G	-0.032%

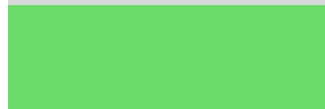
Подагра

Средний риск



1.05%

Ваш риск



0.52%

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

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

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

Генетические факторы риска подагры

Варианты, снижающие риск

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

Открытоугольная глаукома



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

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

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

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

Генетические факторы риска открытоугольной глаукомы

Варианты, снижающие риск

Ген	Вариант	Генотип	Вклад
-	rs4656461	A/A	-0.2%
TMC01	rs7518099	T/T	-0.2%
CDKN2B-AS1	rs4977756	A/G	-0.16%
CDKN2B-AS1	rs10120688	A/G	-0.022%

Меланома

Средний риск

1.9%

Ваш риск

1.26%

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

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

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

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

Генетические факторы риска меланомы

Варианты, повышающие риск

Ген	Вариант	Генотип	Вклад
SLC45A2	rs35407	G/G	0.051%

Варианты, снижающие риск

Ген	Вариант	Генотип	Вклад
MTAP	rs201131773	AC/AC	-0.27%
LOC107984363,T YR	rs1393350	G/G	-0.14%
-	rs62389423	G/G	-0.11%
MC1R	rs1805007	C/C	-0.099%
RALY	rs6059655	G/G	-0.078%

Псориаз

Средний риск

1.82%

Ваш риск

0.74%

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
TRAF3IP2-AS1, TRAF3IP2	rs33980500	C/T	0.4%
-	rs4821124	C/C	0.22%
-	rs7536201	C/C	0.13%
-	rs9988642	T/T	0.099%
CARD14,SGSH	rs11652075	C/C	0.085%
IL13	rs1295685	G/G	0.084%
POLI	rs545979	C/T	0.079%
ELMO1	rs2700987	A/A	0.076%
-	rs11121129	A/G	0.065%
RPS6KA4	rs645078	A/A	0.05%
STX1B	rs12445568	C/T	0.03%
KCNH7	rs17716942	T/T	0.026%
STAT2	rs2066819	C/C	0.021%
TYK2	rs34536443	G/G	0.011%
-	rs10865331	A/G	< 0.01%
LOC105376214	rs10979182	A/G	< 0.01%
ETS1	rs3802826	A/G	< 0.01%

Варианты, снижающие риск

Ген	Вариант	Генотип	Вклад
LINC02571,LOC112267902	rs4406273	G/G	-0.54%
RNF114	rs1056198	T/T	-0.23%
-	rs8016947	T/T	-0.22%
QTRT1	rs892085	G/G	-0.21%
EXOC2	rs9504361	G/G	-0.17%
-	rs7552167	A/G	-0.16%
ZMIZ1	rs1250546	G/G	-0.15%
LINC01185	rs62149416	C/T	-0.14%
TNFAIP3	rs582757	T/T	-0.14%
TNIP1	rs2233278	G/G	-0.094%
CAVIN1	rs963986	G/G	-0.072%
LOC105371082	rs367569	C/T	-0.064%
NOS2	rs28998802	G/G	-0.052%
-	rs6677595	C/T	-0.049%
LOC112267968	rs2451258	T/T	-0.049%
-	rs4561177	A/G	-0.042%
DDX58	rs11795343	C/T	-0.039%
-	rs12188300	A/A	-0.028%

Болезнь периферических артерий



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

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

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

Генетические факторы риска болезни периферических артерий

Варианты, повышающие риск

Ген	Вариант	Генотип	Вклад
PTPN11	rs11066301	G/G	0.16%
TCF7L2	rs7903146	C/T	0.054%
CHRNA4	rs10851907	G/A	0.022%

Варианты, снижающие риск

Ген	Вариант	Генотип	Вклад
-	rs138294113	T/T	-0.35%
CELSR2	rs7528419	G/A	-0.087%
LPA	rs118039278	G/G	-0.081%
-	rs2107595	G/G	-0.069%
MMP3	rs566125	C/C	-0.047%
F5	rs6025	C/C	-0.024%

Гипотиреоз



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

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

Генетические факторы риска гипотиреоза

Варианты, повышающие риск

Ген	Вариант	Генотип	Вклад
TG	rs121912648	C/C	3.99%
-	rs116909374	C/C	2.32%
TYK2	rs34536443	G/G	1.46%
PTCSC2	rs925489	T/T	1.38%
SH2B3	rs3184504	T/T	1.37%
ZNF804B	rs10248351	T/T	1.1%
PTCSC2	rs7850258	G/G	0.67%
PDE10A	rs1079418	A/A	0.51%
MTF1	rs3748682	T/T	0.46%
LINC02621	rs10821973	G/G	0.41%
-	rs12271161	G/A	0.39%
-	rs35703946	G/G	0.36%
STAT4	rs7582694	C/G	0.34%
BACH2	rs661713	A/A	0.33%
-	rs3129720	C/C	0.28%
NFIB	rs10961534	A/A	0.26%
RAD51B	rs3784099	G/A	0.25%
-	rs2111485	G/G	0.22%
SPATA13	rs9511143	C/T	0.21%
-	rs10748781	C/C	0.2%
PDE8B	rs4704397	G/G	0.14%
LOC105376819,L OC105376817	rs12138950	A/C	0.13%
LOC107986598,L OC105375069	rs10223666	C/C	0.095%
TERT	rs7705526	C/A	0.077%

Варианты, снижающие риск

Ген	Вариант	Генотип	Вклад
FLT3	rs76428106	T/T	-2.25%
PTCSC2	rs10759927	G/G	-1.47%
VAV3	rs4915077	T/T	-1.46%
KEAP1	rs35074907	G/G	-1.4%
-	rs6679677	C/C	-1.29%
-	rs4409785	T/T	-0.99%
ELMO1	rs60600003	T/G	-0.58%
LOC107986195	rs76342258	T/T	-0.55%
-	rs11675342	C/C	-0.54%
PDE8B	rs1479567	G/G	-0.52%
AP4B1-AS1,PTPN 22	rs2476601	G/G	-0.5%
ARID5B	rs71508903	C/T	-0.45%
-	rs3087243	A/A	-0.44%
-	rs9273370	G/A	-0.42%
-	rs2517532	A/G	-0.41%
TNFRSF14	rs2234167	G/G	-0.39%
VAV3	rs17020055	A/A	-0.39%
SASH1	rs9497965	C/C	-0.37%
ATXN2	rs10774625	A/A	-0.25%
TG	rs1810396	G/G	-0.23%
-	rs221774	A/G	-0.2%
IRF4	rs1050976	C/C	-0.15%
-	rs6914622	G/G	-0.13%
ZBTB10	rs1051920	C/C	-0.13%
-	rs484959	T/C	-0.13%
-	rs10162002	G/G	-0.13%
-	rs10917477	A/G	-0.1%
EDARADD	rs12117927	C/A	-0.1%
INSR	rs4804416	T/G	-0.092%
INSR	rs7508679	T/C	-0.042%

Ишемическая болезнь сердца

Средний риск

4%

Ваш риск

2.59%

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

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

Генетические факторы риска ишемической болезни сердца

Варианты, повышающие риск

Ген	Вариант	Генотип	Вклад
-	rs10857147	T/T	0.35%
SH2B3	rs3184504	T/T	0.34%
BMP1	rs6984210	G/C	0.33%
SRFBP1	rs113075218	A/A	0.32%
TRIM5	rs11601507	C/A	0.32%
-	rs7766436	T/T	0.3%
-	rs11637783	T/T	0.27%
-	rs1561198	T/T	0.26%
COL4A2	rs3809346	A/A	0.25%
LOC105377505	rs13118820	A/A	0.24%
ZPR1	rs964184	G/C	0.23%
-	rs602633	G/G	0.23%
CFDP1	rs12930452	G/G	0.19%
-	rs260020	C/T	0.17%
CFB	rs2072633	G/G	0.16%
-	rs7633770	A/A	0.16%
-	rs73015714	G/C	0.15%
PALLD	rs7696431	T/T	0.15%
LDLR	rs6511720	G/G	0.13%
SMG6	rs170041	C/C	0.13%

Варианты, снижающие риск

Ген	Вариант	Генотип	Вклад
APOE	rs7412	C/T	-0.61%
PHACTR1	rs9349379	A/A	-0.46%
TARID	rs2327429	C/C	-0.45%
ZC3HC1	rs11556924	T/T	-0.36%
LINC02398	rs10841443	C/C	-0.3%
LPA	rs55730499	C/C	-0.24%
LOC107987026	rs896655	G/G	-0.21%
-	rs3895874	G/G	-0.2%
ARHGAP26	rs246600	C/C	-0.2%
GUCY1A1	rs7692387	G/A	-0.19%
IGF2R	rs688359	A/A	-0.19%
LOC102724596	rs16948048	A/A	-0.18%
SMAD3	rs17228058	G/A	-0.17%
MIA3	rs17465637	C/A	-0.16%
FNDC3B	rs12897	A/A	-0.16%
COL4A2	rs9515203	C/T	-0.15%
-	rs28451064	G/G	-0.14%
-	rs2107595	G/G	-0.14%
DHX38	rs1050362	C/C	-0.13%
NBEAL1	rs115654617	C/C	-0.13%

LINC02542	rs4613862	A/A	0.13%	-	rs6842241	C/C	-0.12%
-	rs1250229	C/T	0.13%	-	rs1321309	G/G	-0.12%
ZNF335	rs3827066	C/T	0.13%	TMEM106B	rs11509880	G/G	-0.12%
LPL	rs15285	C/C	0.13%	SHROOM3	rs12500824	G/G	-0.12%
CDH13	rs7500448	A/A	0.13%	SCARB1	rs11057830	G/G	-0.11%
MAP3K7CL	rs2832227	G/A	0.13%	MRAS	rs185244	C/C	-0.11%
-	rs11806316	G/G	0.12%	ATP2B1	rs2681492	T/T	-0.11%
TSPAN14	rs17680741	T/T	0.12%	ARID4A	rs2145598	A/A	-0.11%
-	rs7617773	T/T	0.11%	-	rs4918072	G/G	-0.1%
-	rs974819	C/T	0.11%	-	rs6997340	C/C	-0.099%
-	rs4593108	C/C	0.11%	LOC105372112	rs9964304	A/A	-0.097%
-	rs9367716	G/G	0.11%	-	rs16986953	G/G	-0.092%
-	rs7678555	C/A	0.11%	DHX58	rs2074158	T/T	-0.089%
-	rs668948	A/A	0.1%	NOS3	rs3918226	C/C	-0.082%
JCAD	rs9337951	G/A	0.099%	UNC5C	rs3775058	T/T	-0.082%
STAG1	rs667920	T/T	0.096%	-	rs186696265	C/C	-0.082%
ABCG8	rs6544713	C/T	0.094%	ZEB2	rs6740731	G/G	-0.081%
TDRKH	rs11810571	G/G	0.093%	UMPS	rs4678145	G/G	-0.08%
LIPA	rs2246942	G/A	0.091%	ILRUN	rs2814993	G/G	-0.08%
-	rs12999907	A/A	0.088%	-	rs76954792	C/C	-0.077%
ARHGEF26	rs12493885	C/C	0.087%	-	rs11099493	G/A	-0.076%
-	rs1508798	T/T	0.085%	N4BP2L2	rs9591012	G/A	-0.065%
-	rs12980942	G/G	0.085%	FLJ12825	rs11170820	C/C	-0.064%
PLPP3	rs17114046	A/A	0.085%	-	rs60154123	C/C	-0.06%
COL4A1	rs11617955	T/T	0.082%	C5orf67	rs3936511	A/A	-0.059%
LOC105376208	rs944172	C/T	0.081%	LPL	rs6997330	G/G	-0.054%
-	rs17581137	A/A	0.08%	-	rs6905288	G/A	-0.03%
DAGLB	rs7797644	C/C	0.079%	-	rs2954029	T/A	-0.03%
HNF1A	rs2244608	G/A	0.075%	ZFPM2,LOC105375696	rs10093110	G/A	-0.025%
-	rs659418	T/T	0.071%	SWAP70	rs10840293	G/A	-0.023%
BORCS7-ASMT,A	rs3740390	C/C	0.069%	-	rs10131894	G/C	-0.017%
S3MT							
MAD1L1	rs10267593	G/G	0.064%	PRKCE	rs582384	C/A	> -0.01%
-	rs9501744	C/C	0.062%	TGFB1	rs4803455	C/A	> -0.01%
C1S	rs11838267	T/T	0.059%	ATP1B1	rs1892094	C/T	> -0.01%
QRICH1	rs73082363	T/T	0.058%				
FLT1	rs9513112	G/A	0.058%				
TNS1	rs61741262	T/T	0.058%				
-	rs10512861	G/G	0.057%				
HSD17B12	rs7116641	G/T	0.051%				
-	rs7306455	G/G	0.049%				
CCM2	rs2107732	G/G	0.043%				
PLEKHG1	rs17080091	C/C	0.039%				
PCSK9	rs11591147	G/G	0.035%				
PLCG2	rs7199941	G/A	0.034%				
NCOA6	rs6088590	C/T	0.033%				
ANGPTL4	rs116843064	G/G	0.027%				
AGT	rs699	G/A	0.024%				
IL6R	rs4845625	C/T	0.024%				
-	rs975722	G/A	0.023%				
-	rs112635299	G/G	0.022%				
HTRA1	rs4752700	G/A	0.014%				
TEX41,LOC100505498	rs2252641	C/T	< 0.01%				
CDKN2B-AS1	rs2891168	G/A	< 0.01%				
CENPW	rs1591805	G/A	< 0.01%				

Возрастная макулярная дегенерация



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

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

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

Генетические факторы риска возрастной макулярной дегенерации

Варианты, повышающие риск

Ген	Вариант	Генотип	Вклад
LOC105378525, A RMS2	rs3750846	T/C	0.31%
NPLOC4	rs6565597	T/T	0.11%
B3GLCT	rs9564692	C/C	0.051%
SYN3	rs5754227	T/T	0.049%
-	rs201459901	-/-	0.026%
-	rs72802342	C/C	0.026%
SRPK2	rs1142	C/T	0.022%

Варианты, снижающие риск

Ген	Вариант	Генотип	Вклад
CFH	rs10922109	A/A	-0.99%
-	rs116503776	G/A	-0.32%
C3	rs2230199	C/C	-0.13%
CFI	rs10033900	C/C	-0.1%
LOC107986598	rs943080	C/C	-0.1%
ADAMTS9-AS2	rs62247658	T/T	-0.089%
CNN2	rs67538026	T/T	-0.082%
-	rs1626340	G/A	-0.058%
-	rs10781182	G/G	-0.05%
BLOC1S1-RDH5, RDH5	rs3138141	C/C	-0.049%
SLC16A8, LOC105 373027	rs8135665	C/C	-0.041%
ABCA1	rs2740488	A/C	-0.037%
COL4A3, MFF-DT	rs11884770	C/T	-0.037%
PILRA	rs7803454	C/C	-0.037%
-	rs2043085	T/C	-0.028%
RAD51B	rs61985136	T/C	-0.02%
ACAD10	rs61941274	G/G	-0.014%
C9	rs62358361	G/G	-0.011%
-	rs79037040	T/G	> -0.01%
TMEM97	rs11080055	C/A	> -0.01%

Болезнь Альцгеймера



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

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

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

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

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

Генетические факторы риска болезни Альцгеймера

Варианты, повышающие риск

Ген	Вариант	Генотип	Вклад
-	rs3851179	C/C	0.56%
-	rs9473117	A/C	0.23%
SLC24A4	rs12881735	T/T	0.23%
PTK2B	rs73223431	C/T	0.15%
SORL1	rs11218343	T/T	0.1%

Варианты, снижающие риск

Ген	Вариант	Генотип	Вклад
LOC105373605	rs6733839	C/C	-0.99%
NYAP1	rs12539172	T/T	-0.75%
ABCA7	rs3752246	C/C	-0.34%
-	rs9271058	T/T	-0.34%
CLU	rs9331896	T/C	-0.21%
LOC105370500,F ERMT2	rs17125924	A/A	-0.16%
-	rs138190086	G/G	-0.08%

Мочекаменная болезнь

Средний риск



4%

Ваш риск

0.79%

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

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

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

Генетические факторы риска мочекаменной болезни

Варианты, повышающие риск

Ген	Вариант	Генотип	Вклад
RGS14	rs12654812	A/A	0.63%

Варианты, снижающие риск

Ген	Вариант	Генотип	Вклад
LOC105369301, C	rs199565725	-/-	-1.1%
LDN14			
CASR	rs7627468	G/G	-0.28%
ALPL	rs1256328	C/C	-0.24%

Преэклампсия



Преэклампсия — опасное осложнение при беременности, связанное с повышением артериального давления, задержкой жидкости в организме и нарушением работы почек. Среди беременных женщин распространенность составляет 3,8%. Основной причиной возникновения осложнения считается недостаточность кровоснабжения плаценты, вызванная спазмами артерий матки.

Преэклампсия в среднем возникает после двадцатой недели беременности и сопровождается такими симптомами, как головная боль, резкое увеличение массы тела, нарушение зрения («мушки» перед глазами), отеки и боль в животе. Тактика ведения беременных с преэклампсией заключается в срочном снижении давления и родоразрешении путем кесарева сечения примерно через 6–8 часов после стабилизации состояния. Генетический вклад преэклампсии во многом обусловлен полиморфизмом гена FLT1, который кодирует белок sFlt1 или рецептор эндотелиального сосудистого фактора роста-1 (VEGF-R1).

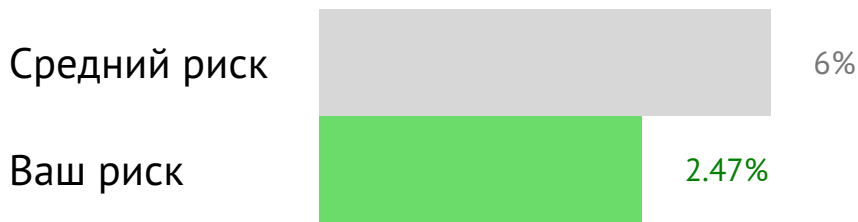
Важнейшей функцией этого белка является участие в процессах ангиогенеза в плаценте. У женщин с преэклампсией в плаценте наблюдается гиперэкспрессия FLT1. Считается, что циркулирующий sFlt1 связывает сосудистый эндотелиальный фактор роста (VEGF) и плацентарный фактор роста (PLGF), препятствуя тем самым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

Генетические факторы риска преэклампсии

Варианты, снижающие риск

Ген	Вариант	Генотип	Вклад
-	rs4769613	T/C	-0.072%

Аневризма сосудов головного мозга



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

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

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

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

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

Генетические факторы риска аневризмы сосудов головного мозга

Варианты, повышающие риск

Ген	Вариант	Генотип	Вклад
CDKN2B-AS1	rs2891168	A/G	0.2%
-	rs10757278	A/G	0.18%

Варианты, снижающие риск

Ген	Вариант	Генотип	Вклад
-	rs10958409	G/G	-0.54%
-	rs6841581	G/G	-0.5%

Сахарный диабет 2 типа



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

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

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

Генетические факторы риска сахарного диабета 2 типа

Варианты, повышающие риск

Ген	Вариант	Генотип	Вклад
MTNR1B	rs10830963	G/G	0.53%
DGKB	rs17168486	T/T	0.5%
TCF7L2	rs7903146	C/T	0.45%
-	rs7923866	C/C	0.29%
WFS1	rs1801214	T/T	0.29%
LOC105375508	rs13234269	T/T	0.23%
HLA-DQB1,HLA-DQB1-AS1	rs1063355	G/G	0.23%
PROX1-AS1,PROX1	rs340874	C/C	0.22%
-	rs10811661	T/T	0.21%
ADCY5	rs11708067	A/A	0.18%
LOC107986166	rs6808574	C/C	0.17%
-	rs72892910	G/T	0.17%
CHUK	rs11591741	G/G	0.17%
NDUFAF6	rs7845219	T/T	0.17%
LYPLAL1-AS1,LOC107985272	rs2820426	G/G	0.16%
MACF1	rs2296173	A/G	0.15%
-	rs4502156	T/T	0.14%
-	rs459193	G/G	0.14%
RBMS1	rs7572970	G/G	0.13%
ARAP1	rs1552224	A/A	0.13%
UBE2E2	rs1496653	A/A	0.13%
-	rs6059662	G/G	0.12%
NFKBIL1	rs2857605	T/T	0.11%
THADA	rs17334919	C/C	0.11%
PPARG	rs1899951	C/C	0.11%
PITPNM2	rs940904	A/A	0.1%
-	rs17411031	C/C	0.095%
FAM234A	rs9940149	G/G	0.083%
-	rs2867125	C/C	0.083%
ZBED3-AS1	rs6878122	A/G	0.081%
FTO	rs7185735	A/G	0.079%
KCNJ11	rs5215	T/C	0.073%
GLIS3	rs10974438	A/C	0.069%
HORMAD2	rs16988333	A/A	0.053%
KCNQ1	rs2237892	C/C	0.047%
-	rs7138300	T/C	0.019%
HNF1B	rs11651755	T/C	< 0.01%

Варианты, снижающие риск

Ген	Вариант	Генотип	Вклад
ANK1	rs516946	T/T	-0.52%
LOC105370275	rs1359790	A/A	-0.47%
-	rs77258096	C/A	-0.39%
COBLL1	rs13389219	T/T	-0.36%
GCKR	rs780094	T/T	-0.35%
IGF2BP2	rs7651090	A/A	-0.32%
CDKAL1	rs7756992	A/A	-0.3%
LOC107984063,LINC02576	rs1009358	C/C	-0.28%
ZNF664-RFLNA	rs825476	C/C	-0.25%
POC5	rs2307111	C/C	-0.2%
LOC105375716,SLOC30A8	rs3802177	G/A	-0.2%
LOC105369709	rs10842994	C/T	-0.19%
SPHKAP	rs7561798	A/A	-0.16%
ZZEF1	rs8068804	G/G	-0.16%
PINX1	rs10100265	C/C	-0.16%
CTTNBP2	rs13239186	C/C	-0.14%
CMIP	rs2925979	C/C	-0.13%
LOC107986598	rs9369425	A/A	-0.13%
-	rs11257655	C/C	-0.13%
-	rs12970134	G/G	-0.12%
-	rs7177055	A/G	-0.12%
-	rs2972144	G/A	-0.12%
LOC105369705	rs11048456	T/T	-0.099%
-	rs576674	A/A	-0.092%
NRXN3	rs7144011	G/G	-0.089%
-	rs12681990	T/T	-0.087%
SOCS2	rs11107116	G/G	-0.085%
RPSAP52	rs2261181	C/C	-0.081%
NOTCH2	rs2493394	A/A	-0.066%
PAM	rs7729395	C/C	-0.061%
SUGP1	rs10401969	T/T	-0.06%
LOC101927502	rs2796441	G/A	-0.053%
PTH1R	rs11926707	C/T	-0.049%
ADAMTS9-AS2	rs6795735	C/T	-0.043%
SSR1	rs1050226	A/G	-0.04%
HLA-DOB	rs2071479	C/C	-0.035%
CDKN2B-AS1,CDKN2B	rs1063192	A/G	-0.035%
-	rs2191348	T/G	-0.029%
ST6GAL1	rs3887925	T/C	-0.023%
PLEKHA1	rs2421016	C/T	-0.012%
JAZF1	rs849135	A/G	-0.01%
-	rs622217	T/C	> -0.01%

Хроническая обструктивная болезнь легких

Средний риск



7.6%

Ваш риск

3.32%

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

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

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

Генетические факторы риска хронической обструктивной болезни легких

Варианты, повышающие риск

Ген	Вариант	Генотип	Вклад
-	rs13141641	T/T	1.8%
-	rs626750	G/G	0.68%
CHRNA3	rs12914385	C/T	0.22%
FAM13A, LOC105377327	rs4416442	T/C	0.21%

Варианты, снижающие риск

Ген	Вариант	Генотип	Вклад
RIN3	rs754388	G/C	-1.44%
TGFB2	rs4846480	T/A	-0.9%

Бронхиальная астма



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

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

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

Генетические факторы риска бронхиальной астмы

Варианты, повышающие риск

Ген	Вариант	Генотип	Вклад
TNFAIP3	rs5029937	G/G	1.21%
-	rs12413578	C/T	0.94%
TSBP1-AS1,TSBP1	rs3129943	A/A	0.9%
KYAT1	rs12551834	G/G	0.78%
BACH2	rs2134814	C/C	0.76%
D2HGDH	rs34290285	G/G	0.66%
-	rs7775228	T/T	0.64%
IL1RL1	rs10197862	A/G	0.57%
STAT5B	rs7207591	A/A	0.53%
NFATC2	rs3787184	A/A	0.51%
-	rs72721166	G/G	0.5%
-	rs11236814	A/A	0.5%
-	rs56129466	A/A	0.48%
HLA-DPA1,HLA-DPB1	rs3097670	G/G	0.41%
-	rs7130753	C/C	0.34%
-	rs9323612	A/A	0.32%
-	rs9268516	T/T	0.32%
-	rs1837253	C/C	0.25%
-	rs6461503	T/T	0.24%
CLEC16A,LOC105371081	rs62026376	C/T	0.24%
LINC00299	rs10174949	G/A	0.22%
-	rs1438673	C/T	0.21%
-	rs479844	G/G	0.2%
-	rs61192126	T/C	0.2%
-	rs12365699	G/A	0.19%
-	rs2030030	T/C	0.18%
IL1B	rs1143633	C/C	0.18%
SIK1	rs76081789	T/T	0.17%
IL7R	rs7717955	C/T	0.16%
HCG4B	rs9259819	G/T	0.15%
TNFAIP8,LOC10723444	rs250308	T/C	0.15%
PLCL1	rs1064213	G/A	0.15%
HDAC7	rs55726902	G/A	0.14%
IKZF3	rs9303277	C/T	0.13%
-	rs12946510	C/T	0.12%
DIAPH1	rs740474	C/T	0.12%
LPP	rs17607589	C/T	0.11%
-	rs59593577	C/T	0.11%
ZNF365	rs2893907	C/C	0.11%
MANBA	rs227275	C/C	0.093%
-	rs4801001	T/T	0.075%
IL18R1	rs3771166	G/A	0.058%
ITGB8	rs10486391	A/G	0.053%
JAZF1	rs6977955	C/C	0.043%

Варианты, снижающие риск

Ген	Вариант	Генотип	Вклад
-	rs1444789	T/T	-0.99%
-	rs112401631	T/T	-0.91%
LOC112268240	rs12123821	C/C	-0.91%
-	rs144829310	G/G	-0.73%
IL2RA	rs61839660	C/C	-0.69%
-	rs1342326	A/A	-0.69%
IKZF4,LOC105369781	rs1701704	T/T	-0.6%
-	rs73205303	G/G	-0.54%
-	rs11255753	G/G	-0.45%
-	rs7927894	C/C	-0.4%
SMAD3	rs56375023	G/A	-0.38%
STAT6	rs167769	C/C	-0.38%
ADAD1	rs4145717	G/T	-0.35%
LOC100996583	rs10910095	A/A	-0.35%
ARID1B	rs9383820	C/C	-0.35%
PBX2	rs204993	A/A	-0.34%
ZNF652	rs9889262	T/T	-0.33%
ATG5	rs9372120	T/T	-0.32%
LOC107984238	rs36080042	G/G	-0.31%
AQP2,LOC101927318	rs11169225	T/T	-0.29%
CD247	rs2988277	T/T	-0.28%
IL13	rs20541	G/G	-0.26%
IRF1-AS1	rs3749833	T/C	-0.23%
TLR1	rs5743618	A/A	-0.21%
-	rs343478	A/A	-0.21%
GLB1	rs6776757	A/A	-0.2%
ITPR3	rs10947428	T/T	-0.19%
-	rs13403656	T/T	-0.18%
ZNF217	rs2766678	A/A	-0.17%
PSORS1C1,CDSN	rs3095318	T/T	-0.17%
RUNX3,LOC107984932	rs760805	A/T	-0.16%
ATXN2	rs7137828	C/C	-0.16%
-	rs7512552	T/C	-0.15%
ARHGAP15	rs74847330	A/A	-0.13%
-	rs7214661	A/G	-0.12%
IQGAP1	rs3540	G/G	-0.11%
-	rs12440045	A/C	-0.097%
PVT1	rs6990534	G/G	-0.076%
HCG23,TSBP1-AS1	rs3117098	A/A	-0.075%
TNFRSF11A	rs4574025	C/T	-0.074%
REER	rs301806	C/T	-0.068%
-	rs13384448	C/C	-0.067%

Желчнокаменная болезнь



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

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

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

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

Генетические факторы риска желчно-каменной болезни

Варианты, повышающие риск

Ген	Вариант	Генотип	Вклад
-	rs708686	T/T	1.48%
UGT1A,UGT1A8, UGT1A10,UGT1A 9,UGT1A7,UGT1A 6	rs2070959	G/G	1.15%
ABCB4	rs4148808	T/T	0.57%
-	rs6471717	A/G	0.48%
TTC39B	rs686030	A/A	0.4%
MLLT10	rs11012737	G/A	0.38%
FADS2	rs174567	A/G	0.17%

Варианты, снижающие риск

Ген	Вариант	Генотип	Вклад
GCKR	rs1260326	T/T	-1.39%
ABCG8	rs11887534	G/G	-1.12%
MARCHF8	rs2291428	G/G	-0.64%
HNF1A	rs1169288	A/C	-0.41%
HNF4A	rs1800961	C/C	-0.32%
FUT2,LOC10544 7645	rs601338	A/G	-0.27%
SERPINA1	rs28929474	C/C	-0.064%
PNKD,TMBIM1	rs2292553	A/G	-0.057%
SLC10A2	rs56398830	G/G	-0.051%
JMJD1C	rs1935	G/C	-0.046%

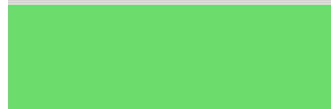
Атопический дерматит

Средний риск



16.3%

Ваш риск



0.15%

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

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

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

Генетические факторы риска атопического дерматита

Варианты, повышающие риск

Ген	Вариант	Генотип	Вклад
-	rs13015714	G/T	0.37%
-	rs7127307	T/C	0.17%

Варианты, снижающие риск

Ген	Вариант	Генотип	Вклад
-	rs61813875	C/C	-10.68%
STAT3	rs12951971	T/T	-3.62%
-	rs7927894	C/C	-1.02%

Варикозное расширение вен

Средний риск



34.1%

Ваш риск

16.82%

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

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

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

Генетические факторы риска варикозного расширения вен

Варианты, повышающие риск

Ген	Вариант	Генотип	Вклад
HDAC7	rs73107980	C/T	1.26%
NFATC2	rs12625547	T/T	1.15%

Варианты, снижающие риск

Ген	Вариант	Генотип	Вклад
CASZ1	rs11121615	T/T	-3.59%
EBF1	rs11135046	T/T	-2.34%
LBH	rs2089657	C/T	-1.33%
-	rs584768	G/A	-0.12%
RSPO3	rs9491696	C/G	-0.012%

Мигрень



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

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

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

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

Генетические факторы риска мигрени

Варианты, повышающие риск

Ген	Вариант	Генотип	Вклад
CNR1	rs806368	T/C	0.65%
ICAM1	rs5498	A/A	0.54%
-	rs7766029	T/C	0.36%
ASTN2	rs6478241	A/G	0.32%
FHL5	rs11759769	G/G	0.31%
-	rs3918242	C/C	0.29%
-	rs7684253	C/T	0.27%
STX1A,LOC105375350	rs4363087	T/T	0.22%
-	rs6693567	C/T	0.17%
ESR1	rs2234693	T/C	0.16%
DRD2	rs6275	G/G	0.16%
LTA,LOC100287329	rs909253	A/A	0.15%
-	rs2779249	C/A	0.12%

Варианты, снижающие риск

Ген	Вариант	Генотип	Вклад
-	rs144017103	C/C	-7.59%
-	rs13078967	A/A	-3.55%
CNR1	rs12720071	T/T	-2.28%
FHL5	rs11153058	C/C	-2.06%
NOTCH4	rs422951	T/T	-0.78%
SLC24A3	rs4814864	G/G	-0.78%
ADH1B	rs1229984	C/C	-0.69%
-	rs140174	A/A	-0.65%
TPH2	rs1386486	G/G	-0.39%
DRD3	rs6280	C/T	-0.36%
YAP1	rs10895275	T/A	-0.29%
-	rs10915437	G/G	-0.22%
HTR2A	rs2070040	G/A	-0.2%
PGR	rs1042838	C/C	-0.2%
INSR	rs2860183	C/C	-0.18%
-	rs1024905	C/C	-0.15%
-	rs1800629	G/G	-0.14%
BDNF	rs2049046	T/A	-0.13%
ESR1	rs1801132	C/C	-0.12%
-	rs699947	C/C	> -0.01%

Артериальная гипертензия

Средний риск

28.1%

Ваш риск

9.44%

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

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

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

Генетические факторы риска артериальной гипертензии

Варианты, повышающие риск

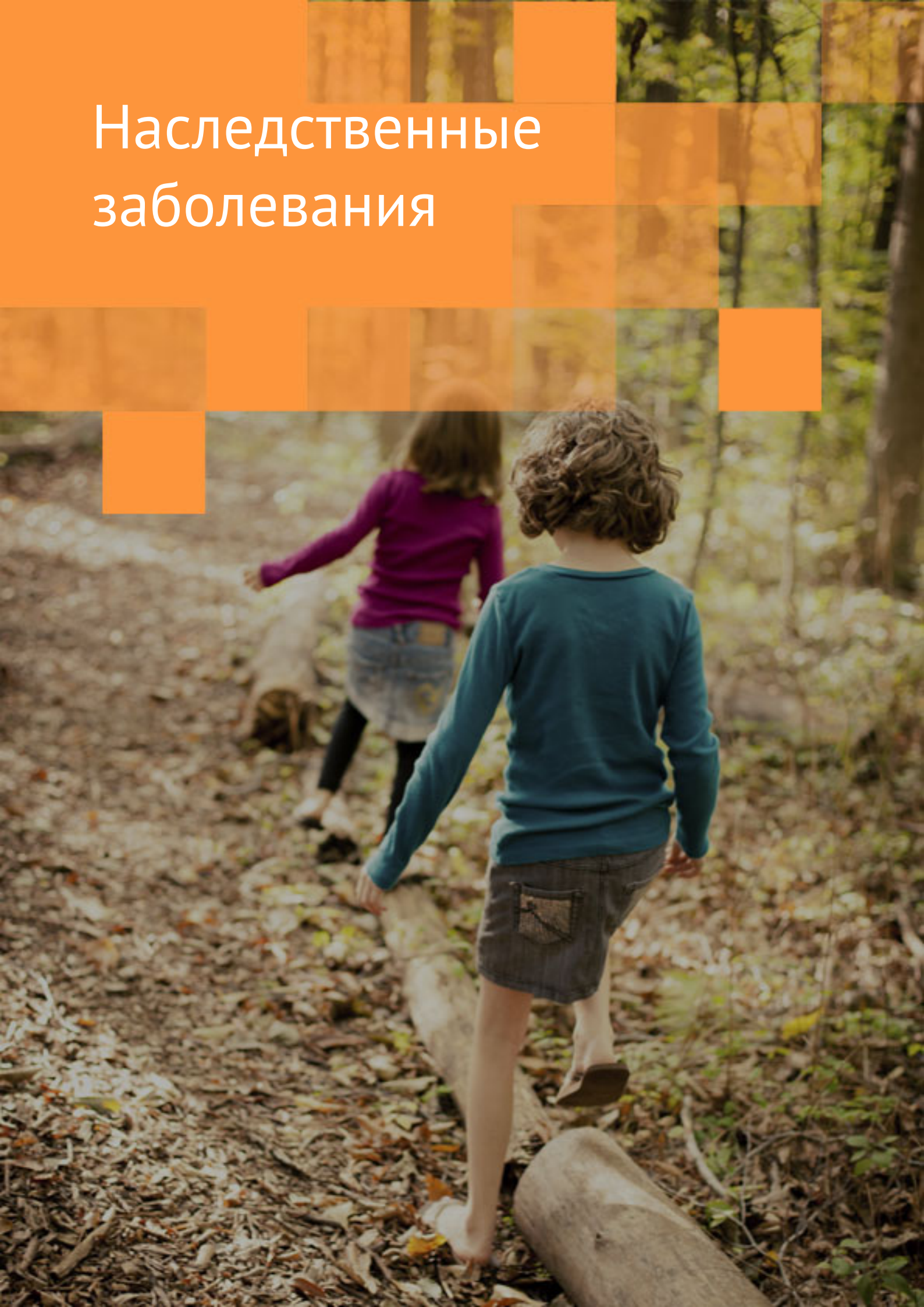
Ген	Вариант	Генотип	Вклад
CNNM2	rs11191548	T/T	5.19%
SLC39A8	rs13107325	C/C	3.3%
CABCOCO1	rs4590817	G/G	3.15%
-	rs12917707	G/G	3.12%
MTHFR	rs17367504	A/A	3.09%
ATP2B1	rs17249754	G/G	2.83%
-	rs76326501	A/A	2.72%
-	rs3132510	T/T	2.1%
HIPK2	rs1011018	G/G	2.1%
FBN1	rs1036477	A/A	2%
CACNB2	rs12258967	C/C	1.97%
SUGCT	rs76206723	G/G	1.93%
-	rs67330701	C/T	1.92%

Варианты, снижающие риск

Ген	Вариант	Генотип	Вклад
NOS3	rs3918226	C/C	-4.66%
LOC283335,TNS2	rs73099903	C/C	-2.17%
-	rs17477177	T/T	-1.7%
ZNF831	rs6015450	A/G	-1.5%
-	rs1800629	G/G	-1.48%
PLCB1,LOC105372521	rs6108168	A/A	-1.16%
FBN2	rs6595838	G/G	-1.12%
SCAI	rs72765298	T/T	-1%
ADRB1	rs1801253	G/C	-0.98%
CASZ1	rs880315	T/C	-0.91%
-	rs2760061	T/T	-0.89%
-	rs9859176	C/C	-0.84%
INSR	rs11671314	G/G	-0.79%

FES	rs2071382	T/T	1.8%	MYO9B	rs3745348	C/C	-0.79%
-	rs60691990	T/T	1.77%	-	rs1173771	A/G	-0.68%
-	rs6788984	A/A	1.67%	CRK	rs12941318	T/T	-0.66%
SH2B3	rs3184504	T/T	1.56%	PDE8A	rs3743157	C/C	-0.65%
LOC107986598	rs9472135	T/T	1.4%	PPL	rs12921187	T/T	-0.65%
IRF1-AS1	rs12521868	G/G	1.27%	PRKAG2	rs10254101	C/T	-0.62%
-	rs16998073	T/T	1.25%	SWAP70	rs2649044	C/T	-0.61%
MMP24-AS1-EDE M2,PROCR	rs867186	A/G	1.23%	CSK	rs1378942	A/A	-0.61%
ADCY3	rs55701159	T/G	1.22%	-	rs62524579	A/A	-0.58%
LOC105375508	rs13234407	G/G	1.18%	-	rs2107595	G/G	-0.57%
ACOX1	rs2467099	C/C	1.1%	PKHD1	rs13205180	C/T	-0.54%
-	rs9827472	C/C	1.06%	-	rs10826995	T/T	-0.49%
ARHGAP42	rs633185	C/C	1.04%	-	rs115245297	T/T	-0.46%
APOE	rs7412	C/T	1.04%	MAP4	rs319690	C/C	-0.45%
-	rs35444	A/G	0.99%	SENP2	rs12374077	G/G	-0.45%
CEP68	rs74181299	T/T	0.85%	CASC15	rs6911827	C/C	-0.44%
BAG6	rs805303	G/G	0.84%	TOP3A	rs4925159	G/G	-0.43%
PDE3A	rs7488780	G/C	0.82%	INPP5A	rs1133400	A/G	-0.42%
CPS1	rs1047891	C/A	0.78%	TERT	rs10069690	C/T	-0.39%
MMP14	rs17880989	G/G	0.74%	ZFAT,ZFAT-AS1	rs894344	A/G	-0.39%
ANK3	rs10821808	G/G	0.71%	-	rs449789	G/G	-0.38%
SLC8A1	rs4952611	C/T	0.68%	MEIS1	rs2300481	C/T	-0.38%
RAPSN	rs7103648	G/G	0.67%	NFATC2	rs6021247	G/A	-0.35%
-	rs1887320	A/A	0.66%	LOC105370988	rs12906962	T/C	-0.34%
MCF2L	rs9549328	T/T	0.63%	ZNF101	rs2304130	A/A	-0.33%
EBF1	rs62385385	A/A	0.58%	SVEP1	rs7847526	T/C	-0.31%
FOXC1	rs2745599	A/G	0.57%	ZNF423	rs10468291	A/A	-0.29%
CERS5	rs7302981	A/G	0.55%	-	rs2618647	A/G	-0.28%
CDK6,LOC11226 8009	rs2282978	T/C	0.53%	ITIH1	rs2302417	T/A	-0.27%
FOSL2	rs7562	T/C	0.48%	DNM3	rs12405515	T/T	-0.24%
-	rs2898290	T/C	0.48%	-	rs6993325	C/T	-0.23%
FN1	rs1250259	T/A	0.47%	CDKN2B-AS1	rs1333045	T/C	-0.15%
-	rs10922502	G/G	0.45%	LOC102724965,P RKCE	rs687914	G/G	-0.13%
CLN8	rs4875958	A/A	0.43%	ACTBP13	rs36022378	T/T	-0.071%
CFDP1	rs11643209	G/G	0.43%	MUC1	rs4072037	C/T	-0.014%
PLCE1	rs932764	G/G	0.41%				
LOC105378741	rs112557609	A/A	0.4%				
NME7	rs2179490	G/A	0.35%				
-	rs2494184	C/C	0.32%				
RNFT1-DT	rs12453125	A/G	0.32%				
IRAK1BP1,PHIP	rs10943605	A/A	0.3%				
BCL2	rs12454712	T/T	0.29%				
-	rs1557765	T/C	0.26%				
-	rs7178615	G/G	0.25%				
LOC101060064	rs7132012	A/G	0.25%				
ANO1	rs875106	G/A	0.17%				

Наследственные заболевания



Наследственные заболевания

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

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

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

Все исследованные наследственные заболевания

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

Название		Статус
Ювенильный полипоз, связанный с геном SMAD4	88	Не выявлены патогенные варианты
Синдром Коффина — Сириса	88	Не выявлены патогенные варианты
Синдром Германна — Паллистера — Тидди — Опица	88	Не выявлены патогенные варианты
Болезнь Паркинсона, связанная с геном LRRK2	88	Не выявлены патогенные варианты
Синдром Шинцеля — Гидеона	88	Не выявлены патогенные варианты
Ахроматопсия	88	Не выявлены патогенные варианты
Сердечно-кожно-лицевой синдром, тип 1	88	Не выявлены патогенные варианты
Синдром Кохена	88	Не выявлены патогенные варианты
Синдром Легиуса	88	Не выявлены патогенные варианты
Умственная отсталость, связанная с геном SYNGAP1	88	Не выявлены патогенные варианты
Немалиновая миопатия, тип 2	88	Не выявлены патогенные варианты
Синдром Пена — Шокейра 1 типа	88	Не выявлены патогенные варианты
Синдром Айкарди — Гутьереса, тип 7	88	Не выявлены патогенные варианты
Врожденное нарушение дегликозилирования	88	Не выявлены патогенные варианты
Нарушение биогенеза пероксисом, тип 1B	88	Не выявлены патогенные варианты
Альфа-талассемия	88	Не выявлены патогенные варианты
Врожденные нарушения гликозилирования, тип 1q	88	Не выявлены патогенные варианты
Синдром Пфайффера	88	Не выявлены патогенные варианты

Название		Статус
Тяжелый комбинированный иммунодефицит с дефицитом ADA	88	Не выявлены патогенные варианты
Дефицит карнитин-ацилкарнитин транслоказы	88	Не выявлены патогенные варианты
Синдром Корнелии де Ланге, тип 2	88	Не выявлены патогенные варианты
Мерозин-дефицитная врождённая мышечная дистрофия	88	Не выявлены патогенные варианты
Нейродегенерация с накоплением железа, тип 5	88	Не выявлены патогенные варианты
Пигментная паллидарная дегенерация	88	Не выявлены патогенные варианты
Аниридия, тип 1	88	Не выявлены патогенные варианты
Недостаточность карнитин-пальмитоилтрансферазы II	88	Не выявлены патогенные варианты
Кортикальная дисплазия с другими мальформациями мозга	88	Не выявлены патогенные варианты
Гипертрофическая кардиомиопатия, связанная с геном MYL2	88	Не выявлены патогенные варианты
Синдром Моркио	88	Не выявлены патогенные варианты
Понтоцеребеллярная гипоплазия, связанная с геном EXOSC3	88	Не выявлены патогенные варианты
Спастическая параплегия, тип 11	88	Не выявлены патогенные варианты
Синдром семейных аневризм и расслоений грудного отдела аорты, связанный с геном PRKG1	88	Не выявлены патогенные варианты
Дефицит карнитин-пальмитоилтрансферазы II, младенческая форма	88	Не выявлены патогенные варианты
Синдром Крузона с чёрным акантозом	88	Не выявлены патогенные варианты
Семейная рестриктивная кардиомиопатия	88	Не выявлены патогенные варианты
Конечноностно-поясная миодистрофия, тип 1C	88	Не выявлены патогенные варианты

Название		Статус
Мукополисахаридоз VI типа	88	Не выявлены патогенные варианты
Некетотическая гиперглицинемия	88	Не выявлены патогенные варианты
Первичная гипероксалурия, тип III	88	Не выявлены патогенные варианты
Спастическая параплегия, тип 3	88	Не выявлены патогенные варианты
Недостаточность аргиназы	88	Не выявлены патогенные варианты
Недостаточность фруктозо-1,6-бисфосфатазы	88	Не выявлены патогенные варианты
Конечноностно-поясная миодистрофия, тип 2S	88	Не выявлены патогенные варианты
Мукополисахаридоз IIIB типа	88	Не выявлены патогенные варианты
Аутосомно-доминантная потеря слуха, тип 9	88	Не выявлены патогенные варианты
Недостаточность протеина S	88	Не выявлены патогенные варианты
Спастическая параплегия, тип 4	88	Не выявлены патогенные варианты
Аритмогенная дисплазия правого желудочка, тип 11	88	Не выявлены патогенные варианты
Фукозидоз	88	Не выявлены патогенные варианты
Лиссэнцефалия, тип 1	88	Не выявлены патогенные варианты
Синдром Тости	88	Не выявлены патогенные варианты
Спастическая параплегия, тип 7	88	Не выявлены патогенные варианты
Аспаратилглюкозаминурия	88	Не выявлены патогенные варианты
Кавернозная мальформация головного мозга	88	Не выявлены патогенные варианты

Название		Статус
Первичный иммунодефицит, тип 14	88	Не выявлены патогенные варианты
Синдром Нунан, тип 5	88	Не выявлены патогенные варианты
Недостаточность сукцинат-полуальдегиддегидрогеназы	88	Не выявлены патогенные варианты
Атаксия с дефицитом витамина E	88	Не выявлены патогенные варианты
Нейрональный цереоидный липофусциноз, связанный с геном MFSD8	88	Не выявлены патогенные варианты
Глутаровая ацидурия, тип 2	88	Не выявлены патогенные варианты
Лиссэнцефалия, тип 3	88	Не выявлены патогенные варианты
Недостаточность орнитинтранскарбамилазы	88	Не выявлены патогенные варианты
Синдром Нунан, тип 3	88	Не выявлены патогенные варианты
Синдром Темтами	88	Не выявлены патогенные варианты
Болезнь Шарко — Мари — Тута, тип 2F	88	Не выявлены патогенные варианты
Ранняя инфантильная эпилептическая энцефалопатия, связанная с геном STXBP1	88	Не выявлены патогенные варианты
Синдром удлиненного QT, тип 2	88	Не выявлены патогенные варианты
Врожденный миастенический синдром, тип 4с	88	Не выявлены патогенные варианты
Ранняя инфантильная эпилептическая энцефалопатия, связанная с геном PNKP	88	Не выявлены патогенные варианты
Инфантильная нейроаксональная дистрофия	88	Не выявлены патогенные варианты
Синдром удлиненного QT, тип 3	88	Не выявлены патогенные варианты
Синдром Muhlre	88	Не выявлены патогенные варианты

Название		Статус
Аутосомно-рецессивный остеопетроз, тип 1	88	Не выявлены патогенные варианты
Аутоиммунное заболевание интерстиция легких, суставов и почек	88	Не выявлены патогенные варианты
Ранняя инфантильная эпилептическая энцефалопатия, связанная с геном KCNT1	88	Не выявлены патогенные варианты
Аутосомно-доминантный гипофосфатемический рахит	88	Не выявлены патогенные варианты
Х-сцепленная хроническая гранулематозная болезнь	88	Не выявлены патогенные варианты
Синдром мегалэнцефалии-полимикрогирии-полидактилии-гидроцефалии	88	Не выявлены патогенные варианты
Неонатальный синдром ригидности и мультифокальных судорог	88	Не выявлены патогенные варианты
Семейная висцеральная миопатия	88	Не выявлены патогенные варианты
Микро-синдром Варбурга, тип 1	88	Не выявлены патогенные варианты
Дефицит 3-гидрокси-3-метилглутарил-коэнзим А лиазы	88	Не выявлены патогенные варианты
Дефицит 3-метилкротонил-КоА карбоксилазы, тип 1	88	Не выявлены патогенные варианты
Синдром микроделеции 5q14.3	88	Не выявлены патогенные варианты
Абеталипопротеинемия	88	Не выявлены патогенные варианты
Ахондрогенез, тип 1B	88	Не выявлены патогенные варианты
Дефицит аденилсукцинатлиазы	88	Не выявлены патогенные варианты
Адреногенитальный синдром вследствие дефицита 17-альфа-гидроксилазы	88	Не выявлены патогенные варианты
Адреногенитальный синдром вследствие дефицита 21-гидроксилазы	88	Не выявлены патогенные варианты
Наследственная периферическая нейропатия с агенезией мозолистого тела	88	Не выявлены патогенные варианты

Название		Статус
Алкаптонурия	88	Не выявлены патогенные варианты
Синдром Альперса	88	Не выявлены патогенные варианты
Дефицит альфа-В-маннозидазы	88	Не выявлены патогенные варианты
Дефицит альфа-1-антитрипсина	88	Не выявлены патогенные варианты
Синдром Альстрёма	88	Не выявлены патогенные варианты
Альтернирующая гемиплегия, тип 2	88	Не выявлены патогенные варианты
Синдром Ангельмана	88	Не выявлены патогенные варианты
Синдром Аперта	88	Не выявлены патогенные варианты
Дефицит аргининосукцинатлиазы	88	Не выявлены патогенные варианты
Аутоиммунный полиэндокринный синдром, тип 1	88	Не выявлены патогенные варианты
Аутосомно-доминантная потеря слуха, тип 2А	88	Не выявлены патогенные варианты
Аутосомно-доминантный синдром Элерса — Данлоса, тип 4	88	Не выявлены патогенные варианты
Аутосомно-доминантная форма ожирения, связанная с геном MC4R	88	Не выявлены патогенные варианты
Аутосомно-рецессивная потеря слуха, тип 1А	88	Не выявлены патогенные варианты
Аутосомно-рецессивная потеря слуха, тип 4	88	Не выявлены патогенные варианты
Аутосомно-рецессивный синдром Элерса — Данлоса, тип 7	88	Не выявлены патогенные варианты
Аутосомно-рецессивный поликистоз почек	88	Не выявлены патогенные варианты
Первичная аутосомно-рецессивная микроцефалия, связанная с геном ASPM	88	Не выявлены патогенные варианты

Название		Статус
Спастическая атаксия Шарлевуа-Саженё	88	Не выявлены патогенные варианты
Синдром Барде — Бидля 1 типа	88	Не выявлены патогенные варианты
Синдром Барде — Бидля 10 типа	88	Не выявлены патогенные варианты
Синдром Барде — Бидля 2 типа	88	Не выявлены патогенные варианты
Дефицит бета-кетотиолазы	88	Не выявлены патогенные варианты
Бета-талассемия	88	Не выявлены патогенные варианты
Двусторонняя лобно-теменная полимикрогирия	88	Не выявлены патогенные варианты
Биотин-тиамин-чувствительная болезнь базальных ганглиев	88	Не выявлены патогенные варианты
Недостаточность биотинидазы	88	Не выявлены патогенные варианты
Синдром Берьесона — Форсмана — Лемана	88	Не выявлены патогенные варианты
Синдром Брауна — Виалетто — Ван Лэре, тип 2	88	Не выявлены патогенные варианты
Синдром Бругада 1 типа	88	Не выявлены патогенные варианты
Болезнь Кэнэвэн	88	Не выявлены патогенные варианты
Сердечно-кожно-лицевой синдром, тип 3	88	Не выявлены патогенные варианты
Катехоламинергическая полиморфная желудочковая тахикардия	88	Не выявлены патогенные варианты
Церебральная фолатная недостаточность	88	Не выявлены патогенные варианты
Церебротендиозный холестероз	88	Не выявлены патогенные варианты
Болезнь Шарко—Мари—Тута, тип 4С	88	Не выявлены патогенные варианты

Название		Статус
Синдром CHARGE	88	Не выявлены патогенные варианты
Нейрозктодермальный синдром CHIME	88	Не выявлены патогенные варианты
Цитруллинемия, тип 1	88	Не выявлены патогенные варианты
Классическая галактоземия	88	Не выявлены патогенные варианты
Классическая гомоцистинурия	88	Не выявлены патогенные варианты
Синдром Коккейна, тип II	88	Не выявлены патогенные варианты
Врожденная амегакариоцитарная тромбоцитопения	88	Не выявлены патогенные варианты
Врожденные нарушения гликозилирования, тип 1a	88	Не выявлены патогенные варианты
Врожденные нарушения гликозилирования, тип 1c	88	Не выявлены патогенные варианты
Наследственная глаукома	88	Не выявлены патогенные варианты
Синдром Корнелии де Ланге, связанный с геном NIPBL	88	Не выявлены патогенные варианты
Синдром Корнелии де Ланге, связанный с геном HDAC8	88	Не выявлены патогенные варианты
Синдром Костелло	88	Не выявлены патогенные варианты
Муковисцидоз	88	Не выявлены патогенные варианты
Цистинурия, тип В, аутосомно-доминантная форма	88	Не выявлены патогенные варианты
Дистальная спинальная мышечная атрофия, тип 1	88	Не выявлены патогенные варианты
Синдром DOORS	88	Не выявлены патогенные варианты
Недостаточность дофамин-бета-гидроксилазы	88	Не выявлены патогенные варианты

Название		Статус
Синдром Драве	88	Не выявлены патогенные варианты
Миодистрофия Дюшена	88	Не выявлены патогенные варианты
Ранняя инфантильная эпилептическая энцефалопатия, связанная с геном ALG13	88	Не выявлены патогенные варианты
Ранняя инфантильная эпилептическая энцефалопатия, связанная с геном KCQN2	88	Не выявлены патогенные варианты
Болезнь Фабри	88	Не выявлены патогенные варианты
Аритмогенная дисплазия правого желудочка, тип 5	88	Не выявлены патогенные варианты
Аритмогенная дисплазия правого желудочка, тип 9	88	Не выявлены патогенные варианты
Дилатационная кардиомиопатия, связанная с геном MYH7	88	Не выявлены патогенные варианты
Дилатационная кардиомиопатия, связанная с геном RBM20	88	Не выявлены патогенные варианты
Семейная дизавтономия	88	Не выявлены патогенные варианты
Семейный гиперинсулинизм, связанный с геном ABCC8	88	Не выявлены патогенные варианты
Периодическая болезнь	88	Не выявлены патогенные варианты
Анемия Фанкони, группа комплементации А	88	Не выявлены патогенные варианты
Анемия Фанкони, группа комплементации С	88	Не выявлены патогенные варианты
Анемия Фанкони, группа комплементации О	88	Не выявлены патогенные варианты
Синдром плавающей гавани	88	Не выявлены патогенные варианты
Дефицит фумаразы	88	Не выявлены патогенные варианты
Дефицит глюкозо-6-фосфатдегидрогеназы	88	Не выявлены патогенные варианты

Название		Статус
Болезнь де Виво	88	Не выявлены патогенные варианты
Глутаровая ацидурия, тип 1	88	Не выявлены патогенные варианты
Болезнь Гирке, тип 1a	88	Не выявлены патогенные варианты
Болезнь Гирке, тип 1b	88	Не выявлены патогенные варианты
Болезнь Форбса	88	Не выявлены патогенные варианты
Болезнь Андерсена	88	Не выявлены патогенные варианты
Болезнь Мак-Ардля	88	Не выявлены патогенные варианты
GM1-ганглиозидоз II типа	88	Не выявлены патогенные варианты
GRACILE-синдром	88	Не выявлены патогенные варианты
Гемохроматоз, тип 2A	88	Не выявлены патогенные варианты
Болезнь Хартнупа	88	Не выявлены патогенные варианты
Синдром Хелсмуртела-ван дер Аа	88	Не выявлены патогенные варианты
Наследственная непереносимость фруктозы	88	Не выявлены патогенные варианты
Наследственный панкреатит	88	Не выявлены патогенные варианты
Дефицит синтетазы голокарбоксилазы	88	Не выявлены патогенные варианты
Семейная гиперхолестеринемия	88	Не выявлены патогенные варианты
Синдром гипериммуноглобулинемии D и периодической лихорадки	88	Не выявлены патогенные варианты
Гипертрофическая кардиомиопатия, связанная с геном MYBPC3	88	Не выявлены патогенные варианты

Название		Статус
Гипертрофическая кардиомиопатия, связанная с геном MYH7	88	Не выявлены патогенные варианты
Гипертрофическая кардиомиопатия, связанная с геном MYL3	88	Не выявлены патогенные варианты
Гипертрофическая кардиомиопатия, связанная с геном TNNI3	88	Не выявлены патогенные варианты
Гипертрофическая кардиомиопатия, связанная с геном TPM1	88	Не выявлены патогенные варианты
Умственная отсталость, связанная с геном DYRK1A	88	Не выявлены патогенные варианты
Изовалериановая ацидемия	88	Не выявлены патогенные варианты
Синдром Жубера, тип 17	88	Не выявлены патогенные варианты
Синдром Жубера, тип 23	88	Не выявлены патогенные варианты
Синдром Жубера, тип 5	88	Не выявлены патогенные варианты
Синдром Жубера, тип 6	88	Не выявлены патогенные варианты
Синдром Жубера, тип 9	88	Не выявлены патогенные варианты
Буллезный эпидермолиз Герлитца	88	Не выявлены патогенные варианты
Синдром Кабуки, тип 1	88	Не выявлены патогенные варианты
Болезнь Краббе	88	Не выявлены патогенные варианты
Амавроз Лебера, тип 2	88	Не выявлены патогенные варианты
Амавроз Лебера, тип 4	88	Не выявлены патогенные варианты
Амавроз Лебера, тип 9	88	Не выявлены патогенные варианты
Лейкоэнцефалопатия с преимущественным поражением ствола головного мозга, спинного мозга и повышенным лактатом	88	Не выявлены патогенные варианты

Название		Статус
Конечностно-поясная миодистрофия, тип 2A	88	Не выявлены патогенные варианты
Конечностно-поясная миодистрофия, тип 2B	88	Не выявлены патогенные варианты
Конечностно-поясная миодистрофия, тип 2C	88	Не выявлены патогенные варианты
Конечностно-поясная миодистрофия, тип 2D	88	Не выявлены патогенные варианты
Конечностно-поясная миодистрофия, тип 2L	88	Не выявлены патогенные варианты
Конечностно-поясная миодистрофия, тип C5	88	Не выявлены патогенные варианты
Синдром Лойса — Дитца, тип 1	88	Не выявлены патогенные варианты
Дефицит длинноцепочечной 3-гидроксиацил-КоА дегидрогеназы жирных кислот	88	Не выявлены патогенные варианты
Синдром удлиненного QT, тип 1	88	Не выявлены патогенные варианты
Пятнистая дистрофия роговицы	88	Не выявлены патогенные варианты
Болезнь кленового сиропа	88	Не выявлены патогенные варианты
Синдром Марфана, тип 1	88	Не выявлены патогенные варианты
Синдром Марфана, тип 2	88	Не выявлены патогенные варианты
Дефицит ацил-КоА-дегидрогеназы средних цепей	88	Не выявлены патогенные варианты
Болезнь Менкеса	88	Не выявлены патогенные варианты
Метахроматическая лейкодистрофия	88	Не выявлены патогенные варианты
Метилмалоновая ацидурия, тип cblA	88	Не выявлены патогенные варианты
Метилмалоновая ацидурия, тип cblB	88	Не выявлены патогенные варианты

Название		Статус
Метилмалоновая ацидурия, тип cblF	88	Не выявлены патогенные варианты
Метилмалоновая ацидурия, тип cblC	88	Не выявлены патогенные варианты
Синдром истощения митохондриальной ДНК, связанный с геном FBXL4	88	Не выявлены патогенные варианты
Синдром Моуата — Вильсона	88	Не выявлены патогенные варианты
Муколипидоз, тип 2	88	Не выявлены патогенные варианты
Муколипидоз, тип 4	88	Не выявлены патогенные варианты
Мукополисахаридоз 1 типа	88	Не выявлены патогенные варианты
Мукополисахаридоз 2 типа	88	Не выявлены патогенные варианты
Мукополисахаридоз 3A типа	88	Не выявлены патогенные варианты
Множественная эпифизарная дисплазия, тип 4	88	Не выявлены патогенные варианты
Синдром мультисистемной дисфункции гладкой мускулатуры	88	Не выявлены патогенные варианты
Нефропатический цистиноз	88	Не выявлены патогенные варианты
Врожденный нефротический синдром, тип 1	88	Не выявлены патогенные варианты
Врожденный нефротический синдром, тип 2	88	Не выявлены патогенные варианты
Нейрональный цероидный липофусциноз, связанный с геном CLN5	88	Не выявлены патогенные варианты
Болезнь Ниманна — Пика, тип А	88	Не выявлены патогенные варианты
Болезнь Ниманна — Пика, тип В	88	Не выявлены патогенные варианты
Болезнь Ниманна — Пика, тип С1	88	Не выявлены патогенные варианты

Название		Статус
Болезнь Ниманна — Пика, тип C2	88	Не выявлены патогенные варианты
Метилмалоновая ацидурия, тип mut0, не отвечающая на терапию витамином B12	88	Не выявлены патогенные варианты
Дистальная миопатия Нонака	88	Не выявлены патогенные варианты
Синдром Нунан, тип 1	88	Не выявлены патогенные варианты
Синдром Нунан, тип 4	88	Не выявлены патогенные варианты
Синдром Нунан, тип 8	88	Не выявлены патогенные варианты
Глазокожный альбинизм, тип 1A	88	Не выявлены патогенные варианты
Глазокожный альбинизм, тип 2	88	Не выявлены патогенные варианты
Несовершенный остеогенез, тип 8	88	Не выявлены патогенные варианты
Синдром Пендред	88	Не выявлены патогенные варианты
Синдром Петерс-плюс	88	Не выявлены патогенные варианты
Синдром Питта — Хопкинса	88	Не выявлены патогенные варианты
Болезнь Помпе	88	Не выявлены патогенные варианты
Нейрональный цероидный липофусциноз, связанный с геном PPT1	88	Не выявлены патогенные варианты
Первичная цилиарная дискинезия, тип 15	88	Не выявлены патогенные варианты
Первичная цилиарная дискинезия, тип 23	88	Не выявлены патогенные варианты
Первичная гипероксалурия, тип 1	88	Не выявлены патогенные варианты
Первичная гипероксалурия, тип 2	88	Не выявлены патогенные варианты

Название		Статус
Пропионовая ацидурия	88	Не выявлены патогенные варианты
Почечная гипоурикемия, тип 1	88	Не выявлены патогенные варианты
Пигментный ретинит, тип 28	88	Не выявлены патогенные варианты
Пигментный ретинит, тип 59	88	Не выявлены патогенные варианты
Синдром Ретта	88	Не выявлены патогенные варианты
Ризомелическая точечная хондродисплазия	88	Не выявлены патогенные варианты
Синдром Рубинштейна — Тейби, тип 1	88	Не выявлены патогенные варианты
Болезнь Салла	88	Не выявлены патогенные варианты
Болезнь Сандхоффа	88	Не выявлены патогенные варианты
Синдром SHORT	88	Не выявлены патогенные варианты
Синдром Шегрена — Ларссона	88	Не выявлены патогенные варианты
Синдром Смита — Лемли — Опица	88	Не выявлены патогенные варианты
Синдром Сотоса, тип 1	88	Не выявлены патогенные варианты
Надклапанный стеноз аорты	88	Не выявлены патогенные варианты
Предрасположенность к раку молочной железы и яичников, связанная с геном BRCA1	88	Не выявлены патогенные варианты
Предрасположенность к раку молочной железы и яичников, связанная с геном BRCA2	88	Не выявлены патогенные варианты
Первичный системный дефицит карнитина	88	Не выявлены патогенные варианты
Болезнь Тея — Сакса	88	Не выявлены патогенные варианты

Название		Статус
Танатофорная дисплазия, тип 1	88	Не выявлены патогенные варианты
Болезнь Томсена	88	Не выявлены патогенные варианты
Тромбофилия, связанная с резистентностью активированного протеина С	88	Не выявлены патогенные варианты
Нейрональный цероидный липофусциноз, связанный с геном TPP1	88	Не выявлены патогенные варианты
Амилоидоз, связанный с геном TTR	88	Не выявлены патогенные варианты
Туберозный склероз 1 типа	88	Не выявлены патогенные варианты
Туберозный склероз 2 типа	88	Не выявлены патогенные варианты
Тирозинемия	88	Не выявлены патогенные варианты
Болезнь Унферрихта — Лундборга	88	Не выявлены патогенные варианты
Синдром Ушера, тип 2A	88	Не выявлены патогенные варианты
Синдром Ушера, тип 1B	88	Не выявлены патогенные варианты
Синдром Ушера, тип 3A	88	Не выявлены патогенные варианты
Дефицит ацил-КоА-дегидрогеназы очень длинных цепей	88	Не выявлены патогенные варианты
Болезнь Виллебранда, тип 1	88	Не выявлены патогенные варианты
Синдром Уокера — Варбурга	88	Не выявлены патогенные варианты
Прогерия взрослых	88	Не выявлены патогенные варианты
Болезнь Вильсона — Коновалова	88	Не выявлены патогенные варианты
Синдром Вудхауса — Сакати	88	Не выявлены патогенные варианты

Название	Статус
Миотубулярная миопатия	Не выявлены патогенные варианты
Синдром Ю – Хувер-Фонг	Не выявлены патогенные варианты
Синдром Цельвегера	Не выявлены патогенные варианты

Гемохроматоз, тип 1

Вы являетесь здоровым носителем варианта гена, связанного с заболеванием.

Гемохроматоз — наследственное нарушение обмена железа. При этом заболевании железо избыточно накапливается в тканях и внутренних органах, что приводит к гибели клеток с формированием рубцов из соединительной ткани. Заболевание начинается со слабости и повышенной утомляемости.

По мере развития болезни кожа приобретает пепельно-серый оттенок, снижается артериальное давление и масса тела. На поздних стадиях болезни слизистые оболочки и сетчатка глаз становятся темно-красными, появляются отеки и боль в суставах, из-за поражения печени может возникать желтуха. Заболевание провоцирует развитие сахарного диабета и сердечной недостаточности.

Частота встречаемости заболевания — 1 случай на 1 000 человек. В основном болеют мужчины. Для лечения гемохроматоза существует несколько подходов.

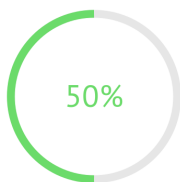
При отсутствии медицинских противопоказаний больным рекомендуется регулярно сдавать кровь в качестве доноров. В остальных случаях проводится терапевтическое кровопускание. Также для лечения подбирают специальную диету с ограничением мясных продуктов и алкоголя и лекарственную терапию.

Выявленные варианты

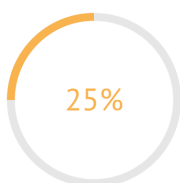
Ген	Вариант	Патогенный вариант	Ваш генотип
LOC108783645, HFE	rs1799945	C -> G	C/G

Планирование семьи

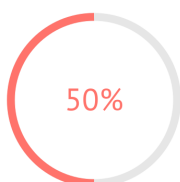
При такой комбинации генов, существует риск развития заболевания у ребенка. Вероятность заболевания зависит от нескольких факторов:



Если у второго родителя нет вариантов гена, связанных с этим заболеванием, в половине случаев ребенок станет здоровым носителем связанного с заболеванием варианта гена.



Если второй родитель — носитель этого заболевания, с вероятностью 25% ребенок унаследует его; в половине случаев ребенок станет здоровым носителем связанного с заболеванием варианта гена.



А если у второго родителя есть заболевание, в половине случаев ребенок унаследует заболевание, а в другой половине случаев станет здоровым носителем связанного с заболеванием варианта гена.

Заключение

Вы здоровый носитель варианта гена, который отвечает за развитие гемохроматоза типа 1.

Можете обсудить результаты с врачом-генетиком.

Данный результат важен при планировании семьи: если второй родитель носитель такого же варианта, то у ребенка риск развития гемохроматоза типа 1 будет составлять 25%, а риск здорового носительства — 50%.

Если у второго родителя статус носительства не обнаружится, то ребенок в 50% случаев будет здоровым носителем, а в остальных 50% не унаследует этот вариант.

При планировании беременности определите генотип вашего партнера и обсудите результаты с врачом-генетиком.

Помните, что у вас может быть вариант гена, не покрытый этим тестом, так как он определяет многие, но не все возможные изменения.

Рекомендация

Учитывая все это, мы 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.

У вас выявлена нестандартная реакция на следующие препараты:

Аспирин

Высокий риск развития аспирина-индуцированной сыпи. Высокая вероятность эффективности антиагрегантного эффекта аспирина

Пегинтерферон альфа

Невысокая вероятность эффективности терапии пегилированными интерферонами

Силденафил

Возможно снижение эффективности терапии силденафилом

Ивакафтор

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

Ламотриджин

Сниженный клиренс ламотриджина

Рибавирин

Невысокая вероятность эффективности терапии рибавирином

Эфавиренз

Ускорен метаболизм эфавиренза

Нормальная реакция

Абакавир

Аллопуринол

Атипичные антипсихотики

Атомоксетин

Аторвастатин

Бупропион

Варфарин

Венлафаксин

Диклофенак

Ингибиторы АПФ

Кодеин

Метопролол

Метформин

Ондансетрон

Правастатин

Пропафенон

Рisperидон

Симвастатин

Такролимус

Тамоксифен

Тioамиды

Тиопурины

Трамадол

Трописетрон

Фторпиримидины

Аспирин

Высокий риск развития аспирина-индуцированной сыпи. Высокая вероятность эффективности антиагрегантного эффекта аспирина

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

Влияние генетики

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

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

Рекомендации

Нет рекомендаций по дозированию аспирина (потенциальная эффективность)

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

Ивакафтор

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

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

Влияние генетики

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

SNV	Ген	Генотип
rs75527207	CFTR	G/G

Рекомендации

Не рекомендуется применять ивакафтор

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

Ламотриджин

Сниженный клиренс ламотриджина

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

Влияние генетики

Такой генотип способствует замедленному выведению препарата из организма.

SNV	Ген	Генотип
rs28365063	UGT2B7	A/A

Рекомендации

Необходимо учитывать статус курения при назначении ламотриджина

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

Пегинтерферон альфа

Невысокая вероятность эффективности терапии пегилированными интерферонами

Пегилированные интерфероны альфа включают в себя два препарата — пегилированный интерферон 2a и пегилированный интерферон 2b. Эти препараты наряду с рибавирином являются основными в терапии гепатита С. Существует 6 генотипов вируса гепатита С. Наиболее распространенными являются генотипы 1, 2 и 3. Все они различаются по характеру течения заболевания и, соответственно, по степени ответа на лечение. Известно, что эффективность препаратов интерферонов альфа и рибавирина в терапии 2 и 3 генотипов вируса гепатита С выше, чем у 1 генотипа. В 2011 году в США были зарегистрированы препараты для полного уничтожения (эрадикации) вируса гепатита С 1 генотипа — ингибиторы протеазы. Эти препараты зарегистрированы и в России. Однако по причине их дороговизны многие получают лечение только препаратами группы интерферонов альфа и рибавирином. Было показано, что варианты гена IFNL3 являются достоверным предиктором эффективности терапии вируса гепатита С 1 генотипа у тех, кто не получал ранее лечения данного заболевания.

Влияние генетики

Тест выявил такой вариант гена, при котором вероятность эффективности терапии пегилированными интерферонами альфа является невысокой: 30% после 48 недель лечения.

SNV	Ген	Генотип
rs12979860	IFNL4	T/C

Рекомендации

Решение о назначении препаратов пегилированного интерферона должно быть принято врачом

Решение о применении трописетрона при выявленных генетических особенностях должно быть принято врачом. Рекомендуется взвесить возможные риски побочных эффектов и пользу терапии.

Рибавирин

Невысокая вероятность эффективности терапии рибавирином

Рибавирин, наряду с препаратами пегилированного интерферона альфа, является основным в терапии гепатита С. Существует 6 генотипов вируса гепатита С. Наиболее распространенными являются генотипы 1, 2 и 3. Все они различаются по характеру течения заболевания и, соответственно, по степени ответа на лечение. Известно, что эффективность препаратов интерферонов альфа и рибавирина в терапии 2 и 3 генотипов вируса гепатита С выше, чем в терапии 1 генотипа. В 2011 году в США были зарегистрированы препараты для полного уничтожения (эрадикации) вируса гепатита С 1 генотипа — ингибиторы протеазы. Эти препараты зарегистрированы и в России. Однако по причине их дороговизны многие получают лечение только препаратами группы интерферонов альфа и рибавирином. Было показано, что варианты гена IFNL3 являются достоверным предиктором эффективности терапии вируса гепатита С 1 генотипа у тех, кто не получал ранее лечения.

Влияние генетики

Тест выявил такой вариант гена, при котором вероятность эффективности терапии рибавирином является невысокой: 30% после 48 недель лечения.

SNV	Ген	Генотип
rs12979860	IFNL4	T/C

Рекомендации

Решение о назначении рибавирина должно быть принято врачом

Решение о применении рибавирина при выявленных генетических особенностях должно быть принято врачом. Рекомендуется взвесить возможные риски побочных эффектов и пользу терапии.

Силденафил

Возможно снижение эффективности терапии силденафилом

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

Влияние генетики

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

SNV	Ген	Генотип
rs5443	GNB3, CDCA3	T/C

Рекомендации

Решение о назначении силденафила должно быть принято врачом

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

Эфавиренз

Ускорен метаболизм эфавиренза

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

Влияние генетики

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

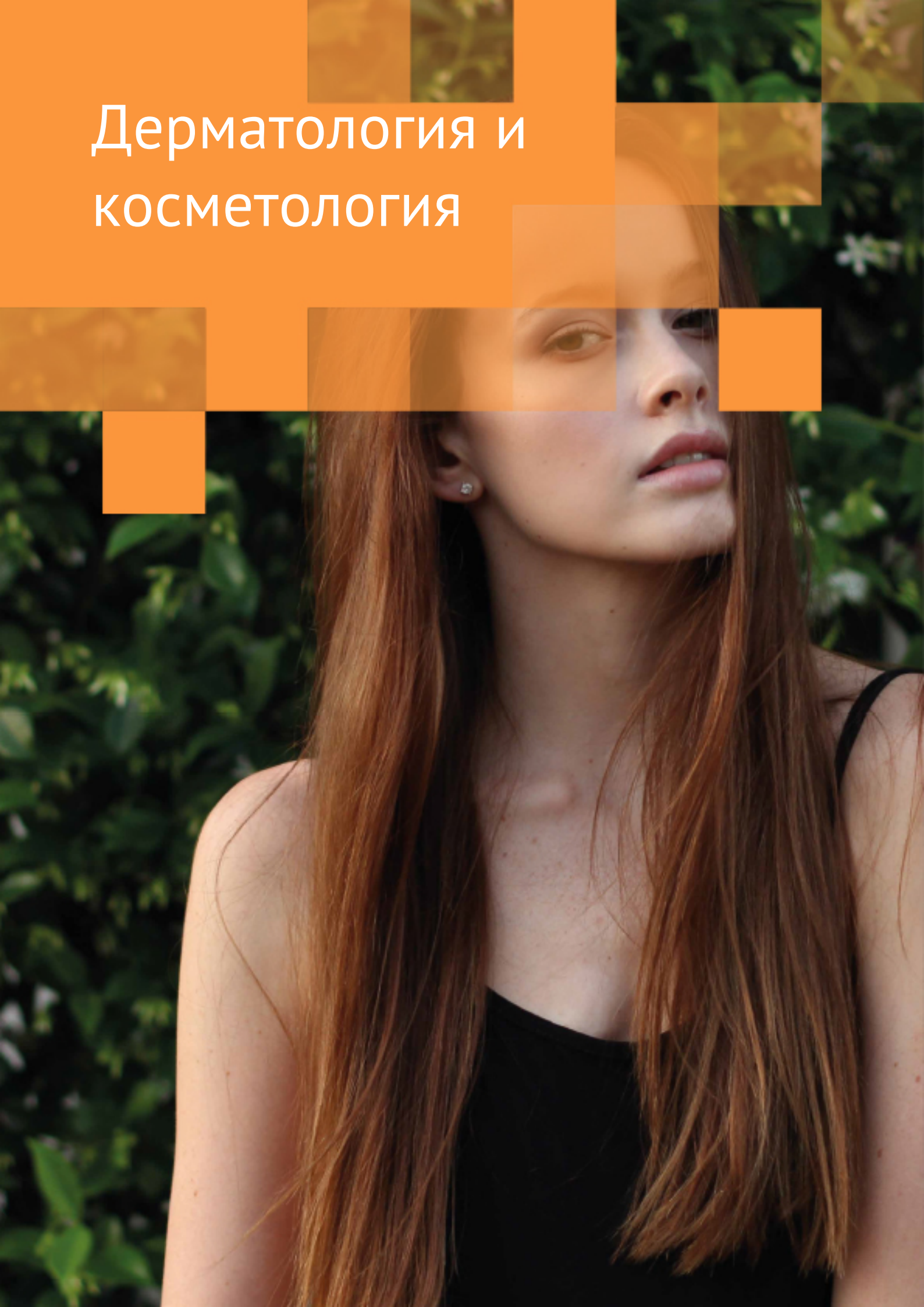
SNV	Ген	Генотип
rs3745274	CYP2B6	G/G

Рекомендации

Нет рекомендаций по дозированию эфавиренза (потенциальная неэффективность)

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

Дерматология и косметология



Риски

Высокий риск

Название	Ваш риск	Средний риск	Относительный риск	Сравнение со средним
Очаговое облысение	6.52%	1.17%	5.57x	+5.35%

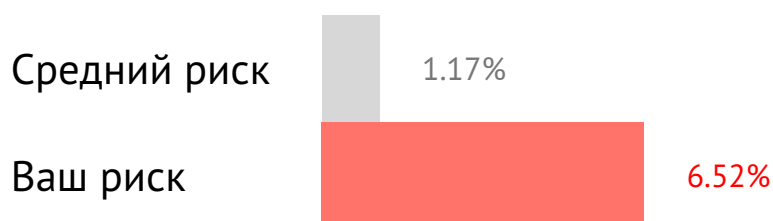
Средний риск

Название	Ваш риск	Средний риск	Относительный риск	Сравнение со средним
Системная склеродермия	0.015%	0.025%	0.59x	-0.01%
Обыкновенные угри (тяжелая форма)	0.84%	1%	0.84x	-0.16%
Витилиго	3.43%	5%	0.69x	-1.57%
Андрогенная алопеция	27.96%	32.2%	0.87x	-4.24%
Базальноклеточный рак кожи	20.69%	25%	0.83x	-4.31%
Розацеа	2.74%	14%	0.2x	-11.26%

Низкий риск

Название	Ваш риск	Средний риск	Относительный риск	Сравнение со средним
Меланома	1.26%	1.9%	0.66x	-0.64%
Псориаз	0.74%	1.82%	0.41x	-1.07%
Атопический дерматит	0.15%	16.3%	0.0091x	-16.15%

Очаговое облысение



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

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

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

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

Генетические факторы риска очагового облысения

Варианты, повышающие риск

Ген	Вариант	Генотип	Вклад
BTNL2	rs3763312	A/A	2.21%
TSBP1-AS1,TSBP1	rs6910071	G/G	2.16%
-	rs16898264	A/A	2.12%
-	rs9275572	G/G	1.49%
TSBP1-AS1	rs3130320	C/C	1.02%
-	rs6932542	G/G	0.69%
IL2RA	rs3118470	C/T	0.37%
-	rs4147359	A/G	0.25%

Варианты, снижающие риск

Ген	Вариант	Генотип	Вклад
-	rs1024161	C/C	-1.04%
ERBB3	rs705708	G/G	-0.84%
-	rs7682241	G/G	-0.66%
IKZF4,LOC105369781	rs1701704	T/T	-0.64%
STX17	rs10760706	T/T	-0.57%
-	rs11155700	A/A	-0.57%
-	rs9479482	C/T	-0.36%
LOC102723878	rs694739	A/G	-0.28%

Системная склеродермия

Средний риск



0.025%

Ваш риск



0.015%

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

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

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

Генетические факторы риска системной склеродермии

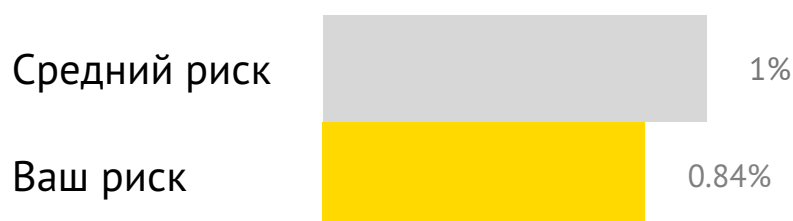
Варианты, повышающие риск

Ген	Вариант	Генотип	Вклад
-	rs6457617	T/T	< 0.01%
NOTCH4	rs443198	A/A	< 0.01%
-	rs9296015	G/G	< 0.01%
-	rs3129763	A/G	< 0.01%
ZC3H10	rs11171747	G/T	< 0.01%
GRB10	rs12540874	A/G	< 0.01%

Варианты, снижающие риск

Ген	Вариант	Генотип	Вклад
-	rs9275390	T/T	-0.013%
HLA-DPA1	rs987870	A/A	> -0.01%
-	rs11642873	A/C	> -0.01%
HLA-DRA	rs3129882	A/G	> -0.01%
-	rs6901221	A/A	> -0.01%

Обыкновенные угри (тяжелая форма)



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

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

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

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

Генетические факторы риска обыкновенных угрей (тяжелой формы)

Варианты, повышающие риск

Ген	Вариант	Генотип	Вклад
-	rs38055	G/A	0.057%
-	rs1159268	G/A	0.035%

Варианты, снижающие риск

Ген	Вариант	Генотип	Вклад
-	rs478304	G/G	-0.25%

Витилиго



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

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

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

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

Генетические факторы риска витилиго

Варианты, повышающие риск

Ген	Вариант	Генотип	Вклад
-	rs148136154	C/C	2.17%
SLC1A2	rs1043101	G/G	0.99%
-	rs2111485	G/G	0.82%
-	rs4807000	A/A	0.8%
RALY	rs6059655	G/G	0.78%
LOC107984363,T YR	rs1126809	G/G	0.75%
UBASH3A	rs12482904	T/A	0.71%
-	rs60131261	TTTA/-	0.52%
PTPRC	rs16843742	T/T	0.34%
IRF4	rs12203592	C/C	0.26%
RERE,RERE-AS1	rs301807	G/A	0.041%
-	rs9271597	T/A	< 0.01%

Варианты, снижающие риск

Ген	Вариант	Генотип	Вклад
LPP	rs13076312	C/C	-1.09%
C1QTNF6	rs229527	C/C	-1.09%
-	rs5952553	C/C	-0.79%
IKZF4,LOC10536 9781	rs2017445	G/G	-0.78%
TG	rs2687812	T/T	-0.77%
TEF	rs9611565	T/C	-0.56%
-	rs11021232	T/T	-0.55%
-	rs231725	G/G	-0.46%
GZMB	rs8192917	T/T	-0.43%
IRF3,BCL2L12	rs2304206	G/A	-0.42%
CASP7	rs12771452	G/A	-0.38%
BACH2	rs72928038	G/G	-0.37%
-	rs2247314	T/C	-0.37%
TNFRSF11A	rs8083511	A/A	-0.36%
AP4B1-AS1,PTPN 22	rs2476601	G/G	-0.3%
HERC2	rs1635168	C/C	-0.24%
PPP4R3B	rs10200159	T/T	-0.23%
CPVL	rs117744081	A/A	-0.22%
FOXP1	rs34346645	C/A	-0.19%
IL2RA	rs706779	T/C	-0.16%

Андрогенная алопеция



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

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

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

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

Генетические факторы риска андрогенной алопеции

Варианты, повышающие риск

Ген	Вариант	Генотип	Вклад
EBF1	rs1422798	G/G	5.56%
-	rs11684254	C/C	4.06%
-	rs2064251	G/G	3.39%
-	rs13405699	C/C	2.86%
ZHX3	rs17265513	C/T	2.62%
-	rs1704529	T/T	2.53%
MKLN1	rs9719620	C/C	1.86%
RUNX1	rs68088846	G/G	1.44%
SLC14A2	rs8085664	A/C	1.31%
WNT10A	rs7349332	C/C	1.1%
LRMDA	rs11593840	G/A	0.98%
-	rs7642536	T/T	0.73%
ZNF462	rs12686549	A/A	0.69%
-	rs12902958	G/G	0.44%
IRF4	rs12203592	C/C	0.42%
LINC00670	rs72809171	G/G	0.4%
-	rs29073	C/A	0.2%
BBX	rs9846246	A/G	0.099%

Варианты, снижающие риск

Ген	Вариант	Генотип	Вклад
C1orf127	rs7542354	G/G	-4.09%
LOC105375343	rs939963	C/G	-2.42%
-	rs11037975	C/C	-2.35%
-	rs12144907	C/G	-2.15%
TCF12	rs7164914	G/G	-2.09%
GORAB-AS1, GORAB	rs11578119	T/C	-1.95%
FGF5	rs7680591	A/A	-1.95%
-	rs985546	T/T	-1.74%
KLF15	rs35892873	C/C	-1.65%
FAF1	rs10888690	T/T	-1.57%
TEX41	rs10928235	T/A	-1.35%
MEMO1	rs13021718	G/G	-1.3%
-	rs61784834	T/C	-1.28%
-	rs12214131	A/G	-1.2%
-	rs7976269	G/G	-0.89%
TBX15	rs111668293	G/G	-0.85%
-	rs17833789	A/C	-0.85%
LOC107986047	rs16863765	A/G	-0.76%
-	rs76972608	A/A	-0.75%
-	rs62146540	C/C	-0.6%
-	rs6752754	A/A	-0.56%
-	rs10843003	T/T	-0.54%
CENPW	rs9398803	G/A	-0.48%
FAM53B	rs3781452	T/C	-0.39%
LOC105369705, LOC105369704	rs7974900	C/T	-0.31%
-	rs2256843	T/A	-0.28%
PAX3	rs77177529	C/C	-0.24%
BCL2	rs7226979	T/C	-0.21%
-	rs76067940	C/C	-0.11%

Базальноклеточный рак кожи



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

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

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

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

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

Генетические факторы риска базальноклеточного рака кожи

Варианты, повышающие риск

Ген	Вариант	Генотип	Вклад
LPP	rs62291440	T/T	2.22%
LINC-PINT	rs157935	T/T	2.07%
FOXP1	rs2116709	A/A	1.46%
-	rs57244888	T/T	1.09%
-	rs2776353	A/A	1.08%
HLA-B	rs1050529	C/C	0.91%
-	rs9275642	C/C	0.84%
-	rs73635312	G/G	0.83%
-	rs61824911	A/G	0.79%
-	rs11993814	C/C	0.75%
-	rs141115006	C/C	0.74%
SLC45A2	rs35407	G/G	0.58%
-	rs4710154	A/T	0.48%
LOC107986952	rs10093547	T/T	0.4%

Варианты, снижающие риск

Ген	Вариант	Генотип	Вклад
IRF4	rs12203592	C/C	-2.53%
CLPTM1L	rs421284	C/C	-2.1%
-	rs10425559	A/A	-1.54%
FLACC1	rs2080303	C/C	-1.4%
LOC105374875	rs12210050	C/C	-1.39%
TGM3	rs214785	T/T	-1.14%
TNS3	rs7776701	T/T	-1.14%
LOC107984363,T YR	rs1126809	G/G	-1.14%
-	rs7335046	C/C	-1.02%
-	rs73183643	G/A	-0.98%
MC1R	rs1805007	C/C	-0.89%
CASC15	rs2294214	A/A	-0.77%
-	rs7907606	T/T	-0.58%
RALY	rs6059655	G/G	-0.56%
KRT5	rs11170164	C/C	-0.51%
-	rs10810657	A/T	-0.36%
TP53	rs78378222	T/T	-0.32%
CDKN2B-AS1	rs7874604	T/C	-0.15%

Розацеа

Средний риск

14%

Ваш риск

2.74%

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

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

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

Генетические факторы риска розацеи

Варианты, повышающие риск

Ген	Вариант	Генотип	Вклад
PBX2	rs169504	A/A	1.85%
-	rs3132451	G/G	0.29%
IRF4	rs12203592	C/C	0.11%
-	rs62389423	G/G	0.083%
-	rs1269852	G/G	0.05%

Варианты, снижающие риск

Ген	Вариант	Генотип	Вклад
SLC45A2	rs16891982	G/G	-3.03%
HERC2	rs1129038	T/T	-1.67%
-	rs58843292	G/G	-0.6%
IL13	rs847	C/C	-0.48%
GP3M3	rs204991	T/T	-0.41%
HLA-DQB1	rs9274514	G/G	-0.37%
-	rs535777	G/G	-0.35%

HLA-DPA1,HLA-DPB1	rs56934772	T/T	-0.33%
BAG6	rs3117583	A/A	-0.29%
GPANK1	rs3130618	C/C	-0.29%
-	rs429916	C/C	-0.29%
GPANK1	rs3117579	G/G	-0.29%
-	rs3130046	C/C	-0.29%
-	rs3130621	T/T	-0.29%
LOC107986589, HLA-DQA1	rs2187668	C/C	-0.24%
NOTCH4	rs3134942	G/G	-0.21%
-	rs9273369	T/T	-0.21%
-	rs3129716	T/T	-0.2%
MICB	rs3094005	G/G	-0.18%
ATP6V1G2-DDX3 9B,DDX39B	rs2734583	A/A	-0.18%
ATP6V1G2-DDX3 9B,ATP6V1G2	rs9267488	A/A	-0.16%
-	rs9276625	G/G	-0.12%
HLA-DMB	rs77318243	T/T	-0.11%
ZDHHC20P2	rs4143333	A/A	-0.1%
MICA	rs2523495	C/C	-0.095%
C2	rs1265905	A/A	-0.088%
CSNK2B	rs9267531	A/A	-0.086%
PRRC2A	rs3132450	A/A	-0.086%
C2	rs519417	G/G	-0.086%
SLC44A4	rs501942	C/C	-0.086%
BAG6	rs3132449	C/C	-0.086%
BAG6,APOM	rs3117582	T/T	-0.086%
ABHD16A	rs9267539	A/A	-0.086%
STK19	rs389884	A/A	-0.085%
-	rs9267544	C/C	-0.085%
LY6G6F-LY6G6D,LY6G6F	rs9267549	G/G	-0.085%
-	rs1265947	C/C	-0.084%
-	rs9279411	AG/AG	-0.083%
LSM2	rs2763980	C/C	-0.083%
-	rs144929896	A/A	-0.083%
-	rs553414	A/A	-0.083%
LOC105375020	rs3101018	C/C	-0.083%
MSH5-SAPCD1,M SH5	rs3132445	G/G	-0.083%
CLIC1	rs3131383	G/G	-0.083%
-	rs111234931	C/C	-0.082%
-	rs59576053	C/C	-0.082%
-	rs73396802	C/C	-0.082%
MICB	rs3130614	T/T	-0.081%
BRD2	rs76088152	G/G	-0.081%
-	rs1800628	G/G	-0.08%
TSBP1-AS1	rs2894254	T/T	-0.066%
TSBP1-AS1,BTNL 2	rs3129956	G/G	-0.066%
-	rs3129843	A/A	-0.065%
HLA-DRA	rs3135394	A/A	-0.064%
-	rs7383481	C/C	-0.064%
-	rs9267986	G/G	-0.062%
TSBP1-AS1,TSBP 1	rs9268235	C/C	-0.062%
TNXB	rs433061	G/G	-0.06%
ATF6B	rs3130288	C/C	-0.058%
-	rs9267578	C/C	-0.056%
VAR5	rs3130491	G/G	-0.056%
SNHG32	rs3130478	C/C	-0.056%
-	rs3130612	T/T	-0.054%

Меланома

Средний риск

1.9%

Ваш риск

1.26%

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

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

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

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

Генетические факторы риска меланомы

Варианты, повышающие риск

Ген	Вариант	Генотип	Вклад
SLC45A2	rs35407	G/G	0.051%

Варианты, снижающие риск

Ген	Вариант	Генотип	Вклад
MTAP	rs201131773	AC/AC	-0.27%
LOC107984363,T YR	rs1393350	G/G	-0.14%
-	rs62389423	G/G	-0.11%
MC1R	rs1805007	C/C	-0.099%
RALY	rs6059655	G/G	-0.078%

Псориаз

Средний риск

1.82%

Ваш риск

0.74%

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
TRAF3IP2-AS1, TRAF3IP2	rs33980500	C/T	0.4%
-	rs4821124	C/C	0.22%
-	rs7536201	C/C	0.13%
-	rs9988642	T/T	0.099%
CARD14,SGSH	rs11652075	C/C	0.085%
IL13	rs1295685	G/G	0.084%
POLI	rs545979	C/T	0.079%
ELMO1	rs2700987	A/A	0.076%
-	rs11121129	A/G	0.065%
RPS6KA4	rs645078	A/A	0.05%
STX1B	rs12445568	C/T	0.03%
KCNH7	rs17716942	T/T	0.026%
STAT2	rs2066819	C/C	0.021%
TYK2	rs34536443	G/G	0.011%
-	rs10865331	A/G	< 0.01%
LOC105376214	rs10979182	A/G	< 0.01%
ETS1	rs3802826	A/G	< 0.01%

Варианты, снижающие риск

Ген	Вариант	Генотип	Вклад
LINC02571,LOC112267902	rs4406273	G/G	-0.54%
RNF114	rs1056198	T/T	-0.23%
-	rs8016947	T/T	-0.22%
QTRT1	rs892085	G/G	-0.21%
EXOC2	rs9504361	G/G	-0.17%
-	rs7552167	A/G	-0.16%
ZMIZ1	rs1250546	G/G	-0.15%
LINC01185	rs62149416	C/T	-0.14%
TNFAIP3	rs582757	T/T	-0.14%
TNIP1	rs2233278	G/G	-0.094%
CAVIN1	rs963986	G/G	-0.072%
LOC105371082	rs367569	C/T	-0.064%
NOS2	rs28998802	G/G	-0.052%
-	rs6677595	C/T	-0.049%
LOC112267968	rs2451258	T/T	-0.049%
-	rs4561177	A/G	-0.042%
DDX58	rs11795343	C/T	-0.039%
-	rs12188300	A/A	-0.028%

Атопический дерматит

Средний риск



16.3%

Ваш риск

0.15%

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

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

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

Генетические факторы риска атопического дерматита

Варианты, повышающие риск

Ген	Вариант	Генотип	Вклад
-	rs13015714	G/T	0.37%
-	rs7127307	T/C	0.17%

Варианты, снижающие риск

Ген	Вариант	Генотип	Вклад
-	rs61813875	C/C	-10.68%
STAT3	rs12951971	T/T	-3.62%
-	rs7927894	C/C	-1.02%

Признаки

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

Птоз верхнего века

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

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

Выявленные варианты

Ген	Вариант	Ваш генотип
DLGAP1	rs11876749	T/T

Растяжки

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

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

Выявленные варианты

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

Солнечные лентиго

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

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

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

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

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

Выявленные варианты

Ген	Вариант	Ваш генотип
-	rs9350204	C/C
-	rs9358294	G/G

Фотостарение кожи

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

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

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

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

Выявленные варианты

Ген	Вариант	Ваш генотип
LOC105374069	rs322458	C/C

Количество невусов

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

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

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

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

Выявленные варианты

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

Гипертрофические рубцы

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

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

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

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

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

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

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

Выявленные варианты

Ген	Вариант	Ваш генотип
CSMD1	rs11136645	T/C

Келоидные рубцы

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

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

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

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

Выявленные варианты

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

Гликирование

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

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

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

Выявленные варианты

Ген	Вариант	Ваш генотип
-	rs4921914	T/T

Загар и чувствительность к UV-излучению

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

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

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

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

Выявленные варианты

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

Уровень С-реактивного белка

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

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

Выявленные варианты

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

Седина

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

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

Выявленные варианты

Ген	Вариант	Ваш генотип
IRF4	rs12203592	C/C

Женское здоровье



Риски

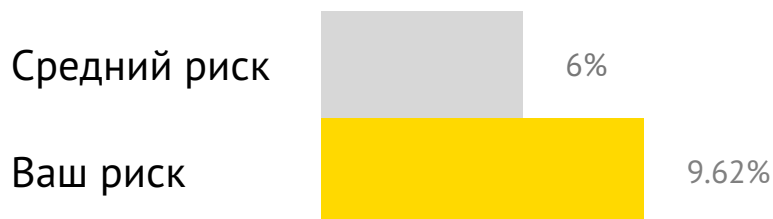
Средний риск

Название	Ваш риск	Средний риск	Относительный риск	Сравнение со средним
Синдром поликистозных яичников	9.62%	6%	1.6x	+3.62%
Тромбоз глубоких вен и тромбоэмболия легочной артерии	0.096%	0.1%	0.92x	> -0.01%
Эндометриоз	0.92%	1%	0.92x	-0.076%
Внутрипеченочный холестаз беременных	0.51%	0.62%	0.82x	-0.11%

Низкий риск

Название	Ваш риск	Средний риск	Относительный риск	Сравнение со средним
Презекламписия	0.51%	3.8%	0.13x	-3.29%

Синдром поликистозных яичников



Синдром поликистозных яичников (СПКЯ) — одна из наиболее распространенных причин женского бесплодия. Заболевание часто манифестирует в подростковом возрасте и характеризуется нарушением овуляции и гиперандрогенизмом. Распространенность составляет 6%.

Синдром является клинически и биохимически гетерогенным. СПКЯ увеличивает риск развития метаболического синдрома, сахарного диабета 2 типа, сердечно-сосудистых заболеваний и карциномы эндометрия. Заболевание следует подозревать у любой молодой женщины с жалобами на гирсутизм, резистентность к терапии акне, нарушение менструального цикла или ожирение.

Женщины с СПКЯ также имеют больший риск возникновения осложнений беременности: кровотечений на ранних сроках беременности, гестационного диабета, преэклампсии, преждевременных родов и родов с помощью кесарева сечения. Причины СПКЯ до конца не изучены. Важная роль в развитии синдрома отдается генетическим факторам.

Ряд генов, которые влияют на развитие женских репродуктивных органов, работу ренин-ангиотензиновой системы и принимают участие в регуляции метаболизма, в том числе глюкозы, ассоциирован с риском развития СПКЯ. Ген GATA4 кодирует фактор транскрипции с доменом «цинковые пальцы», который регулирует процесс формирования гонад и транскрипцию генов стероидогенных белков. Ген NEIL2 кодирует эндонуклеаза VIII-подобный 2 белок из класса ДНК гликозилаз, которые задействованы в репарации ДНК.

Ген C9orf3 кодирует белок цинк-зависимую металлопептидазу, который играет роль в образовании ангиотензина IV — биоактивного пептида ренин-ангиотензиновой системы. Ген KCNA4 кодирует белок потенциал-зависимых калиевых каналов, функциями которых является регуляция высвобождения нейротрансмиттеров, сердечного ритма, секреция инсулина, сокращения гладкой мускулатуры и других органов и систем. Ген FSHB кодирует бета-субъединицу фолликулостимулирующего гормона. В сочетании с лютеинизирующим гормоном он стимулирует развитие фолликулов.

Генетические факторы риска синдрома поликистозных яичников

Варианты, повышающие риск

Ген	Вариант	Генотип	Вклад
LOC105376607	rs11031006	G/G	4.04%

Варианты, снижающие риск

Ген	Вариант	Генотип	Вклад
AOPEP	rs10993397	T/C	-0.42%

Тромбоз глубоких вен и тромбоэмболия легочной артерии

Средний риск



0.1%

Ваш риск



0.096%

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

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

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

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

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

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

Генетические факторы риска тромбоза глубоких вен и тромбоэмболии легочной артерии

Варианты, повышающие риск

Ген	Вариант	Генотип	Вклад
F11-AS1	rs4444878	A/A	0.032%
MMP24-AS1-EDE M2,PROCR	rs34234989	-/-	0.024%
-	rs7654093	A/T	0.013%
SLC44A2	rs9797861	T/T	< 0.01%

Варианты, снижающие риск

Ген	Вариант	Генотип	Вклад
F5	rs6025	C/C	-0.012%
F2	rs1799963	G/G	> -0.01%

Эндометриоз

Средний риск



1%

Ваш риск

0.92%

Эндометриоз — это гормонально зависимое заболевание, при котором клетки внутренней слизистой оболочки полости матки бесконтрольно делятся и разрастаются за пределы эндометрия в тазовую часть брюшины, яичники и другие органы. Заболевание встречается чаще всего у женщин репродуктивного возраста, особенно в возрасте 25–30 лет. Распространенность составляет 1%.

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

Для лечения применяют хирургическое вмешательство и медикаментозную терапию. Гены, участвующие в формировании женской репродуктивной системы, влияют на риск развития эндометриоза. Наиболее изученным является ген WNT4.

Показано, что он влияет на процесс развития женских репродуктивных органов, почек и некоторых гормон-продуцирующих желез. Белок, который кодирует ген WNT4, регулирует образование Мюллерова протока — структуры эмбриона, которая в дальнейшем развивается в фаллопиевы трубы, верхний свод влагалища, шейку матки и саму матку. С момента рождения этот белок также принимает участие в развитии яичников. Функция генов GREB1, ID4, VEZT и CDKN2B-AS, которые также показали связь с риском развития эндометриоза, до конца не изучена.

Генетические факторы риска эндометриоза

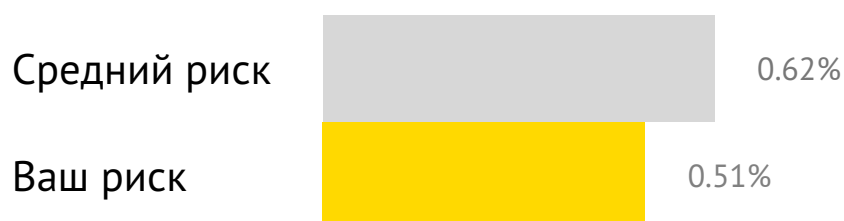
Варианты, повышающие риск

Ген	Вариант	Генотип	Вклад
LOC100506885	rs7739264	T/T	0.087%

Варианты, снижающие риск

Ген	Вариант	Генотип	Вклад
-	rs1537377	T/T	-0.089%
-	rs12700667	G/A	-0.063%
GREB1	rs13394619	A/G	-0.01%

Внутрипеченочный холестаз беременных



Внутрипеченочный холестаз беременных — это заболевание, при котором у беременных женщин в крови накапливаются соли желчных кислот. Распространенность составляет 0,62%. Заболевание может развиваться на любом сроке беременности, но чаще всего возникает в 3 триместре и проходит через 1–3 недели после родов.

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

Для лечения применяют медикаментозную терапию и назначают специальную диету. До 15% случаев внутрипеченочного холестаза беременных обусловлено мутацией в гене ABCB4. Белок, который кодируется геном ABCB4, участвует в процессе перехода фосфолипидов через мембрану гепатоцита и далее в желчный пузырь. Нарушение этого процесса приводит к снижению количества фосфолипидов в желчных протоках из-за нарушения их захвата гепатоцитами, что, в свою очередь, сопровождается накоплением несвязанных желчных кислот, которые вызывают холестаз, оказывающий токсическое действие на организм матери.

Генетические факторы риска внутрипеченочного холестаза беременных

Варианты, снижающие риск

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

Преэклампсия



Преэклампсия — опасное осложнение при беременности, связанное с повышением артериального давления, задержкой жидкости в организме и нарушением работы почек. Среди беременных женщин распространенность составляет 3,8%. Основной причиной возникновения осложнения считается недостаточность кровоснабжения плаценты, вызванная спазмами артерий матки.

Преэклампсия в среднем возникает после двадцатой недели беременности и сопровождается такими симптомами, как головная боль, резкое увеличение массы тела, нарушение зрения («мушки» перед глазами), отеки и боль в животе. Тактика ведения беременных с преэклампсией заключается в срочном снижении давления и родоразрешении путем кесарева сечения примерно через 6–8 часов после стабилизации состояния. Генетический вклад преэклампсии во многом обусловлен полиморфизмом гена FLT1, который кодирует белок sFlt1 или рецептор эндотелиального сосудистого фактора роста-1 (VEGF-R1).

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

Генетические факторы риска преэклампсии

Варианты, снижающие риск

Ген	Вариант	Генотип	Вклад
-	rs4769613	T/C	-0.072%

Признаки

Признак	Результат
Ранняя менопауза	У женщин с вашим генотипом наблюдается предрасположенность к менопаузе, развивающейся в возрасте до 45 лет
Дегидроэпиандростерон сульфат	У людей с вашим генотипом чаще средний уровень дегидроэпиандростерона сульфата
Фолликулостимулирующий гормон	У людей с вашим генотипом чаще средний уровень фолликулостимулирующего гормона
Лютеинизирующий гормон	У людей с вашим генотипом чаще средний уровень лютеинизирующего гормона
Глобулин, связывающий половые гормоны у женщин	Выявлена предрасположенность к повышению уровня глобулинов, связывающих половые гормоны
Эстрадиол	У людей с вашим генотипом чаще средний уровень эстрадиола
Прогестерон	У людей с вашим генотипом чаще средний уровень прогестерона

Ранняя менопауза

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

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

Выявленные варианты

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

Дегидроэпиандростерон сульфат

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

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

Выявленные варианты

Ген	Вариант	Ваш генотип
ZNF789	rs148982377	T/T

Фолликулостимулирующий гормон

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

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

Выявленные варианты

Ген	Вариант	Ваш генотип
LOC105376607	rs11031005	T/T

Лютеинизирующий гормон

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

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

Выявленные варианты

Ген	Вариант	Ваш генотип
LOC105376607	rs11031002	T/T

Глобулин, связывающий половые гормоны у женщин

У вас предрасположенность к высокому уровню глобулинов, связывающих половые гормоны. За это отвечает вариант гена SHBG. В норме, уровень свободного эстрадиола может быть понижен.

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

Выявленные варианты

Ген	Вариант	Ваш генотип
-	rs727428	C/C

Эстрадиол

При данном генотипе концентрация эстрадиола чаще находится на среднем уровне.

Эстрадиол — основной женский половой гормон. У женщин его производят яичники, а у мужчин — яички, но в значительно меньшем количестве. Так как яички не синтезируют достаточного количества эстрадиола, большая часть этого гормона у мужчин образуется из мужских половых гормонов — тестостерона и андростендиона.

Происходит это в жировой ткани, мозге и печени. Также небольшое количество эстрадиола образуется в надпочечниках независимо от пола.

Выявленные варианты

Ген	Вариант	Ваш генотип
ANO2, LOC105369621	rs117585797	C/C

Прогестерон

При данном генотипе концентрация прогестерона чаще находится на среднем уровне.

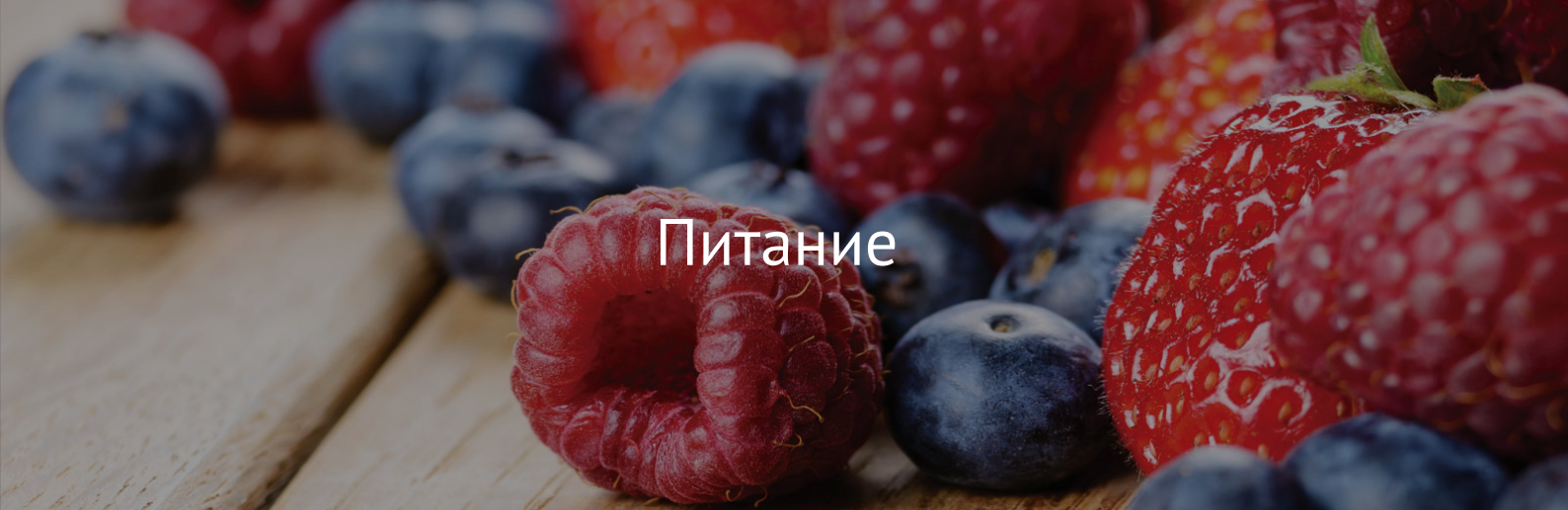
Прогестерон — гормон, который синтезируют надпочечники и желтое тело — временная эндокринная железа, которая образуется в женском организме во второй половине менструального цикла.

Выявленные варианты

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

Питание





Питание

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

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

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

Витамины и минералы



Витамины и минералы

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

Арахидоновая кислота (омега-6)

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

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

Выявленные варианты

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

Линолевая кислота (омега-6)

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

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

Выявленные варианты

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

Витамин B5

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

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

Выявленные варианты

Ген	Вариант	Ваш генотип
SLC5A6	rs1395	A/A

Витамин Е

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

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

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

Выявленные варианты

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

Гамма-линоленовая кислота (омега-6)

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

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

Выявленные варианты

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

Докозапентаеновая кислота (омега-3)

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

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

Выявленные варианты

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

Дигомо-гамма-линоленовая кислота (омега-6)

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

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

Выявленные варианты

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

Витамин А

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

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

Выявленные варианты

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

Витамин B12

У людей с вашим генотипом концентрация витамина B12 обычно остается на среднем уровне.

Витамин B12 (кобаламин) — водорастворимый витамин группы В, самый крупный и сложный по структуре. В 1934 году за открытия, связанные с применением печени в лечении пернициозной анемии три американских врача получили Нобелевскую премию. Противоанемийный фактор позже назвали витамином B12, однако структуру витамина выяснили только спустя 22 года.

Искусственно синтезированный витамин впервые получили в 1972 году — на это потребовались усилия более ста ученых из 19 стран. Как и B9, витамин B12 играет ключевую роль в синтезе ДНК и РНК.

Выявленные варианты

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

Витамин B6

У людей с вашим генотипом концентрация витамина B6 или пиридоксина в крови обычно понижена. Недостаток пиридоксина может привести к отеку языка, конъюнктивиту и сонливости.

Витамин B6 или пиридоксин — водорастворимый витамин группы В. Эту группу сначала считали единым витамином из-за схожего физиологического действия и содержания в одинаковых продуктах. Витамины группы В ученые открыли раньше витамина А, в начале 1910-ых годов.

Группа получила название по первой букве заболевания бери-бери, которое излечивали с помощью этого витамина. С тех пор ученые выяснили, что это заболевание развивается при дефиците витамина B1. Цифровые обозначения витаминов появились позже, когда по мере открытия каждого отдельного витамина им стали присваивать числовые индексы. Витамин B6 как отдельное вещество открыли в 1934 году.

Выявленные варианты

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

Альфа-линоленовая кислота (омега-3)

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

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

Выявленные варианты

Ген	Вариант	Ваш генотип
FADS1	rs174547	T/C

Докозагексаеновая кислота (омега-3)

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

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

Выявленные варианты

Ген	Вариант	Ваш генотип
ELOVL2	rs953413	A/G

Докозатетраеновая кислота (омега-6)

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

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

Выявленные варианты

Ген	Вариант	Ваш генотип
FADS1	rs174550	T/C

Эйкозапентаеновая кислота (омега-3)

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

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

Выявленные варианты

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

Кальций

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

Кальций — макроэлемент, который нужен организму в большом количестве. Кальций играет роль в развитии зубов и костей, сокращении мышц, работе сердца, свертывании крови, передаче сигналов в нервной системе.

Выявленные варианты

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

Железо

У людей с вашим генотипом обычно нормальный уровень железа в крови.

Железо — микроэлемент, который необходим организму в малых количествах, но выполняет жизненно важные функции. Железо участвует в работе многих ферментов и входит в состав гемоглобина — белка, который транспортирует кислород к органам и тканям.

Выявленные варианты

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

Пищевое поведение



Пищевое поведение

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

Вкус кинзы

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

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

Выявленные варианты

Ген	Вариант	Ваш генотип
-	rs72921001	C/C

Чувство горького

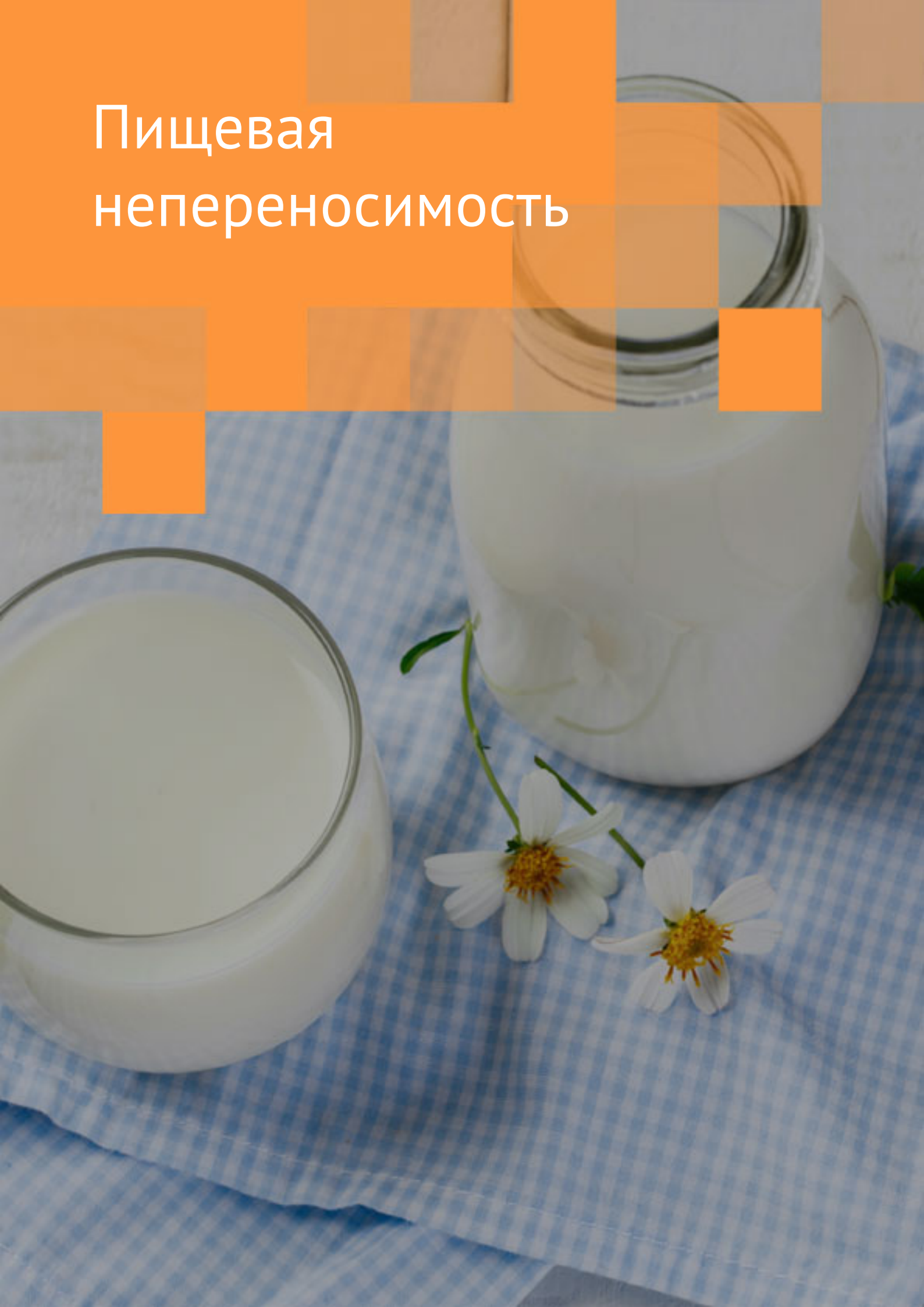
Люди с вашим генотипом обычно имеют нормальную чувствительность к горькому. Поэтому вы можете отказываться от полезных овощей из-за их горького вкуса. Такая генетическая особенность может стать причиной приверженности к сладкому, которое помогает заглушить горечь чая или кофе.

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

Выявленные варианты

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

Пищевая непереносимость



Пищевая непереносимость

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

Метаболизм кофеина

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

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

Выявленные варианты

Ген	Вариант	Ваш генотип
CYP1A2	rs762551	A/A

Непереносимость алкоголя

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

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

Выявленные варианты

Ген	Вариант	Ваш генотип
ALDH2	rs671	G/G

Непереносимость лактозы

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

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

Выявленные варианты

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

Непереносимость глютена

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

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

Выявленные варианты

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

Спорт



A photograph of three runners in motion during a race. The runner in the foreground is wearing a red tank top and dark green shorts with orange trim. Two other runners are visible behind them, one in a blue top and another in a teal top. The background is a clear sky.

Спорт

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

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

Физиология и метаболизм



Физиология и метаболизм

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

Уровень эритропоэтина

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

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

Выявленные варианты

Ген	Вариант	Ваш генотип
-	rs7776054	A/A

Уровень свободного IGF-1

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

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

Выявленные варианты

Ген	Вариант	Ваш генотип
-	rs700752	C/G

Уровень L-карнитина

Тест определил у вас вариант гена, который связан со средним содержанием L-карнитина в крови. Для вас нормальными являются средние показатели уровня L-карнитина в результатах анализов. Карнитин участвует в клеточных процессах. Он преобразует жиры в молекулы АТФ, необходимые для работы мышц. Карнитин, свободно циркулирующий в крови, не участвует в энергетическом обмене. Уровень карнитина в крови может указывать на восприимчивость к нему клеток и, как следствие, на эффективность метаболизма.

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

Выявленные варианты

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

Уровень эритроцитов

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

Эритроциты — это красные кровяные клетки в крови каждого человека.

Выявленные варианты

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

Уровень лейцина

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

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

Выявленные варианты

Ген	Вариант	Ваш генотип
PPM1K-DT	rs1440581	T/T

Уровень валина

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

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

Выявленные варианты

Ген	Вариант	Ваш генотип
PPM1K-DT	rs1440581	T/T

Спортивные риски



Спортивные риски

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

Риск невралгии седалищного нерва

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

Невралгия седалищного нерва (ишиас) — заболевание, связанное с защемлением и воспалением седалищного нерва в пояснично-крестцовом отделе позвоночника. Это заболевание сопровождается сильной стреляющей болью в области ягодицы или задней поверхности ноги. Невралгия седалищного нерва может привести к снижению чувствительности в ноге или ощущению покалывания и онемения.

Выявленные варианты

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

Риск паховой грыжи

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

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

Выявленные варианты

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

Риск остеохондроза

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

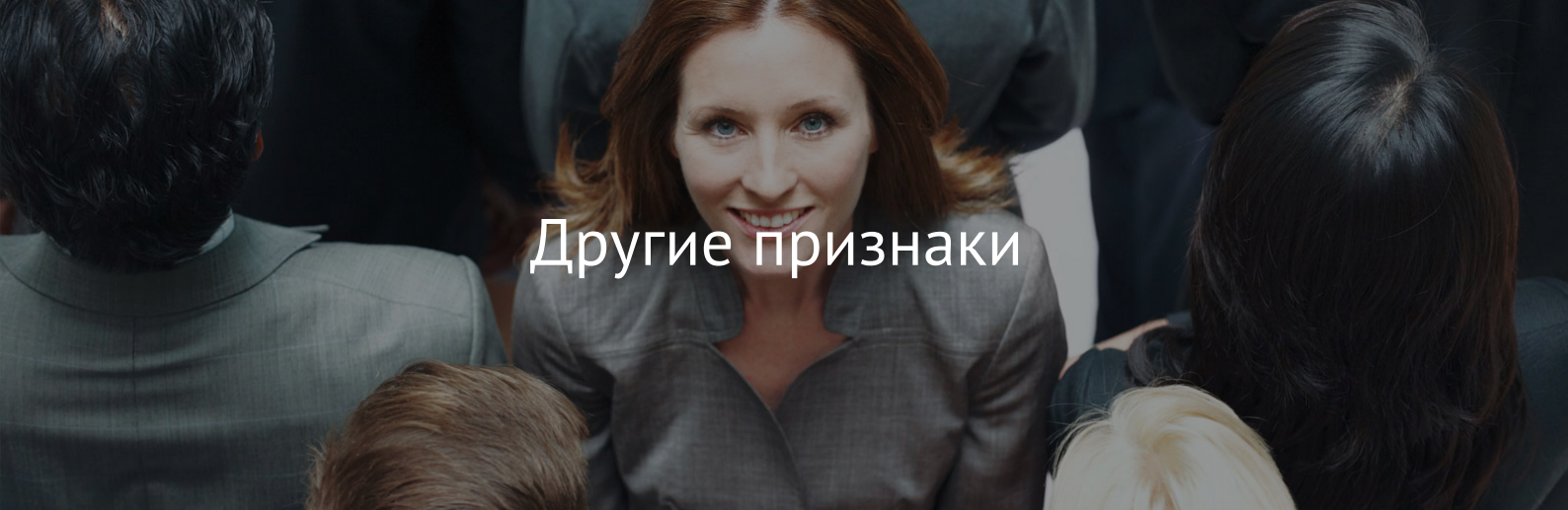
Остеохондроз — заболевание опорно-двигательного аппарата, связанное с изменениями суставных хрящей. Часто происходит поражение межпозвонковых дисков.

Выявленные варианты

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

Другие признаки



A woman with long, wavy red hair and blue eyes is smiling warmly at the camera. She is wearing a grey blazer. She is surrounded by other people, mostly seen from the back, suggesting she is in a crowd or at a social gathering. The lighting is soft and focused on her.

Другие признаки

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

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

Другие признаки

Признак	Результат
Запах тела	У людей с вашим генотипом обычно ярко выраженный запах тела
Фотостарение кожи	Выявлена предрасположенность к повышенному риску общего фотостарения кожи
Ранняя менопауза	У женщин с вашим генотипом наблюдается предрасположенность к менопаузе, развивающейся в возрасте до 45 лет
Никотиновая зависимость	Вы склонны выкуривать больше сигарет, чем другие курильщики
Устойчивость к малярии из-за антигена Duffy	Не выявлена предрасположенность к устойчивости к малярии из-за наличия антигена Duffy
Количество невусов	Выявлена предрасположенность к повышенному количеству невусов на коже
Солнечные лентиго	Выявлен высокий генетический риск развития солнечных лентиго на лице
Растяжки	Выявлен повышенный генетический риск развития растяжек
Птоз верхнего века	Не обнаружено защитного генетического варианта в отношении умеренного птоза верхнего века
Восприимчивость к ВИЧ	Не выявлена предрасположенность к устойчивости к ВИЧ
Гипертрофические рубцы	Выявлена предрасположенность к формированию менее выраженных рубцов
Вирусная нагрузка при ВИЧ-инфекции	Выявлена предрасположенность к снижению вирусной нагрузки на 60%
Гликирование	Выявлена предрасположенность к нормальному уровню конечных продуктов гликирования в коже
Загар и чувствительность к UV-излучению	Выявлена предрасположенность к достаточному формированию пигмента в коже в ответ на воздействие ультрафиолета и умеренной защите от повреждающего действия UV-излучения
Аллергия на травы	Не выявлено предрасположенности к наличию аллергии на травы
Келоидные рубцы	Не выявлено генетически обусловленного риска образования келоидных рубцов
Метаболизм спаржи	У людей с вашим генотипом запах мочи после употребления спаржи обычно не меняется
Строение радужки: контракционные борозды	У людей с вашим генотипом обычно средне выраженные контракционные борозды
Строение радужки: наличие крипт	У людей с вашим генотипом обычно малое количество крипт

Признак	Результат
Строение радужки: пигментация вокруг зрачка	У людей с вашим генотипом обычно слабо выраженное пигментное кольцо вокруг зрачка
Уровень С-реактивного белка	Выявлена предрасположенность к понижению уровня С-реактивного белка
Тип ушной серы	У людей с вашим генотипом обычно влажный тип ушной серы
Уровень адипонектина	У людей с вашим генотипом чаще средний уровень адипонектина
Уровень фетального гемоглобина во взрослом возрасте	Выявлена предрасположенность к низкому уровню фетального гемоглобина
Чихание на свету	Средняя вероятность возникновения светового чихательного рефлекса
Развитие зубов в 10–12 лет	У людей с вашим генотипом обычно 19 зубов в возрасте 10–12 лет
Рост	Люди с вашим генотипом чаще низкого роста
Группа крови по системе Диего	У вас группа Dia-Dib+
Пальцевый индекс	У людей с вашим генотипом чаще средний пальцевый индекс
Чувствительность к запаху злаков	Люди с вашим генотипом чаще нормально чувствуют запах злаковых
Чувствительность к запаху цветов	Люди с вашим генотипом чаще нормально чувствуют запах роз и фиалок
Группа крови по системе Келл: антигены Пенни и Раутенберг	У вас группа Кра-Krb+
Группа крови по системе Келл: антигены Келл и Челлано	У вас группа K-k+
Группа крови по системе Кидд	У вас группа Jka+Jkb+
Седина	Люди с вашим генотипом обычно не склонны к раннему поседению
Веснушки	Не выявлена предрасположенность к появлению веснушек
Прогестерон	У людей с вашим генотипом чаще средний уровень прогестерона
Эстрадиол	У людей с вашим генотипом чаще средний уровень эстрадиола
Глобулин, связывающий половые гормоны у женщин	Выявлена предрасположенность к повышению уровня глобулинов, связывающих половые гормоны

Признак	Результат
Лютеинизирующий гормон	У людей с вашим генотипом чаще средний уровень лютеинизирующего гормона
Фолликулостимулирующий гормон	У людей с вашим генотипом чаще средний уровень фолликулостимулирующего гормона
Дегидроэпиандростерон сульфат	У людей с вашим генотипом чаще средний уровень дегидроэпиандростерона сульфата
Размер груди	У людей с вашим генотипом чаще небольшой размер груди

Запах тела

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

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

Выявленные варианты

Ген	Вариант	Ваш генотип
ABCC11	rs17822931	C/C

Фотостарение кожи

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

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

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

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

Выявленные варианты

Ген	Вариант	Ваш генотип
LOC105374069	rs322458	C/C

Ранняя менопауза

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

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

Выявленные варианты

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

Никотиновая зависимость

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

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

Выявленные варианты

Ген	Вариант	Ваш генотип
CHRNA3	rs1051730	G/A

Устойчивость к малярии из-за антигена Duffy

У вас высокая вероятность восприимчивости к малярии. Тест не выявил у вас мутации в гене ACR1, которая защищает от малярии.

Малярия — группа заболеваний, которые сопровождаются лихорадкой, ознобом и анемией. Это опасное состояние и одна из самых распространенных причин смерти в тропиках. Раньше врачи предполагали, что малярию вызывают ядовитые испарения болот — название в переводе с итальянского означает «плохой воздух».

Связь с болотистыми местами у малярии действительно есть: в водоемах со стоячей водой развиваются личинки малярийного комара или анофелеса — переносчика заболевания. В теле комара созревает возбудитель болезни — малярийный плазмодий. Это микроскопический одноклеточный паразит, который при попадании в организм поражает красные кровяные клетки — эритроциты, и вызывает симптомы заболевания.

Выявленные варианты

Ген	Вариант	Ваш генотип
ACR1	rs2814778	T/T

Количество невусов

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

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

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

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

Выявленные варианты

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

Солнечные лентиго

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

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

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

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

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

Выявленные варианты

Ген	Вариант	Ваш генотип
-	rs9350204	C/C
-	rs9358294	G/G

Растяжки

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

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

Выявленные варианты

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

Птоз верхнего века

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

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

Выявленные варианты

Ген	Вариант	Ваш генотип
DLGAP1	rs11876749	T/T

Восприимчивость к ВИЧ

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

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

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

Выявленные варианты

Ген	Вариант	Ваш генотип
CCR5AS, CCR5	rs333	GTCAGTATCAATTCTGG AAGAATTTCCAGACA/GT CAGTATCAATTCTGGAA GAATTTCCAGACA

Гипертрофические рубцы

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

Гипертрофические рубцы — патологические шрамы с неярко выраженным воспалительным компонентом и низкой агрессивностью инвазии.

Гипертрофические рубцы могут быть вызваны кожной травмой, раздражением, включая укус насекомых, ожог, хирургические вмешательства, вакцинацию, пирсинг кожи, акне, фолликулит, ветряную оспу и герпетическую инфекцию.

Примечательно, что поверхностные травмы, которые не доходят до ретикулярной дермы, никогда не вызывают гипертрофического рубцевания.

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

Гипертрофические рубцы обычно становятся заметными примерно через 3 месяца после травмы.

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

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

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

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

Выявленные варианты

Ген	Вариант	Ваш генотип
CSMD1	rs11136645	T/C

Вирусная нагрузка при ВИЧ-инфекции

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

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

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

Выявленные варианты

Ген	Вариант	Ваш генотип
LOC112267902	rs9264942	T/C

Гликирование

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

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

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

Выявленные варианты

Ген	Вариант	Ваш генотип
-	rs4921914	T/T

Загар и чувствительность к UV-излучению

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

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

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

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

Выявленные варианты

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

Аллергия на травы

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

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

Выявленные варианты

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

Келоидные рубцы

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

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

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

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

Выявленные варианты

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

Метаболизм спаржи

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

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

Выявленные варианты

Ген	Вариант	Ваш генотип
-	rs4481887	G/G

Строение радужки: контракционные борозды

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

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

Выявленные варианты

Ген	Вариант	Ваш генотип
TRAF3IP1	rs3739070	A/C

Строение радужки: наличие крипт

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

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

Выявленные варианты

Ген	Вариант	Ваш генотип
<i>SEMA3A</i>	rs1533995	A/A

Строение радужки: пигментация вокруг зрачка

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

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

Выявленные варианты

Ген	Вариант	Ваш генотип
LOC105370627	rs12896399	T/T

Уровень С-реактивного белка

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

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

Выявленные варианты

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

Тип ушной серы

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

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

Выявленные варианты

Ген	Вариант	Ваш генотип
ABCC11	rs17822931	C/C

Уровень адипонектина

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

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

Выявленные варианты

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

Уровень фетального гемоглобина во взрослом возрасте

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

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

Выявленные варианты

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

Чихание на свету

Тест определил у вас вариант на участке между генами ZEB2 и PABPCP2. У людей с вашим генотипом обычно средняя вероятность чихательного рефлекса при попадании яркого света на сетчатку глаза.

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

Выявленные варианты

Ген	Вариант	Ваш генотип
-	rs10427255	T/C

Развитие зубов в 10–12 лет

У людей с вашим генотипом в возрасте 10–12 лет, как правило, 19 зубов.

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

Выявленные варианты

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

Рост

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

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

Выявленные варианты

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

Группа крови по системе Диего

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

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

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

Выявленные варианты

Ген	Вариант	Ваш генотип
SLC4A1	rs2285644	G/G

Пальцевый индекс

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

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

Выявленные варианты

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

Чувствительность к запаху злаков

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

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

Выявленные варианты

Ген	Вариант	Ваш генотип
NDUFA10	rs13424612	T/C

Чувствительность к запаху цветов

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

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

Выявленные варианты

Ген	Вариант	Ваш генотип
-	rs7943953	T/G

Группа крови по системе Келл: антигены Пенни и Раутенберг

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

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

Выявленные варианты

Ген	Вариант	Ваш генотип
KEL	rs8176059	G/G

Группа крови по системе Келл: антигены Келл и Челлано

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

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

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

Выявленные варианты

Ген	Вариант	Ваш генотип
KEL	rs8176058	G/G

Группа крови по системе Кидд

Для людей с вашим генотипом характерна группа крови Jka+Jkb+ (присутствуют оба антигена Jka и Jkb).

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

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

Выявленные варианты

Ген	Вариант	Ваш генотип
LOC105372093, SLC14A1	rs1058396	A/G

Седина

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

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

Выявленные варианты

Ген	Вариант	Ваш генотип
IRF4	rs12203592	C/C

Веснушки

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

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

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

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

Выявленные варианты

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

Прогестерон

При данном генотипе концентрация прогестерона чаще находится на среднем уровне.

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

Выявленные варианты

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

Эстрадиол

При данном генотипе концентрация эстрадиола чаще находится на среднем уровне.

Эстрадиол — основной женский половой гормон. У женщин его производят яичники, а у мужчин — яички, но в значительно меньшем количестве. Так как яички не синтезируют достаточного количества эстрадиола, большая часть этого гормона у мужчин образуется из мужских половых гормонов — тестостерона и андростендиона.

Происходит это в жировой ткани, мозге и печени. Также небольшое количество эстрадиола образуется в надпочечниках независимо от пола.

Выявленные варианты

Ген	Вариант	Ваш генотип
ANO2, LOC105369621	rs117585797	C/C

Глобулин, связывающий половые гормоны у женщин

У вас предрасположенность к высокому уровню глобулинов, связывающих половые гормоны. За это отвечает вариант гена SHBG. В норме, уровень свободного эстрадиола может быть понижен.

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

Выявленные варианты

Ген	Вариант	Ваш генотип
-	rs727428	C/C

Лютеинизирующий гормон

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

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

Выявленные варианты

Ген	Вариант	Ваш генотип
LOC105376607	rs11031002	T/T

Фолликулостимулирующий гормон

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

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

Выявленные варианты

Ген	Вариант	Ваш генотип
LOC105376607	rs11031005	T/T

Дегидроэпиандростерон сульфат

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

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

Выявленные варианты

Ген	Вариант	Ваш генотип
ZNF789	rs148982377	T/T

Размер груди

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

Размер груди определяется по двум параметрам: окружности грудной клетки под молочными железами и обхвату по самым выдающимся точкам груди. В норме молочные железы состоят в основном из жировой ткани. Поэтому чем больше весит женщина, тем крупнее у неё грудь.

Плотность груди определяется не только клетками жировой ткани. Эта характеристика связана с риском развития рака молочных желёз: чем выше плотность молочных желез, тем выше риск. У женщин с нормальным весом (индекс массы тела меньше 25) и размером чашки бюстгалтера D риск рака молочных желёз почти в два раза выше, чем у женщин с таким же весом, но маленькой грудью.

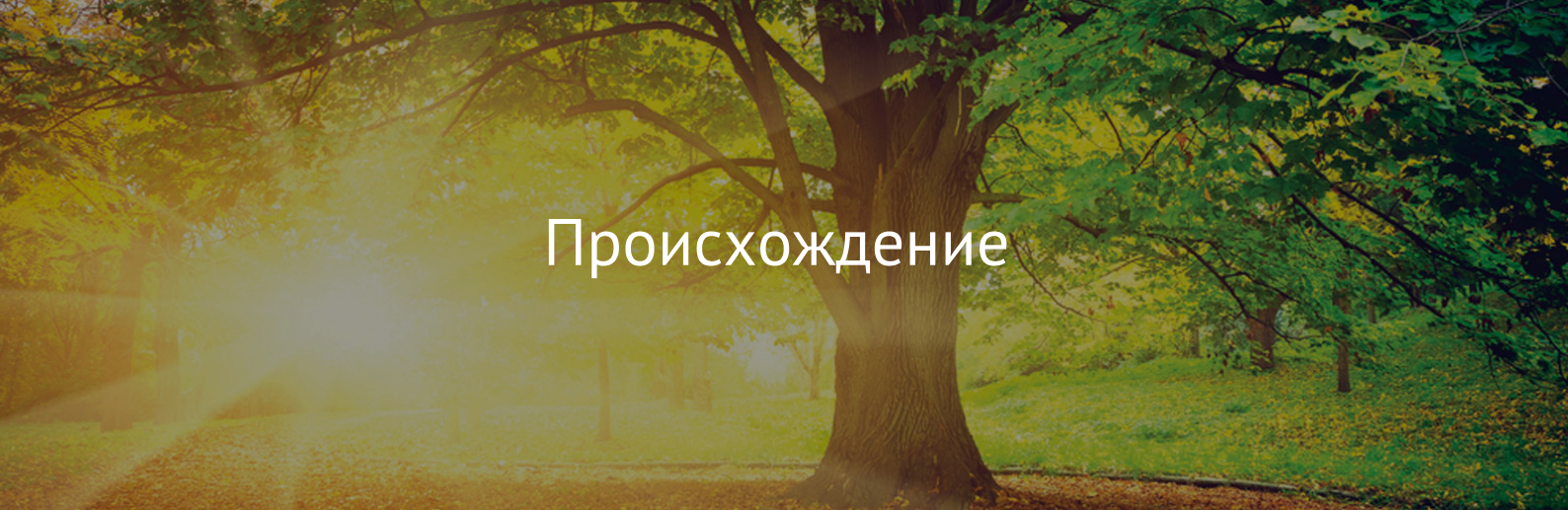
Наследственность во многом определяет размер груди. В 56% случаев размер груди у однояйцевых близнецов совпадает, вне зависимости от их веса.

Выявленные варианты

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

Происхождение





Происхождение

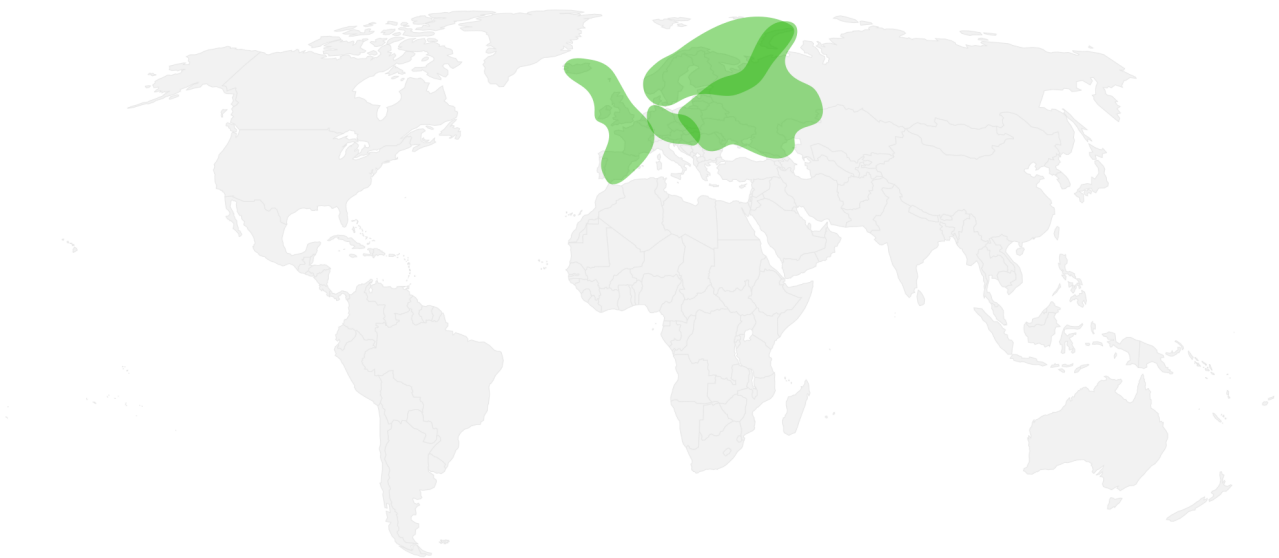
Каждый из нас принадлежит к определенной гаплогруппе — общности людей, происходящих от одних предков. Сейчас науке известно, где эти гаплогруппы зародились и как они перемещались по планете. Микробиологи даже вычислили последнего общего предка по материнской линии всех живущих ныне людей. Они назвали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

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

Происхождение

Ваш популяционный состав

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



100.00%

Европа

Ваш популяционный состав: детали

Европа 100.00%

Восточная Европа	• 46.05%
Русские	• 11.76%
Татары	• 7.86%
Поляки	• 7.72%
Абхазы	• 6.95%
Белорусы	• 6.34%
Мордва	• 5.42%

Западная Европа	• 24.86%
Британцы	• 17.47%
Оркнейцы	• 4.68%
Французы	• 2.71%

Центральная Европа	• 20.53%
Чехи	• 10.75%
Немцы	• 9.78%

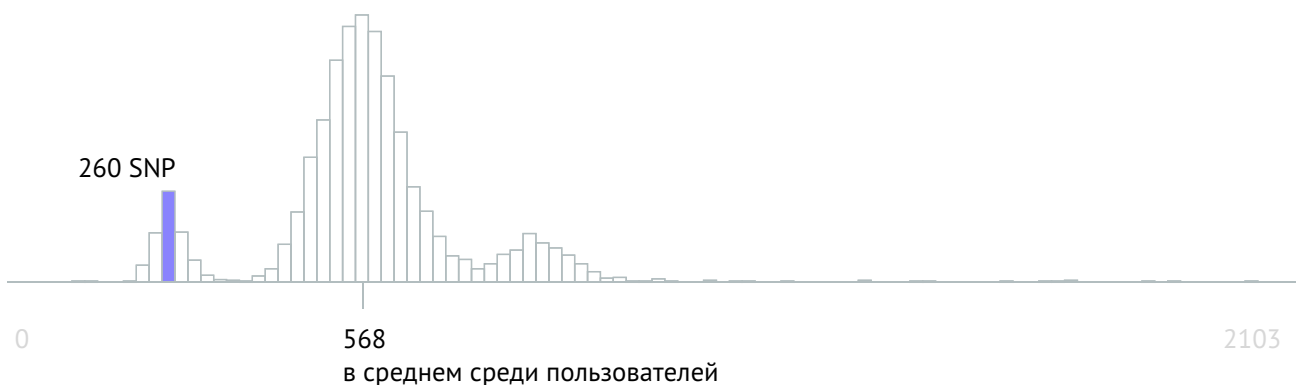
Северная Европа	• 8.56%
Латыши	• 5.78%
Эстонцы	• 2.78%

Неандертальские гены

У вас выявлено 260 совпадений аллелей с неандертальскими из 7510 возможных. Что на 4.1% ниже среднего значения.

260 / 7510

совпадений по SNP с неандертальцем



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

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

География предков

Происхождение по материнской линии

EVE

200 000 лет назад

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

L1'2'3'4'5'6

140 000–160 000 лет назад

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

L2'3'4'5'6

130 000–150 000 лет назад

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

L2'3'4'6

100 000–120 000 лет назад

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

L3'4'6

65 000–77 000 лет назад

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

L3'4

60 000–70 000 лет назад

Гаплогруппа L3'4 возникла в Африке 60 000–70 000 лет назад.

L3

80 000–104 000 лет назад

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

N

70 000 лет назад

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

R

50 000–80 000 лет назад

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

R0

23 000–54 000 лет назад

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

HV

30 000 лет назад

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

H13a2b2

20 000–25 000 лет назад

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

Научная литература

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



Риски

Pannier-Fischer, F., Broman, K., Schuldt, K., Stang, A., Poncar, C., Wittenhorst, M., ... Rabe, E. (2003). Bonner Venenstudie der Deutschen Gesellschaft für Phlebologie. *Phlebologie*, 32(1), 1-14. doi:10.1055/s-0037-1617353

Ismail L et al., (2016 10)

A systematic review and meta-analysis of the risk for development of varicose veins in women with a history of pregnancy. *J Vasc Surg Venous Lymphat Disord* 2016 10; 4; 518-524.e1

Criqui MH et al., (2007 Aug)

Risk factors for chronic venous disease: the San Diego Population Study. *J. Vasc. Surg.* 2007 Aug; 46; 331-7

Scott TE et al., (1995 Nov)

Risk factors for chronic venous insufficiency: a dual case-control study. *J. Vasc. Surg.* 1995 Nov; 22; 622-8

Yoon Sung Sug SarahSS et al., (2015 Nov)

Hypertension Prevalence and Control Among Adults: United States, 2011-2014. *NCHS Data Brief* 2015 Nov; ; 1-8

Kato N et al., (2011 Jun)

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

Evangelou E et al., (2018 10)

Genetic analysis of over 1 million people identifies 535 new loci associated with blood pressure traits. *Nat. Genet.* 2018 10; 50; 1412-1425

Giri A et al., (2019 01)

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

Fukaya E et al., (2018 Dec)

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

Vlajinac HD et al., (2012 Dec)

Risk factors for chronic venous disease. *Phlebology* 2012 Dec; 27; 416-22

Clark A et al., (2010 Oct)

Epidemiology and risk factors for varicose veins among older people: cross-sectional population study in the UK. *Phlebology* 2010 Oct; 25; 236-40

Vlajinac HD et al., (2013 Mar)

Body mass index and primary chronic venous disease--a cross-sectional study. *Eur J Vasc Endovasc Surg* 2013 Mar; 45; 293-8

International Consortium for Blood Pressure Genome-Wide Association Studies et al., (2011 Oct 6)

Genetic variants in novel pathways influence blood pressure and cardiovascular disease risk. *Nature* 2011 Oct 6; 478; 103-9

Trudu M et al., (2013 Dec)

Common noncoding UMOD gene variants induce salt-sensitive hypertension and kidney damage by increasing uromodulin expression. *Nat. Med.* 2013 Dec; 19; 1655-60

Takeuchi F et al., (2018 11)

Interethnic analyses of blood pressure loci in populations of East Asian and European descent. *Nat Commun* 2018 11; 9; 5052

Briasoulis A et al., (2012 Nov)

Alcohol consumption and the risk of hypertension in men and women: a systematic review and meta-analysis. *J Clin Hypertens (Greenwich)* 2012 Nov; 14; 792-8

Forman JP et al., (2009 Jul)

Diet and lifestyle risk factors associated with incident hypertension in women. JAMA 2009 Jul; 302; 401-11

Bassett DR et al., (2002 Feb)

Physical activity and ethnic differences in hypertension prevalence in the United States. Prev Med 2002 Feb; 34; 179-86

Wang NY et al., (2008 Mar)

Blood pressure change and risk of hypertension associated with parental hypertension: the Johns Hopkins Precursors Study. Arch. Intern. Med. 2008 Mar; 168; 643-8

Cuffee YendelelaY et al., (2014 Oct)

Psychosocial risk factors for hypertension: an update of the literature. Curr. Hypertens. Rep. 2014 Oct; 16; 483

Vääräniemi K et al., (2014 Oct)

Lower glomerular filtration rate is associated with higher systemic vascular resistance in patients without prevalent kidney disease. J Clin Hypertens (Greenwich) 2014 Oct; 16; 722-8

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

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

Banim PJ et al., (2011 Aug)

The aetiology of symptomatic gallstones quantification of the effects of obesity, alcohol and serum lipids on risk. Epidemiological and biomarker data from a UK prospective cohort study (EPIC-Norfolk). Eur J Gastroenterol Hepatol 2011 Aug; 23; 733-40

Aune D et al., (2016 Mar)

Diabetes mellitus and the risk of gallbladder disease: A systematic review and meta-analysis of prospective studies. J. Diabetes Complicat. 2016 Mar; 30; 368-73

Simonsen MH et al., (2013 Dec)

Postmenopausal estrogen therapy and risk of gallstone disease: a population-based case-control study. Drug Saf 2013 Dec; 36; 1189-97

Lyall DM et al., (2017 08)

Association of Body Mass Index With Cardiometabolic Disease in the UK Biobank: A Mendelian Randomization Study. JAMA Cardiol 2017 08; 2; 882-889

Kshirsagar AV et al., (2010 Oct)

A hypertension risk score for middle-aged and older adults. J Clin Hypertens (Greenwich) 2010 Oct; 12; 800-8

Sun D et al., (2019 03)

Type 2 Diabetes and Hypertension. Circ. Res. 2019 03; 124; 930-937

Meng L et al., (2012 May)

Depression increases the risk of hypertension incidence: a meta-analysis of prospective cohort studies. J. Hypertens. 2012 May; 30; 842-51

McCullough PA et al., (2000 Sep)

Risks associated with renal dysfunction in patients in the coronary care unit. J. Am. Coll. Cardiol. 2000 Sep; 36; 679-84

Ferkingstad E et al., (2018 11)

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

Shabanzadeh DM et al., (2016 Oct)

Determinants for gallstone formation - a new data cohort study and a systematic review with meta-analysis. Scand. J. Gastroenterol. 2016 Oct; 51; 1239-48

Wang S et al., (2017 Apr)

Is the oral contraceptive or hormone replacement therapy a risk factor for cholelithiasis: A systematic review and meta-analysis. Medicine (Baltimore) 2017 Apr; 96; e6556

Aune D et al., (2016 Jul)

Tobacco smoking and the risk of gallbladder disease. Eur. J. Epidemiol. 2016 Jul; 31; 643-53

Parente F et al., (2007 May)

Incidence and risk factors for gallstones in patients with inflammatory bowel disease: a large case-control study. *Hepatology* 2007 May; 45; 1267-74

Thijs C et al., (1993 Aug)

Oral contraceptives and the risk of gallbladder disease: a meta-analysis. *Am J Public Health* 1993 Aug; 83; 1113-20

Kunkle BW et al., (2019 03)

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

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* 1991; 20 Suppl 2; S13-20

Green RC et al., (2003 May)

Depression as a risk factor for Alzheimer disease: the MIRAGE Study. *Arch. Neurol.* 2003 May; 60; 753-9

Bjoro TT et al., (2000 Nov)

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

Eriksson N et al., (2012)

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

Tonstad SerenaS et al., (2013 Nov)

Vegan diets and hypothyroidism. *Nutrients* 2013 Nov; 5; 4642-52

Lorusso D et al., (1990 Sep)

Cholelithiasis in inflammatory bowel disease. A case-control study. *Dis. Colon Rectum* 1990 Sep; 33; 791-4

Matthews FE et al., (2013 Oct)

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

Scarabino D et al., (2016 Mar)

Influence of family history of dementia in the development and progression of late-onset Alzheimer's disease. *Am. J. Med. Genet. B Neuropsychiatr. Genet.* 2016 Mar; 171B; 250-6

Fratiglioni L et al., (1993 Mar)

Risk factors for late-onset Alzheimer's disease: a population-based, case-control study. *Ann. Neurol.* 1993 Mar; 33; 258-66

Ownby RL et al., (2006 May)

Depression and risk for Alzheimer disease: systematic review, meta-analysis, and metaregression analysis. *Arch. Gen. Psychiatry* 2006 May; 63; 530-8

Pickrell JK et al., (2016 07)

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

Song RH et al., (2019)

The Impact of Obesity on Thyroid Autoimmunity and Dysfunction: A Systematic Review and Meta-Analysis. *Front Immunol* 2019; 10; 2349

Carlé A et al., (2012 Oct)

Moderate alcohol consumption may protect against overt autoimmune hypothyroidism: a population-based case-control study. *Eur J Endocrinol* 2012 Oct; 167; 483-90

Huang Y et al., (2019 Jul)

Association between lifestyle and thyroid dysfunction: a cross-sectional epidemiologic study in the She ethnic minority group of Fujian Province in China. BMC Endocr Disord 2019 Jul; 19; 83

Mahagna H et al., (2018 10)

Rheumatoid arthritis and thyroid dysfunction: A cross-sectional study and a review of the literature. Best Pract Res Clin Rheumatol 2018 10; 32; 683-691

Adeloye D et al., (2015 Dec)

Global and regional estimates of COPD prevalence: Systematic review and meta-analysis. J Glob Health 2015 Dec; 5; 020415

Lindberg A et al., (2006 Apr)

Seven-year cumulative incidence of COPD in an age-stratified general population sample. Chest 2006 Apr; 129; 879-85

Eisner MD et al., (2010 Sep)

An official American Thoracic Society public policy statement: Novel risk factors and the global burden of chronic obstructive pulmonary disease. Am. J. Respir. Crit. Care Med. 2010 Sep; 182; 693-718

Omland O et al., (2014 Jan)

Occupational chronic obstructive pulmonary disease: a systematic literature review. Scand J Work Environ Health 2014 Jan; 40; 19-35

Hersh CP et al., (2011 Aug)

Family history is a risk factor for COPD. Chest 2011 Aug; 140; 343-350

Tai A et al., (2014 Sep)

The association between childhood asthma and adult chronic obstructive pulmonary disease. Thorax 2014 Sep; 69; 805-10

van der Harst P et al., (2018 02)

Identification of 64 Novel Genetic Loci Provides an Expanded View on the Genetic Architecture of Coronary Artery Disease. Circ. Res. 2018 02; 122; 433-443

Effraimidis G et al., (2012 Jul)

Alcohol consumption as a risk factor for autoimmune thyroid disease: a prospective study. Eur Thyroid J 2012 Jul; 1; 99-104

Rateman HG et al., (2008 Feb)

Rheumatoid arthritis is associated with a high prevalence of hypothyroidism that amplifies its cardiovascular risk. Ann Rheum Dis 2008 Feb; 67; 229-32

Cho MH et al., (2014 Mar)

Risk loci for chronic obstructive pulmonary disease: a genome-wide association study and meta-analysis. Lancet Respir Med 2014 Mar; 2; 214-25

Amigo H et al., (2006 Oct)

[Smoking and chronic obstructive pulmonary disease: attributable risk determination]. Rev Med Chil 2006 Oct; 134; 1275-82

Johannessen A et al., (2012 Apr)

Association of exposure to environmental tobacco smoke in childhood with chronic obstructive pulmonary disease and respiratory symptoms in adults. Respirology 2012 Apr; 17; 499-505

Trupin L et al., (2003 Sep)

The occupational burden of chronic obstructive pulmonary disease. Eur. Respir. J. 2003 Sep; 22; 462-9

Silva GE et al., (2004 Jul)

Asthma as a risk factor for COPD in a longitudinal study. Chest 2004 Jul; 126; 59-65

Coronary Heart Disease Statistics 2012

Holmes MV et al., (2014 Nov)

A systematic review and meta-analysis of 130,000 individuals shows smoking does not modify the association of APOE genotype on risk of coronary heart disease. Atherosclerosis 2014 Nov; 237; 5-12

National Cholesterol Education Program (NCEP) Expert Panel on Detection, Evaluation, and Treatment of High Blood Cholesterol in Adults (Adult Treatment Panel III) et al., (2002 Dec)

Third Report of the National Cholesterol Education Program (NCEP) Expert Panel on Detection, Evaluation, and Treatment of High Blood Cholesterol in Adults (Adult Treatment Panel III) final report. Circulation 2002 Dec; 106; 3143-421

Hackshaw A et al., (2018 01)

Low cigarette consumption and risk of coronary heart disease and stroke: meta-analysis of 141 cohort studies in 55 study reports. BMJ 2018 01; 360; j5855

Lightwood JM et al., (2009 Jan)

Coronary heart disease attributable to passive smoking: CHD Policy Model. Am J Prev Med 2009 Jan; 36; 13-20

Jakobsen MU et al., (2009 May)

Major types of dietary fat and risk of coronary heart disease: a pooled analysis of 11 cohort studies. Am. J. Clin. Nutr. 2009 May; 89; 1425-32

de Groot PC et al., (2011 Jul-Aug)

PCOS, coronary heart disease, stroke and the influence of obesity: a systematic review and meta-analysis. Hum. Reprod. Update 2011 Jul-Aug; 17; 495-500

Vlak MH et al., (2011 Jul)

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

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

Klarin D et al., (2019 Aug)

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

Neaton JD et al., (1992 Jan)

Serum cholesterol, blood pressure, cigarette smoking, and death from coronary heart disease. Overall findings and differences by age for 316,099 white men. Multiple Risk Factor Intervention Trial Research Group. Arch. Intern. Med. 1992 Jan; 152; 56-64

King C et al., (2020 Sep)

Mendelian randomization case-control PheWAS in UK Biobank shows evidence of causality for smoking intensity in 28 distinct clinical conditions. EClinicalMedicine 2020 Sep; 26; 100488

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. 1999 Mar 25; 340; 920-6

Aune D et al., (2017 Feb)

Fruit and vegetable intake and the risk of cardiovascular disease, total cancer and all-cause mortality-a systematic review and dose-response meta-analysis of prospective studies. Int J Epidemiol 2017 Feb; ;

Rugulies R et al., (2002 Jul)

Depression as a predictor for coronary heart disease. a review and meta-analysis. Am J Prev Med 2002 Jul; 23; 51-61

Alg VS et al., (2013 Jun)

Genetic risk factors for intracranial aneurysms: a meta-analysis in more than 116,000 individuals. Neurology 2013 Jun; 80; 2154-65

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

Fowkes FG et al., (2013 Oct)

Comparison of global estimates of prevalence and risk factors for peripheral artery disease in 2000 and 2010: a systematic review and analysis. Lancet 2013 Oct; 382; 1329-40

Khaleghi M et al., (2014 Sep)

Family history as a risk factor for peripheral arterial disease. Am. J. Cardiol. 2014 Sep; 114; 928-32

Friedman DS et al., (2004 Apr)

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

Burdon KP et al., (2011 Jun)

Genome-wide association study identifies susceptibility loci for open angle glaucoma at TMCO1 and CDKN2B-AS1. Nat. Genet. 2011 Jun; 43; 574-8

Ransohoff KJ et al., (2017 Mar)

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

Nalls MA et al., (2014 Sep)

Large-scale meta-analysis of genome-wide association data identifies six new risk loci for Parkinson's disease. Nat. Genet. 2014 Sep; 46; 989-93

van der Mark M et al., (2012 Mar)

Is pesticide use related to Parkinson disease? Some clues to heterogeneity in study results. Environ. Health Perspect. 2012 Mar; 120; 340-7

Killing BA et al., (2018 Oct)

The vermiform appendix impacts the risk of developing Parkinson's disease. Sci Transl Med 2018 Oct; 10;

Oddsson A et al., (2015 Aug)

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

Liu LH et al., (2015 Aug)

Diabetes mellitus and the risk of urolithiasis: a meta-analysis of observational studies. Urolithiasis 2015 Aug; 43; 293-301

Wassel CL et al., (2011 Sep)

Family history of peripheral artery disease is associated with prevalence and severity of peripheral artery disease: the San Diego population study. J. Am. Coll. Cardiol. 2011 Sep; 58; 1386-92

Quigley HA et al., (2006 Mar)

The number of people with glaucoma worldwide in 2010 and 2020. Br J Ophthalmol 2006 Mar; 90; 262-7

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

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

Pringsheim TamaraT et al., (2014 Nov)

The prevalence of Parkinson's disease: a systematic review and meta-analysis. Mov. Disord. 2014 Nov; 29; 1583-90

Noyce AJ et al., (2012 Dec)

Meta-analysis of early nonmotor features and risk factors for Parkinson disease. Ann. Neurol. 2012 Dec; 72; 893-901

Ascherio A et al., (2006 Aug)

Pesticide exposure and risk for Parkinson's disease. Ann. Neurol. 2006 Aug; 60; 197-203

Hesse A et al., (2003 Dec)

Study on the prevalence and incidence of urolithiasis in Germany comparing the years 1979 vs. 2000. Eur. Urol. 2003 Dec; 44; 709-13

Curhan GC et al., (1997 Oct)

Family history and risk of kidney stones. J. Am. Soc. Nephrol. 1997 Oct; 8; 1568-73

Daudon M et al., (2006 Jul)

Type 2 diabetes increases the risk for uric acid stones. J. Am. Soc. Nephrol. 2006 Jul; 17; 2026-33

Curhan GC et al., (1998 Sep)

Body size and risk of kidney stones. J. Am. Soc. Nephrol. 1998 Sep; 9; 1645-52

Borghi L et al., (1999 Jun)

Essential arterial hypertension and stone disease. Kidney Int. 1999 Jun; 55; 2397-406

Littlejohns TJ et al., (2019 May)

Fluid Intake and Dietary Factors and the Risk of Incident Kidney Stones in UK Biobank: A Population-based Prospective Cohort Study. Eur Urol Focus 2019 May; ;

Cheungpasitporn W et al., (2016 Apr)

Treatment effect, adherence, and safety of high fluid intake for the prevention of incident and recurrent kidney stones: a systematic review and meta-analysis. J. Nephrol. 2016 Apr; 29; 211-219

Gormley P et al., (2016 08)

Meta-analysis of 375,000 individuals identifies 38 susceptibility loci for migraine. Nat. Genet. 2016 08; 48; 856-66

Ornello R et al., (2015 Mar)

Migraine and body mass index categories: a systematic review and meta-analysis of observational studies. J Headache Pain 2015 Mar; 16; 27

Nordhaug LH et al., (2018 Jan)

Headache following head injury: a population-based longitudinal cohort study (HUNT). J Headache Pain 2018 Jan; 19; 8

Swartz KL et al., (2000 Oct)

Mental disorders and the incidence of migraine headaches in a community sample: results from the Baltimore Epidemiologic Catchment area follow-up study. Arch Gen Psychiatry 2000 Oct; 57; 945-50

Varkey E et al., (2008 Dec)

Physical activity and headache: results from the Nord-Trøndelag Health Study (HUNT). Cephalalgia 2008 Dec; 28; 1292-7

Taylor EN et al., (2005 Jan)

Obesity, weight gain, and the risk of kidney stones. JAMA 2005 Jan; 293; 455-62

Zhou T et al., (2013 Oct)

Effects of visceral fat area and other metabolic parameters on stone composition in patients undergoing percutaneous nephrolithotomy. J. Urol. 2013 Oct; 190; 1416-20

Xu C et al., (2015 Jul)

Self-Fluid Management in Prevention of Kidney Stones: A PRISMA-Compliant Systematic Review and Dose-Response Meta-Analysis of Observational Studies. Medicine (Baltimore) 2015 Jul; 94; e1042

Steiner TJ et al., (2003 Sep)

The prevalence and disability burden of adult migraine in England and their relationships to age, gender and ethnicity. Cephalalgia 2003 Sep; 23; 519-27

Gelaye B et al., (2017 May)

Body composition status and the risk of migraine: A meta-analysis. Neurology 2017 May; 88; 1795-1804

Scher AI et al., (2003 Nov)

Factors associated with the onset and remission of chronic daily headache in a population-based study. Pain 2003 Nov; 106; 81-9

Couch JR et al., (2016 Jun)

Headache Prevalence at 4-11 Years After Deployment-Related Traumatic Brain Injury in Veterans of Iraq and Afghanistan Wars and Comparison to Controls: A Matched Case-Controlled Study. Headache 2016 Jun; 56; 1004-21

Breslau N et al., (2003 Apr)

Comorbidity of migraine and depression: investigating potential etiology and prognosis. Neurology 2003 Apr; 60; 1308-12

Hagen K et al., (2018 11)

Lifestyle factors and risk of migraine and tension-type headache. Follow-up data from the Nord-Trøndelag Health Surveys 1995-1997 and 2006-2008. Cephalalgia 2018 11; 38; 1919-1926

Odegård SS et al., (2011 Apr)

The long-term effect of insomnia on primary headaches: a prospective population-based cohort study (HUNT-2 and HUNT-3). *Headache* 2011 Apr; 51; 570-80

Ødegård SS et al., (2010 Jun)

Associations between sleep disturbance and primary headaches: the third Nord-Trøndelag Health Study. *J Headache Pain* 2010 Jun; 11; 197-206

Leynaert BénédicteB et al., (2012 Jul)

Gender differences in prevalence, diagnosis and incidence of allergic and non-allergic asthma: a population-based cohort. *Thorax* 2012 Jul; 67; 625-31

Zhu Z et al., (2018 06)

A genome-wide cross-trait analysis from UK Biobank highlights the shared genetic architecture of asthma and allergic diseases. *Nat. Genet.* 2018 06; 50; 857-864

Hernandez-Pacheco N et al., (2019)

Genomic Predictors of Asthma Phenotypes and Treatment Response. *Front Pediatr* 2019; 7; 6

Dahlin A et al., (2019 Apr)

Large-scale, multiethnic genome-wide association study identifies novel loci contributing to asthma susceptibility in adults. *J. Allergy Clin. Immunol.* 2019 Apr; 143; 1633-1635

Kronander UN et al., (2004 Nov)

Prevalence and incidence of asthma related to waist circumference and BMI in a Swedish community sample. *Respir Med* 2004 Nov; 98; 1108-16

Jiang D et al., (2019)

Association between abdominal obesity and asthma: a meta-analysis. *Allergy Asthma Clin Immunol* 2019; 15; 16

Simpson A et al., (2010 Jun)

Beyond atopy: multiple patterns of sensitization in relation to asthma in a birth cohort study. *Am. J. Respir. Crit. Care Med.* 2010 Jun; 181; 1200-6

Huovinen E et al., (1999 Apr)

Incidence and prevalence of asthma among adult Finnish men and women of the Finnish Twin Cohort from 1975 to 1990, and their relation to hay fever and chronic bronchitis. *Chest* 1999 Apr; 115; 928-36

Shaaban R et al., (2008 Sep)

Rhinitis and onset of asthma: a longitudinal population-based study. *Lancet* 2008 Sep; 372; 1049-57

Tohidinik HR et al., (2019 Oct)

History of allergic rhinitis and risk of asthma; a systematic review and meta-analysis. *World Allergy Organ J* 2019 Oct; 12; 100069

Carr TF et al., (2019 01)

Non-atopic rhinitis at age 6 is associated with subsequent development of asthma. *Clin. Exp. Allergy* 2019 01; 49; 35-43

Skaaby T et al., (2017 May)

Investigating the causal effect of smoking on hay fever and asthma: a Mendelian randomization meta-analysis in the CARTA consortium. *Sci Rep* 2017 May; 7; 2224

Thomson NC et al., (2004 Nov)

Asthma and cigarette smoking. *Eur. Respir. J.* 2004 Nov; 24; 822-33

Leuenberger PP et al., (1994 Nov)

Passive smoking exposure in adults and chronic respiratory symptoms (SAPALDIA Study). Swiss Study on Air Pollution and Lung Diseases in Adults, SAPALDIA Team. *Am. J. Respir. Crit. Care Med.* 1994 Nov; 150; 1222-8

Burke H et al., (2012 Apr)

Prenatal and passive smoke exposure and incidence of asthma and wheeze: systematic review and meta-analysis. *Pediatrics* 2012 Apr; 129; 735-44

Parisi R et al., (2013 Feb)

Global epidemiology of psoriasis: a systematic review of incidence and prevalence. *J. Invest. Dermatol.* 2013 Feb; 133; 377-85

Kuo Chang-FuCF et al., (2015 Apr)

Rising burden of gout in the UK but continuing suboptimal management: a nationwide population study. *Ann. Rheum. Dis.* 2015 Apr; 74; 661-7

Hak AE et al., (2010 Jul)

Menopause, postmenopausal hormone use and risk of incident gout. *Ann. Rheum. Dis.* 2010 Jul; 69; 1305-9

Williams PT et al., (2008 May)

Effects of diet, physical activity and performance, and body weight on incident gout in ostensibly healthy, vigorously active men. *Am. J. Clin. Nutr.* 2008 May; 87; 1480-7

Juraschek SP et al., (2013 Jan)

Body mass index, obesity, and prevalent gout in the United States in 1988-1994 and 2007-2010. *Arthritis Care Res (Hoboken)* 2013 Jan; 65; 127-32

McAdams-DeMarco MA et al., (2012 Oct)

Hypertension and the risk of incident gout in a population-based study: the atherosclerosis risk in communities cohort. *J Clin Hypertens (Greenwich)* 2012 Oct; 14; 675-9

Krishnan E et al., (2013 Dec)

Chronic kidney disease and the risk of incident gout among middle-aged men: a seven-year prospective observational study. *Arthritis Rheum.* 2013 Dec; 65; 3271-8

Choi HK et al., (2004 Apr)

Alcohol intake and risk of incident gout in men: a prospective study. *Lancet* 2004 Apr; 363; 1277-81

Hjellvik V et al., (2010 Jun)

Body mass index as predictor for asthma: a cohort study of 118,723 males and females. *Eur. Respir. J.* 2010 Jun; 35; 1235-42

Tsoi LC et al., (2012 Dec)

Identification of 15 new psoriasis susceptibility loci highlights the role of innate immunity. *Nat. Genet.* 2012 Dec; 44; 1341-8

Köttgen A et al., (2013 Feb)

Genome-wide association analyses identify 18 new loci associated with serum urate concentrations. *Nat. Genet.* 2013 Feb; 45; 145-54

Bruderer SG et al., (2015 Dec)

Association of hormone therapy and incident gout: population-based case-control study. *Menopause* 2015 Dec; 22; 1335-42

Choi HK et al., (2005 Apr)

Obesity, weight change, hypertension, diuretic use, and risk of gout in men: the health professionals follow-up study. *Arch. Intern. Med.* 2005 Apr; 165; 742-8

Aune D et al., (2014 Dec)

Body mass index and the risk of gout: a systematic review and dose-response meta-analysis of prospective studies. *Eur J Nutr* 2014 Dec; 53; 1591-601

Bhole V et al., (2010 Apr)

Epidemiology of gout in women: Fifty-two-year followup of a prospective cohort. *Arthritis Rheum.* 2010 Apr; 62; 1069-76

Wang W et al., (2015 Apr)

Chronic kidney disease as a risk factor for incident gout among men and women: retrospective cohort study using data from the Framingham Heart Study. *BMJ Open* 2015 Apr; 5; e006843

Choi HK et al., (2007 Jun)

Coffee consumption and risk of incident gout in men: a prospective study. *Arthritis Rheum.* 2007 Jun; 56; 2049-55

Park KY et al., (2016 Apr)

Effects of coffee consumption on serum uric acid: systematic review and meta-analysis. *Semin Arthritis Rheum* 2016 Apr; 45; 580-6

McGinnis R et al., (2017 Aug)

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

Thier S et al., (2012 Jul 17)

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

Jones GT et al., (2017 Jan)

Meta-Analysis of Genome-Wide Association Studies for Abdominal Aortic Aneurysm Identifies Four New Disease-Specific Risk Loci. *Circ. Res.* 2017 Jan; 120; 341-353

Larsson E et al., (2009 Jan)

A population-based case-control study of the familial risk of abdominal aortic aneurysm. *J. Vasc. Surg.* 2009 Jan; 49; 47-50; discussion 51

Forsdahl SH et al., (2009 Apr)

Risk factors for abdominal aortic aneurysms: a 7-year prospective study: the Tromsø Study, 1994-2001. *Circulation* 2009 Apr; 119; 2202-8

Li X et al., (2013)

Prevalence and trends of the abdominal aortic aneurysms epidemic in general population--a meta-analysis. *PLoS ONE* 2013; 8; e81260

Ohrlander T et al., (2012 Apr)

Socioeconomic position, comorbidity, and mortality in aortic aneurysms: a 13-year prospective cohort study. *Ann Vasc Surg* 2012 Apr; 26; 312-21

Wanhainen A et al., (2005 Mar)

Risk factors associated with abdominal aortic aneurysm: a population-based study with historical and current data. *J. Vasc. Surg.* 2005 Mar; 41; 390-6

Ananth CV et al., (2013 Nov)

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

Louis ED et al., (2010 Apr)

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

Derubertis BG et al., (2007 Oct)

Abdominal aortic aneurysm in women: prevalence, risk factors, and implications for screening. *J. Vasc. Surg.* 2007 Oct; 46; 630-635

Kent KC et al., (2010 Sep)

Analysis of risk factors for abdominal aortic aneurysm in a cohort of more than 3 million individuals. *J. Vasc. Surg.* 2010 Sep; 52; 539-48

Iribarren C et al., (2007 Sep)

Traditional and novel risk factors for clinically diagnosed abdominal aortic aneurysm: the Kaiser multiphasic health checkup cohort study. *Ann Epidemiol* 2007 Sep; 17; 669-78

Chun KC et al., (2014 Jan)

Risk factors associated with the diagnosis of abdominal aortic aneurysm in patients screened at a regional Veterans Affairs health care system. *Ann Vasc Surg* 2014 Jan; 28; 87-92

Cornuz J et al., (2004 Dec)

Risk factors for asymptomatic abdominal aortic aneurysm: systematic review and meta-analysis of population-based screening studies. *Eur J Public Health* 2004 Dec; 14; 343-9

Hobbs SD et al., (2003 Dec)

LDL cholesterol is associated with small abdominal aortic aneurysms. *Eur J Vasc Endovasc Surg* 2003 Dec; 26; 618-22

Wilmink AB et al., (2000 Sep)

The association between connective tissue laxity and the risk of an abdominal aortic aneurysm. *Eur J Vasc Endovasc Surg* 2000 Sep; 20; 290-5

Song BG et al., (2014 Aug)

Presence of Renal Simple Cysts Is Associated With Increased Risk of Abdominal Aortic Aneurysms. *Angiology* 2014 Aug; ;

Meijer CA et al., (2012 Aug)

An association between chronic obstructive pulmonary disease and abdominal aortic aneurysm beyond smoking: results from a case-control study. *Eur J Vasc Endovasc Surg* 2012 Aug; 44; 153-7

Wang L et al., (2017)

Associations of Diabetes and Obesity with Risk of Abdominal Aortic Aneurysm in Men. *J Obes* 2017; 2017; 3521649

Prevalence of rheumatoid arthritis globally and in the US.

The global burden of rheumatoid arthritis. World Health Organization.

Okada Y et al., (2012 May)

Meta-analysis identifies nine new loci associated with rheumatoid arthritis in the Japanese population. *Nat. Genet.* 2012 May; 44; 511-6

Bingefors Kerstin K et al., (2013 Jul)

Self-reported lifetime prevalence of atopic dermatitis and co-morbidity with asthma and eczema in adulthood: a population-based cross-sectional survey. *Acta Derm. Venereol.* 2013 Jul; 93; 438-41

Paternoster L et al., (2015 Dec)

Multi-ancestry genome-wide association study of 21,000 cases and 95,000 controls identifies new risk loci for atopic dermatitis. *Nat. Genet.* 2015 Dec; 47; 1449-1456

Esparza-Gordillo J et al., (2009 May)

A common variant on chromosome 11q13 is associated with atopic dermatitis. *Nat. Genet.* 2009 May; 41; 596-601

Sun LD et al., (2011 Jun)

Genome-wide association study identifies two new susceptibility loci for atopic dermatitis in the Chinese Han population. *Nat. Genet.* 2011 Jun; 43; 690-4

Hirota T et al., (2012 Nov)

Genome-wide association study identifies eight new susceptibility loci for atopic dermatitis in the Japanese population. *Nat. Genet.* 2012 Nov; 44; 1222-6

Esparza-Gordillo J et al., (2013 Aug)

A functional IL-6 receptor (IL6R) variant is a risk factor for persistent atopic dermatitis. *J. Allergy Clin. Immunol.* 2013 Aug; 132; 371-7

Ellinghaus D et al., (2013 Jul)

High-density genotyping study identifies four new susceptibility loci for atopic dermatitis. *Nat. Genet.* 2013 Jul; 45; 808-12

Silverberg JI et al., (2011 May)

Association between obesity and atopic dermatitis in childhood: a case-control study. *J. Allergy Clin. Immunol.* 2011 May; 127; 1180-6.e1

Silverberg JI et al., (2012 Mar)

Association between atopic dermatitis and obesity in adulthood. *Br. J. Dermatol.* 2012 Mar; 166; 498-504

Purvis DJ et al., (2005 Apr)

Risk factors for atopic dermatitis in New Zealand children at 3.5 years of age. *Br. J. Dermatol.* 2005 Apr; 152; 742-9

Wandalsen, G. F., Camelo-Nunes, I. C., Mello, K. C., Naspitz, C. K., & Solé, D. (2005). Risk factors for atopic eczema in school children. *Revista Brasileira de Saúde Materno Infantil*, 5(1), 19-25. doi:10.1590/s1519-38292005000100003

Peroni DG et al., (2008 Mar)

Prevalence and risk factors for atopic dermatitis in preschool children. *Br. J. Dermatol.* 2008 Mar; 158; 539-43

Arshad SH et al., (2001 Aug)

Sensitization to common allergens and its association with allergic disorders at age 4 years: a whole population birth cohort study. *Pediatrics* 2001 Aug; 108; E33

Saulyte J et al., (2014 Mar)

Active or passive exposure to tobacco smoking and allergic rhinitis, allergic dermatitis, and food allergy in adults and children: a systematic review and meta-analysis. *PLoS Med.* 2014 Mar; 11; e1001611

Fritsche LG et al., (2016 Feb)

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

Age-Related Eye Disease Study Research Group et al., (2000 Dec)

Risk factors associated with age-related macular degeneration. A case-control study in the age-related eye disease study: Age-Related Eye Disease Study Report Number 3. *Ophthalmology* 2000 Dec; 107; 2224-32

Cong R et al., (2008 Aug)

Smoking and the risk of age-related macular degeneration: a meta-analysis. *Ann Epidemiol* 2008 Aug; 18; 647-56

Tomany SC et al., (2004 Jul)

Risk factors for incident age-related macular degeneration: pooled findings from 3 continents. *Ophthalmology* 2004 Jul; 111; 1280-7

Adams MK et al., (2012 Aug)

20/20--Alcohol and age-related macular degeneration: the Melbourne Collaborative Cohort Study. *Am. J. Epidemiol.* 2012 Aug; 176; 289-98

Zhu W et al., (2016 Nov)

Fish Consumption and Age-Related Macular Degeneration Incidence: A Meta-Analysis and Systematic Review of Prospective Cohort Studies. *Nutrients* 2016 Nov; 8;

Xue A et al., (2018 07)

Genome-wide association analyses identify 143 risk variants and putative regulatory mechanisms for type 2 diabetes. *Nat Commun* 2018 07; 9; 2941

Schoos AM et al., (2016 Mar)

Atopic endotype in childhood. *J. Allergy Clin. Immunol.* 2016 Mar; 137; 844-51.e4

Friedman David SDS et al., (2004 Apr)

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

Nano ME et al., (2013 Mar-Apr)

Risk factors of age-related macular degeneration in Argentina. *Arq Bras Oftalmol* 2013 Mar-Apr; 76; 80-4

Hyman L et al., (2000 Mar)

Hypertension, cardiovascular disease, and age-related macular degeneration. Age-Related Macular Degeneration Risk Factors Study Group. *Arch. Ophthalmol.* 2000 Mar; 118; 351-8

Thornton J et al., (2005 Sep)

Smoking and age-related macular degeneration: a review of association. *Eye (Lond)* 2005 Sep; 19; 935-44

Chakravarthy U et al., (2010)

Clinical risk factors for age-related macular degeneration: a systematic review and meta-analysis. *BMC Ophthalmol* 2010; 10; 31

Chong EW et al., (2008 Apr)

Alcohol consumption and the risk of age-related macular degeneration: a systematic review and meta-analysis. *Am. J. Ophthalmol.* 2008 Apr; 145; 707-715

Zghebi SS et al., (2017 11)

Examining trends in type 2 diabetes incidence, prevalence and mortality in the UK between 2004 and 2014. *Diabetes Obes Metab* 2017 11; 19; 1537-1545

InterAct Consortium et al., (2013 Jan)

The link between family history and risk of type 2 diabetes is not explained by anthropometric, lifestyle or genetic risk factors: the EPIC-InterAct study. *Diabetologia* 2013 Jan; 56; 60-9

Meigs JB et al., (2000 Dec)

Parental transmission of type 2 diabetes: the Framingham Offspring Study. Diabetes 2000 Dec; 49; 2201-7

Colditz GA et al., (1995 Apr)

Weight gain as a risk factor for clinical diabetes mellitus in women. Ann. Intern. Med. 1995 Apr; 122; 481-6

Lotta LA et al., (2015 Nov)

Definitions of Metabolic Health and Risk of Future Type 2 Diabetes in BMI Categories: A Systematic Review and Network Meta-analysis Diabetes Care 2015 Nov; 38; 2177-87

Schwingshackl L et al., (2015)

Fruit and Vegetable Consumption and Changes in Anthropometric Variables in Adult Populations: A Systematic Review and Meta-Analysis of Prospective Cohort Studies. PLoS ONE 2015; 10; e0140846

Aune D et al., (2013 Nov)

Whole grain and refined grain consumption and the risk of type 2 diabetes: a systematic review and dose-response meta-analysis of cohort studies. Eur. J. Epidemiol. 2013 Nov; 28; 845-58

Pan A et al., (2011 Oct)

Red meat consumption and risk of type 2 diabetes: 3 cohorts of US adults and an updated meta-analysis. Am. J. Clin. Nutr. 2011 Oct; 94; 1088-96

Nielsen K et al., (2007 Dec)

Incidence and prevalence of keratoconus in Denmark. Acta Ophthalmol Scand 2007 Dec; 85; 890-2

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

Primary biliary cirrhosis. Orphanet statistics.

Joham AE et al., (2014 Mar)

Gestational diabetes and type 2 diabetes in reproductive-aged women with polycystic ovary syndrome. J. Clin. Endocrinol. Metab. 2014 Mar; 99; E447-52

Chan JM et al., (1994 Sep)

Obesity, fat distribution, and weight gain as risk factors for clinical diabetes in men. Diabetes Care 1994 Sep; 17; 961-9

Wainberg M et al., (2019 Dec)

Homogeneity in the association of body mass index with type 2 diabetes across the UK Biobank: A Mendelian randomization study. PLoS Med. 2019 Dec; 16; e1002982

Aune Dagfinn D et al., (2015 Jul)

Physical activity and the risk of type 2 diabetes: a systematic review and dose-response meta-analysis. Eur. J. Epidemiol. 2015 Jul; 30; 529-42

Ding M et al., (2014 Feb)

Caffeinated and decaffeinated coffee consumption and risk of type 2 diabetes: a systematic review and a dose-response meta-analysis. Diabetes Care 2014 Feb; 37; 569-86

Cappuccio Francesco PFP et al., (2010 Feb)

Quantity and quality of sleep and incidence of type 2 diabetes: a systematic review and meta-analysis. Diabetes Care 2010 Feb; 33; 414-20

Lu Y et al., (2013 Feb)

Genome-wide association analyses identify multiple loci associated with central corneal thickness and keratoconus. Nat. Genet. 2013 Feb; 45; 155-63

Köhler A et al., (2013 Oct)

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

Kim WR et al., (2000 Dec)

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

Mells GF et al., (2011 Apr)

Genome-wide association study identifies 12 new susceptibility loci for primary biliary cirrhosis. *Nat. Genet.* 2011 Apr; 43; 329-32

Liu JZ et al., (2013 Jun)

Dense genotyping of immune-related disease regions identifies nine new risk loci for primary sclerosing cholangitis. *Nat. Genet.* 2013 Jun; 45; 670-5

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

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

Cappuccio FP et al., (2008 May)

Meta-analysis of short sleep duration and obesity in children and adults. *Sleep* 2008 May; 31; 619-26

Hagenaars SP et al., (2017 Feb)

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

Lanoue J et al., (2016 May)

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

Wright Nicole CNC et al., (2014 Nov)

The recent prevalence of osteoporosis and low bone mass in the United States based on bone mineral density at the femoral neck or lumbar spine. *J. Bone Miner. Res.* 2014 Nov; 29; 2520-6

Berg KM et al., (2008 May)

Association between alcohol consumption and both osteoporotic fracture and bone density. *Am. J. Med.* 2008 May; 121; 406-18

Kanis JA et al., (2005 Feb)

Smoking and fracture risk: a meta-analysis. *Osteoporos Int* 2005 Feb; 16; 155-62

Lindkvist B et al., (2010 Aug)

Incidence and prevalence of primary sclerosing cholangitis in a defined adult population in Sweden. *Hepatology* 2010 Aug; 52; 571-7

Hales CM et al., (2018 04)

Trends in Obesity and Severe Obesity Prevalence in US Youth and Adults by Sex and Age, 2007-2008 to 2015-2016. *JAMA* 2018 04; 319; 1723-1725

Lim SS et al., (2012 Nov-Dec)

Overweight, obesity and central obesity in women with polycystic ovary syndrome: a systematic review and meta-analysis. *Hum. Reprod. Update* 2012 Nov-Dec; 18; 618-37

Gan DC et al., (2005 Dec)

Prevalence of male and female pattern hair loss in Maryborough. *J. Investig. Dermatol. Symp. Proc.* 2005 Dec; 10; 184-9

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

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

Chahal HS et al., (2016 Aug)

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

Trajanoska K et al., (2018 08)

Assessment of the genetic and clinical determinants of fracture risk: genome wide association and mendelian randomisation study. *BMJ* 2018 08; 362; k3225

Kanis JA et al., (2005 Jul)

Alcohol intake as a risk factor for fracture. *Osteoporos Int* 2005 Jul; 16; 737-42

Yuan S et al., (2019 Dec)

Associations of Smoking and Alcohol and Coffee Intake with Fracture and Bone Mineral Density: A Mendelian Randomization Study. *Calcif Tissue Int* 2019 Dec; 105; 582-588

Bozdag G et al., (2016 12)

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

Dupuytren's contracture prevalence in Europe.

Godtfredsen NS et al., (2004 Aug)

A prospective study linked both alcohol and tobacco to Dupuytren's disease. J Clin Epidemiol 2004 Aug; 57; 858-63

Zhang Y et al., (2016)

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

Gestational Diabetes Prevalence. Michigan Department of Community Health.

Kwak SH et al., (2012 Feb)

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

Aponte JL et al., (2018 08)

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

Norberg JohannesJ et al., (2013)

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

Chamberlain AM et al., (2011 Aug)

Smoking and incidence of atrial fibrillation: results from the Atherosclerosis Risk in Communities (ARIC) study. Heart Rhythm 2011 Aug; 8; 1160-6

Hayes MG et al., (2015 Aug)

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

Dibenedetti DB et al., (2011 Jun)

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

Dolmans GH et al., (2011 Jul 28)

Wnt signaling and Dupuytren's disease. N. Engl. J. Med. 2011 Jul 28; 365; 307-17

Jin Y et al., (2016 11)

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

Buckley BS et al., (2012 Jul)

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

Gether L, Overgaard LK, Egeberg A, Thyssen JP. Incidence and prevalence of rosacea: a systematic review and meta-analysis. Br J Dermatol. Published online May 31, 2018. doi:10.1111/bjd.16481

Chang ALS et al., (2015 Jun)

Assessment of the genetic basis of rosacea by genome-wide association study. J. Invest. Dermatol. 2015 Jun; 135; 1548-1555

Nielsen JB et al., (2018 09)

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

Heeringa J et al., (2008 Dec)

Cigarette smoking and risk of atrial fibrillation: the Rotterdam Study. Am. Heart J. 2008 Dec; 156; 1163-9

Djoussé L et al., (2004 Mar)

Long-term alcohol consumption and the risk of atrial fibrillation in the Framingham Study. *Am. J. Cardiol.* 2004 Mar; 93; 710-3

Samokhvalov AV et al., (2010 Dec)

Alcohol consumption as a risk factor for atrial fibrillation: a systematic review and meta-analysis. *Eur J Cardiovasc Prev Rehabil* 2010 Dec; 17; 706-12

Benjamin EJ et al., (1994 Mar)

Independent risk factors for atrial fibrillation in a population-based cohort. The Framingham Heart Study. *JAMA* 1994 Mar; 271; 840-4

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.* 1995 May; 98; 476-84

Movahed MR et al., (2005 Dec)

Diabetes mellitus is a strong, independent risk for atrial fibrillation and flutter in addition to other cardiovascular disease. *Int. J. Cardiol.* 2005 Dec; 105; 315-8

Shang W et al., (2016)

Chronic Kidney Disease and the Risk of New-Onset Atrial Fibrillation: A Meta-Analysis of Prospective Cohort Studies. *PLoS ONE* 2016; 11; e0155581

Declau F et al., (2007)

Prevalence of histologic otosclerosis: an unbiased temporal bone study in Caucasians. *Adv. Otorhinolaryngol.* 2007; 65; 6-16

Schrauwen I et al., (2009 Mar)

A genome-wide analysis identifies genetic variants in the RELN gene associated with otosclerosis. *Am. J. Hum. Genet.* 2009 Mar; 84; 328-38

Helmick CG et al., (2008 Jan)

Estimates of the prevalence of arthritis and other rheumatic conditions in the United States. Part I. *Arthritis Rheum.* 2008 Jan; 58; 15-25

Larsson SC et al., (2014 Jul)

Alcohol consumption and risk of atrial fibrillation: a prospective study and dose-response meta-analysis. *J. Am. Coll. Cardiol.* 2014 Jul; 64; 281-9

McManus DD et al., (2016 Sep)

Alcohol Consumption, Left Atrial Diameter, and Atrial Fibrillation. *J Am Heart Assoc* 2016 Sep; 5;

Emdin CA et al., (2017 Feb)

Usual blood pressure, atrial fibrillation and vascular risk: evidence from 4.3 million adults. *Int J Epidemiol* 2017 Feb; 46; 162-172

Ball J et al., (2013 Sep)

Atrial fibrillation: profile and burden of an evolving epidemic in the 21st century. *Int. J. Cardiol.* 2013 Sep; 167; 1807-24

Baber U et al., (2011 Feb)

Association of chronic kidney disease with atrial fibrillation among adults in the United States: REasons for Geographic and Racial Differences in Stroke (REGARDS) Study. *Circ Arrhythm Electrophysiol* 2011 Feb; 4; 26-32

Otosclerosis. Orphanet statistics.

Ohtani I et al., (2003 May)

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

Estimated Cancer Incidence, Mortality and Prevalence Worldwide in 2012

Nordmark G et al., (2011 Mar)

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

Morassutto C et al., (2016)

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

Bhate K et al., (2013 Mar)

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

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

Medici M et al., (2014 Feb)

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

Dixon PH et al., (2014 Jan)

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

Theodore WH et al., (2006 Oct)

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

Olafsson E et al., (1999 Nov)

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

Betteridge John DJD et al., (2013 Jun)

Inflammatory bowel disease prevalence by age, gender, race, and geographic location in the U.S. military health care population. Inflamm. Bowel Dis. 2013 Jun; 19; 1421-7

Halfvarson J et al., (2006 Oct)

Environmental factors in inflammatory bowel disease: a co-twin control study of a Swedish-Danish twin population. Inflamm. Bowel Dis. 2006 Oct; 12; 925-33

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

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

Navarini AA et al., (2014 Jun)

Genome-wide association study identifies three novel susceptibility loci for severe Acne vulgaris. Nat Commun 2014 Jun; 5; 4020

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

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

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

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

The incidence and prevalence of epilepsy. UCL Institute of Neurology, Queen Square, London.

Mac TL et al., (2007 Jun)

Epidemiology, aetiology, and clinical management of epilepsy in Asia: a systematic review. Lancet Neurol 2007 Jun; 6; 533-43

EPICURE Consortium et al., (2012 Dec 15)

Genome-wide association analysis of genetic generalized epilepsies implicates susceptibility loci at 1q43, 2p16.1, 2q22.3 and 17q21.32. Hum. Mol. Genet. 2012 Dec 15; 21; 5359-72

de Lange KM et al., (2017 Feb)

Genome-wide association study implicates immune activation of multiple integrin genes in inflammatory bowel disease. Nat. Genet. 2017 Feb; 49; 256-261

Mahid SS et al., (2006 Nov)

Smoking and inflammatory bowel disease: a meta-analysis. Mayo Clin. Proc. 2006 Nov; 81; 1462-71

Bernstein CN et al., (2006 May)

A population-based case control study of potential risk factors for IBD. *Am. J. Gastroenterol.* 2006 May; 101; 993-1002

Cornish JA et al., (2008 Sep)

The risk of oral contraceptives in the etiology of inflammatory bowel disease: a meta-analysis. *Am. J. Gastroenterol.* 2008 Sep; 103; 2394-400

Li WQ et al., (2013 Jul)

Psoriasis, psoriatic arthritis and increased risk of incident Crohn's disease in US women. *Ann. Rheum. Dis.* 2013 Jul; 72; 1200-5

Li F et al., (2015 Jun)

Consumption of vegetables and fruit and the risk of inflammatory bowel disease: a meta-analysis. *Eur J Gastroenterol Hepatol* 2015 Jun; 27; 623-30

Liu X et al., (2015 Sep)

Dietary fiber intake reduces risk of inflammatory bowel disease: result from a meta-analysis. *Nutr Res* 2015 Sep; 35; 753-8

Fischer A et al., (2012 Nov 1)

A novel sarcoidosis risk locus for Europeans on chromosome 11q13.1. *Am. J. Respir. Crit. Care Med.* 2012 Nov 1; 186; 877-85

Spencer FA et al., (2006 Jul)

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

Hinds DA et al., (2016 05)

Genome-wide association analysis of self-reported events in 6135 individuals and 252 827 controls identifies 8 loci associated with thrombosis. *Hum. Mol. Genet.* 2016 05; 25; 1867-74

Martin JE et al., (2013 Oct 1)

A systemic sclerosis and systemic lupus erythematosus pan-meta-GWAS reveals new shared susceptibility loci. *Hum. Mol. Genet.* 2013 Oct 1; 22; 4021-9

Moller FT et al., (2015 Apr)

Familial risk of inflammatory bowel disease: a population-based cohort study 1977-2011. *Am. J. Gastroenterol.* 2015 Apr; 110; 564-71

García Rodríguez LA et al., (2005 Aug)

Risk factors for inflammatory bowel disease in the general population. *Aliment. Pharmacol. Ther.* 2005 Aug; 22; 309-15

Egeberg A et al., (2016 Sep)

Association between psoriasis and inflammatory bowel disease: a Danish nationwide cohort study. *Br. J. Dermatol.* 2016 Sep; 175; 487-92

Ananthakrishnan AN et al., (2013 Nov)

A prospective study of long-term intake of dietary fiber and risk of Crohn's disease and ulcerative colitis. *Gastroenterology* 2013 Nov; 145; 970-7

Arkema EV et al., (2016 12)

Sarcoidosis incidence and prevalence: a nationwide register-based assessment in Sweden. *Eur. Respir. J.* 2016 12; 48; 1690-1699

White RH et al., (2005 Feb)

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

Bouée S et al., (2016)

Incidence of venous thromboembolism in France: a retrospective analysis of a national insurance claims database. *Thromb J* 2016; 14; 4

Danchenko N et al., (2006)

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

Prevalence of sick sinus syndrome.

Holm H et al., (2011 Apr)

A rare variant in MYH6 is associated with high risk of sick sinus syndrome. Nat. Genet. 2011 Apr; 43; 316-20

Mayes MD et al., (2003 Aug)

Prevalence, incidence, survival, and disease characteristics of systemic sclerosis in a large US population. Arthritis Rheum. 2003 Aug; 48; 2246-55

Meningioma. Orphanet statistics.

Dobbins SE et al., (2011 Sep)

Common variation at 10p12.31 near MLLT10 influences meningioma risk. Nat. Genet. 2011 Sep; 43; 825-7

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

Remmers EF et al., (2010 Aug)

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

Kyriakis KP et al., (2009 May)

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

Ronkainen J et al., (2005 Dec)

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

Cook MB et al., (2012 Apr)

Cigarette smoking increases risk of Barrett's esophagus: an analysis of the Barrett's and Esophageal Adenocarcinoma Consortium. Gastroenterology 2012 Apr; 142; 744-53

Systemic sclerosis. Orphanet statistics.

Gorlova O et al., (2011 Jul)

Identification of novel genetic markers associated with clinical phenotypes of systemic sclerosis through a genome-wide association strategy. PLoS Genet. 2011 Jul; 7; e1002178

Wiemels J et al., (2010 Sep)

Epidemiology and etiology of meningioma. J. Neurooncol. 2010 Sep; 99; 307-14

Behcet's disease. Orphanet statistics.

Calamia KT et al., (2009 May)

Epidemiology and clinical characteristics of Behcet's disease in the US: a population-based study. Arthritis Rheum. 2009 May; 61; 600-4

Alopecia Areata. American Hair Research Society.

Petukhova L et al., (2010 Jul 1)

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

Levine DM et al., (2013 Dec)

A genome-wide association study identifies new susceptibility loci for esophageal adenocarcinoma and Barrett's esophagus. Nat. Genet. 2013 Dec; 45; 1487-93

Taguchi A et al., (2005 Nov)

Interleukin-8 promoter polymorphism increases the risk of atrophic gastritis and gastric cancer in Japan. Cancer Epidemiol. Biomarkers Prev. 2005 Nov; 14; 2487-93

Anderson LA et al., (2007 Mar)

Risk factors for Barrett's oesophagus and oesophageal adenocarcinoma: results from the FINBAR study. *World J. Gastroenterol.* 2007 Mar; 13; 1585-94

Runge TM et al., (2015 Jun)

Epidemiology of Barrett's Esophagus and Esophageal Adenocarcinoma. *Gastroenterol. Clin. North Am.* 2015 Jun; 44; 203-31

Nguyen TH et al., (2014 Dec)

Risk factors for Barrett's esophagus compared between African Americans and non-Hispanic Whites. *Am. J. Gastroenterol.* 2014 Dec; 109; 1870-80

Bradfield JP et al., (2011 Sep)

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

Vithana EN et al., (2012 Oct)

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

Smith KJ et al., (2005 Nov)

Interactions among smoking, obesity, and symptoms of acid reflux in Barrett's esophagus. *Cancer Epidemiol. Biomarkers Prev.* 2005 Nov; 14; 2481-6

Andrici J et al., (2013 Mar)

Hiatal hernia and the risk of Barrett's esophagus. *J. Gastroenterol. Hepatol.* 2013 Mar; 28; 415-31

Menke A et al., (2013 Sep)

The prevalence of type 1 diabetes in the United States. *Epidemiology* 2013 Sep; 24; 773-4

Day AC et al., (2012 Sep)

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

Peters U et al., (2013 Apr)

Identification of Genetic Susceptibility Loci for Colorectal Tumors in a Genome-Wide Meta-analysis. *Gastroenterology* 2013 Apr; 144; 799-807.e24

Наследственные заболевания

RCV000394716, RCV0000000026 &
Haemochromatosis, Type 1 - ClinVar - NCBI

Питание

Ledda M et al., (2014 Jan 1)

GWAS of human bitter taste perception identifies new loci and reveals additional complexity of bitter taste genetics. Hum. Mol. Genet. 2014 Jan 1; 23; 259-67

Hazra A et al., (2009 Dec 1)

Genome-wide significant predictors of metabolites in the one-carbon metabolism pathway. Hum. Mol. Genet. 2009 Dec 1; 18; 4677-87

Shin SY et al., (2014 Jun)

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

O'Seaghdha CM et al., (2010 Nov 1)

Common variants in the calcium-sensing receptor gene are associated with total serum calcium levels. Hum. Mol. Genet. 2010 Nov 1; 19; 4296-303

Olds LC et al., (2003 Sep 15)

Lactase persistence DNA variant enhances lactase promoter activity in vitro: functional role as a cis regulatory element. Hum. Mol. Genet. 2003 Sep 15; 12; 2333-40

Sachse C et al., (1999 Apr)

Functional significance of a C->A polymorphism in intron 1 of the cytochrome P450 CYP1A2 gene tested with caffeine. Br J Clin Pharmacol 1999 Apr; 47; 445-9

Eriksson, N., Wu, S., Do, C. B., Kiefer, A. K., Tung, J. Y., Mountain, J. L., ... Francke, U. (2012). A genetic variant near olfactory receptor genes influences cilantro preference. Flavour, 1(1). <https://doi.org/10.1186/2044-7248-1-22>

Dubois PC et al., (2010 Apr)

Multiple common variants for celiac disease influencing immune gene expression. Nat. Genet. 2010 Apr; 42; 295-302

Mondul AM et al., (2011 Dec 1)

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

Grarup N et al., (2013 Jun)

Genetic architecture of vitamin B12 and folate levels uncovered applying deeply sequenced large datasets. PLoS Genet. 2013 Jun; 9; e1003530

Major Jacqueline MJM et al., (2011 Oct)

Genome-wide association study identifies common variants associated with circulating vitamin E levels. Hum. Mol. Genet. 2011 Oct; 20; 3876-83

Kapur K et al., (2010 Jul)

Genome-wide meta-analysis for serum calcium identifies significantly associated SNPs near the calcium-sensing receptor (CASR) gene. PLoS Genet. 2010 Jul; 6; e1001035

Matsuo K et al., (2006 May)

Alcohol dehydrogenase 2 His47Arg polymorphism influences drinking habit independently of aldehyde dehydrogenase 2 Glu487Lys polymorphism: analysis of 2,299 Japanese subjects. Cancer Epidemiol. Biomarkers Prev. 2006 May; 15; 1009-13

Hu Y et al., (2016 Mar)

Genome-wide meta-analyses identify novel loci associated with n-3 and n-6 polyunsaturated fatty acid levels in Chinese and European-ancestry populations. Hum. Mol. Genet. 2016 Mar; 25; 1215-24

Pichler I et al., (2011 Mar 15)

Identification of a common variant in the TFR2 gene implicated in the physiological regulation of serum iron levels. Hum. Mol. Genet. 2011 Mar 15; 20; 1232-40

Спорт

Kaplan RC et al., (2011 Mar)

A genome-wide association study identifies novel loci associated with circulating IGF-I and IGFBP-3. Hum. Mol. Genet. 2011 Mar; 20; 1241-51

Grote Beverborg NielsN et al., (2015)

Erythropoietin in the general population: reference ranges and clinical, biochemical and genetic correlates. PLoS ONE 2015; 10; e0125215

van der Harst P et al., (2012 Dec)

Seventy-five genetic loci influencing the human red blood cell. Nature 2012 Dec; 492; 369-75

Lotta LA et al., (2016 Nov)

Genetic Predisposition to an Impaired Metabolism of the Branched-Chain Amino Acids and Risk of Type 2 Diabetes: A Mendelian Randomisation Analysis. PLoS Med. 2016 Nov; 13; e1002179

Bjornsdottir G et al., (2017 Feb)

Sequence variant at 8q24.21 associates with sciatica caused by lumbar disc herniation. Nat Commun 2017 Feb; 8; 14265

Williams FM et al., (2013 Jul)

Novel genetic variants associated with lumbar disc degeneration in northern Europeans: a meta-analysis of 4600 subjects. Ann. Rheum. Dis. 2013 Jul; 72; 1141-8

Shin SY et al., (2014 Jun)

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

Ganesh SK et al., (2009 Nov)

Multiple loci influence erythrocyte phenotypes in the CHARGE Consortium. Nat. Genet. 2009 Nov; 41; 1191-8

Soranzo N et al., (2009 Nov)

A genome-wide meta-analysis identifies 22 loci associated with eight hematological parameters in the HaemGen consortium. Nat. Genet. 2009 Nov; 41; 1182-90

Lemmelä S et al., (2016)

Genome-Wide Meta-Analysis of Sciatica in Finnish Population. PLoS ONE 2016; 11; e0163877

Jorgenson E et al., (2015 Dec)

A genome-wide association study identifies four novel susceptibility loci underlying inguinal hernia. Nat Commun 2015 Dec; 6; 10130

Другие признаки

Okada Y et al., (2011 Mar 15)

Genome-wide association study for C-reactive protein levels identified pleiotropic associations in the IL6 locus. Hum. Mol. Genet. 2011 Mar 15; 20; 1224-31

Nakashima M et al., (2010 Sep)

A genome-wide association study identifies four susceptibility loci for keloid in the Japanese population. Nat. Genet. 2010 Sep; 42; 768-71

Jacobs LC et al., (2014 Aug)

Intrinsic and extrinsic risk factors for sagging eyelids. JAMA Dermatol 2014 Aug; 150; 836-43

Laville V et al., (2016 Sep)

A genome-wide association study in Caucasian women suggests the involvement of HLA genes in the severity of facial solar lentigines. Pigment Cell Melanoma Res 2016 Sep; 29; 550-8

Ogawa R et al., (2017 Mar)

Keloid and Hypertrophic Scars Are the Result of Chronic Inflammation in the Reticular Dermis. Int J Mol Sci 2017 Mar; 18;

van Waateringe RP et al., (2016 May)

Lifestyle and clinical determinants of skin autofluorescence in a population-based cohort study. Eur. J. Clin. Invest. 2016 May; 46; 481-90

Nan H et al., (2009 Sep)

Genome-wide association study of tanning phenotype in a population of European ancestry. J. Invest. Dermatol. 2009 Sep; 129; 2250-7

Ruth KS et al., (2016 Feb)

Genome-wide association study with 1000 genomes imputation identifies signals for nine sex hormone-related phenotypes. Eur. J. Hum. Genet. 2016 Feb; 24; 284-90

Adhikari K. et al., (2016 Mar)

A genome-wide association scan in admixed Latin Americans identifies loci influencing facial and scalp hair features. Nature communications 2016 Mar; 7; 7

Shih B et al., (2010 Jul)

Genetics of keloid scarring. Arch. Dermatol. Res. 2010 Jul; 302; 319-39

Tung JY et al., (2013 Nov)

Genome-wide association analysis implicates elastic microfibrils in the development of nonsyndromic striae distensae. J. Invest. Dermatol. 2013 Nov; 133; 2628-2631

Sood RF et al., (2015 Oct)

Genome-wide Association Study of Postburn Scarring Identifies a Novel Protective Variant. Ann. Surg. 2015 Oct; 262; 563-9

Le Clerc S et al., (2013 Apr)

A genome-wide association study in Caucasian women points out a putative role of the STXBP5L gene in facial photoaging. J. Invest. Dermatol. 2013 Apr; 133; 929-35

Eny KM et al., (2014 Aug)

GWAS identifies an NAT2 acetylator status tag single nucleotide polymorphism to be a major locus for skin fluorescence. Diabetologia 2014 Aug; 57; 1623-34

Falchi M et al., (2009 Aug)

Genome-wide association study identifies variants at 9p21 and 22q13 associated with development of cutaneous nevi. Nat. Genet. 2009 Aug; 41; 915-9

Prescott J et al., (2012)

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

Perry JR et al., (2013 Apr)

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

Duffy DL et al., (2007 Feb)

A three-single-nucleotide polymorphism haplotype in intron 1 of OCA2 explains most human eye-color variation. *Am. J. Hum. Genet.* 2007 Feb; 80; 241-52

Sulem P et al., (2007 Dec)

Genetic determinants of hair, eye and skin pigmentation in Europeans. *Nat. Genet.* 2007 Dec; 39; 1443-52

Miller LH et al., (1976 Aug)

The resistance factor to *Plasmodium vivax* in blacks. The Duffy-blood-group genotype, FyFy. *N. Engl. J. Med.* 1976 Aug; 295; 302-4

Reich DavidD et al., (2009 Jan)

Reduced neutrophil count in people of African descent is due to a regulatory variant in the Duffy antigen receptor for chemokines gene. *PLoS Genet.* 2009 Jan; 5; e1000360

Thorgeirsson TE et al., (2008 Apr 3)

A variant associated with nicotine dependence, lung cancer and peripheral arterial disease. *Nature* 2008 Apr 3; 452; 638-42

Lawrance-Owen AJ et al., (2013 Apr)

Genetic association suggests that SMOC1 mediates between prenatal sex hormones and digit ratio. *Hum. Genet.* 2013 Apr; 132; 415-21

Geller F et al., (2011 Sep)

Genome-wide association study identifies four loci associated with eruption of permanent teeth. *PLoS Genet.* 2011 Sep; 7; e1002275

Larsson M et al., (2011 Aug 12)

GWAS findings for human iris patterns: associations with variants in genes that influence normal neuronal pattern development. *Am. J. Hum. Genet.* 2011 Aug 12; 89; 334-43

Murray A et al., (2011 Jan 1)

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

Eriksson N et al., (2010 Jun)

Web-based, participant-driven studies yield novel genetic associations for common traits. *PLoS Genet.* 2010 Jun; 6; e1000993

Hummel S et al., (2005 Jun)

Detection of the CCR5-Delta32 HIV resistance gene in Bronze Age skeletons. *Genes Immun.* 2005 Jun; 6; 371-4

Horuk R et al., (1993 Aug)

A receptor for the malarial parasite *Plasmodium vivax*: the erythrocyte chemokine receptor. *Science* 1993 Aug; 261; 1182-4

Reid ME et al., (2011 Feb)

DNA-based methods in the immunohematology reference laboratory. *Transfus. Apher. Sci.* 2011 Feb; 44; 65-72

McRae Jeremy FJF et al., (2013 Aug)

Identification of regions associated with variation in sensitivity to food-related odors in the human genome. *Curr. Biol.* 2013 Aug; 23; 1596-600

Nelson EmmaE et al., (2011 May)

Digit ratios predict polygyny in early apes, *Ardipithecus*, *Neanderthals* and early modern humans but not in *Australopithecus*. *Proc. Biol. Sci.* 2011 May; 278; 1556-63

Lettre GuillaumeG et al., (2008 May)

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

Yoshiura K et al., (2006 Mar)

A SNP in the ABCC11 gene is the determinant of human earwax type. *Nat. Genet.* 2006 Mar; 38; 324-30

Richards JB et al., (2009 Dec)

A genome-wide association study reveals variants in ARL15 that influence adiponectin levels. PLoS Genet. 2009 Dec; 5; e1000768

Martin AnnetteA et al., (2010 Feb)

A functional ABCC11 allele is essential in the biochemical formation of human axillary odor. J. Invest. Dermatol. 2010 Feb; 130; 529-40

Fellay JacquesJ et al., (2007 Aug)

A whole-genome association study of major determinants for host control of HIV-1. Science 2007 Aug; 317; 944-7

Pereyra FlorenciaF et al., (2010 Dec)

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

Boyd Norman FNF et al., (2007 Jan)

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

Kusano Aaron SAS et al., (2006 Apr)

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

Eriksson N et al., (2012)

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

Galarneau G et al., (2010 Dec)

Fine-mapping at three loci known to affect fetal hemoglobin levels explains additional genetic variation. Nat. Genet. 2010 Dec; 42; 1049-51

Rodriguez SantiagoS et al., (2013 Jul)

Dependence of deodorant usage on ABCC11 genotype: scope for personalized genetics in personal hygiene. J. Invest. Dermatol. 2013 Jul; 133; 1760-7

Fellay JacquesJ et al., (2009 Dec)

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

Ramasamy A et al., (2011 Nov)

A genome-wide meta-analysis of genetic variants associated with allergic rhinitis and grass sensitization and their interaction with birth order. J. Allergy Clin. Immunol. 2011 Nov; 128; 996-1005

Scutt DianeD et al., (2006)

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

Wade Tracey DTD et al., (2010 Oct)

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