

Nu3Gen[®] Zdravie

Kód testu: **DEMO**

Meno.....

OBSAH

| | |
|--------------------------|---------|
| Úvod, upozornenie | 1 |
| Vysvetlivky | 2 - 3 |
| Karcinóm | 4 - 5 |
| Nervový systém | 6 - 7 |
| Vnútorne orgány | 8 - 9 |
| Komplexné ochorenia | 10 - 12 |
| Kardio vaskulárny systém | 13 - 14 |
| Poruchy zraku | 15 - 16 |
| Dentálne komplikácie | 17 - 18 |
| Dedičné ochorenia | 19 - 21 |
| Prehľad literatúry | 22 - 26 |

ÚVOD

Vitajte vo svojom profile NU3Gen® Zdravie

Je pre nás veľkou ctou, že ste nám dovolili poodhaliť genetický potenciál, ktorý je vo Vás ukrytý. Na základe najnovších molekulárno-genetických poznatkov sme pre Vás analyzovali gény, ktoré priamo súvisia s rizikovými faktormi zatažujúcimi Váš zdravotný stav, alebo predstavujú vlohy ktoré prenášate na svoje potomstvo.

Niektoré genetické predispozície môžu zvyšovať riziko vzniku najčastejších ochorení. Genetické poradenstvo v oblasti zdravia poukazuje na Vaše genetické predispozície v v rôznych oblastiach zdravia a zároveň poukazuje na kritické miesta Vášho genómu, ktoré môžu obsahovať relevantné zmeny v utváraní Vašej DNA, ktoré ste schopný prenášať na svoje potomstvo..

Poskytnuté dáta nie je možné v žiadnom prípade považovať za klinickú diagnostiku, ale iba za poradenstvo v oblasti genetických predispozícií. Celom tohto produktu je zamerať Vašu pozornosť na možné riziká spájané so zdravím a vyvolať záujem o elimináciu rizíka, prípadne vyvolať záujem o riešenie rizikových oblastí so špecialistami v oblasti klinickej genetiky alebo medicíny.

Tím NU3Gen

UPOZORNENIE

NU3Gen® Zdravie je založený na analýze génov súvisiacich s rizikovými faktormi zdravia s cieľom zvýšiť záujem jednotlivca o personalizovaný prístup k zdravotnému stavu.

Produkt NU3Gen® Zdravie je rozdelený do jednotlivých sekcií. Jednotlivé genetické predispozície zvyšujúce, alebo znižujúce riziko nie sú zámerne anotované aby nútili čitateľa zaujímať sa o danú problematiku aktívne. Zjednodušovanie a paušalizovanie opatrení v oblasti zdravia považujeme za nesprávne a preto sa snažíme na odhadované riziko len upozorniť farebným zobrazením miery rizika a neponúkať riešenia.

Reálne riešenia situácií je možné navrhnúť len za predpokladu komplexných informácií o životnom štýle, súčasnom zdravotnom stave a iných faktoroch ktoré dokáže najlepšie komplexne zhodnotiť trénovaný špecialista, ktorého dokážeme klientom na vyžiadanie odporučiť.

Gén

Je považovaný za základnú jednotku genetickej informácie. Jeho molekulárnou podstatou je úsek DNA schopný vytvoriť funkčný génový produkt (enzým, proteín, regulátor atď.). Vplyvom mutácií vznikajú v génoch odlišnosti, ktoré môžu spôsobiť zmenu funkcie génového produktu.

Mutácia

Mutácia je trvalá zmena v molekule DNA, ktorá môže v prípade jej vzniku v gébovej sekvencii spôsobiť odlišnosti vo funkčnosti génového produktu. Mutácie, ktoré sú analyzované v genetickom profile NU3Gen® Zdravie, sú trvalé a dedičné zmeny v molekule DNA asociované so zdravím jedinca. Mutácie sú to, čím je určená naša jedinčnosť.

Forma génu (alela)

Forma génu nazývaná „alela“ je jedna z možných alternatívnych foriem génu, ktorá sa vyznačuje zmenou v molekule DNA a v niektorých prípadoch aj zmenou vo funkčnosti génového produktu.

Kumulatívny (sčítací) účinok génov

Niektoré znaky sú ovplyvnené jedným génom (majorgén), ale iné sú ovplyvnené viacerými génmi (minorgény), ktorých účinok sa navzájom sčítava. Kým jeden gén môže so sebou prinášať pozitívny efekt na sledovaný znak, iný gén môže pôsobiť opačne. Celkový efekt génov je vyjadrený prostredníctvom genetického skóre.

Genetické skóre

Je hodnota, ktorá reprezentuje súčet číselných vyjadrení genetického vplyvu alel na pozorovanú vlastnosť

Genetická predispozícia

Je určitá kombinácia génov, ktorá zvyšuje alebo znižuje pravdepodobnosť, že sa v určitej miere prejaví rizikový faktor alebo určitá schopnosť. Genetická predispozícia môže byť potlačená, alebo maximalizovaná vplyvom prostredia.

KARCINÓM

Karcinóm je všeobecnej výraz, ktorý sa používa pre rôznorodú skupinu nádorových ochorení. Uvádza karcinóm môže zapríčiniť už zmena v jednej bunke, ktorá môže vyvolať rôzne varianty činnosti, ale samozrejme si ľudské genetické faktory. Dnes nám je známych viac ako stu druhov raknín, ktoré tvoria podstatne pomerne podľa miesta, tkaniva alebo orgánu, kde sa vyskytujú. prítomne podľa typu buniek, ktoré boli napadnuté. Tie sa rozdeľujú na karcinómy epitelu, ktoré majú výššie nastavenia mutácií.

AKO TO CHÁPAŤ

Genetické predispozície pre vznik karcinómu môžu mať rôzne efekty: niektorých neochorejú vôbec, iných väčšinou ale aj možno užitočnej vystraše zvýšiť riziko vzniku analyzovaných ochorení.

Zvýšenie miery pre jednotlivé ochorenia neochorenia o tom, že jedinec ochorenie začne žiť, ale poukazuje na nahromadenie genetických faktorov, ktoré v kombinácii s množstvom kompenzačných vonkajších faktorov ako je strava, životný štýl a iné, zvyšuje pravdepodobnosť rozvoja ochorenia.

Každé z analyzovaných ochorení má špecifické faktory, ktoré môžu jeho vznik napomôcť a rovnako aj eliminovať jeho prejav. Uvedenie nie je súčasťou prvej sekcie k jeho riešeniu.



Základné informácie o sledovaných znakoch vo vybratej sekcii. Služi na rýchle zorientovanie sa v problematike

Doplňujúci popis, ktorý služi na správnu interpretáciu predispozícií s dôrazom na pochopenie spôsobov minimalizácie rizika prípadne včasného odhalenia príznakov ochorenia

VAŠE VÝSLEDKY

SYNDRÓM NEPOKOJNÝCH NŮH
 Analyzovaných mutácií 76
 Analyzované gény: BTK2, CACNA, MADK3, MEF2, OTFD1

SCHIZOAFEKTÍVNA PORUCHA
 Analyzovaných mutácií 9
 Analyzované gény: ANK1, LMAN1L, MACROD2, RBM1, SMN4, TEND4

PARKINSONOVA CHOROBA
 Analyzovaných mutácií 22
 Analyzované gény: BDNF, BIN1, CACNA, C9orf72, CNTNAP1, DAB2IP, DAB2IP, ESR1, GRIK1, GRIK2, HCC1, RIZ1, SORL1, SORL2, TMEM206B

ALZHEIMEROVA CHOROBA
 Analyzovaných mutácií 25
 Analyzované gény: CASS4, CDAP, CELF1, CLU, CR, CSF2, ESR1, ESR1AS, FERMT2, GRIK1, INPBD, MEF2C-AS1, PFKFB, SLC24A4, SORL1, TCOM3A, TMEM206B

SKLEROZA MULTIPLEX
 Analyzovaných mutácií 23
 Analyzované gény: CBLA, CDS3, CDS8, CLEC1A, CYS27B1, ESR1L1, IL2A-AS1, IL2RA, IL7R, KIF8, KIF20B, METTL1, MEMO3P1B, RNU12A1, TMEM206A, TMEM206B, ZNF201

Vaše genetické predispozície poukazujú na zvýšené riziko nahromadenia genetických mutácií spájaných so syndrómom nepokojných nôh, typické genetické riziko máte pre schizofreniu, parkinsonovu chorobu a Alzheimerovu chorobu. Kombinácia mutácií vo vašom genome obsahuje menej nepriaznivých variantov spôsobujúcich sklerozu multiplex, čo spôsobuje zníženie genetického rizika jej vzniku.

Farebné a grafické vyjadrenie miery rizika zjednodušuje model na semaforový systém, kde zelená farba predstavuje znížené riziko, oranžová typické a červená zvýšené riziko

Popis jednotlivé analyzovanej vlastnosti s identifikáciou počtu analyzovaných mutácií spôsobujúcich kumulatívne riziko, ako aj menný zoznam analyzovaných génov v ktorých sa nachádzajú

Slovné vyjadrenie Vašich genetických predispozícií pre analyzovanú sekciiu.

KARCINÓM

Karcinóm je všeobecný výraz, ktorý sa používa pre rozsiahlu skupinu nádorových ochorení. Vznik karcinómu môže zapríčiniť už zmena v jednej bunke, ktorú môžu vyvolať rôzne vonkajšie činitele, ale, samozrejme, aj dedičné genetické faktory. Dnes nám je známych viac ako sto druhov rakoviny, ktoré bývajú poväčšine pomenované podľa miesta, tkaniva alebo orgánu, kde sa vyskytujú, prípadne podľa typu buniek, ktoré boli napadnuté. Test je zameraný na identifikáciu orgánov, ktoré majú vyššie zaťaženie mutáciami.

AKO TO CHÁPAŤ?



- Genetické predispozície pre vznik karcinómu môžu pri sčítaní efektu viacerých nevhodných foriem génov veľkého ale aj malého účinku výrazne zvýšiť riziko vzniku analyzovaných ochorení.
- Zvýšené riziko pre jednotlivé ochorenia nehovorí o tom že jedinec ochorenie zaručene získa, ale poukazujú na nahromadenie genetických faktorov, ktoré v kombinácii s nevhodnou kombináciou vonkajších faktorov ako je strava, životný štýl a stres, zvyšuje pravdepodobnosť rozvinutia ochorenia.
- Každé z analyzovaných ochorení má skupínu faktorov, ktoré môžu jeho vzniku napomôcť a rovnako aj eliminovať jeho prejav. Uvedomenie si rizika je prvým krokom k jeho riešeniu.

VAŠE VÝSLEDKY

PRSNÍK

Analyzovaných mutácií: 31

Analyzované gény: FGFR2, ATM, BRCA2, BRCA1, CAS16, TP53, STXBP4, CASP8, CHEK2, SLC4A7

ŽALÚDOK

Analyzovaných mutácií: 9

Analyzované gény: DNAH11, CHEK2, JRK, LRFN2, MUC1, PLCE1, PSCA

PROSTATA

Analyzovaných mutácií: 28

Analyzované gény: CAS17, CAS18, HNF1B, ITGA6, JAZF1, PCAT1, PCAT2, PDLIM5, SLC22A3, SPINT2, VAMP8

PLŮCA

Analyzovaných mutácií: 23

Analyzované gény: ADAMTS7, AK5, BRCA2, CACNA2D3, CLPTM1L, GULOP, HLA-DOB, CHRNA5, CHRN4, SLC44A4, TCERG1L, WNK1

KONEČNÍK

Analyzovaných mutácií: 11

Analyzované gény: CAS18, CDH1, COLCA1, COLCA2, CHFR, SMAD7

PAŽERÁK

Analyzovaných mutácií: 10

Analyzované gény: BARX1, OR5V1, TMOD1,

OBLIČKY

Analyzovaných mutácií: 2

Analyzované gény: EPAS1

KOŽA

Analyzovaných mutácií: 14

Analyzované gény: ALS2CR12, ATM, CDK10, CLPTM1L, DOCK3, EYS, MTAP, MYH7B, PARP1, TET2, TYR



Kumulácia negatívnych mutácií vo Vašom prípade zvyšuje genetické riziko vzniku rakoviny kože. U ostatných pozorovaných znakov je genetické riziko zhodné z priemerom európskej populácie.

NERVOVÝ SYSTÉM

Niektoré genetické mutácie zvyšujú riziko spôsobujúce nutkanie neustále pohybovať nohami a pocit dyskomfortu, iné varianty génov môžu vytvárať predispozíciu k psychózam a poruchám nálady vedúcim k zmenám sociálnom správaní jednotlivca. Uvedomenie si tohto rizika môže viesť k zmene životného štýlu, minimalizujúceho rizika nástupu ochorenia.

AKO TO CHÁPAŤ?



- Genetické predispozície pre vznik ochorení nervového systému môžu pri sčítaní efektu viacerých nevhodných foriem génov veľkého ale aj malého účinku výrazne zvýšiť riziko vzniku analyzovaných ochorení.
- Zvýšené riziko pre jednotlivé ochorenia nehovorí o tom že jedinec ochorenie zaručene získa, ale poukazujujú na nahromadenie genetických faktorov, ktoré v kombinácii s nevhodnou kombináciou vonkajších faktorov ako je strava, životný štýl a stres, zvyšuje pravdepodobnosť rozvinutia ochorenia.
- Každé z analyzovaných ochorení má skupínu faktorov, ktoré môžu jeho vzniku napomôcť a rovnako aj eliminovať jeho prejav. Uvedomenie si rizika je prvým krokom k jeho riešeniu.

VAŠE VÝSLEDKY

SYNDRÓM NEPOKOJNÝCH NÔH

Analyzovaných mutácií: 16

Analyzované gény: BTBD9, CASC16, MAP2K5, MEIS1, PTPRD



SCHIZOAFEKTÍVNA PORUCHA

Analyzovaných mutácií: 9

Analyzované gény: ANK3, LMAN2L, MACROD2, PBRM1, SMIM4, TENM4



PARKINSONOVA CHOROBA

Analyzovaných mutácií: 22

Analyzované gény: BCKDK, BIN3, CASC16, CCDC62, CCNT2-AS1, FAM47E, FAM47E-STBD1, GCH1, GPNMB, LRRK2, MCCC1, RIT2, SCN2A, SIPA1L2, TMEM229B



ALZHEIMEROVA CHOROBA

Analyzovaných mutácií: 25

Analyzované gény: CASS4, CD2AP, CELF1, CLU, CR1, DSG2, EPDR1, EPHA1-AS1, FERMT2, GPR141, INPP5D, MEF2C-AS1, PTK2B, SLC24A4, SORL1, TOMM40, ZCWPW1,



SKLERÓZA MULTIPLEX

Analyzovaných mutácií: 30

Analyzované gény: CBLB, CD226, CD58, CLEC16A, CYP27B1, EPS15L1, IL12A-AS1, IL2RA, IL7R, KIF1B, KIF21B, METTL1, MPHOSPH9, RMI2, STAT3, TMEM39A, TNFRSF1A, ZMIZ1



Vo Vašom genóme sa nachádza kombinácia znakov, ktorá spôsobuje zníženie genetického rizika syndrómu nepokojných nôh a alzheimerovej choroby. U ostatných pozorovaných znakov je genetické riziko zhodné z priemerom európskej populácie.

VNÚTORNÉ ORGÁNY

Obličky, pečeň a pankreas sú vnútorné orgány, ktoré môžu spôsobiť vážne či menej vážne komplikácie. Zmena životného štýlu, stravovacích návykov, prípadne samotné uvedenie si rizika môže viesť k vyhľadaniu odbornej lekárskej starostlivosti a zvýšenie preventívnej starostlivosti, ktorá bude personalizovaná a zameraná na sledovanie markerov identifikujúcich konkrétne riziko.

AKO TO CHÁPAŤ?



- Genetické predispozície pre vznik ochorení nervového systému môžu pri sčítaní efektu viacerých nevhodných foriem génov veľkého ale aj malého účinku výrazne zvýšiť riziko vzniku analyzovaných ochorení.
- Zvýšené riziko pre jednotlivé ochorenia nehovorí o tom že jedinec ochorenie zaručene získa, ale poukazujú na nahromadenie genetických faktorov, ktoré v kombinácii s nevhodnou kombináciou vonkajších faktorov ako je strava, životný štýl a stres, zvyšuje pravdepodobnosť rozvinutia ochorenia.
- Každé z analyzovaných ochorení má skupinu faktorov, ktoré môžu jeho vzniku napomôcť a rovnako aj eliminovať jeho prejav. Uvedenie si rizika je prvým krokom k jeho riešeniu.



VAŠE VÝSLEDKY

CHRONICKÉ OCHORENIE OBLIČIEK

Analyzovaných mutácií: 15

Analyzované gény: ATXN2, C9, DAB2, DACH1, GCKR, NAT8, PIP5K1B, PRKAG2, SLC34A1, SLC7A9, TFDP2, UBE2Q2, UMOD



PRIMÁRNA BILIÁRNA CIRHÓZA

Analyzovaných mutácií: 15

Analyzované gény: CLEC16A, ELMO1, FBXL20, IL12A-AS1, MMEL1, NAB1, RAD51B, SPIB, TIMMDC1, TNFRSF1A



ULCERÓZNA KOLITÍDA

Analyzovaných mutácií: 22

Analyzované gény: AMZ1, C5orf66, DLD, EDEM2, GNA12, CHP1, IRF5, MAML2, NFKB1, NR5A2, OTUD3, PLCL1, PTGIR, SFMBT1, ZFP90



ŽLČNÍKOVÉ KAMENE

Analyzovaných mutácií: 4

Analyzované gény: CDHR5, UGT1A1, ABCG5, APOE



DIABETES TYP 1

Analyzovaných mutácií: 8

Analyzované gény: BACH2, CTSH, MAPT, RAD51B, TENM2



OBLIČKOVÉ KAMENE

Analyzovaných mutácií: 18

Analyzované gény: ALPL, CASR, CASR, CLDN14, CLDN14, DGKH, DGKH, RGS14, RGS14, UMOD



Vo Vašom genóme sa nachádza kombinácia znakov, ktorá spôsobuje zníženie genetického rizika ulceróznej kolitídy. U ostatných pozorovaných znakov je genetické riziko zhodné z priemerom európskej populácie.

KOMPLEXNÉ OCHORENIA

Komplexné ochorenia testované v tejto sekcii, ako je napríklad predispozícia k obezite a diabetes typu 2 patria medzi civilizračné a veľmi časté dôvody zdravotných komplikácií. Iné ako napríklad celiakia a psoriáza sú spájané s rôznymi formami precitlivenosti imunitného systému, ktorá môže viesť ku komplikáciám spôsobeným celou radou faktorov. Nesprávna reakcia imunitného systému môže byť lokalizovaná v rôznych častiach tela a môže spôsobovať zápal prípadne kompletne zničenie cieľového epitelu. Identifikácia predispozície pre tieto ochorenia môže viesť ku včasnej identifikácii problémov prípadne k cielenej zdravotnej starostlivosti, ktorá môže zmierňovať, prípadne včasne identifikovať ochorenie.

AKO TO CHÁPAŤ?



- Genetické predispozície pre komplexné ochorenia môžu pri sčítaní efektu viacerých nevhodných foriem génov výrazne zvýšiť riziko vzniku analyzovaných ochorení.
- Zvýšené riziko pre ochorenia nehovorí o tom že jedinec ochorenie zaručene získa, ale poukazujú na nahromadenie genetických faktorov, ktoré pri nahromadení vonkajších faktorov ako je strava, životný štýl a stres, zvyšuje pravdepodobnosť rozvinutia ochorenia.
- Každé z analyzovaných ochorení má skupinu faktorov, ktoré môžu jeho vzniku napomôcť a rovnako aj eliminovať jeho prejav. Uvedomenie si rizika je prvým krokom k jeho riešeniu.

VAŠE VÝSLEDKY

OBEZITA

Analyzovaných mutací: 17

Analyzované gény: ADCY9, BDNF-AS, DGKG, FTO, GNAT2, HS6ST3, RPL31P12, RPTOR, SEC16B, SH2B1, ZZZ3

SYTÉMOVÝ LUPUS

Analyzovaných mutací: 25

Analyzované gény: ARID5B, ATXN2, BANK1, CLEC16A, IRF5, ITGAM, LYST, MIR210, MIR6754, NCF2, PPCDC, PTPN22, STAT, TNIP1, TYK2,

CROHNOVA CHOROBA

Analyzovaných mutací: 31

Analyzované gény: ANKRD55, ATG16L1, ATG16L1, BANK1, C1orf141, CPEB4, FUT2, IFNGR2, IL23R, IL23R, JAZF1, KSRI, LAC1, NOD2, RSP03, SKAP2, SLAIN2, SP140

CELIAKIA

Analyzovaných mutací: 11

Analyzované gény: ATXN2, HLA-DQA1, IL12A-AS1, IL18R1, LPP, TAGAP, UQCRC2P1

PSORIÁZA

Analyzovaných mutací: 8

Analyzované gény: RAD51B, CTSH, MAPT, TENM2, BACH2

DIABETES TYP 2

Analyzovaných mutací: 9

Analyzované gény: CDKAL1, IGF2BP2, JAZF1, PABPC4, SLC30A8, TCF7L2, TOMM40

REUMATICKÁ ARTRITÍDA

Analyzovaných mutací: 20

Analyzované gény: ANKRD55, ARID5B, BLK, DNASE1L3, FAM205A, IL2RB, PRDM1, PTPN22, RCAN1, SPRED2, STAT4, TYK2, VPS37C

DNA

Analyzovaných mutací: 25

Analyzované gény: ABCG2, ATXN2, BAZ1B, GCKR, HLF, HNF4G, IGF1R, INHBC, NRXN2, ORC4, OVOL1, PRKAG2, SLC17A1, SLC22A11, SLC2A9, TRIM46, UBE2Q2

SKLERODERMIA

Analyzovaných mutací: 17

Analyzované gény: CD247, OPCML, PSORS1C1, PSORS1C2, STAT4, TNIP1

VAŠE VÝSLEDKY

HEMOCHROMATÓZA

Analyzovaných mutácií: 5

Analyzované gény: HFE, RAB6B



HODGKINS

Analyzovaných mutácií: 8

Analyzované gény: GATA3, HCG9, HLA-DRB9, IL13



Kumulácia negatívnych mutácií vo Vašom prípade zvyšuje genetické riziko vzniku celiakie a reumatickej artritídy. Vo Vašom genóme sa zároveň nachádza kombinácia znakov, ktorá spôsobuje zníženie genetického rizika crohnovej choroby a psoriázy. U ostatných pozorovaných znakov je genetické riziko zhodné z priemerom európskej populácie.

KARDIO VASKULÁRNY SYSTÉM

Pojem srdcovo cievne ochorenia sa používa ako spoločný názov pre choroby, ktorých príčinou je hromadenie usadenín, čím sa znižuje tok krvi k orgánom a tkanivám. Ďalšie dôležité ochorenia sú spájané so srdcovým rytmom a tlakom krvi. Genetické predispozície v tejto oblasti sú ovplyvnené mutáciami s kumulatívnym účinkom. Čím viac mutácií sa nachádza v genóme človeka tým väčšie je riziko komplikácií.

AKO TO CHÁPAŤ?



- Genetické predispozície pre komplexné ochorenia môžu pri sčítaní efektu viacerých nevhodných foriem génov výrazne zvýšiť riziko vzniku analyzovaných ochorení.
- Zvýšené riziko pre jednotlivé ochorenia nehovorí o tom že jedinec ochorenie zaručene získa, ale poukazujú na nahromadenie genetických faktorov, ktoré pri nahromadení vonkajších faktorov ako je strava, životný štýl a stres, zvyšuje pravdepodobnosť rozvinutia ochorenia.
- Každé z analyzovaných ochorení má skupínu faktorov, ktoré môžu jeho vzniku napomôcť a rovnako aj eliminovať jeho prejav. Uvedomenie si rizika je prvým krokom k jeho riešeniu.



VAŠE VÝSLEDKY

SRDCOVO CVIEVNE OCHORENIA

Analyzovaných mutácií: 53

Analyzované gény: ABCG8, ADTRP, ANKS1A, ATP2B1, BCAP29, CDKN2B, CDKN2B-AS1, CNNM2, COL4A2, FLT1, FURIN, GUCY1A3, HDAC9, HHIPL1, IL6R, KCNK5, KIAA1462, LIPA, LPA, MIA3, MRAS, PHACTR1, PLG, PPAP2B, SH2B3, SLC22A3, SLC22A4, SMARCA4,



ŽILOVÝ TROMBOEMBOLIZMUS

Analyzovaných mutácií: 7

Analyzované gény: EDEM2, F11, F2, F5, SLC44A2



SRDEČNÁ ARYTμία

Analyzovaných mutácií: 9

Analyzované gény: C9orf3, CAV1, HCN4, KCNN3, None, RP11-464F9.21, RP1-79C4.1, SYNPO2L, WNT8A, ZFHX3



SYSTOLICKÝ KRVNÝ TLAK

Analyzovaných mutácií: 8

Analyzované gény: ATP2B1, CNNM2, CYP17A1, MTHFR, PLCD3, PLEKHA7, SH2B3



DIASTOLICKÝ KRVNÝ TLAK

Analyzovaných mutácií: 9

Analyzované gény: ATP2B1, ATXN2, CACNB2, CPLX3, CSK, PRDM8, ULK4



Kumulácia negatívnych mutácií vo Vašom prípade zvyšuje genetické riziko vzniku srdečnej arytmie. Vo Vašom genóme sa zároveň nachádza kombinácia znakov, ktorá spôsobuje zníženie genetického rizika žilového tromboembolizmu. U ostatných pozorovaných znakov je genetické riziko zhodné z priemerom európskej populácie.

ZRAK

Sietnica je tenká vrstva svetlocitlivých buniek, ktorá z vnútra vystieľa naše oko. Aby človek videl dobre, je nevyhnutné, aby bola sietnica zdravá a všetky jej vrstvy boli neporušené. Rovnako je pre kvalitu zraku dôležitá kvalita ostatných častí oka, ktoré môžu byť zasiahnuté exfoliačným syndrómom.

AKO TO CHÁPAŤ?



- Genetické predispozície pre komplexné ochorenia môžu pri sčítaní efektu viacerých nevhodných foriem génov výrazne zvýšiť riziko vzniku analyzovaných ochorení.
- Zvýšené riziko pre jednotlivé ochorenia nehovorí o tom že jedinec ochorenie zaručene získa, ale poukazujú na nahromadenie genetických faktorov, ktoré pri nahromadení vonkajších faktorov ako je strava, životný štýl a stres, zvyšuje pravdepodobnosť rozvinutia ochorenia.
- Každé z analyzovaných ochorení má skupinu faktorov, ktoré môžu jeho vzniku napomôcť a rovnako aj eliminovať jeho prejav. Uvedomenie si rizika je prvým krokom k jeho riešeniu.

VAŠE VÝSLEDKY

DEGENERÁCIA MAKULY

Analyzovaných mutácií: 25

Analyzované gény: ABCA1, ACAD10, ALDH1A2, APOE, ARHGAP21, ARMS2, B3GALT1, C3, C9, CFH, CNN2, COL4A3, PILRA, RAD51B, RDH5, SLC16A8, SRPK2, SYN3, TMEM97



EXFOLIATÍVNY GLAUKÓM

Analyzovaných mutácií: 9

Analyzované gény: CADM2, CD80, FGF14, LOXL1, RNF180, TNIK, VNN1



V žiadnej zo skúmaných oblastí tejto sekcie nebolo možné pozorovať odchýlky od priemeru európskej populácie. Pre túto konkrétnu skúmanú oblasť je Vaše riziko rovnaké ako u okolitej populácie a nevykazuje žiadne odchýlky.

Zubný kaz spôsobujú ústne mikroorganizmy, ktoré vytvárajú na zuboch zubný povlak. Pričom paradentóza je zápalové poškodenie väzivového a kostného závesného aparátu zubov. Viaceré genetické mutácie su spájané z vyšším rizikom vzniku týchto ochorení a predstavujú základ hodnotenia rizika v oblasti dentálnej starostlivosti.

AKO TO CHÁPAŤ?



- Genetické predispozície pre komplexné ochorenia môžu pri sčítaní efektu viacerých nevhodných foriem génov výrazne zvýšiť riziko vzniku analyzovaných ochorení.
- Zvýšené riziko pre jednotlivé ochorenia nehovorí o tom že jedinec ochorenie zaručene získa, ale poukazujú na nahromadenie genetických faktorov, ktoré pri nahromadení vonkajších faktorov ako je strava, životný štýl a stres, zvyšuje pravdepodobnosť rozvinutia ochorenia.
- Každé z analyzovaných ochorení má skupínu faktorov, ktoré môžu jeho vzniku napomôcť a rovnako aj eliminovať jeho prejav. Uvedomenie si rizika je prvým krokom k jeho riešeniu.

VAŠE VÝSLEDKY

ZUBNÝ KAZ - DUTINY A ZÁHYBY

Analyzovaných mutácií: 13

Analyzované gény: FAM110B, KPNA4, MPPED2



ZUBNÝ KAZ - ROVNÉ PLOCHY

Analyzovaných mutácií: 33

Analyzované gény: ANKRD17, BBS9, BPIFA2, DRD3, IRAK3, ITGAL, KIF6, KPNA4, NACAP1, RNASET2, RPA3-AS1,



PARADENTÓZA

Analyzovaných mutácií: 3

Analyzované gény: SIGLEC5, DEFA9P,



Vo Vašom genóme sa nachádza kombinácia znakov, ktorá spôsobuje zníženie genetického rizika zubného kazu dutín a záhybov a zubného kazu rovných plôch. U ostatných pozorovaných znakov je genetické riziko zhodné z priemerom európskej populácie.

DEDIČNÉ OCHORENIA

Vybraté dedičné ochorenia sú vzorkou najčastejšie sa vyskytujúcich ochorení v európskej populácii. Sekcia analyzuje prítomnosť každej dostupnej rizikovej mutácie dostupnej na génovom čipe. Vybraté sledované mutácie sú klinicky asociované s ochorením a v databáze ClinVar majú status patogénnych mutácií.

AKO TO CHÁPAŤ?



- Genetické mutácie zahrnuté v sekcii dedičného ochorenia predstavujú informáciu o prítomnosti mutácií, ktoré môže jedinec prenášať na svoje potomstvo. V prípade že takto geneticky zaťažený jedinec splodí dieťa s iným prenášačom existuje prevažne 25% šanca že sa mutácia prejaví.
- Väčšina mutácií sa dokáže prejavíť len v prípade že boli zdedené od oboch rodičov, sú však aj situácie v ktorých sa dokážu prejavíť aj u samotného prenášača.
- Slovo „prítomné“ poukazuje na prítomnosť jednej, alebo viacerých patogénnych genetických zmien vo Vašom genóme, ktoré môžete prenášať na potomstvo.

VAŠE VÝSLEDKY

| | |
|--|------------|
| DEFICIENCIA ALFA-1 ANTITRYPSÍNU | Neprítomné |
| ARSACS | Neprítomné |
| BETA THALASSEMIA | Neprítomné |
| KARCINÓM PRSNÍKA | Neprítomné |
| HEMOCHROMATÓZA | Neprítomné |
| PERIFÉRNA NEUROPATIA | Neprítomné |
| POLYCYSTICKÉ OCHORENIE OBLIČIEK | Neprítomné |
| BLOOMOV SYNDRÓM | Neprítomné |
| CANAVANOVEJ CHOROVA | Neprítomné |
| PORUCHA GLYKOZYLÁCIE (CDG) | Neprítomné |
| STRATA SLUCHU | Neprítomné |
| CYSTICKÁ FIBRÓZA | Neprítomné |
| DEFICIENCIA D-BIFUNKČNÉHO PROTEÍNU | Neprítomné |
| DPD, PIRIMIDINÉMIA | Neprítomné |
| DIHYDROLIPOAMIDE DEHYDROGENÁZOVADEFICIENCIA | Neprítomné |
| DEFICIENCIA FAKTORU XI | Neprítomné |
| FAMILIÁRNA DISAUTONÓMIA | Neprítomné |
| FAMILIÁRNA HYPERCHOLESTEROLEMIA TYP B | Neprítomné |

VAŠE VÝSLEDKY

| | |
|---|------------|
| HYPERINZULINIZMUS | Neprítomné |
| FAMILIÁRNA STREDOMORSKÁ HORÚČKA | Neprítomné |
| FANCONIHO ANÉMIA | Neprítomné |
| FAVIZMUS | Neprítomné |
| FELMANOV SYNDRÓM (GRACILE) | Neprítomné |
| GAUCHEROVA CHOROBA | Neprítomné |
| PORUCHA UKLADANIA GLYKOGÉNU TYP 1A | Neprítomné |
| PORUCHA UKLADANIA GLYKOGÉNU TYP 1B, 2, 4 | Neprítomné |
| DEDIČNÁ FRUKTÓZOVÁ INTOLERANCIA | Neprítomné |
| HYPERTROFICKÁ KARDIOMYOPATIA | Neprítomné |
| EPIDERMOLYSIS BULLOSA | Neprítomné |
| LEIGH SYNDRÓM | Neprítomné |
| SVALOVÁ DISTROFIA | Neprítomné |
| LEUCINÓZA | Neprítomné |
| DEFICIENCA ACYL-COA-DEHYDROGENÁZY | Neprítomné |
| MUKOLIPIDÓZA IV | Neprítomné |
| LIPOFUSCINÓZY CEROIDNÉ NEURÓNOVÉ | Neprítomné |
| NIEMANNOVA-PICKOVA CHOROBA TYP A | Neprítomné |
| NIJMEGEN BREAKAGE SINDRÓM | Neprítomné |

VAŠE VÝSLEDKY

| | |
|--|------------|
| PENDEROV SYNDRÓM | Neprítomné |
| FENYLKETONÚRIA | Neprítomné |
| PRIMÁRNA HYPEROXALÚRIA TYP 2 | Neprítomné |
| CHONDRODYSPLASIA PUNCTATA, TYP 1 | Neprítomné |
| KOSÁČIKOVITÁ ANÉMIA | Neprítomné |
| PORUCHA SKLADOVANIA KYSELINY SIALOVEJ | Neprítomné |
| SJÖGREN-LARSSON SYNDRÓM | Neprítomné |
| KARDIÁLNA AMYLOIDÓZA | Neprítomné |
| FAMILIÁRNA AMYLODINÁ POLYNEUROPATIA | Neprítomné |
| TAYOV-SACHCOV SYNDRÓM | Neprítomné |
| TORZNÁ DYSTÓNIA | Neprítomné |
| TYROZINÉMIA I. TYPU | Neprítomné |
| USHER SYNDRÓM TYP I | Neprítomné |
| USHER SYNDRÓM TYP III | Neprítomné |
| ZELLWEGEROV SYNDRÓM | Neprítomné |



V žiadnej zo skúmaných oblastí tejto sekcie nebolo možné pozorovať odchýlky od priemeru európskej populácie. Pre túto konkrétnu skúmanú oblasť je Vaše riziko rovnaké ako u okolitej populácie a nevykazuje žiadne odchýlky.

POUŽITÁ LITERATÚRA

- Abnet, Christian C et al. 2010. "A Shared Susceptibility Locus in PLCE1 at 10q23 for Gastric Adenocarcinoma and Esophageal Squamous Cell Carcinoma." *Nature genetics* 42(9): 764–67. <http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pub-med/20729852>.
- Allanore, Yannick et al. 2011. "Genome-Wide Scan Identifies TNIP1, PSORS1C1, and RHOB as Novel Risk Loci for Systemic Sclerosis" ed. Mark I. McCarthy. *PLoS Genetics* 7(7): e1002091. <https://dx.plos.org/10.1371/journal.pgen.1002091>.
- Amos, Christopher I. et al. 2011. "Genome-Wide Association Study Identifies Novel Loci Predisposing to Cutaneous Melanoma." *Human Molecular Genetics* 20(24): 5012–23. <https://academic.oup.com/hmg/article-lookup/doi/10.1093/hmg/ddr415>.
- Anderson, Carl A et al. 2011. "Meta-Analysis Identifies 29 Additional Ulcerative Colitis Risk Loci, Increasing the Number of Confirmed Associations to 47." *Nature Genetics* 43(3): 246–52. <http://www.nature.com/articles/ng.764>.
- Andreotti, G. et al. 2008. "Polymorphisms of Genes in the Lipid Metabolism Pathway and Risk of Biliary Tract Cancers and Stones: A Population-Based Case-Control Study in Shanghai, China." *Cancer Epidemiology Biomarkers & Prevention* 17(3): 525–34. <http://cebp.aacrjournals.org/cgi/doi/10.1158/1055-9965.EPI-07-2704>.
- Azarova, I. E. et al. 2020. "Rs11927381 Polymorphism and Type 2 Diabetes Mellitus: Contribution of Smoking to the Realization of Susceptibility to the Disease." *Bulletin of Experimental Biology and Medicine* 168(3): 313–16.
- Barrett, Jennifer H et al. 2011. "Genome-Wide Association Study Identifies Three New Melanoma Susceptibility Loci." *Nature Genetics* 43(11): 1108–13. <http://www.nature.com/articles/ng.959>.
- Bentham, James et al. 2015. "Genetic Association Analyses Implicate Aberrant Regulation of Innate and Adaptive Immunity Genes in the Pathogenesis of Systemic Lupus Erythematosus." *Nature Genetics* 47(12): 1457–64. <http://www.nature.com/articles/ng.3434>.
- Benyamin, Beben et al. 2009. "Variants in TF and HFE Explain 40% of Genetic Variation in Serum-Transferrin Levels." *The American Journal of Human Genetics* 84(1): 60–65. <https://linkinghub.elsevier.com/retrieve/pii/S000292970800596X>.
- Berndt, Sonja I et al. 2013. "Genome-Wide Meta-Analysis Identifies 11 New Loci for Anthropometric Traits and Provides Insights into Genetic Architecture." *Nature Genetics* 45(5): 501–12. <http://www.nature.com/articles/ng.2606>.
- Bonàs-Guarch, Sílvia et al. 2018. "Re-Analysis of Public Genetic Data Reveals a Rare X-Chromosomal Variant Associated with Type 2 Diabetes." *Nature Communications* 9(1): 321. <http://www.nature.com/articles/s41467-017-02380-9>.
- Bossini-Castillo, Lara et al. 2013. "Confirmation of TNIP1 but Not RHOB and PSORS1C1 as Systemic Sclerosis Risk Factors in a Large Independent Replication Study." *Annals of the Rheumatic Diseases* 72(4): 602–7. <https://ard.bmj.com/lookup/doi/10.1136/annrheumdis-2012-201888>.
- Buch, Stephan et al. 2007. "A Genome-Wide Association Scan Identifies the Hepatic Cholesterol Transporter ABCG8 as a Susceptibility Factor for Human Gallstone Disease." *Nature Genetics* 39(8): 995–99. <http://www.nature.com/articles/ng2101>.
- Burton, P. R., Clayton, D. G., Cardon, L. R., Craddock, N., Deloukas, P., Duncanson, A., ... Compston, A. 2007. "Genome-Wide Association Study of 14,000 Cases of Seven Common Diseases and 3,000 Shared Controls." *Nature* 447(7145): 661–78. <http://www.nature.com/articles/nature05911>.
- Cao, Yunlei et al. 2013. "The Association of Idiopathic Recurrent Pregnancy Loss with Polymorphisms in Hemostasis-Related Genes." *Gene* 530(2): 248–52. <https://linkinghub.elsevier.com/retrieve/pii/S0378111913009888>.
- Comabella, Manuel et al. 2008. "Identification of a Novel Risk Locus for Multiple Sclerosis at 13q31.3 by a Pooled Genome-Wide Scan of 500,000 Single Nucleotide Polymorphisms" ed. Katrina Gwinn. *PLoS ONE* 3(10): e3490. <https://dx.plos.org/10.1371/journal.pone.0003490>.
- Cooper, Jason D et al. 2008. "Meta-Analysis of Genome-Wide Association Study Data Identifies Additional Type 1 Diabetes Risk Loci." *Nature Genetics* 40(12): 1399–1401. <http://www.nature.com/articles/ng.249>.
- Cox, David G. et al. 2011. "Common Variants of the BRCA1 Wild-Type Allele Modify the Risk of Breast Cancer in BRCA1 Mutation Carriers." *Human Molecular Genetics* 20(23): 4732–47. <https://academic.oup.com/hmg/article/20/23/4732/557410>.
- Cozen, W. et al. 2014. "A Meta-Analysis of Hodgkin Lymphoma Reveals 19p13.3 TCF3 as a Novel Susceptibility Locus." *Nature Communications* 5(1): 3856. <http://www.nature.com/articles/ncomms4856>.
- Ellinor, Patrick T et al. 2012. "Meta-Analysis Identifies Six New Susceptibility Loci for Atrial Fibrillation." *Nature Genetics* 44(6): 670–75. <http://www.nature.com/articles/ng.2261>.
- Feitosa, Mary F. et al. 2018. "Novel Genetic Associations for Blood Pressure Identified via Gene-Alcohol Interaction in up to 570K Individuals across Multiple Ancestries" ed. Helena Kuivaniemi. *PLOS ONE* 13(6): e0198166. <https://dx.plos.org/10.1371/journal.pone.0198166>.
- Fernando, Michelle M. A et al. 2007. "Identification of Two Independent Risk Factors for Lupus within the MHC in United Kingdom Families" ed. Greg Gibson. *PLoS Genetics* 3(11): e192. <https://dx.plos.org/10.1371/journal.pgen.0030192>.
- Frampton, Matthew et al. 2013. "Variation at 3p24.1 and 6q23.3 Influences the Risk of Hodgkin's Lymphoma." *Nature Communications* 4(1): 2549. <http://www.nature.com/articles/ncomms3549>.
- Fritsche, L. G., Chen, W., Schu, M., Yaspan, B. L., Yu, Y., Thorleifsson, G. 2013. "Seven New Loci Associated with Age-Related Macular Degeneration." *Nature Genetics* 45(4): 433–39. <http://www.nature.com/articles/ng.2578>.

- Fritsche, Lars G et al. 2016. "A Large Genome-Wide Association Study of Age-Related Macular Degeneration Highlights Contributions of Rare and Common Variants." *Nature Genetics* 48(2): 134–43. <http://www.nature.com/articles/ng.3448>.
- Gail, M. H. 2008. "Discriminatory Accuracy From Single-Nucleotide Polymorphisms in Models to Predict Breast Cancer Risk." *JNCI Journal of the National Cancer Institute* 100(14): 1037–41. <https://academic.oup.com/jnci/article-lookup/doi/10.1093/jnci/djn180>.
- Gharahkhani, Puya et al. 2016. "Genome-Wide Association Studies in Oesophageal Adenocarcinoma and Barrett's Oesophagus: A Large-Scale Meta-Analysis." *The Lancet Oncology* 17(10): 1363–73. <https://linkinghub.elsevier.com/retrieve/pii/S1470204516302406>.
- Guha, Manalee et al. 2015. "Polymorphisms in CaSR and CLDN14 Genes Associated with Increased Risk of Kidney Stone Disease in Patients from the Eastern Part of India" ed. Krishnendu Acharya. *PLOS ONE* 10(6): e0130790. <https://dx.plos.org/10.1371/journal.pone.0130790>.
- Hampel, H. 2004. "Referral for Cancer Genetics Consultation: A Review and Compilation of Risk Assessment Criteria." *Journal of Medical Genetics* 41(2): 81–91. <https://jmg.bmj.com/lookup/doi/10.1136/jmg.2003.010918>.
- Harold, Denise et al. 2009. "Genome-Wide Association Study Identifies Variants at CLU and PICALM Associated with Alzheimer's Disease." *Nature Genetics* 41(10): 1088–93. <http://www.nature.com/articles/ng.440>.
- Helgason, Hannes et al. 2015. "Loss-of-Function Variants in ATM Confer Risk of Gastric Cancer." *Nature Genetics* 47(8): 906–10. <http://www.nature.com/articles/ng.3342>.
- Helgason, Hannes et al. 2015. "Loss-of-Function Variants in ATM Confer Risk of Gastric Cancer." *Nature genetics* 47(8): 906–10. <http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/26098866>.
- Hinney, Anke et al. 2007. "Genome Wide Association (GWA) Study for Early Onset Extreme Obesity Supports the Role of Fat Mass and Obesity Associated Gene (FTO) Variants" ed. Florian Kronenberg. *PLoS ONE* 2(12): e1361. <https://dx.plos.org/10.1371/journal.pone.0001361>.
- Hoffmann, Thomas J. et al. 2015. "A Large Multiethnic Genome-Wide Association Study of Prostate Cancer Identifies Novel Risk Variants and Substantial Ethnic Differences." *Cancer Discovery* 5(8): 878–91. www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/26034056%0A.
- Hradsky, Ondrej et al. 2010. "The CTLA4 Variants May Interact with the IL23R- and NOD2-Conferred Risk in Development of Crohn's Disease." *BMC Medical Genetics* 11(1): 91. <http://bmcmmedgenet.biomedcentral.com/articles/10.1186/1471-2350-11-91>.
- Hugot, Jean-Pierre et al. 2001. "Association of NOD2 Leucine-Rich Repeat Variants with Susceptibility to Crohn's Disease." *Nature* 411(6837): 599–603. <http://www.nature.com/articles/35079107>.
- Hunt, Karen A et al. 2008. "Newly Identified Genetic Risk Variants for Celiac Disease Related to the Immune Response." *Nature Genetics* 40(4): 395–402. <http://www.nature.com/articles/ng.102>.
- Chuang, Shih-Chang et al. 2011. "Polymorphism at the Mucin-like Protocadherin Gene Influences Susceptibility to Gallstone Disease." *Clinica Chimica Acta* 412(23–24): 2089–93. <https://linkinghub.elsevier.com/retrieve/pii/S000989811100413X>.
- Imai, Kazue et al. 2007. "Single Nucleotide Polymorphism in the RAD18 Gene and Risk of Colorectal Cancer in the Japanese Population." *Oncology Reports*. <http://www.spandidos-publications.com/10.3892/or.18.5.1171>.
- Jin, Guangfu et al. 2012. "Genetic Variants at 6p21.1 and 7p15.3 Are Associated with Risk of Multiple Cancers in Han Chinese." *The American Journal of Human Genetics* 91(5): 928–34. <https://linkinghub.elsevier.com/retrieve/pii/S0002929712005125>.
- Jin, Guangfu et al. 2012. "Genetic Variants at 6p21.1 and 7p15.3 Are Associated with Risk of Multiple Cancers in Han Chinese." *American journal of human genetics* 91(5): 928–34. <http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/23103227>.
- Johnson, Nichola et al. 2007. "Counting Potentially Functional Variants in BRCA1, BRCA2 and ATM Predicts Breast Cancer Susceptibility." *Human Molecular Genetics* 16(9): 1051–57. <http://academic.oup.com/hmg/article/16/9/1051/687678/Counting-potentially-functional-variants-in-BRCA1>.
- Johnson, Nichola et al. 2007. "Counting Potentially Functional Variants in BRCA1, BRCA2 and ATM Predicts Breast Cancer Susceptibility." *Human Molecular Genetics* 16(9): 1051–57. <http://academic.oup.com/hmg/article/16/9/1051/687678/Counting-potentially-functional-variants-in-BRCA1>.
- Jostins, Luke et al. 2012. "Host–Microbe Interactions Have Shaped the Genetic Architecture of Inflammatory Bowel Disease." *Nature* 491(7422): 119–24. <http://www.nature.com/articles/nature11582>.
- Klarin, Derek et al. 2017. "Genetic Analysis of Venous Thromboembolism in UK Biobank Identifies the ZFPM2 Locus and Implicates Obesity as a Causal Risk Factor." *Circulation: Cardiovascular Genetics* 10(2). <https://www.ahajournals.org/doi/10.1161/CIRCGENETICS.116.001643>.
- Köttgen, Anna et al. 2013. "Genome-Wide Association Analyses Identify 18 New Loci Associated with Serum Urate Concentrations." *Nature Genetics* 45(2): 145–54. <http://www.nature.com/articles/ng.2500>.
- Köttgen, Anna et al. 2010. "New Loci Associated with Kidney Function and Chronic Kidney Disease." *Nature Genetics* 42(5): 376–84. <http://www.nature.com/articles/ng.568>.
- Lai, Kuang-Chi et al. 2010. "Association of Interleukin-18 Gene Polymorphisms with Calcium Oxalate Kidney Stone Disease." *Scandinavian Journal of Urology and Nephrology* 44(1): 20–26. <http://www.tandfonline.com/doi/full/10.3109/00365590903449332>.

- Landi, Maria Teresa et al. 2020. "Genome-Wide Association Meta-Analyses Combining Multiple Risk Phenotypes Provide Insights into the Genetic Architecture of Cutaneous Melanoma Susceptibility." *Nature Genetics* 52(5): 494–504. <http://www.nature.com/articles/s41588-020-0611-8>.
- Levine, David M et al. 2013. "A Genome-Wide Association Study Identifies New Susceptibility Loci for Esophageal Adenocarcinoma and Barrett's Esophagus." *Nature Genetics* 45(12): 1487–93. <http://www.nature.com/articles/ng.2796>.
- Lim, Chor Hong et al. 2014. "Genetic Association of LMAN2L Gene in Schizophrenia and Bipolar Disorder and Its Interaction with ANK3 Gene Polymorphism." *Progress in Neuro-Psychopharmacology and Biological Psychiatry* 54: 157–62. <https://linkinghub.elsevier.com/retrieve/pii/S0278584614001183>.
- Martin, Jose-Ezequiel et al. 2013. "A Systemic Sclerosis and Systemic Lupus Erythematosus Pan-Meta-GWAS Reveals New Shared Susceptibility Loci." *Human Molecular Genetics* 22(19): 4021–29. <https://academic.oup.com/hmg/article-lookup/doi/10.1093/hmg/ddt248>.
- Matsuo, Hirotaka et al. 2016. "Genome-Wide Association Study of Clinically Defined Gout Identifies Multiple Risk Loci and Its Association with Clinical Subtypes." *Annals of the Rheumatic Diseases* 75(4): 652–59. <https://ard.bmj.com/lookup/doi/10.1136/annrheumdis-2014-206191>.
- McKay, James D et al. 2017. "Large-Scale Association Analysis Identifies New Lung Cancer Susceptibility Loci and Heterogeneity in Genetic Susceptibility across Histological Subtypes." *Nature Genetics* 49(7): 1126–32. <http://www.nature.com/articles/ng.3892>.
- Mells, George F et al. 2011. "Genome-Wide Association Study Identifies 12 New Susceptibility Loci for Primary Biliary Cirrhosis." *Nature Genetics* 43(4): 329–32. <http://www.nature.com/articles/ng.789>.
- Milet, Jacqueline et al. 2007. "Common Variants in the BMP2, BMP4, and HJV Genes of the Hepcidin Regulation Pathway Modulate HFE Hemochromatosis Penetrance." *The American Journal of Human Genetics* 81(4): 799–807. <https://linkinghub.elsevier.com/retrieve/pii/S0002929707630559>.
- Monsuur, Alienke J. et al. 2008. "Effective Detection of Human Leukocyte Antigen Risk Alleles in Celiac Disease Using Tag Single Nucleotide Polymorphisms" ed. Peter Heutink. *PLoS ONE* 3(5): e2270. <https://dx.plos.org/10.1371/journal.pone.0002270>.
- Munz, Matthias et al. 2017. "A Genome-Wide Association Study Identifies Nucleotide Variants at SIGLEC5 and DEFA1A3 as Risk Loci for Periodontitis." *Human Molecular Genetics* 26(13): 2577–88. <https://academic.oup.com/hmg/article/26/13/2577/3755421>.
- Nair, Rajan P et al. 2009. "Genome-Wide Scan Reveals Association of Psoriasis with IL-23 and NF-KB Pathways." *Nature Genetics* 41(2): 199–204. <http://www.nature.com/articles/ng.311>.
- Nalls, Mike A et al. 2019. "Identification of Novel Risk Loci, Causal Insights, and Heritable Risk for Parkinson's Disease: A Meta-Analysis of Genome-Wide Association Studies." *The Lancet Neurology* 18(12): 1091–1102. <https://linkinghub.elsevier.com/retrieve/pii/S1474442219303205>.
- Newton-Cheh, Christopher et al. 2009. "Genome-Wide Association Study Identifies Eight Loci Associated with Blood Pressure." *Nature Genetics* 41(6): 666–76. <http://www.nature.com/articles/ng.361>.
- Niu, Wenquan et al. 2010. "Confirmation of Top Polymorphisms in Hypertension Genome Wide Association Study among Han Chinese." *Clinica Chimica Acta* 411(19–20): 1491–95. <https://linkinghub.elsevier.com/retrieve/pii/S0009898110003839>.
- Oddsson, Asmundur et al. 2015. "Common and Rare Variants Associated with Kidney Stones and Biochemical Traits." *Nature Communications* 6: 1–9.
- Okada, Yukinori et al. 2014. "Genetics of Rheumatoid Arthritis Contributes to Biology and Drug Discovery." *Nature* 506(7488): 376–81. <http://www.nature.com/articles/nature12873>.
- Ota, Yuko et al. 2010. "Single Nucleotide Polymorphisms of CD244 Gene Predispose to Renal and Neuropsychiatric Manifestations with Systemic Lupus Erythematosus." *Modern Rheumatology* 20(5): 427–31. <http://link.springer.com/10.1007/s10165-010-0302-x>.
- Peña-Chilet, Maria et al. 2013. "Genetic Variants in PARP1 (Rs3219090) and IRF4(Rs12203592) Genes Associated with Melanoma Susceptibility in a Spanish Population." *BMC Cancer* 13(1): 160. <http://bmccancer.biomedcentral.com/articles/10.1186/1471-2407-13-160>.
- Plant, D. et al. 2010. "Investigation of Potential Non-HLA Rheumatoid Arthritis Susceptibility Loci in a European Cohort Increases the Evidence for Nine Markers." *Annals of the Rheumatic Diseases* 69(8): 1548–53. <https://ard.bmj.com/lookup/doi/10.1136/ard.2009.121020>.
- Potkin, Steven G. et al. 2009. "Hippocampal Atrophy as a Quantitative Trait in a Genome-Wide Association Study Identifying Novel Susceptibility Genes for Alzheimer's Disease" ed. Katharina Domschke. *PLoS ONE* 4(8): e6501. <https://dx.plos.org/10.1371/journal.pone.0006501>.
- Purdue, Mark P et al. 2011. "Genome-Wide Association Study of Renal Cell Carcinoma Identifies Two Susceptibility Loci on 2p21 and 11q13.3." *Nature Genetics* 43(1): 60–65. <http://www.nature.com/articles/ng.723>.
- Rashkin, Sara R et al. 2020. "Pan-Cancer Study Detects Genetic Risk Variants and Shared Genetic Basis in Two Large Cohorts." *Nature communications* 11(1): 4423. <http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/32887889>.

- LReddy, M V Prasad Linga et al. 2005. "The R620W C/T Polymorphism of the Gene PTPN22 Is Associated with SLE Independently of the Association of PDCD1." *Genes & Immunity* 6(8): 658–62. <http://www.nature.com/articles/6364252>.
- Roberts, Jason D. et al. 2016. "Impact of Genetic Variants on the Upstream Efficacy of Renin-Angiotensin System Inhibitors for the Prevention of Atrial Fibrillation." *American Heart Journal* 175: 9–17. <https://linkinghub.elsevier.com/retrieve/pii/S0002870316000466>.
- Sangurdekar, Dipen et al. 2019. "Genetic Study of Severe Prolonged Lymphopenia in Multiple Sclerosis Patients Treated With Dimethyl Fumarate." *Frontiers in Genetics* 10. <https://www.frontiersin.org/article/10.3389/fgene.2019.01039/full>.
- Sennblad, Bengt et al. 2017. "Genome-Wide Association Study with Additional Genetic and Post-Transcriptional Analyses Reveals Novel Regulators of Plasma Factor XI Levels." *Human Molecular Genetics*: ddw401. <https://academic.oup.com/hmg/article-lookup/doi/10.1093/hmg/ddw401>.
- Shi, Yongyong et al. 2011. "A Genome-Wide Association Study Identifies New Susceptibility Loci for Non-Cardia Gastric Cancer at 3q13.31 and 5p13.1." *Nature Genetics* 43(12): 1215–18. <http://www.nature.com/articles/ng.978>.
- Schormair, Barbara et al. 2017. "Identification of Novel Risk Loci for Restless Legs Syndrome in Genome-Wide Association Studies in Individuals of European Ancestry: A Meta-Analysis." *The Lancet Neurology* 16(11): 898–907. <https://linkinghub.elsevier.com/retrieve/pii/S1474442217303277>.
- Schunkert, Heribert et al. 2011. "Large-Scale Association Analysis Identifies 13 New Susceptibility Loci for Coronary Artery Disease." *Nature Genetics* 43(4): 333–38. <http://www.nature.com/articles/ng.784>.
- Sitonen, Ari et al. 2017. "Genetics of Early-Onset Parkinson's Disease in Finland: Exome Sequencing and Genome-Wide Association Study." *Neurobiology of Aging* 53: 195.e7–195.e10. <https://linkinghub.elsevier.com/retrieve/pii/S0197458017300271>.
- Silverberg, Mark S et al. 2009. "Ulcerative Colitis–Risk Loci on Chromosomes 1p36 and 12q15 Found by Genome-Wide Association Study." *Nature Genetics* 41(2): 216–20. <http://www.nature.com/articles/ng.275>.
- Smoller, J.W., Kendler, K., Craddock, N., Lee, P.H., Neale, B.M., Nurnberger, J.N., Ripke, S., Santangelo, S., Sullivan, P.S., Neale, B.N., et al. Smoller, J.W., Kendler, K., Craddock, N., Lee, P.H., Neale, B.M., Nurnberger, J.N., Ripke, S., Santangelo, S., et al. 2013. "Identification of Risk Loci with Shared Effects on Five Major Psychiatric Disorders: A Genome-Wide Analysis." *The Lancet* 381(9875): 1371–79. <https://linkinghub.elsevier.com/retrieve/pii/S0140673612621291>.
- Smyth, Deborah J. et al. 2008. "Shared and Distinct Genetic Variants in Type 1 Diabetes and Celiac Disease." *New England Journal of Medicine* 359(26): 2767–77. <http://www.nejm.org/doi/abs/10.1056/NEJMoa0807917>.
- Strimpakos, A S, K N Syrigos, and M W Saif. 2009. "Pharmacogenetics and Biomarkers in Colorectal Cancer." *The Pharmacogenomics Journal* 9(3): 147–60. <http://www.nature.com/articles/tpj20098>.
- Sturm, Richard A. et al. 2008. "A Single SNP in an Evolutionary Conserved Region within Intron 86 of the HERC2 Gene Determines Human Blue-Brown Eye Color." *The American Journal of Human Genetics* 82(2): 424–31. <https://linkinghub.elsevier.com/retrieve/pii/S0002929707000407>.
- Surendran, Praveen et al. 2016. "Trans-Ancestry Meta-Analyses Identify Rare and Common Variants Associated with Blood Pressure and Hypertension." *Nature Genetics* 48(10): 1151–61. <http://www.nature.com/articles/ng.3654>.
- Teumer, Alexander et al. 2013. "Genome-Wide Association Study of Chronic Periodontitis in a General German Population." *Journal of Clinical Periodontology* 40(11): 977–85. <http://doi.wiley.com/10.1111/jcpe.12154>.
- Thorleifsson, G. et al. 2007. "Common Sequence Variants in the LOXL1 Gene Confer Susceptibility to Exfoliation Glaucoma." *Science* 317(5843): 1397–1400. <https://www.sciencemag.org/lookup/doi/10.1126/science.1146554>.
- Thorleifsson, Gudmar et al. 2009. "Genome-Wide Association Yields New Sequence Variants at Seven Loci That Associate with Measures of Obesity." *Nature Genetics* 41(1): 18–24. <http://www.nature.com/articles/ng.274>.
- Timpson, N. J. et al. 2009. "Adiposity-Related Heterogeneity in Patterns of Type 2 Diabetes Susceptibility Observed in Genome-Wide Association Data." *Diabetes* 58(2): 505–10. <http://diabetes.diabetesjournals.org/cgi/doi/10.2337/db08-0906>.
- Tung, Joyce Y. et al. 2011. "Efficient Replication of over 180 Genetic Associations with Self-Reported Medical Data" ed. Pieter H. Reitsma. *PLoS ONE* 6(8): e23473. <https://dx.plos.org/10.1371/journal.pone.0023473>.
- van Heel, David A et al. 2007. "A Genome-Wide Association Study for Celiac Disease Identifies Risk Variants in the Region Harboring IL2 and IL21." *Nature Genetics* 39(7): 827–29. <http://www.nature.com/articles/ng2058>.
- Vignal, Charlotte et al. 2009. "Genetic Association of the Major Histocompatibility Complex with Rheumatoid Arthritis Implicates Two Non-DRB1 Loci." *Arthritis & Rheumatism* 60(1): 53–62. <http://doi.wiley.com/10.1002/art.24138>.
- von Holst, S et al. 2010. "Association Studies on 11 Published Colorectal Cancer Risk Loci." *British Journal of Cancer* 103(4): 575–80. <http://www.nature.com/articles/6605774>.
- Wang, Fan et al. 2011. "Genome-Wide Association Identifies a Susceptibility Locus for Coronary Artery Disease in the Chinese Han Population." *Nature Genetics* 43(4): 345–49. <http://www.nature.com/articles/ng.783>.
- Wang, Zhaoming et al. 2017. "Identification of New Susceptibility Loci for Gastric Non-Cardia Adenocarcinoma: Pooled Results from Two Chinese Genome-Wide Association Studies." *Gut* 66(4): 581–87. <http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pub-med/26701879>.

POUŽITÁ LITERATÚRA

- Winkelmann, Juliane et al. 2011. "Genome-Wide Association Study Identifies Novel Restless Legs Syndrome Susceptibility Loci on 2p14 and 16q12.1" ed. Mark I. McCarthy. PLoS Genetics 7(7): e1002171. <https://dx.plos.org/10.1371/journal.pgen.1002171>.
- Yasuno, Katsuhito et al. 2010. "Genome-Wide Association Study of Intracranial Aneurysm Identifies Three New Risk Loci." Nature Genetics 42(5): 420–25. <http://www.nature.com/articles/ng.563>.
- Yu, Zhi et al. 2017. "PCSK9 Variant, Long-Chain n–3 PUFAs, and Risk of Nonfatal Myocardial Infarction in Costa Rican Hispanics." The American Journal of Clinical Nutrition 105(5): 1198–1203. <https://academic.oup.com/ajcn/article/105/5/1198-1203/4637725>.
- Zagajewska, Katarzyna et al. 2018. "GWAS Links Variants in Neuronal Development and Actin Remodeling Related Loci with Pseudoexfoliation Syndrome without Glaucoma." Experimental Eye Research 168: 138–48. <https://linkinghub.elsevier.com/retrieve/pii/S001448351730413X>.
- Zeng, Z. et al. 2014. "Genome-Wide Association Study of Primary Dentition Pit-and-Fissure and Smooth Surface Caries." Caries Research 48(4): 330–38. <https://www.karger.com/Article/FullText/356299>.
- Zeng, Z. et al. 2013. "Genome-Wide Association Studies of Pit-and-Fissure- and Smooth-Surface Caries in Permanent Dentition." Journal of Dental Research 92(5): 432–37. <http://journals.sagepub.com/doi/10.1177/0022034513481976>.

NU3Gen® Zdravie
Všetky práva vyhradené

NU3Gen, s.r.o.
2020

www.nu3gen.sk | info@nu3gen.sk

PRÍLOHA 1 - PRIEBEH COVID 19

SARS-CoV-2 je názov nového koronavírusu, ktorý sa objavil v decembri 2019 v provincii Wu-chan. COVID-19 je názov ochorenia, ktorého príznaky spôsobuje vírus SARS-CoV-2. Vírus SARS-CoV-2 je betakoronavírus, obalený vírus s jedným vláknom RNA. Vstupuje do ľudských buniek cez proteín receptora ACE2 na povrchu bunky. Vo vnútri bunky využíva bunkové mechanizmy hostiteľa na replikáciu. Ako u väčšiny vírusov, aj v prípade SARS-CoV-2 existujú obrovské rozdiely v tom, ako prebieha ochorenie. Väčšina ľudí je bez príznakov alebo nemá príznaky. Z ľudí, ktorí majú príznaky, má väčšina príznaky podobné nachladnutiu. Bohužiaľ, menšina ľudí má závažné príznaky, ktoré môžu viesť k smrti, zvyčajne na zápal pľúc alebo cievne komplikácie.

AKO TO CHÁPAŤ?



· Na základe vedeckých publikácií prideliťme každej variante génu určité genetické skóre, podľa toho ako vplýva na priebeh ochorenia COVID-19. Následne podľa dostupných databáz matematicky modelujeme aké sú všetky možné kombinácie mutácií v EU populácii čím definujeme mieru rizika. Každého hodnoteného človeka zaradíme do skupiny "ľahší, typický, ťažší" podľa ich predispozície na priebeh ochorenia COVID-19.

VAŠE VÝSLEDKY

ACE2

Vírus nedokáže len tak vstúpiť do bunky, ale musí mať spôsob väzby s receptorom na jej povrchu, ktorý sprostredkuje prenos jeho RNA, alebo DNA. Vírus SARS-CoV-2 vstupuje do bunky prostredníctvom receptora ACE2, ktorý deaktivuje.

KRVNÁ SKUPINA ABO

Štúdia v časopise New England Journal of Medicine (ref) zistila, že v géne ABO bol marker identifikujúci krvnú skupinu A štatisticky spojený s ťažkým priebehom ochorenia COVID-19, zatiaľ čo ľudia s krvnou skupinou O majú najmenšiu pravdepodobnosť závažného priebehu COVID-19.

T-BUNKY

V asociačnej štúdii zameranej na celý genóm bol nájdený genetický variant v oblasti chromozómu 3, ktorý je zodpovedný za funkciu molekúl imunitného systému, ktoré telo produkuje. Vedci zistili, že u pacientov s ťažkým priebehom ochorenia COVID-19 sa nachádza varianta zodpovedná za zníženie prejavu génu CXCR6, ktorý je súčasťou T-buniek a zvýšenie prejavu génov SLC6A20 a LZTFL1 v ľudských pľúcnych bunkách.

KOMPLEMENT

Príliš veľká aktivácia komplementu môže mať za následok zničenie niektorých buniek tela. Genetické varianty v génoch systému komplementu a koagulácie boli identifikované ako rizikový faktor u ťažkých pacientov s COVID-19.

NEANDERTÁLSKE GÉNY

Ľudia východoázijského a európskeho pôvodu majú pravdepodobne asi 2% svojej DNA od neandertálcov, a táto sa nachádza v oblasti chromozómu 3. Táto oblasť genómu viazaná na rôzne zložky imunitného systému môže vysvetliť štatistické rozdiely v tom, prečo sú niektoré skupiny obyvateľstva (európske, ázijské) zasiahnuté COVID-19 viac ako iné.

CELKOVÉ RIZIKO



Kumulácia negatívnych mutácií vo Vašom prípade zvyšuje riziko komplikovanejšieho priebehu ochorenia COVID19 z dôvodu T-Buniek. Vo Vašom genóme sa zároveň nachádza kombinácia znakov, ktorá spôsobuje zníženie genetického rizika zhoršeného priebehu COVID19 súvisiaca s utváraním krvného systému ABO. U ostatných pozorovaných znakov je genetické riziko zhodné z priemerom európskej populácie. Celkové riziko náročnejšieho priebehu ochorenia COVID 19 je vo Vašom prípade Typické.