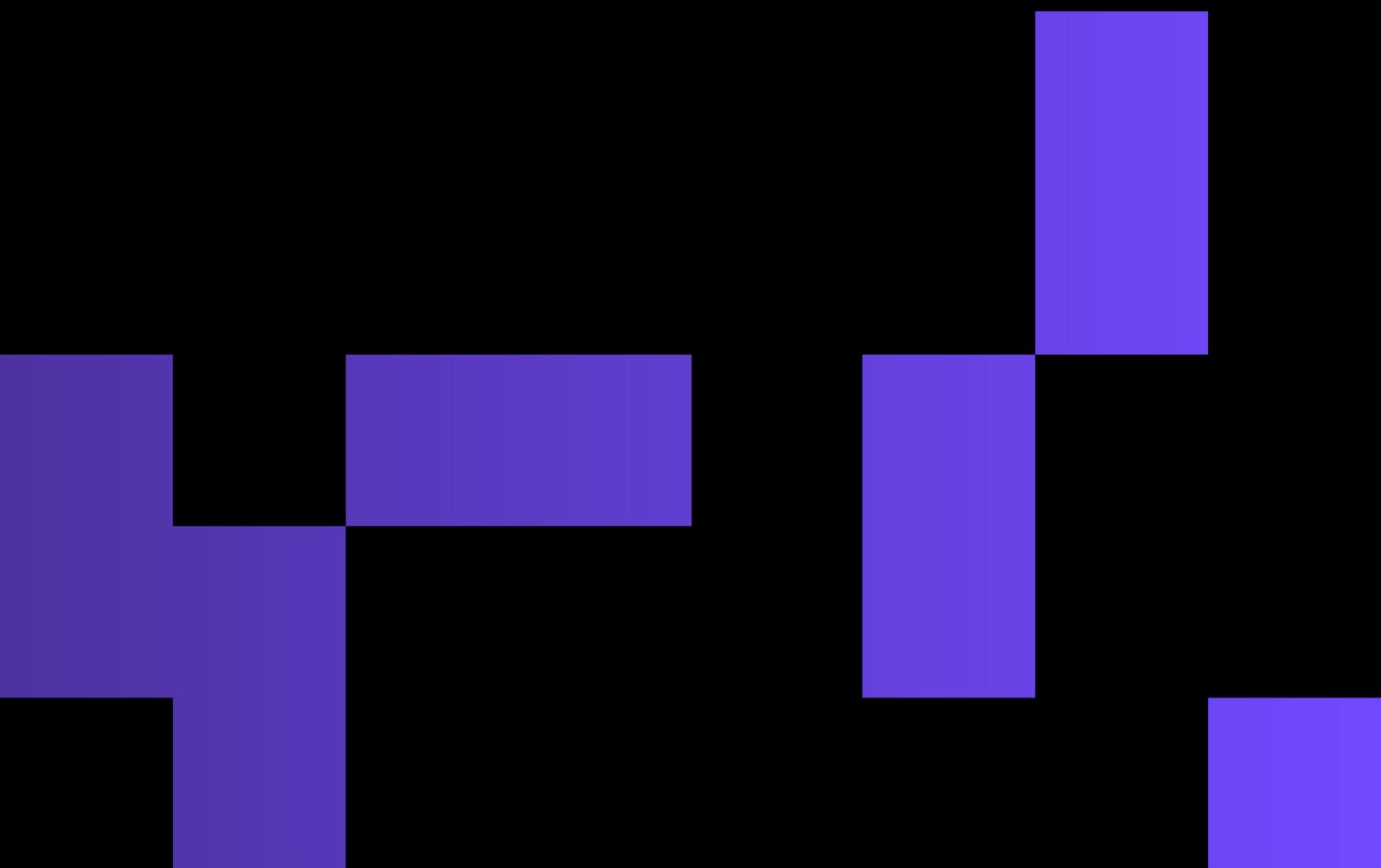


# Отчёт о результатах теста Полный геном



# Исходные данные

Имя

---

Номер баркода

Accession #

---

Источник биоматериала

Specimen source

Слюна

Saliva

---

Дата получения био образца

Sample reception date

---

Метод исследования

Test performed/method

Полногеномное  
секвенирование  
следующего поколения

Next generation sequencing (NGS)

---

Дата составления отчета

Report date

18.05.2021

---

# Оглавление отчета

|                              |     |   |
|------------------------------|-----|---|
| Ликбез                       | 4   |    |
| Краткий отчет                | 8   |    |
| Здоровье                     | 18  |    |
| • Многофакторные заболевания | 20  |    |
| • Наследственные заболевания | 122 |    |
| • Онкологические риски       | 143 |    |
| • Фармакогенетика            | 148 |    |
| • Цитохромы                  | 162 |    |
| Дерматология и косметология  | 174 |    |
| • Риски                      | 175 |    |
| • Признаки                   | 195 |    |
| Женское здоровье             | 208 |    |
| • Риски                      | 209 |   |
| • Признаки                   | 218 |  |
| Питание                      | 226 |  |
| • Витамины и минералы        | 228 |  |
| • Пищевое поведение          | 250 |  |
| • Пищевая непереносимость    | 253 |  |
| Спорт                        | 263 |  |
| • Физиология и метаболизм    | 265 |  |
| • Спортивные риски           | 276 |  |
| Другие признаки              | 281 |  |
| Происхождение                | 331 |  |
| • Ваш популяционный состав   | 333 |  |
| • География предков          | 336 |  |
| Научная литература           | 337 |  |

# Ликбез



## Человек

12 систем органов и тканей

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



## Орган

20 внутренних органов

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



## Ткань

4 типа тканей и более сотни разновидностей

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



## Клетка

около 100 трлн клеток

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



## Ядро

объем ядра составляет 10% от объема клетки

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



## Хромосома

46 хромосом почти в каждой клетке

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



## ДНК

нить ДНК имеет длину около 2 метров

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



## Ген

более 20 тысяч генов

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



## Вариант гена

известно более 30 млн генетических вариантов

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

## Что такое риски распространенных заболеваний?

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

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

## Почему важно знать о рисках?

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

## Что такое статус носительства наследственных заболеваний?

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

## Что делать, чтобы родился здоровый ребенок?

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

# Краткий отчет

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





## Эндокринная система и метаболизм

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

### Ваши результаты:

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

- Риск развития очагового облысения
- Риск развития тиреоидита Хашимото
- 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.



## Кожа, волосы и ногти

Кожа — самый большой по площади орган, который покрывает всё тело. Она защищает от внешних воздействий и инфекций, участвует в дыхании, терморегуляции и обменных процессах, передает в мозг тактильную информацию.

Кожа и её производные, волосы и ногти, отражают общее состояние здоровья. Уровень кальция, витамина D и железа влияет на ломкость волос и ногтей, некоторые заболевания могут проявляться в виде сыпи, сухости, пятен или язв на коже.

### Ваши результаты:

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

- Риск развития витилиго

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

У вас не выявлены наследственные онкологические синдромы кожи, волос и ногтей.



## Сердечно-сосудистая система

Сердечно-сосудистая система обеспечивает циркуляцию крови. Благодаря этому к тканям и органам поступают питательные вещества и кислород, а продукты жизнедеятельности, такие как углекислый газ, выводятся из организма. Лишняя жидкость отливает от органов и тканей по сосудам лимфатической системы. От слаженной работы сердца и сосудов зависит функционирование всего организма, поэтому нельзя рассматривать заболевания сосудов отдельно от заболеваний сердца.

### Ваши результаты:

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

- Риск развития варикозного расширения вен

У вас не выявлены наследственные заболевания сердечно-сосудистой системы.

У вас не выявлены наследственные онкологические синдромы сердечно-сосудистой системы.



## Нервная система

Нервная система отвечает за согласованную деятельность внутренних органов и головного мозга и обеспечивает связь организма с окружающей средой.

Благодаря нервной системе мы реагируем на раздражители, распознаем тепло или боль, переживаем эмоции и анализируем свои чувства. Заболевания нервной системы отражаются на состоянии всего организма.

### Ваши результаты:

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

- Риск развития болезни Паркинсона
- Риск развития менингиомы

У вас не выявлены наследственные заболевания нервной системы.

У вас не выявлены наследственные онкологические синдромы нервной системы.



## Пищеварительная система

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

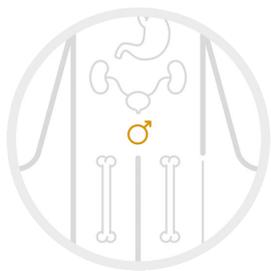
### Ваши результаты:

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

- Риск развития пищевода Баретта
- Риск развития внутрипеченочного холестаза беременных
- Риск развития язвенного колита

У вас не выявлены наследственные заболевания пищеварительной системы.

У вас не выявлены наследственные онкологические синдромы пищеварительной системы.



## Репродуктивная система

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

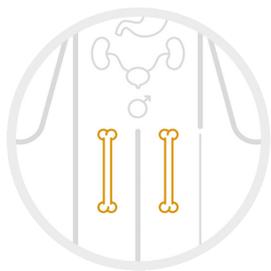
### Ваши результаты:

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

- Риск развития синдрома поликистозных яичников

У вас не выявлены наследственные заболевания репродуктивной системы.

У вас не выявлены наследственные онкологические синдромы репродуктивной системы.



## Опорно-двигательная система

Механика движений человека возможна благодаря костно-мышечной системе. Скелет поддерживает организм и защищает внутренние органы. Мышцы отвечают за способность двигаться и дышать. Заболевания опорно-двигательного аппарата снижают подвижность и качество жизни.

### Ваши результаты:

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

- Риск развития остеопороза

У вас не выявлены наследственные заболевания опорно-двигательной системы.

У вас не выявлены наследственные онкологические синдромы опорно-двигательной системы.



## Мочевыделительная система

Мочевыделительная система регулирует объем крови и тонус сосудов, отвечает за выведение из организма лишней жидкости, мочевой кислоты, солей и других продуктов. Нарушение работы системы приводит к накоплению вредных веществ, которые могут отложиться в виде камней или через кровь разнестись по всему организму.

### Ваши результаты:

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

- Риск развития мочекаменной болезни

У вас не выявлены наследственные заболевания мочевыделительной системы.

У вас не выявлены наследственные онкологические синдромы мочевыделительной системы.



## Кроветворная система

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

### Ваши результаты:

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

- Риск развития синдрома Шегрена

У вас не выявлены наследственные заболевания кроветворной системы.

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                   | 14.93%   | 1.17%        | 12.76x             | +13.76%              |
| Синдром поликистозных яичников       | 10.67%   | 6%           | 1.78x              | +4.67%               |
| Витилиго                             | 8.13%    | 5%           | 1.63x              | +3.13%               |
| Остеопороз                           | 17.31%   | 15.4%        | 1.12x              | +1.91%               |
| Варикозное расширение вен            | 36%      | 34.1%        | 1.06x              | +1.9%                |
| Пищевод Барретта                     | 1.61%    | 0.7%         | 2.3x               | +0.91%               |
| Болезнь Паркинсона                   | 2.16%    | 1.27%        | 1.7x               | +0.89%               |
| Синдром Шегрена                      | 1.75%    | 1.28%        | 1.37x              | +0.47%               |
| Внутрипеченочный холестаз беременных | 1%       | 0.62%        | 1.61x              | +0.38%               |
| Мочекаменная болезнь                 | 4.38%    | 4%           | 1.09x              | +0.38%               |
| Тиреоидит Хашимото                   | 0.81%    | 0.53%        | 1.53x              | +0.28%               |
| Сахарный диабет 1 типа               | 0.52%    | 0.28%        | 1.87x              | +0.24%               |
| Язвенный колит                       | 0.34%    | 0.23%        | 1.44x              | +0.1%                |
| Менингиома                           | 0.006%   | 0.005%       | 1.2x               | +< 0.01%             |

## Средний риск

| Название                         | Ваш риск | Средний риск | Относительный риск | Сравнение со средним |
|----------------------------------|----------|--------------|--------------------|----------------------|
| Гипотиреоз                       | 5.31%    | 4.8%         | 1.11x              | +0.51%               |
| Системная красная волчанка       | 0.066%   | 0.045%       | 1.46x              | +0.021%              |
| Болезнь Бехчета                  | 0.0034%  | 0.0052%      | 0.66x              | > -0.01%             |
| Рак щитовидной железы            | 0.027%   | 0.033%       | 0.8x               | > -0.01%             |
| Синдром слабости синусового узла | 0.021%   | 0.03%        | 0.7x               | > -0.01%             |

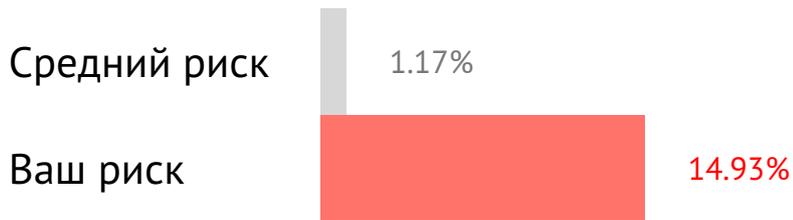
| Название                                 | Ваш риск | Средний риск | Относительный риск | Сравнение со средним |
|--|----------|--------------|--------------------|----------------------|
| Системная склеродермия                   | 0.0082%  | 0.025%       | 0.33x              | -0.017%              |
| Кератоконус                              | 0.055%   | 0.086%       | 0.64x              | -0.031%              |
| Первичный билиарный холангит             | 0.026%   | 0.065%       | 0.4x               | -0.04%               |
| Болезнь Крона                            | 0.11%    | 0.18%        | 0.62x              | -0.07%               |
| Закртыугольная глаукома                  | 0.32%    | 0.4%         | 0.8x               | -0.082%              |
| Остеоартроз                              | 8.7%     | 8.8%         | 0.99x              | -0.096%              |
| Эпилепсия                                | 0.32%    | 0.44%        | 0.72x              | -0.12%               |
| Отосклероз                               | 2.36%    | 2.5%         | 0.94x              | -0.14%               |
| Обыкновенные угри (тяжелая форма)        | 0.84%    | 1%           | 0.84x              | -0.16%               |
| Ревматоидный артрит                      | 0.28%    | 0.46%        | 0.61x              | -0.18%               |
| Хроническая обструктивная болезнь легких | 7.3%     | 7.6%         | 0.96x              | -0.3%                |
| Гестационный диабет                      | 3.65%    | 4%           | 0.91x              | -0.35%               |
| Псориаз                                  | 0.99%    | 1.82%        | 0.55x              | -0.82%               |
| Контрактура Дюпюитрена                   | 3.64%    | 6.9%         | 0.53x              | -3.26%               |
| Розацеа                                  | 3.01%    | 14%          | 0.21x              | -10.99%              |

## Низкий риск

| Название  | Ваш риск | Средний риск | Относительный риск | Сравнение со средним |
|---|----------|--------------|--------------------|----------------------|
| Первичный склерозирующий холангит                     | 0.0062%  | 0.0089%      | 0.7x               | > -0.01%             |
| Колоректальный рак                                    | 0.15%    | 0.17%        | 0.88x              | -0.02%               |
| Тромбоз глубоких вен и тромбоэмболия легочной артерии | 0.041%   | 0.1%         | 0.4x               | -0.063%              |
| Саркоидоз   | 0.069%   | 0.14%        | 0.49x              | -0.072%              |
| Эссенциальный тремор                                  | 0.29%    | 0.4%         | 0.72x              | -0.11%               |
| Аневризма брюшного отдела аорты                       | 0.55%    | 0.7%         | 0.78x              | -0.15%               |

| Название                          | Ваш риск | Средний риск | Относительный риск | Сравнение со средним |
|-----------------------------------|----------|--------------|--------------------|----------------------|
| Эндометриоз                       | 0.78%    | 1%           | 0.78x              | -0.22%               |
| Подагра                           | 0.69%    | 1.05%        | 0.65x              | -0.36%               |
| Меланома                          | 0.76%    | 1.9%         | 0.4x               | -1.14%               |
| Открытоугольная глаукома          | 0.76%    | 1.97%        | 0.39x              | -1.21%               |
| Возрастная макулярная дегенерация | 0.43%    | 1.84%        | 0.24x              | -1.41%               |
| Болезнь периферических артерий    | 1.67%    | 3.2%         | 0.52x              | -1.53%               |
| Ишемическая болезнь сердца        | 2.33%    | 4%           | 0.58x              | -1.67%               |
| Фибрилляция предсердий            | 0.88%    | 2.6%         | 0.34x              | -1.72%               |
| Болезнь Альцгеймера               | 5.66%    | 7.7%         | 0.74x              | -2.04%               |
| Аневризма сосудов головного мозга | 3.09%    | 6%           | 0.52x              | -2.91%               |
| Презкламписия                     | 0.62%    | 3.8%         | 0.16x              | -3.18%               |
| Сахарный диабет 2 типа            | 0.023%   | 4.37%        | 0.0052x            | -4.35%               |
| Бронхиальная астма                | 1.47%    | 6.4%         | 0.23x              | -4.93%               |
| Андрогенная алопеция              | 24.38%   | 32.2%        | 0.76x              | -7.82%               |
| Желчнокаменная болезнь            | 5.59%    | 14.6%        | 0.38x              | -9.01%               |
| Базальноклеточный рак кожи        | 9.51%    | 25%          | 0.38x              | -15.49%              |
| Атопический дерматит              | 0.19%    | 16.3%        | 0.012x             | -16.11%              |
| Мигрень                           | 1.55%    | 18.3%        | 0.085x             | -16.75%              |
| Артериальная гипертензия          | 8.06%    | 28.1%        | 0.29x              | -20.04%              |
| Ожирение                          | 10.19%   | 41.1%        | 0.25x              | -30.91%              |

# 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

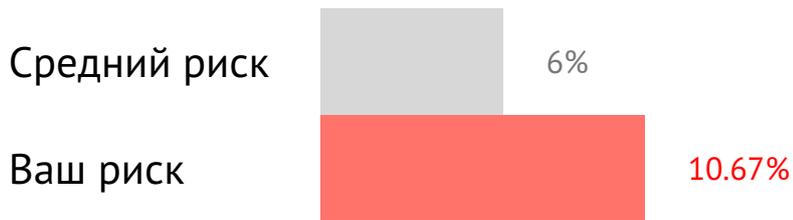
## Варианты, повышающие риск

| Ген   | Вариант    | Генотип | Вклад |
|-------|------------|---------|-------|
| IL2RA | rs3118470  | C/C     | 2.63% |
| ULBP3 | rs2009345  | C/C     | 2.5%  |
| -     | rs1024161  | T/T     | 2.18% |
| -     | rs3096851  | C/C     | 2.01% |
| -     | rs4147359  | A/A     | 2%    |
| STX17 | rs10760706 | C/C     | 1.87% |
| -     | rs9479482  | T/T     | 1.83% |
| ERBB3 | rs705708   | A/A     | 1.41% |
| -     | rs3129963  | A/A     | 1.07% |
| -     | rs9268530  | T/T     | 1.02% |
| -     | rs7682241  | G/T     | 0.38% |

## Варианты, снижающие риск

| Ген                | Вариант    | Генотип | Вклад  |
|--------------------|------------|---------|--------|
| LOC102723878       | rs694739   | G/G     | -1.94% |
| CFB                | rs4151657  | T/T     | -1.21% |
| IKZF4,LOC105369781 | rs1701704  | T/T     | -1.08% |
| -                  | rs17429444 | A/A     | -0.5%  |
| AGER               | rs2070600  | C/C     | -0.39% |

# 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

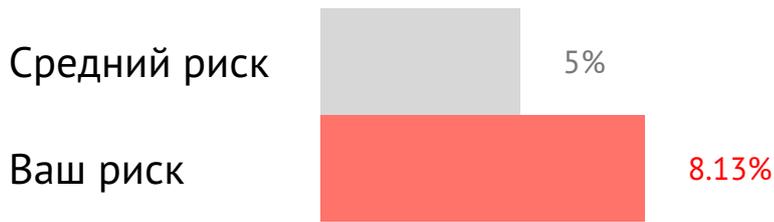
## Варианты, повышающие риск

| Ген          | Вариант    | Генотип | Вклад |
|--------------|------------|---------|-------|
| LOC105376607 | rs11031006 | G/G     | 4.25% |
| -            | rs804279   | T/T     | 3.2%  |

## Варианты, снижающие риск

| Ген   | Вариант    | Генотип | Вклад  |
|-------|------------|---------|--------|
| AOPEP | rs10993397 | C/C     | -2.78% |

# 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

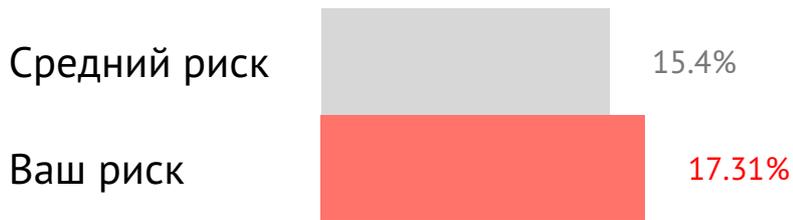
## Варианты, повышающие риск

| Ген                  | Вариант     | Генотип | Вклад  |
|----------------------|-------------|---------|--------|
| -                    | rs60131261  | -/-     | 3.35%  |
| UBASH3A              | rs12482904  | A/A     | 3.22%  |
| IL2RA                | rs706779    | T/T     | 1.57%  |
| -                    | rs148136154 | T/C     | 1.37%  |
| -                    | rs231725    | A/A     | 1.3%   |
| -                    | rs10774624  | G/G     | 1.27%  |
| -                    | rs4807000   | A/A     | 1.21%  |
| RALY                 | rs6059655   | G/G     | 1.17%  |
| LOC107984363,T<br>YR | rs1126809   | G/G     | 1.13%  |
| BACH2                | rs72928038  | G/A     | 0.93%  |
| -                    | rs5952553   | T/T     | 0.77%  |
| IRF4                 | rs12203592  | C/C     | 0.4%   |
| SLC1A2               | rs1043101   | A/G     | 0.19%  |
| MIR4435-2HG          | rs4308124   | T/C     | 0.13%  |
| RERE,RERE-AS1        | rs301807    | G/A     | 0.062% |
| LPP                  | rs13076312  | C/T     | 0.02%  |

## Варианты, снижающие риск

| Ген                    | Вариант     | Генотип | Вклад    |
|------------------------|-------------|---------|----------|
| -                      | rs9271597   | T/T     | -3.44%   |
| C1QTNF6                | rs229527    | C/C     | -1.64%   |
| IKZF4,LOC10536<br>9781 | rs2017445   | G/G     | -1.17%   |
| DEF8                   | rs4268748   | T/C     | -0.98%   |
| TEF                    | rs9611565   | T/C     | -0.84%   |
| -                      | rs11021232  | T/T     | -0.84%   |
| PTPRC                  | rs16843742  | T/C     | -0.69%   |
| GZMB                   | rs8192917   | T/T     | -0.65%   |
| IRF3,BCL2L12           | rs2304206   | G/A     | -0.64%   |
| CASP7                  | rs12771452  | G/A     | -0.58%   |
| -                      | rs2247314   | T/C     | -0.55%   |
| TNFRSF11A              | rs8083511   | A/A     | -0.54%   |
| -                      | rs78037977  | A/A     | -0.5%    |
| -                      | rs2111485   | G/A     | -0.49%   |
| AP4B1-AS1,PTPN<br>22   | rs2476601   | G/G     | -0.46%   |
| PPP4R3B                | rs10200159  | T/T     | -0.34%   |
| CPVL                   | rs117744081 | A/A     | -0.34%   |
| FOXP1                  | rs34346645  | C/A     | -0.29%   |
| TG                     | rs2687812   | T/A     | > -0.01% |

# Остеопороз



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

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

## Генетические факторы риска остеопороза

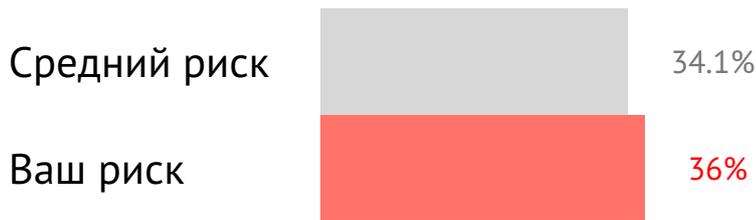
### Варианты, повышающие риск

| Ген                   | Вариант   | Генотип | Вклад |
|-----------------------|-----------|---------|-------|
| -                     | rs430727  | T/T     | 0.42% |
| LOC102724072          | rs4233949 | G/G     | 0.3%  |
| RPS6KA5               | rs1286083 | T/T     | 0.23% |
| -                     | rs2741856 | G/G     | 0.19% |
| LOC105375411,S<br>EM1 | rs6465508 | A/G     | 0.16% |
| FUBP3                 | rs7851693 | C/G     | 0.15% |
| -                     | rs1548607 | A/G     | 0.14% |

### Варианты, снижающие риск

| Ген                    | Вариант    | Генотип | Вклад   |
|------------------------|------------|---------|---------|
| FAM210A                | rs4635400  | G/G     | -0.37%  |
| -                      | rs6959212  | C/C     | -0.26%  |
| LOC105378305           | rs11003047 | T/T     | -0.25%  |
| -                      | rs9980072  | A/G     | -0.24%  |
| LRP5                   | rs3736228  | C/C     | -0.23%  |
| -                      | rs2908007  | G/A     | -0.16%  |
| ESR1                   | rs2982570  | T/C     | -0.085% |
| RSPO3,LOC1122<br>67972 | rs10457487 | A/C     | -0.018% |

# Варикозное расширение вен



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

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

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

# Генетические факторы риска варикозного расширения вен

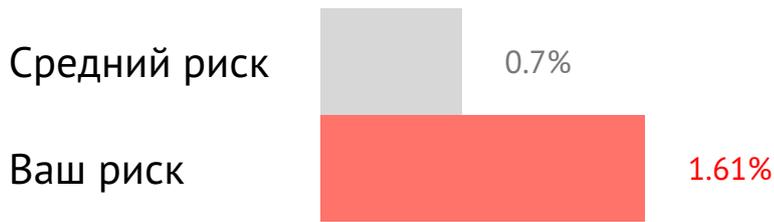
## Варианты, повышающие риск

| Ген       | Вариант    | Генотип | Вклад |
|-----------|------------|---------|-------|
| CASZ1     | rs11121615 | C/C     | 7.75% |
| PIEZO1    | rs8053350  | G/G     | 3.09% |
| PRKAR1B   | rs9719461  | T/T     | 1.4%  |
| -         | rs2263321  | G/G     | 1.34% |
| HDAC7     | rs73107980 | C/T     | 1.27% |
| -         | rs236597   | C/T     | 1.2%  |
| NFATC2    | rs12625547 | T/T     | 1.16% |
| -         | rs247749   | T/C     | 0.86% |
| LINC01152 | rs2241173  | A/G     | 0.31% |
| EBF1      | rs11135046 | G/T     | 0.18% |

## Варианты, снижающие риск

| Ген          | Вариант     | Генотип | Вклад   |
|--------------|-------------|---------|---------|
| TBC1D19      | rs28558138  | C/C     | -3.55%  |
| -            | rs7773004   | G/G     | -2.61%  |
| PIEZO1       | rs2911463   | A/A     | -2.39%  |
| TCEA2        | rs816943    | G/G     | -2.15%  |
| RSPO3        | rs9491696   | G/G     | -1.83%  |
| CNGB3        | rs62512472  | G/G     | -1.62%  |
| LOC105370345 | rs1549063   | A/A     | -1.51%  |
| SLC12A2      | rs3101725   | C/C     | -1.48%  |
| LBH          | rs2089657   | C/T     | -1.34%  |
| -            | rs7469817   | G/C     | -1.2%   |
| LOC107985892 | rs2861819   | G/C     | -1.06%  |
| -            | rs1061539   | C/C     | -0.87%  |
| -            | rs7614922   | G/G     | -0.87%  |
| -            | rs584768    | G/A     | -0.13%  |
| TENM3        | rs192647746 | A/A     | -0.045% |
| GLG1         | rs553399706 | G/G     | -0.032% |
| LINC02549    | rs186005582 | C/C     | -0.018% |

# 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

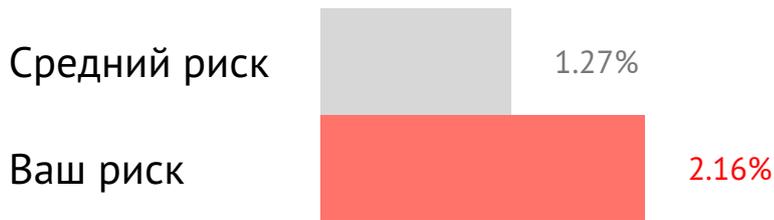
## Варианты, повышающие риск

| Ген               | Вариант    | Генотип | Вклад   |
|-------------------|------------|---------|---------|
| LOC107986152      | rs7632500  | A/G     | 0.27%   |
| -                 | rs3111601  | C/C     | 0.15%   |
| MFHAS1            | rs4523255  | T/T     | 0.14%   |
| -                 | rs6449586  | T/T     | 0.12%   |
| -                 | rs889838   | A/A     | 0.11%   |
| -                 | rs576425   | T/T     | 0.099%  |
| -                 | rs11010572 | G/A     | 0.089%  |
| OSBPL10           | rs4611855  | C/C     | 0.088%  |
| ABCA4             | rs3789387  | T/C     | 0.087%  |
| BARX1             | rs11789015 | A/A     | 0.08%   |
| -                 | rs732392   | T/T     | 0.066%  |
| -                 | rs3005897  | C/C     | 0.066%  |
| CAMTA1            | rs17030152 | T/T     | 0.063%  |
| FHIT              | rs11130736 | G/G     | 0.061%  |
| -                 | rs11771429 | C/C     | 0.061%  |
| GRID1             | rs7904985  | G/A     | 0.055%  |
| -                 | rs2687201  | C/A     | 0.053%  |
| -                 | rs6122972  | A/A     | 0.044%  |
| -                 | rs4800353  | A/A     | 0.04%   |
| AOX1              | rs2293525  | G/C     | 0.036%  |
| SAMD4A            | rs10144632 | A/A     | 0.029%  |
| NRG1,LOC105379361 | rs3847131  | G/A     | 0.028%  |
| EPHB1             | rs7646638  | T/T     | 0.028%  |
| -                 | rs2380964  | A/G     | 0.027%  |
| SPARCL1           | rs4610302  | G/G     | 0.023%  |
| -                 | rs17462769 | G/G     | 0.021%  |
| -                 | rs4973786  | G/A     | 0.019%  |
| -                 | rs13080736 | A/A     | 0.018%  |
| -                 | rs10948748 | A/A     | 0.018%  |
| DMTN              | rs74568060 | G/G     | 0.018%  |
| LOC105370504,L    | rs12894060 | G/A     | 0.013%  |
| INCO2331          |            |         |         |
| ZFH3              | rs9926271  | T/T     | 0.013%  |
| HECW1             | rs17172185 | T/T     | 0.01%   |
| -                 | rs11041413 | G/G     | < 0.01% |
| PFKFB3            | rs7916923  | T/C     | < 0.01% |

## Варианты, снижающие риск

| Ген          | Вариант    | Генотип | Вклад    |
|--------------|------------|---------|----------|
| -            | rs2895917  | T/T     | -0.17%   |
| CRTC1        | rs10419226 | G/G     | -0.16%   |
| -            | rs4980598  | T/T     | -0.14%   |
| -            | rs6099816  | A/A     | -0.11%   |
| TARID        | rs9285474  | A/C     | -0.096%  |
| -            | rs1431594  | C/C     | -0.084%  |
| -            | rs2927438  | G/A     | -0.083%  |
| -            | rs2669333  | C/C     | -0.07%   |
| -            | rs1497205  | T/C     | -0.064%  |
| LOC105375049 | rs6930375  | A/A     | -0.064%  |
| -            | rs12122818 | A/C     | -0.062%  |
| -            | rs3897234  | T/T     | -0.054%  |
| LOC401478    | rs1398034  | C/C     | -0.045%  |
| -            | rs2342002  | C/C     | -0.044%  |
| MIR99AHG     | rs2039241  | G/A     | -0.039%  |
| CNMD         | rs7330220  | C/C     | -0.036%  |
| -            | rs10955616 | G/A     | -0.033%  |
| -            | rs254348   | G/A     | -0.029%  |
| COL27A1      | rs1490743  | G/G     | -0.022%  |
| ALDH1A2      | rs3784262  | T/C     | -0.021%  |
| PLEKHA2      | rs7835508  | T/C     | -0.02%   |
| DSG3         | rs16961975 | G/G     | -0.015%  |
| -            | rs1408906  | G/G     | -0.013%  |
| DUSP8        | rs79838852 | C/C     | -0.012%  |
| -            | rs7237326  | G/A     | -0.011%  |
| OTX2-AS1     | rs12880053 | C/A     | > -0.01% |
| -            | rs6711386  | G/G     | > -0.01% |
| FRMD3        | rs12552693 | T/C     | > -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

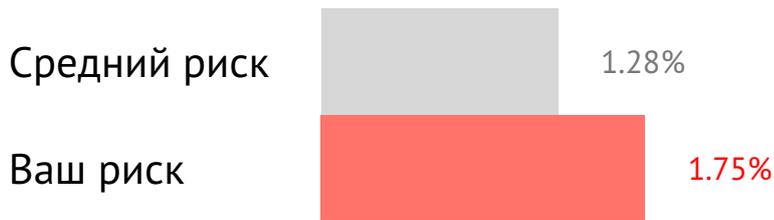
## Варианты, повышающие риск

| Ген               | Вариант    | Генотип | Вклад  |
|-------------------|------------|---------|--------|
| LOC105377329      | rs356182   | G/G     | 0.57%  |
| RIT2              | rs12456492 | G/G     | 0.24%  |
| -                 | rs6430538  | C/C     | 0.19%  |
| TMEM229B,GPH<br>N | rs1555399  | T/T     | 0.17%  |
| -                 | rs823118   | T/T     | 0.17%  |
| CCDC62            | rs11060180 | A/A     | 0.15%  |
| -                 | rs8118008  | A/A     | 0.12%  |
| GCH1              | rs11158026 | C/C     | 0.11%  |
| MCCC1             | rs12637471 | G/G     | 0.11%  |
| -                 | rs9275326  | C/C     | 0.057% |
| -                 | rs329648   | C/T     | 0.047% |

## Варианты, снижающие риск

| Ген                                      | Вариант     | Генотип | Вклад   |
|--|-------------|---------|---------|
| TMEM175                                  | rs34311866  | T/T     | -0.18%  |
| BCKDK                                    | rs14235     | G/G     | -0.13%  |
| LOC107985959                             | rs1474055   | C/C     | -0.094% |
| LOC107984782                             | rs2414739   | G/A     | -0.091% |
| -  | rs76904798  | C/C     | -0.076% |
| SIPA1L2                                  | rs10797576  | C/C     | -0.063% |
| FAM47E-STBD1,F<br>AM47E,LOC1053<br>77286 | rs6812193   | C/T     | -0.05%  |
| -  | rs35749011  | G/G     | -0.048% |
| GPNMB                                    | rs199347    | G/A     | -0.037% |
| INPP5F                                   | rs117896735 | G/G     | -0.03%  |
| BST1                                     | rs11724635  | C/A     | -0.028% |

# Синдром Шегрена



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

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

## Генетические факторы риска синдрома Шегрена

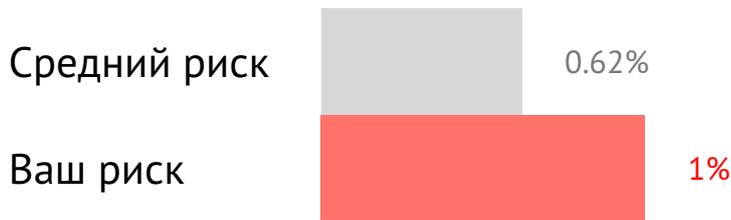
### Варианты, повышающие риск

| Ген                  | Вариант    | Генотип | Вклад  |
|----------------------|------------|---------|--------|
| EBF1                 | rs3843489  | A/T     | 0.55%  |
| STAT4                | rs7582694  | C/G     | 0.21%  |
| FAM167A-AS1, FAM167A | rs12549796 | A/G     | 0.097% |

### Варианты, снижающие риск

| Ген    | Вариант    | Генотип | Вклад  |
|--------|------------|---------|--------|
| -      | rs13246321 | T/T     | -0.29% |
| TNFSF4 | rs1234315  | C/T     | -0.09% |

# 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.

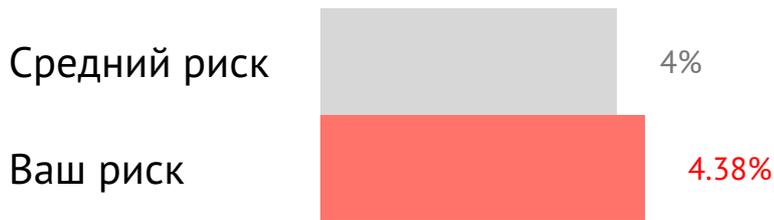
Для лечения применяют медикаментозную терапию и назначают специальную диету. До 15% случаев внутрипеченочного холестаза беременных обусловлено мутацией в гене ABCB4. Белок, который кодируется геном ABCB4, участвует в процессе перехода фосфолипидов через мембрану гепатоцита и далее в желчный пузырь. Нарушение 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, повышающие риск

| Ген   | Вариант   | Генотип | Вклад |
|-------|-----------|---------|-------|
| ABCB4 | rs2109505 | T/A     | 0.38% |

# Мочекаменная болезнь



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

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

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

## Генетические факторы риска мочекаменной болезни

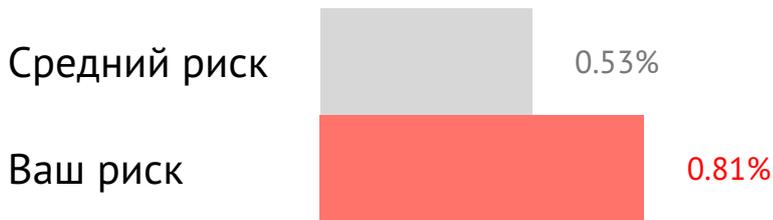
### Варианты, повышающие риск

| Ген                      | Вариант     | Генотип | Вклад |
|--------------------------|-------------|---------|-------|
| LOC105369301, C<br>LDN14 | rs199565725 | AC/AC   | 0.38% |
| CASR                     | rs7627468   | G/A     | 0.27% |
| RGS14                    | rs12654812  | G/A     | 0.18% |

### Варианты, снижающие риск

| Ген  | Вариант   | Генотип | Вклад  |
|------|-----------|---------|--------|
| ALPL | rs1256328 | C/C     | -0.26% |

# Тиреоидит Хашимото



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

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

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

## Генетические факторы риска тиреоидита Хашимото

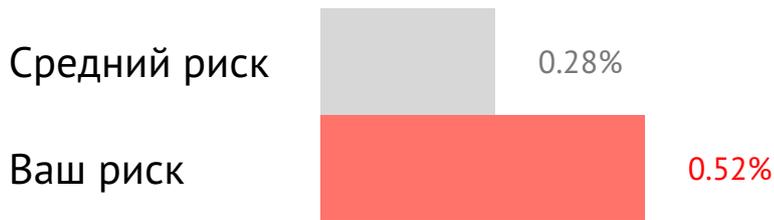
### Варианты, повышающие риск

| Ген           | Вариант    | Генотип | Вклад  |
|---------------|------------|---------|--------|
| ATXN2         | rs653178   | C/C     | 0.14%  |
| BACH2         | rs10944479 | A/G     | 0.12%  |
| LOC105372666  | rs4811340  | G/G     | 0.071% |
| -             | rs879564   | A/A     | 0.064% |
| -             | rs11081453 | C/T     | 0.034% |
| CD44          | rs353648   | T/T     | 0.031% |
| RERE,RERE-AS1 | rs301799   | C/T     | 0.015% |

### Варианты, снижающие риск

| Ген          | Вариант    | Генотип | Вклад   |
|--------------|------------|---------|---------|
| -            | rs4889009  | C/C     | -0.078% |
| HLA-X        | rs3094228  | T/T     | -0.056% |
| LOC105377877 | rs9359543  | C/C     | -0.034% |
| -            | rs11602677 | G/G     | -0.033% |

# 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 неутолимим голодом и жаждой, снижением веса, которое развивается несмотря на повышенный аппетит. Иногда встречается зуд кожи и слизистых оболочек, общая мышечная слабость, головная боль, воспалительные трудноизлечимые поражения кожи и нарушение зрения. Для лечения используют инсулинотерапию, назначают специальную диету и умеренные физические нагрузки.

# Генетические факторы риска сахарного диабета 1 типа

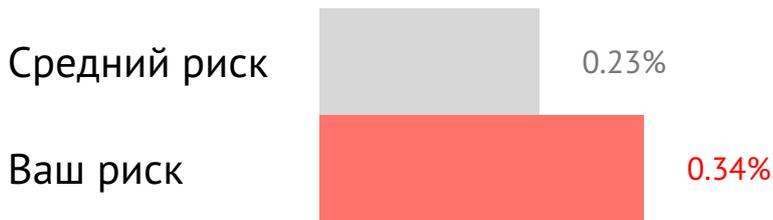
## Варианты, повышающие риск

| Ген                  | Вариант    | Генотип | Вклад   |
|----------------------|------------|---------|---------|
| SH2B3                | rs3184504  | T/T     | 0.15%   |
| -                    | rs924043   | C/C     | 0.089%  |
| LMO7                 | rs539514   | T/T     | 0.065%  |
| KIAA1109             | rs4505848  | G/G     | 0.061%  |
| GLIS3                | rs10758593 | A/A     | 0.055%  |
| -                    | rs3087243  | G/G     | 0.05%   |
| CLEC16A              | rs2903692  | G/G     | 0.05%   |
| -                    | rs7202877  | G/T     | 0.047%  |
| UBASH3A              | rs9976767  | G/G     | 0.047%  |
| -                    | rs12251307 | C/C     | 0.035%  |
| PRKCQ                | rs11258747 | G/T     | 0.035%  |
| -                    | rs11711054 | G/G     | 0.032%  |
| -                    | rs17574546 | A/C     | 0.025%  |
| LOC105371664         | rs2816316  | A/A     | 0.017%  |
| PTPN2                | rs478582   | T/T     | 0.016%  |
| IFIH1                | rs1990760  | C/T     | 0.014%  |
| -                    | rs10499194 | C/C     | 0.013%  |
| -                    | rs3024505  | G/G     | 0.012%  |
| STAT4                | rs7574865  | G/T     | 0.011%  |
| HORMAD2,LOC105372988 | rs5753037  | C/T     | < 0.01% |
| BACH2                | rs3757247  | C/T     | < 0.01% |
| LOC105378083, TAGAP  | rs1738074  | C/T     | < 0.01% |

## Варианты, снижающие риск

| Ген                   | Вариант    | Генотип | Вклад    |
|-----------------------|------------|---------|----------|
| PRKD2                 | rs425105   | C/C     | -0.11%   |
| IKZF4,LOC105369781    | rs1701704  | T/T     | -0.053%  |
| C1QTNF6               | rs229541   | G/G     | -0.05%   |
| -                     | rs4788084  | T/T     | -0.046%  |
| CD226                 | rs763361   | C/C     | -0.04%   |
| IGF2,INS-IGF2,IGF2-AS | rs3741208  | G/G     | -0.04%   |
| CTSH                  | rs3825932  | T/T     | -0.031%  |
| SIRPG                 | rs2281808  | C/T     | -0.03%   |
| LOC101929727, RNLS    | rs10509540 | C/T     | -0.026%  |
| -                     | rs1465788  | C/T     | -0.024%  |
| GSDMB                 | rs2290400  | T/T     | -0.024%  |
| EFR3B                 | rs478222   | A/T     | -0.024%  |
| AP4B1-AS1,PTPN22      | rs2476601  | G/G     | -0.02%   |
| -                     | rs9585056  | T/T     | -0.019%  |
| SKAP2                 | rs7804356  | C/T     | -0.018%  |
| LINC02357             | rs10517086 | G/G     | -0.014%  |
| -                     | rs7221109  | C/T     | -0.014%  |
| MEG3                  | rs941576   | A/G     | > -0.01% |
| CENPW                 | rs9388489  | A/G     | > -0.01% |
| LINC01104             | rs9653442  | C/T     | > -0.01% |
| -                     | rs4900384  | A/G     | > -0.01% |

# Язвенный колит



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

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

## Генетические факторы риска язвенного колита

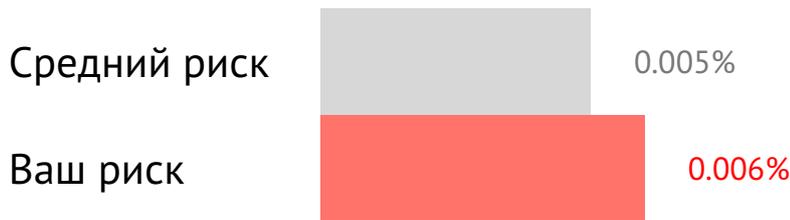
### Варианты, повышающие риск

| Ген                      | Вариант    | Генотип | Вклад   |
|--------------------------|------------|---------|---------|
| -                        | rs6017342  | C/C     | 0.049%  |
| FCGR2A                   | rs1801274  | A/A     | 0.039%  |
| -                        | rs4676408  | A/A     | 0.036%  |
| RTEL1-TNFRSF6B, TNFRSF6B | rs6062496  | A/A     | 0.03%   |
| STAT3                    | rs12942547 | A/A     | 0.024%  |
| CAMK2A                   | rs17656349 | T/T     | 0.022%  |
| INAVA                    | rs7554511  | C/C     | 0.021%  |
| AMZ1,GNA12               | rs798502   | A/A     | 0.018%  |
| MST1                     | rs3197999  | A/G     | 0.014%  |
| -                        | rs56167332 | A/C     | 0.014%  |
| IL23R                    | rs11581607 | G/G     | 0.013%  |
| -                        | rs2413583  | C/C     | 0.013%  |
| NR5A2                    | rs2816958  | G/G     | 0.012%  |
| RORC                     | rs4845604  | G/G     | 0.012%  |
| ZFP90                    | rs1728785  | C/C     | 0.011%  |
| PUS10                    | rs7608910  | A/G     | 0.011%  |
| RGS14                    | rs4976646  | T/C     | < 0.01% |
| -                        | rs4380874  | T/C     | < 0.01% |
| C5orf66                  | rs254560   | A/G     | < 0.01% |
| CARD9                    | rs10781499 | A/G     | < 0.01% |

### Варианты, снижающие риск

| Ген                        | Вариант    | Генотип | Вклад    |
|----------------------------|------------|---------|----------|
| -                          | rs4409764  | G/G     | -0.044%  |
| -                          | rs12946510 | C/C     | -0.035%  |
| -                          | rs2836878  | A/G     | -0.034%  |
| PARK7                      | rs3766606  | T/G     | -0.026%  |
| -                          | rs4728142  | G/G     | -0.025%  |
| LOC105371887,S LC39A11     | rs17780256 | A/C     | -0.025%  |
| -                          | rs3024505  | G/G     | -0.022%  |
| SMAD3                      | rs17293632 | C/C     | -0.014%  |
| -                          | rs6426833  | A/G     | > -0.01% |
| TRAF3IP2-AS1,L OC107986522 | rs3851228  | A/A     | > -0.01% |
| ADCY7                      | rs78534766 | C/C     | > -0.01% |
| TOM1                       | rs138788   | A/G     | > -0.01% |
| IL17REL                    | rs5771069  | A/G     | > -0.01% |
| -                          | rs10761659 | A/G     | > -0.01% |

# Менингиома



Менингиома — это самая распространенная внутримозговая 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 диагностируются только один очаг, хотя на самом деле их может оказаться несколько в разных частях мозга.

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

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

## Генетические факторы риска менингиомы

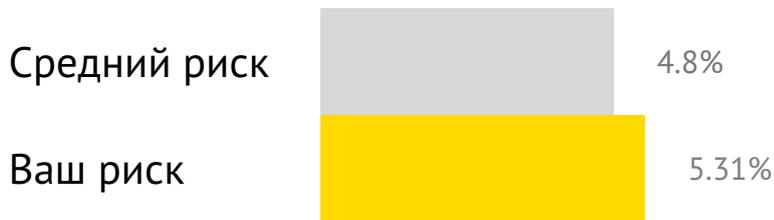
### Варианты, повышающие риск

| Ген    | Вариант    | Генотип | Вклад   |
|--------|------------|---------|---------|
| MLLT10 | rs11012732 | A/A     | < 0.01% |

### Варианты, снижающие риск

| Ген       | Вариант    | Генотип | Вклад    |
|-----------|------------|---------|----------|
| MIR1915HG | rs12770228 | G/G     | > -0.01% |

# 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

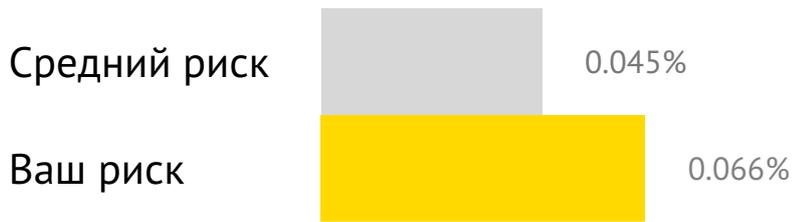
## Варианты, повышающие риск

| Ген                           | Вариант     | Генотип | Вклад  |
|-------------------------------|-------------|---------|--------|
| TG                            | rs121912648 | C/C     | 4.3%   |
| -                             | rs116909374 | C/C     | 2.5%   |
| TYK2                          | rs34536443  | G/G     | 1.58%  |
| PTCSC2                        | rs925489    | T/T     | 1.49%  |
| SH2B3                         | rs3184504   | T/T     | 1.48%  |
| ZNF804B                       | rs10248351  | T/T     | 1.19%  |
| -                             | rs3087243   | G/G     | 0.95%  |
| PTCSC2                        | rs7850258   | G/G     | 0.72%  |
| LOC107986195                  | rs76342258  | G/T     | 0.59%  |
| RAD51B                        | rs3784099   | G/G     | 0.54%  |
| MTF1                          | rs3748682   | T/T     | 0.5%   |
| -                             | rs12271161  | G/A     | 0.42%  |
| STAT4                         | rs7582694   | C/G     | 0.36%  |
| NFIB                          | rs10961534  | A/A     | 0.28%  |
| PDE10A                        | rs1079418   | A/G     | 0.27%  |
| LOC105376819,L<br>OC105376817 | rs12138950  | A/A     | 0.27%  |
| SPATA13                       | rs9511143   | C/T     | 0.22%  |
| LINC02621                     | rs10821973  | G/A     | 0.22%  |
| -                             | rs221774    | G/G     | 0.22%  |
| -                             | rs35703946  | G/A     | 0.19%  |
| -                             | rs10917477  | G/G     | 0.11%  |
| LOC107986598,L<br>OC105375069 | rs10223666  | C/C     | 0.1%   |
| INSR                          | rs4804416   | G/G     | 0.099% |
| PDE8B                         | rs4704397   | G/A     | 0.075% |
| INSR                          | rs7508679   | C/C     | 0.045% |

## Варианты, снижающие риск

| Ген                  | Вариант    | Генотип | Вклад   |
|----------------------|------------|---------|---------|
| FLT3                 | rs76428106 | T/T     | -2.42%  |
| PTCSC2               | rs10759927 | G/G     | -1.58%  |
| VAV3                 | rs4915077  | T/T     | -1.57%  |
| KEAP1                | rs35074907 | G/G     | -1.51%  |
| -                    | rs6679677  | C/C     | -1.39%  |
| ELMO1                | rs60600003 | T/T     | -1.25%  |
| -                    | rs4409785  | T/T     | -1.07%  |
| -                    | rs9273370  | G/G     | -0.9%   |
| AP4B1-AS1,PTPN<br>22 | rs2476601  | G/G     | -0.54%  |
| ARID5B               | rs71508903 | C/T     | -0.48%  |
| TNFRSF14             | rs2234167  | G/G     | -0.43%  |
| VAV3                 | rs17020055 | A/A     | -0.42%  |
| SASH1                | rs9497965  | C/C     | -0.4%   |
| BACH2                | rs661713   | G/A     | -0.35%  |
| -                    | rs736374   | G/A     | -0.29%  |
| PDE8B                | rs1479567  | G/A     | -0.28%  |
| ATXN2                | rs10774625 | A/A     | -0.27%  |
| -                    | rs484959   | T/T     | -0.27%  |
| TG                   | rs1810396  | G/G     | -0.24%  |
| -                    | rs2111485  | A/G     | -0.24%  |
| -                    | rs12191243 | C/C     | -0.23%  |
| IRF4                 | rs1050976  | C/C     | -0.16%  |
| -                    | rs6914622  | G/G     | -0.14%  |
| -                    | rs10162002 | G/G     | -0.14%  |
| EDARADD              | rs12117927 | C/A     | -0.11%  |
| -                    | rs10748781 | A/A     | -0.11%  |
| TERT                 | rs7705526  | A/A     | -0.083% |
| ZBTB10               | rs1051920  | C/T     | -0.069% |

# Системная красная волчанка



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

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

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

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

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

# Генетические факторы риска системной красной волчанки

## Варианты, повышающие риск

| Ген       | Вариант   | Генотип | Вклад   |
|-----------|-----------|---------|---------|
| KIAA0319L | rs2275247 | T/T     | 0.017%  |
| JAZF1     | rs1635852 | C/C     | < 0.01% |

## Варианты, снижающие риск

| Ген | Вариант   | Генотип | Вклад    |
|-----|-----------|---------|----------|
| PXK | rs2176082 | A/G     | > -0.01% |

# Болезнь Бехчета



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

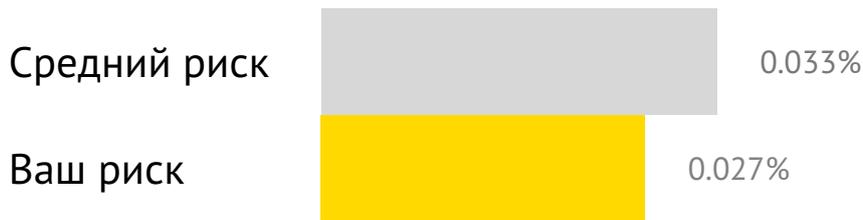
Считается возможным связывать развитие этой болезни со стрептококком и вирусом простого герпеса. В некоторых случаях имеется генетическая предрасположенность. Проявляется возникновением язвочек на слизистых оболочках полости рта и гениталий, воспалением глаз (конъюнктивит, увеит), сосудистыми расстройствами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

## Генетические факторы риска болезни Бехчета

Варианты, снижающие риск

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

# Рак щитовидной железы



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

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

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

## Генетические факторы риска рака щитовидной железы

### Варианты, повышающие риск

| Ген          | Вариант    | Генотип | Вклад   |
|--------------|------------|---------|---------|
| LOC105375451 | rs10238549 | C/C     | < 0.01% |
| -            | rs11823005 | C/C     | < 0.01% |

### Варианты, снижающие риск

| Ген          | Вариант    | Генотип | Вклад    |
|--------------|------------|---------|----------|
| DIRC3        | rs6759952  | C/T     | > -0.01% |
| LOC100287290 | rs7617304  | G/G     | > -0.01% |
| -            | rs9951245  | A/G     | > -0.01% |
| -            | rs10781500 | C/T     | > -0.01% |
| -            | rs2633322  | 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    |
|--------------|------------|---------|----------|
| LOC101926933 | rs10130976 | T/T     | > -0.01% |
| HOMEZ        | rs1055061  | C/C     | > -0.01% |
| EFS          | rs2231801  | C/C     | > -0.01% |
| MYH6         | rs28730774 | G/G     | > -0.01% |

# Системная склеродермия



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

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

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

## Генетические факторы риска системной склеродермии

Варианты, снижающие риск

| Ген    | Вариант    | Генотип | Вклад    |
|--------|------------|---------|----------|
| -      | rs3129763  | G/G     | > -0.01% |
| -      | rs11642873 | A/C     | > -0.01% |
| ZC3H10 | rs11171747 | T/T     | > -0.01% |
| -      | rs6901221  | A/A     | > -0.01% |
| GRB10  | rs12540874 | A/A     | > -0.01% |
| SOX5   | rs11047102 | C/C     | > -0.01% |

# Кератоконус



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

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

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

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

## Генетические факторы риска кератоконуса

### Варианты, повышающие риск

| Ген | Вариант   | Генотип | Вклад   |
|-----|-----------|---------|---------|
| -   | rs9938149 | A/A     | < 0.01% |
| -   | rs1536482 | A/G     | < 0.01% |

### Варианты, снижающие риск

| Ген    | Вариант   | Генотип | Вклад    |
|--------|-----------|---------|----------|
| FNDC3B | rs4894535 | C/C     | -0.014%  |
| -      | rs1324183 | C/C     | -0.011%  |
| COL5A1 | rs7044529 | C/C     | -0.011%  |
| -      | rs2721051 | C/C     | > -0.01% |

# Первичный билиарный холангит



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

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

## Генетические факторы риска первичного билиарного холангита

### Варианты, повышающие риск

| Ген                 | Вариант    | Генотип | Вклад   |
|---------------------|------------|---------|---------|
| IL12A-AS1,LINC01100 | rs485499   | T/T     | < 0.01% |
| SPIB                | rs3745516  | A/G     | < 0.01% |
| CLEC16A             | rs12924729 | G/G     | < 0.01% |
| -                   | rs860413   | A/A     | < 0.01% |
| -                   | rs6421571  | C/C     | < 0.01% |
| TIMMDC1             | rs2293370  | G/G     | < 0.01% |
| FBXL20              | rs7208487  | T/T     | < 0.01% |
| PLCL2               | rs1372072  | A/G     | < 0.01% |
| EXOC3L4             | rs8017161  | A/G     | < 0.01% |

### Варианты, снижающие риск

| Ген      | Вариант    | Генотип | Вклад    |
|----------|------------|---------|----------|
| RPS6KA4  | rs538147   | A/A     | -0.011%  |
| -        | rs7665090  | A/A     | -0.011%  |
| IL12RB2  | rs17129789 | T/T     | > -0.01% |
| TNFRSF1A | rs1800693  | T/T     | > -0.01% |
| -        | rs11117432 | A/G     | > -0.01% |
| TNPO3    | rs12531711 | A/A     | > -0.01% |
| -        | rs12134279 | C/C     | > -0.01% |
| NAB1     | rs10931468 | C/C     | > -0.01% |
| RAD51B   | rs911263   | C/T     | > -0.01% |
| -        | rs968451   | G/G     | > -0.01% |
| ELMO1    | rs6974491  | G/G     | > -0.01% |

# 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

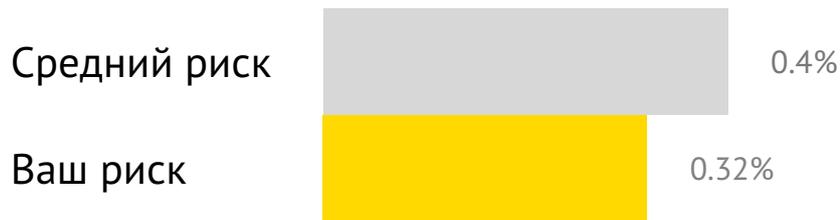
## Варианты, повышающие риск

| Ген                         | Вариант    | Генотип | Вклад   |
|-----------------------------|------------|---------|---------|
| SBNO2                       | rs2024092  | A/G     | 0.015%  |
| RTEL1-TNFRSF6<br>B,TNFRSF6B | rs6062496  | A/A     | 0.015%  |
| -                           | rs3091316  | G/G     | 0.014%  |
| NDFIP1                      | rs6863411  | T/T     | 0.012%  |
| ZMIZ1                       | rs1250550  | C/C     | 0.012%  |
| STAT3                       | rs12942547 | A/A     | 0.011%  |
| LACC1                       | rs3764147  | A/G     | 0.011%  |
| -                           | rs1456896  | T/T     | 0.01%   |
| IL1RL1                      | rs13001325 | C/C     | 0.01%   |
| IL23R                       | rs11581607 | G/G     | < 0.01% |
| -                           | rs2413583  | C/C     | < 0.01% |
| INAVA                       | rs7554511  | C/C     | < 0.01% |
| MST1                        | rs3197999  | A/G     | < 0.01% |
| -                           | rs56167332 | A/C     | < 0.01% |
| CDC37                       | rs11879191 | G/G     | < 0.01% |
| CDH13                       | rs10492862 | A/C     | < 0.01% |
| IL27                        | rs28449958 | A/G     | < 0.01% |
| SLAMF8                      | rs34687326 | G/G     | < 0.01% |
| 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% |
| GCKR                        | rs1260326  | T/C     | < 0.01% |
| RFT1                        | rs2581828  | C/G     | < 0.01% |
| RSPO3                       | rs9491697  | A/G     | < 0.01% |
| FUT2,LOC10544<br>7645       | rs516246   | T/C     | < 0.01% |
| -                           | rs6740847  | A/G     | < 0.01% |

## Варианты, снижающие риск

| Ген           | Вариант     | Генотип | Вклад    |
|---------------|-------------|---------|----------|
| -             | rs4409764   | G/G     | -0.025%  |
| IRF1-AS1      | rs2188962   | C/C     | -0.024%  |
| MAP3K8        | rs1042058   | T/T     | -0.019%  |
| -             | rs12946510  | C/C     | -0.018%  |
| NOD2          | rs2066844   | C/C     | -0.014%  |
| LPP           | rs56116661  | T/C     | -0.012%  |
| SMAD3         | rs17293632  | C/C     | -0.011%  |
| LTBR          | rs7954567   | G/G     | -0.011%  |
| CDKAL1        | rs9358372   | A/A     | -0.011%  |
| KSR1          | rs10775412  | C/C     | > -0.01% |
| -             | rs11742570  | T/C     | > -0.01% |
| UBE2L3        | rs2266959   | G/G     | > -0.01% |
| PLAU,C10orf55 | rs2227564   | T/C     | > -0.01% |
| -             | rs3024505   | G/G     | > -0.01% |
| IRGM,ZNF300   | rs11741861  | A/A     | > -0.01% |
| SP140         | rs6716753   | T/T     | > -0.01% |
| DENND1B       | rs2488397   | G/G     | > -0.01% |
| PTPN2         | rs80262450  | G/G     | > -0.01% |
| GPR65         | rs8005161   | C/C     | > -0.01% |
| THADA         | rs10495903  | C/C     | > -0.01% |
| IFNGR2        | rs2284553   | A/G     | > -0.01% |
| ATG16L1       | rs6752107   | A/G     | > -0.01% |
| -             | rs80244186  | T/T     | > -0.01% |
| BACH2         | rs1847472   | A/C     | > -0.01% |
| LRRK2         | rs148319899 | T/T     | > -0.01% |
| BANK1         | rs13126505  | G/G     | > -0.01% |
| IL2RA         | rs61839660  | C/C     | > -0.01% |
| -             | rs1819333   | T/G     | > -0.01% |
| -             | rs10761659  | 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/T     | 0.035% |

### Варианты, снижающие риск

| Ген     | Вариант   | Генотип | Вклад   |
|---------|-----------|---------|---------|
| COL11A1 | rs3753841 | A/A     | -0.068% |
| -       | rs1015213 | C/C     | -0.049% |

# Остеоартроз



Остеоартроз — это хроническое заболевание суставов, при котором происходит разрушение хряща и снижается плотность кости, находящейся непосредственно под хрящевой тканью. Считается наиболее распространенной формой поражения суставов. Симптомы могут проявляться уже в 40–50 лет, а ближе к 80 они отмечаются практически у всех.

До 40 лет остеоартроз чаще встречается у мужчин, чем у женщин, и является, как правило, следствием травмы. В более зрелом возрасте ему одинаково подвержены и те и другие. Первым признаком остеоартроза является боль в суставе, которая возникает при нагрузке, но быстро проходит в покое.

Внешне отмечается небольшое увеличение сустава в размере. Со временем может произойти его деформация вплоть до полного ограничения движения. На сегодняшний день основным способом терапии остеоартроза является лечебная физкультура, нацеленная на постоянное поддержание необходимого объема движения и создания циклов сжатия-растяжения суставного хряща.

Этот же метод является и профилактикой данного заболевания. Помимо упражнений используются обезболивающие препараты, а в некоторых случаях – трансплантацию хрящевых клеток.

## Генетические факторы риска остеоартроза

Варианты, снижающие риск

| Ген     | Вариант   | Генотип | Вклад   |
|---------|-----------|---------|---------|
| COL11A1 | rs4908291 | A/T     | -0.096% |

# Эпилепсия



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

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

## Генетические факторы риска эпилепсии

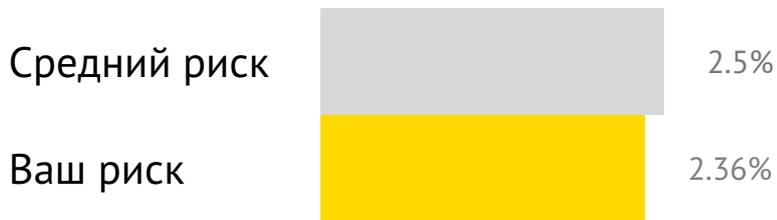
### Варианты, повышающие риск

| Ген             | Вариант    | Генотип | Вклад  |
|-----------------|------------|---------|--------|
| MAST4           | rs39861    | G/G     | 0.13%  |
| -               | rs10496964 | C/C     | 0.034% |
| LOC105373436    | rs388556   | C/C     | 0.03%  |
| SCN1A,SCN1A-AS1 | rs11890028 | T/T     | 0.024% |
| -               | rs2268330  | C/G     | 0.023% |
| LOC105378639    | rs771390   | C/C     | 0.021% |
| -               | rs289034   | C/T     | 0.018% |
| COPZ2           | rs72823592 | G/G     | 0.018% |

### Варианты, снижающие риск

| Ген                           | Вариант    | Генотип | Вклад    |
|-------------------------------|------------|---------|----------|
| IQCM                          | rs10030601 | T/T     | -0.12%   |
| CHRM3                         | rs12059546 | A/A     | -0.097%  |
| LOC105377632,L<br>OC101927235 | rs13026414 | C/T     | -0.046%  |
| PLA2G4A                       | rs12720541 | G/G     | -0.043%  |
| TEX29                         | rs2479965  | T/T     | -0.042%  |
| -                             | rs12904369 | A/A     | -0.036%  |
| -                             | rs17669194 | C/C     | -0.018%  |
| BSN                           | rs62261251 | C/C     | > -0.01% |
| -                             | rs10853686 | C/T     | > -0.01% |

# Отосклероз



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

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

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

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

## Генетические факторы риска отосклероза

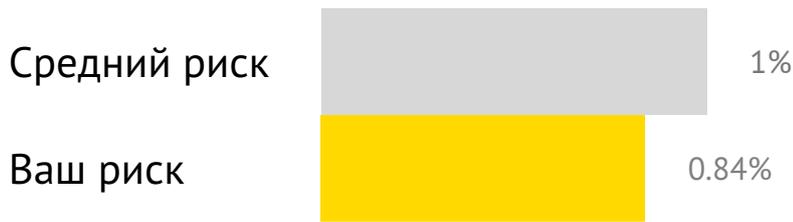
### Варианты, повышающие риск

| Ген          | Вариант    | Генотип | Вклад  |
|--------------|------------|---------|--------|
| LOC101927252 | rs1112578  | A/A     | 0.75%  |
| MAML2        | rs4603268  | C/T     | 0.36%  |
| PRRT1B       | rs11243426 | C/T     | 0.3%   |
| PCBP3        | rs2330247  | A/A     | 0.21%  |
| MYLK4        | rs4246059  | C/T     | 0.057% |

### Варианты, снижающие риск

| Ген      | Вариант    | Генотип | Вклад  |
|----------|------------|---------|--------|
| CDC42BPG | rs670358   | A/G     | -0.6%  |
| RELN     | rs3914132  | T/T     | -0.54% |
| INPP5A   | rs2246288  | G/G     | -0.33% |
| CDYL2    | rs17761499 | T/T     | -0.21% |
| ADGRB3   | rs10485428 | T/T     | -0.14% |

## 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% |

# 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     | 0.044%  |
| CCR6,LOC107986672 | rs1571878  | C/C     | 0.042%  |
| -                 | rs11900673 | C/T     | 0.015%  |
| ARID5B            | rs10821944 | G/T     | 0.012%  |
| -                 | rs6496667  | A/C     | < 0.01% |
| PADI4             | rs766449   | C/T     | < 0.01% |
| PRKCH             | rs1957895  | G/T     | < 0.01% |

## Варианты, снижающие риск

| Ген                | Вариант    | Генотип | Вклад   |
|--------------------|------------|---------|---------|
| GCH1               | rs3783637  | C/C     | -0.053% |
| ANXA3              | rs2867461  | G/G     | -0.042% |
| PRKCB              | rs7404928  | C/C     | -0.036% |
| -                  | rs657075   | G/G     | -0.032% |
| NFKBIE             | rs2233434  | A/A     | -0.031% |
| -                  | rs2280381  | C/T     | -0.03%  |
| -                  | rs6932056  | T/T     | -0.024% |
| PLD4               | rs2841277  | C/T     | -0.022% |
| PDE2A,LOC105369379 | rs3781913  | G/T     | -0.018% |
| -                  | rs12529514 | T/T     | -0.015% |
| -                  | rs4937362  | C/T     | -0.013% |

# Хроническая обструктивная болезнь легких



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

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

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

## Генетические факторы риска хронической обструктивной болезни легких

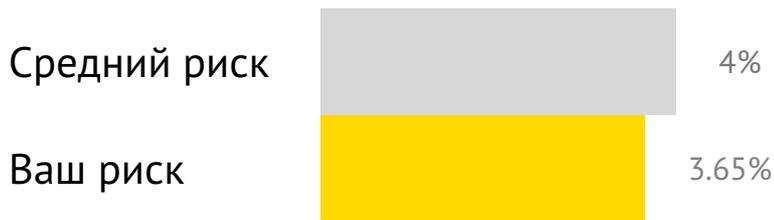
### Варианты, повышающие риск

| Ген    | Вариант    | Генотип | Вклад |
|--------|------------|---------|-------|
| TGFB2  | rs4846480  | A/A     | 0.96% |
| -      | rs626750   | G/G     | 0.88% |
| RIN3   | rs754388   | C/C     | 0.63% |
| CHRNA3 | rs12914385 | C/T     | 0.52% |

### Варианты, снижающие риск

| Ген                 | Вариант    | Генотип | Вклад   |
|---------------------|------------|---------|---------|
| -                   | rs13141641 | C/C     | -2.43%  |
| FAM13A,LOC105377327 | rs4416442  | T/C     | -0.043% |

# Гестационный диабет



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

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

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

## Генетические факторы риска гестационного диабета

### Варианты, повышающие риск

| Ген    | Вариант    | Генотип | Вклад  |
|--------|------------|---------|--------|
| -      | rs10757261 | G/G     | 0.57%  |
| CACHD1 | rs7513574  | G/G     | 0.48%  |
| -      | rs6499500  | C/G     | 0.29%  |
| -      | rs12715106 | G/G     | 0.24%  |
| TINAG  | rs9395950  | A/A     | 0.23%  |
| CDKAL1 | rs7754840  | C/G     | 0.15%  |
| -      | rs187230   | A/C     | 0.076% |

### Варианты, снижающие риск

| Ген          | Вариант    | Генотип | Вклад    |
|--------------|------------|---------|----------|
| -            | rs10830962 | C/C     | -1.61%   |
| LOC101929076 | rs12898654 | C/C     | -0.51%   |
| IDE          | rs10882066 | A/A     | -0.25%   |
| IGF2BP2      | rs1470579  | A/C     | > -0.01% |

# Псориаз



Псориаз — это хроническое неинфекционное заболевание, поражающее кожу. Встречается примерно у 2% населения. Одинаково распространено среди мужчин и женщин разных возрастных категорий.

Основная причина возникновения псориаза неясна. Существенная роль отводится наследственным факторам. Также подозревается влияние инфекций, алкоголя, стрессов, переохлаждения и механических повреждений кожи.

Наиболее частое проявление псориаза — сухие, красные, приподнятые над поверхностью кожи пятна, которые обычно появляются на разгибательных поверхностях симметричных участков. В зависимости от степени тяжести развития заболевания, в качестве лечения применяют смягчающие средства, а также ультрафиолетовое В- или А-облучение.

# Генетические факторы риска псориаза

## Варианты, повышающие риск

| Ген          | Вариант    | Генотип | Вклад   |
|--------------|------------|---------|---------|
| STX1B        | rs12445568 | C/C     | 0.23%   |
| -            | rs4561177  | A/A     | 0.13%   |
| TNFAIP3      | rs582757   | C/T     | 0.12%   |
| -            | rs9988642  | T/T     | 0.11%   |
| CAVIN1       | rs963986   | C/G     | 0.11%   |
| LOC112267968 | rs2451258  | C/T     | 0.097%  |
| DDX58        | rs11795343 | T/T     | 0.096%  |
| IL13         | rs1295685  | G/G     | 0.095%  |
| LOC105371082 | rs367569   | C/C     | 0.092%  |
| ELMO1        | rs2700987  | A/A     | 0.086%  |
| -            | rs7552167  | G/G     | 0.07%   |
| KCNH7        | rs17716942 | T/T     | 0.029%  |
| TYK2         | rs34536443 | G/G     | 0.013%  |
| LOC105376214 | rs10979182 | A/G     | < 0.01% |
| ETS1         | rs3802826  | A/G     | < 0.01% |

## Варианты, снижающие риск

| Ген                       | Вариант    | Генотип | Вклад   |
|---------------------------|------------|---------|---------|
| STAT2                     | rs2066819  | C/T     | -0.42%  |
| -                         | rs7536201  | T/T     | -0.18%  |
| RPS6KA4                   | rs645078   | C/C     | -0.18%  |
| ERAP1,LOC102724748        | rs27432    | G/G     | -0.17%  |
| LINC01185                 | rs62149416 | C/T     | -0.16%  |
| -                         | rs10865331 | G/G     | -0.14%  |
| TRAF3IP2-AS1,T<br>RAF3IP2 | rs33980500 | C/C     | -0.11%  |
| TNIP1                     | rs2233278  | G/G     | -0.11%  |
| -                         | rs11121129 | G/G     | -0.09%  |
| -                         | rs4821124  | T/T     | -0.082% |
| RNF114                    | rs1056198  | C/T     | -0.063% |
| POLI                      | rs545979   | C/C     | -0.063% |
| NOS2                      | rs28998802 | G/G     | -0.059% |
| -                         | rs6677595  | C/T     | -0.056% |
| -                         | rs8016947  | G/T     | -0.052% |
| CARD14,SGSH               | rs11652075 | C/T     | -0.044% |
| EXOC2                     | rs9504361  | A/G     | -0.043% |
| ZMIZ1                     | rs1250546  | A/G     | -0.042% |
| -                         | rs12188300 | A/A     | -0.032% |
| QTRT1                     | rs892085   | A/G     | -0.031% |

# Контрактура Дюпюитрена



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

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

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

## Генетические факторы риска контрактуры Дюпюитрена

### Варианты, повышающие риск

| Ген          | Вариант    | Генотип | Вклад  |
|--------------|------------|---------|--------|
| -            | rs7291412  | T/T     | 1.37%  |
| CHST6        | rs977987   | G/G     | 0.77%  |
| -            | rs7524102  | A/G     | 0.77%  |
| MMP14        | rs1042704  | G/A     | 0.52%  |
| LOC105375132 | rs10276303 | C/C     | 0.45%  |
| -            | rs6496519  | C/C     | 0.34%  |
| -            | rs6102095  | G/G     | 0.31%  |
| -            | rs9525927  | A/A     | 0.28%  |
| RAB31        | rs9951109  | T/T     | 0.24%  |
| DDR2         | rs17433710 | T/T     | 0.22%  |
| NEDD4        | rs1509406  | A/G     | 0.19%  |
| -            | rs38904    | T/C     | 0.026% |

### Варианты, снижающие риск

| Ген       | Вариант    | Генотип | Вклад  |
|-----------|------------|---------|--------|
| EPDR1     | rs16879765 | C/C     | -1.35% |
| LINC01592 | rs629535   | C/C     | -1.13% |
| ZC3H12D   | rs394563   | T/T     | -1.11% |
| DUXA      | rs11672517 | G/G     | -0.88% |
| -         | rs12342106 | G/G     | -0.82% |
| EBF2      | rs10866846 | G/G     | -0.74% |
| PJA2      | rs246105   | C/T     | -0.69% |
| BOP1      | rs7838717  | C/C     | -0.68% |
| ATL1      | rs1032466  | A/C     | -0.41% |
| -         | rs6016142  | C/C     | -0.34% |
| EIF3E     | rs611744   | A/G     | -0.32% |
| ITGA11    | rs2306022  | C/C     | -0.28% |

# Розацеа



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

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

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

# Генетические факторы риска розацеи

## Варианты, повышающие риск

| Ген   | Вариант    | Генотип | Вклад  |
|-------|------------|---------|--------|
| HERC2 | rs1129038  | C/C     | 0.36%  |
| -     | rs3132451  | G/G     | 0.3%   |
| -     | rs77779142 | C/C     | 0.21%  |
| FOSL1 | rs58568715 | A/A     | 0.17%  |
| SNX32 | rs17854357 | G/G     | 0.13%  |
| IRF4  | rs12203592 | C/C     | 0.11%  |
| -     | rs62389423 | G/G     | 0.085% |
| -     | rs1269852  | G/G     | 0.052% |

## Варианты, снижающие риск

| Ген                       | Вариант     | Генотип | Вклад   |
|---------------------------|-------------|---------|---------|
| SLC45A2                   | rs16891982  | G/C     | -1.02%  |
| -                         | rs149851565 | C/A     | -0.92%  |
| -                         | rs72797396  | T/A     | -0.65%  |
| -                         | rs58843292  | G/G     | -0.62%  |
| IL13                      | rs847       | C/C     | -0.49%  |
| HLA-DQB1                  | rs9274514   | G/G     | -0.38%  |
| -                         | rs535777    | G/G     | -0.36%  |
| HLA-DPA1,HLA-DPB1         | rs56934772  | T/T     | -0.34%  |
| BAG6,APOM                 | rs57734195  | C/C     | -0.3%   |
| LSM2                      | rs1144710   | T/T     | -0.3%   |
| BAG6                      | rs3117583   | A/A     | -0.3%   |
| GPANK1                    | rs3130618   | C/C     | -0.3%   |
| -                         | rs429916    | C/C     | -0.3%   |
| GPANK1                    | rs3117579   | G/G     | -0.3%   |
| -                         | rs3130046   | C/C     | -0.3%   |
| -                         | rs3130621   | T/T     | -0.3%   |
| LOC107986589, HLA-DQA1    | rs2187668   | C/C     | -0.24%  |
| NOTCH4                    | rs3134942   | G/G     | -0.22%  |
| -                         | rs9273369   | T/T     | -0.21%  |
| -                         | rs3129716   | T/T     | -0.21%  |
| MICB                      | rs3094005   | G/G     | -0.19%  |
| ATP6V1G2-DDX3 9B,DDX39B   | rs2734583   | A/A     | -0.19%  |
| ATP6V1G2-DDX3 9B,ATP6V1G2 | rs9267488   | A/A     | -0.16%  |
| NCR3                      | rs3130063   | C/C     | -0.16%  |
| TAP2                      | rs143970236 | TTG/TTG | -0.16%  |
| -                         | rs9276625   | G/G     | -0.13%  |
| HLA-DMB                   | rs77318243  | T/T     | -0.12%  |
| ZDHHC20P2                 | rs4143333   | A/A     | -0.11%  |
| MICA                      | rs2523495   | C/C     | -0.098% |
| C2                        | rs1265905   | A/A     | -0.091% |
| -                         | rs57390839  | TT/TT   | -0.089% |
| CSNK2B                    | rs9267531   | A/A     | -0.089% |
| PRRC2A                    | rs3132450   | A/A     | -0.089% |
| C2                        | rs519417    | G/G     | -0.089% |
| SLC44A4                   | rs501942    | C/C     | -0.089% |
| BAG6                      | rs3132449   | C/C     | -0.088% |
| ABHD16A                   | rs9267539   | A/A     | -0.088% |
| STK19                     | rs389884    | A/A     | -0.088% |
| -                         | rs9267544   | C/C     | -0.088% |
| LY6G6F-LY6G6D,LY6G6F      | rs9267549   | G/G     | -0.087% |
| -                         | rs1265947   | C/C     | -0.087% |
| -                         | rs9279411   | AG/AG   | -0.086% |
| -                         | rs144929896 | A/A     | -0.086% |
| -                         | rs553414    | A/A     | -0.086% |
| LOC105375020              | rs3101018   | C/C     | -0.086% |
| MSH5-SAPCD1,M SH5         | rs3132445   | G/G     | -0.085% |
| CLIC1                     | rs3131383   | G/G     | -0.085% |
| -                         | rs111234931 | C/C     | -0.085% |
| -                         | rs59576053  | C/C     | -0.085% |
| -                         | rs73396802  | C/C     | -0.085% |

|                     |             |               |         |
|---------------------|-------------|---------------|---------|
| MICB                | rs3130614   | T/T           | -0.084% |
| BRD2                | rs76088152  | G/G           | -0.084% |
| -                   | rs1800628   | G/G           | -0.083% |
| PSMB8-AS1,TAP<br>1  | rs116827595 | G/G           | -0.08%  |
| -                   | rs45506201  | G/G           | -0.08%  |
| TSBP1-AS1           | rs2894254   | T/T           | -0.069% |
| TSBP1-AS1,BTNL<br>2 | rs3129956   | G/G           | -0.068% |
| -                   | rs3129843   | A/A           | -0.067% |
| HLA-DRA             | rs3135394   | A/A           | -0.066% |
| -                   | rs7383481   | C/C           | -0.066% |
| TSBP1-AS1           | rs138712958 | CAAA/CA<br>AA | -0.064% |
| TSBP1-AS1,TSBP<br>1 | rs9268235   | C/C           | -0.064% |
| TNXB                | rs433061    | G/G           | -0.062% |
| ATF6B               | rs3130288   | C/C           | -0.06%  |
| -                   | rs9267578   | C/C           | -0.058% |
| VARS                | rs3130491   | G/G           | -0.058% |
| SNHG32              | rs3130478   | C/C           | -0.057% |
| -                   | rs3130612   | T/T           | -0.056% |

# 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

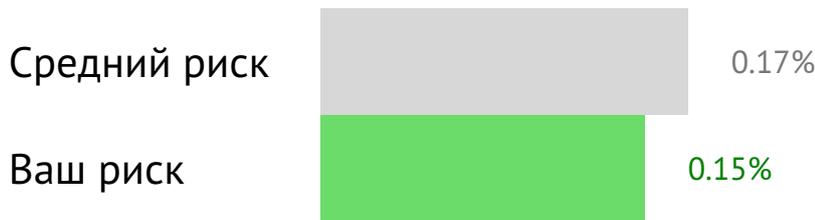
## Варианты, повышающие риск

| Ген          | Вариант    | Генотип | Вклад   |
|--------------|------------|---------|---------|
| -            | rs4147359  | A/A     | < 0.01% |
| SH2B3        | rs3184504  | T/T     | < 0.01% |
| MST1         | rs3197999  | A/G     | < 0.01% |
| SIK2,PPP2R1B | rs7937682  | G/G     | < 0.01% |
| -            | rs13140464 | G/G     | < 0.01% |

## Варианты, снижающие риск

| Ген          | Вариант    | Генотип | Вклад    |
|--------------|------------|---------|----------|
| PRKD2        | rs60652743 | G/G     | > -0.01% |
| MMEL1        | rs3748816  | G/G     | > -0.01% |
| CD226        | rs1788097  | C/C     | > -0.01% |
| -            | rs2836883  | A/G     | > -0.01% |
| ZDHHC20P2    | rs4143332  | G/G     | > -0.01% |
| -            | rs7426056  | G/G     | > -0.01% |
| HDAC7        | rs11168249 | C/T     | > -0.01% |
| LOC105377891 | rs56258221 | T/T     | > -0.01% |

# Колоректальный рак



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

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

Иногда утомляемость и слабость являются единственными его проявлениями. В других случаях наиболее 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/T     | < 0.01% |

### Варианты, снижающие риск

| Ген   | Вариант    | Генотип | Вклад    |
|-------|------------|---------|----------|
| CCND2 | rs3217810  | C/C     | -0.01%   |
| -     | rs11903757 | T/T     | > -0.01% |
| LAMC1 | rs10911251 | A/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   |
|---------------------------|-------------|---------|---------|
| FUNDC2                    | rs114209171 | T/T     | < 0.01% |
| MMP24-AS1-EDE<br>M2,PROCR | rs34234989  | -/A     | < 0.01% |
| F11-AS1                   | rs4444878   | A/C     | < 0.01% |

### Варианты, снижающие риск

| Ген     | Вариант   | Генотип | Вклад    |
|---------|-----------|---------|----------|
| ABO     | rs529565  | T/T     | -0.021%  |
| -       | rs7654093 | A/A     | > -0.01% |
| F5      | rs6025    | C/C     | > -0.01% |
| SLC44A2 | rs9797861 | C/T     | > -0.01% |
| F2      | rs1799963 | G/G     | > -0.01% |

# Саркоидоз



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

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

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

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

## Генетические факторы риска саркоидоза

Варианты, снижающие риск

| Ген          | Вариант  | Генотип | Вклад   |
|--------------|----------|---------|---------|
| LOC102723878 | rs479777 | C/C     | -0.044% |
| BAD,GPR137   | rs671976 | A/A     | -0.028% |

# Эссенциальный тремор



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

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

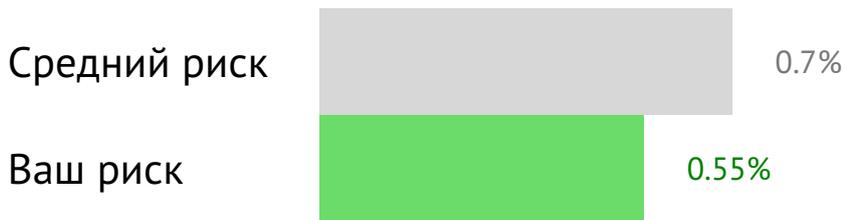
Затем к нему постепенно добавляются тремор головы, голоса, языка, ног и туловища. Для лечения используют противосудорожные препараты, витамины группы В, бета-адреноблокаторы, инъекции ботокса, при неэффективности лекарственной терапии применяют глубокую стимуляцию головного мозга.

## Генетические факторы риска эссенциального тремора

Варианты, снижающие риск

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

# 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 относятся 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

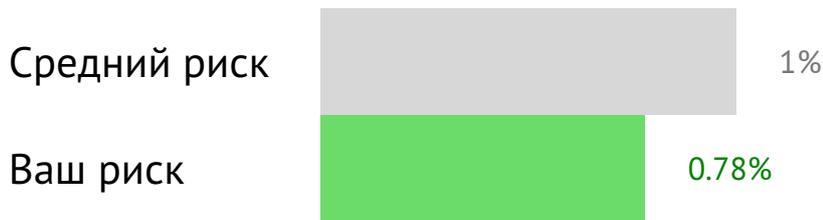
## Варианты, повышающие риск

| Ген    | Вариант    | Генотип | Вклад  |
|--------|------------|---------|--------|
| -      | rs1795061  | T/T     | 0.12%  |
| ZNF335 | rs3827066  | C/T     | 0.092% |
| DAB2IP | rs10985349 | C/T     | 0.06%  |
| -      | rs9316871  | A/A     | 0.056% |

## Варианты, снижающие риск

| Ген        | Вариант    | Генотип | Вклад   |
|------------|------------|---------|---------|
| IL6R       | rs4129267  | C/C     | -0.069% |
| ERG        | rs2836411  | C/C     | -0.061% |
| -          | rs602633   | G/G     | -0.047% |
| LDLR       | rs6511720  | G/G     | -0.03%  |
| CDKN2B-AS1 | rs10757274 | A/G     | -0.016% |

# Эндометриоз



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

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

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

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

# Генетические факторы риска эндометриоза

## Варианты, повышающие риск

| Ген | Вариант    | Генотип | Вклад  |
|-----|------------|---------|--------|
| -   | rs12700667 | A/A     | 0.049% |

## Варианты, снижающие риск

| Ген          | Вариант    | Генотип | Вклад    |
|--------------|------------|---------|----------|
| -            | rs10859871 | A/A     | -0.092%  |
| -            | rs1537377  | T/T     | -0.082%  |
| LOC105376850 | rs7521902  | C/C     | -0.071%  |
| LOC100506885 | rs7739264  | C/T     | -0.011%  |
| GREB1        | rs13394619 | A/G     | > -0.01% |

# Подагра



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

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

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

## Генетические факторы риска подагры

### Варианты, повышающие риск

| Ген    | Вариант    | Генотип | Вклад |
|--------|------------|---------|-------|
| SLC2A9 | rs12498742 | A/A     | 0.18% |

### Варианты, снижающие риск

| Ген   | Вариант   | Генотип | Вклад  |
|-------|-----------|---------|--------|
| ABCG2 | rs2231142 | G/G     | -0.16% |

# Меланома



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

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

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

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

# Генетические факторы риска меланомы

## Варианты, повышающие риск

| Ген  | Вариант     | Генотип | Вклад |
|------|-------------|---------|-------|
| MTAP | rs201131773 | -/-     | 0.21% |

## Варианты, снижающие риск

| Ген                  | Вариант     | Генотип | Вклад   |
|----------------------|-------------|---------|---------|
| SLC45A2              | rs35407     | G/A     | -0.92%  |
| LOC107984363,T<br>YR | rs1393350   | G/G     | -0.11%  |
| TERT                 | rs139996880 | G/G     | -0.096% |
| -                    | rs62389423  | G/G     | -0.088% |
| MC1R                 | rs1805007   | C/C     | -0.079% |
| RALY                 | rs6059655   | G/G     | -0.063% |

# 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  |
|------------|------------|---------|--------|
| CDKN2B-AS1 | rs4977756  | G/G     | -0.54% |
| CDKN2B-AS1 | rs10120688 | G/G     | -0.37% |
| -          | rs4656461  | A/A     | -0.16% |
| TMC01      | rs7518099  | T/T     | -0.15% |

# Возрастная макулярная дегенерация



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

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

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

# Генетические факторы риска возрастной макулярной дегенерации

## Варианты, повышающие риск

| Ген         | Вариант     | Генотип | Вклад  |
|-------------|-------------|---------|--------|
| C3          | rs2230199   | G/G     | 0.51%  |
| ARHGAP21    | rs12357257  | A/A     | 0.15%  |
| ADAMTS9-AS2 | rs62247658  | C/C     | 0.13%  |
| CFI         | rs10033900  | T/T     | 0.13%  |
| -           | rs116503776 | G/G     | 0.12%  |
| -           | rs79037040  | T/T     | 0.091% |
| APOE        | rs429358    | T/T     | 0.077% |
| PILRA       | rs7803454   | C/T     | 0.068% |
| -           | rs1626340   | G/G     | 0.047% |
| -           | rs10781182  | G/T     | 0.036% |
| -           | rs114092250 | G/G     | 0.012% |

## Варианты, снижающие риск

| Ген                      | Вариант     | Генотип | Вклад    |
|--------------------------|-------------|---------|----------|
| CFH                      | rs10922109  | A/A     | -1.22%   |
| LOC105378525,A<br>RMS2   | rs3750846   | T/T     | -0.58%   |
| -                        | rs72802342  | C/A     | -0.19%   |
| SYN3                     | rs5754227   | T/C     | -0.18%   |
| LOC107986598             | rs943080    | C/C     | -0.12%   |
| NPLOC4                   | rs6565597   | C/C     | -0.09%   |
| SRPK2                    | rs1142      | C/C     | -0.069%  |
| BLOC1S1-RDH5,<br>RDH5    | rs3138141   | C/C     | -0.06%   |
| SLC16A8,LOC105<br>373027 | rs8135665   | C/C     | -0.05%   |
| B3GLCT                   | rs9564692   | C/T     | -0.046%  |
| ABCA1                    | rs2740488   | A/C     | -0.046%  |
| COL4A3,MFF-DT            | rs11884770  | C/T     | -0.045%  |
| -                        | rs2043085   | T/C     | -0.035%  |
| RAD51B                   | rs61985136  | T/C     | -0.025%  |
| LOC105374007             | rs140647181 | T/T     | -0.017%  |
| ACAD10                   | rs61941274  | G/G     | -0.017%  |
| C9                       | rs62358361  | G/G     | -0.013%  |
| TMEM97                   | rs11080055  | C/A     | > -0.01% |
| CNN2                     | rs67538026  | C/T     | > -0.01% |

# 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

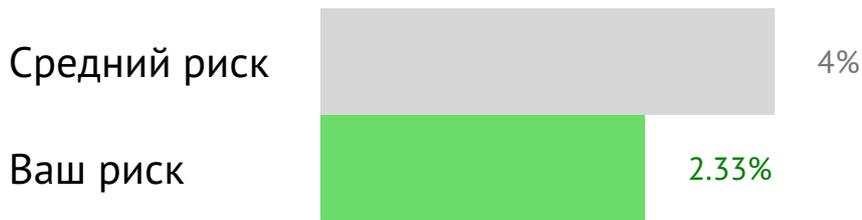
## Варианты, повышающие риск

| Ген        | Вариант     | Генотип | Вклад  |
|------------|-------------|---------|--------|
| PTPN11     | rs11066301  | G/G     | 0.18%  |
| CELSR2     | rs7528419   | A/A     | 0.082% |
| -          | rs138294113 | C/C     | 0.055% |
| CDKN2B-AS1 | rs1537372   | G/T     | 0.041% |
| CHRN4      | rs10851907  | G/A     | 0.026% |

## Варианты, снижающие риск

| Ген     | Вариант     | Генотип | Вклад   |
|---------|-------------|---------|---------|
| -       | rs4842266   | A/A     | -0.13%  |
| CREB3L1 | rs7476      | A/A     | -0.12%  |
| ABO     | rs505922    | T/T     | -0.11%  |
| COL4A1  | rs1975514   | T/T     | -0.096% |
| TCF7L2  | rs7903146   | C/C     | -0.095% |
| LPA     | rs118039278 | G/G     | -0.095% |
| -       | rs4722172   | A/A     | -0.087% |
| -       | rs62084752  | G/G     | -0.082% |
| -       | rs2107595   | G/G     | -0.081% |
| LPL     | rs322       | C/A     | -0.067% |
| -       | rs55784307  | C/C     | -0.059% |
| MMP3    | rs566125    | C/C     | -0.055% |
| -       | rs3130968   | C/C     | -0.055% |
| F5      | rs6025      | C/C     | -0.028% |

# Ишемическая болезнь сердца



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

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

## Генетические факторы риска ишемической болезни сердца

### Варианты, повышающие риск

| Ген                | Вариант    | Генотип | Вклад |
|--------------------|------------|---------|-------|
| -                  | rs28451064 | G/A     | 0.35% |
| SH2B3              | rs3184504  | T/T     | 0.3%  |
| -                  | rs7766436  | T/T     | 0.27% |
| FURIN              | rs17514846 | A/A     | 0.26% |
| UNC5C              | rs3775058  | A/A     | 0.24% |
| -                  | rs1561198  | T/T     | 0.23% |
| SCARB1             | rs11057830 | G/A     | 0.23% |
| -                  | rs602633   | G/G     | 0.2%  |
| IL6R               | rs4845625  | T/T     | 0.2%  |
| -                  | rs6997340  | T/T     | 0.2%  |
| MIA3               | rs17465637 | C/C     | 0.18% |
| FGD5               | rs13079221 | C/C     | 0.18% |
| -                  | rs61848342 | C/C     | 0.18% |
| TEX41,LOC100505498 | rs2252641  | C/C     | 0.17% |
| AGT                | rs699      | G/G     | 0.16% |
| SWAP70             | rs10840293 | A/A     | 0.16% |
| ATP1B1             | rs1892094  | C/C     | 0.16% |
| ATP2B1             | rs2681492  | C/T     | 0.15% |
| -                  | rs73015714 | G/C     | 0.14% |

### Варианты, снижающие риск

| Ген      | Вариант    | Генотип | Вклад  |
|----------|------------|---------|--------|
| TARID    | rs2327429  | C/C     | -0.4%  |
| -        | rs1508798  | C/C     | -0.34% |
| CFDP1    | rs12930452 | A/A     | -0.24% |
| TGFB1    | rs4803455  | A/A     | -0.22% |
| LPA      | rs55730499 | C/C     | -0.21% |
| -        | rs6905288  | G/G     | -0.2%  |
| LIPA     | rs2246942  | A/A     | -0.2%  |
| ARHGAP26 | rs246600   | C/C     | -0.18% |
| GUCY1A1  | rs7692387  | G/A     | -0.17% |
| COL4A2   | rs3809346  | G/G     | -0.17% |
| -        | rs974819   | C/C     | -0.17% |
| IGF2R    | rs688359   | A/A     | -0.17% |
| JCAD     | rs9337951  | G/G     | -0.16% |
| C1S      | rs11838267 | C/T     | -0.15% |
| HNF1A    | rs2244608  | A/A     | -0.14% |
| PRKCE    | rs582384   | C/C     | -0.14% |
| -        | rs1250229  | C/C     | -0.14% |
| ABCG8    | rs6544713  | C/C     | -0.13% |
| CDH13    | rs7500448  | G/A     | -0.13% |

|                       |             |     |         |
|-----------------------|-------------|-----|---------|
| -                     | rs10131894  | G/G | 0.14%   |
| ARID4A                | rs2145598   | G/G | 0.13%   |
| LDLR                  | rs6511720   | G/G | 0.12%   |
| LINC02542             | rs4613862   | A/A | 0.12%   |
| ZNF335                | rs3827066   | C/T | 0.12%   |
| N4BP2L2               | rs9591012   | G/G | 0.12%   |
| SMAD3                 | rs17228058  | A/A | 0.11%   |
| TSPAN14               | rs17680741  | T/T | 0.1%    |
| -                     | rs11099493  | A/A | 0.1%    |
| -                     | rs4593108   | C/C | 0.097%  |
| APOE                  | rs7412      | C/C | 0.095%  |
| -                     | rs10857147  | T/A | 0.094%  |
| -                     | rs9367716   | G/G | 0.094%  |
| -                     | rs668948    | A/A | 0.09%   |
| STAG1                 | rs667920    | T/T | 0.086%  |
| -                     | rs76954792  | C/T | 0.086%  |
| -                     | rs1657346   | G/G | 0.084%  |
| TDRKH                 | rs11810571  | G/G | 0.083%  |
| MCF2L                 | rs1317507   | C/A | 0.08%   |
| -                     | rs12999907  | A/A | 0.079%  |
| ARHGEF26              | rs12493885  | C/C | 0.077%  |
| -                     | rs12980942  | G/G | 0.076%  |
| PLPP3                 | rs17114046  | A/A | 0.075%  |
| -                     | rs4918072   | G/A | 0.075%  |
| COL4A1                | rs11617955  | T/T | 0.073%  |
| ARHGAP42              | rs7947761   | G/A | 0.073%  |
| LOC105376208          | rs944172    | C/T | 0.072%  |
| PHACTR1               | rs9349379   | G/A | 0.071%  |
| -                     | rs17581137  | A/A | 0.071%  |
| DAGLB                 | rs7797644   | C/C | 0.071%  |
| DAB2IP                | rs885150    | C/T | 0.065%  |
| LOC105372112          | rs9964304   | C/A | 0.064%  |
| -                     | rs659418    | T/T | 0.063%  |
| BORCS7-ASMT,A<br>S3MT | rs3740390   | C/C | 0.061%  |
| MAD1L1                | rs10267593  | G/G | 0.057%  |
| -                     | rs9501744   | C/C | 0.055%  |
| LOC102724596          | rs16948048  | G/A | 0.053%  |
| QRICH1                | rs73082363  | T/T | 0.052%  |
| TNS1                  | rs61741262  | T/T | 0.051%  |
| -                     | rs10512861  | G/G | 0.05%   |
| -                     | rs4266144   | G/C | 0.048%  |
| -                     | rs7306455   | G/G | 0.043%  |
| SHROOM3               | rs12500824  | G/A | 0.04%   |
| CCM2                  | rs2107732   | G/G | 0.038%  |
| PLEKHG1               | rs17080091  | C/C | 0.035%  |
| PCSK9                 | rs11591147  | G/G | 0.032%  |
| PLCG2                 | rs7199941   | G/A | 0.031%  |
| FNDC3B                | rs12897     | G/A | 0.027%  |
| ANGPTL4               | rs116843064 | G/G | 0.024%  |
| -                     | rs7633770   | G/A | 0.022%  |
| -                     | rs112635299 | G/G | 0.019%  |
| HTRA1                 | rs4752700   | G/A | 0.012%  |
| CDKN2B-AS1            | rs2891168   | G/A | < 0.01% |
| CENPW                 | rs1591805   | G/A | < 0.01% |
| -                     | rs1321309   | G/A | < 0.01% |
| ANKRD13B,COR<br>O6    | rs13723     | G/A | < 0.01% |

|                        |             |     |          |
|------------------------|-------------|-----|----------|
| COL4A2                 | rs9515203   | C/T | -0.13%   |
| -                      | rs7678555   | A/A | -0.13%   |
| LOC105377505           | rs13118820  | C/C | -0.12%   |
| -                      | rs2107595   | G/G | -0.12%   |
| DHX38                  | rs1050362   | C/C | -0.12%   |
| -                      | rs8003602   | C/T | -0.11%   |
| ABO                    | rs507666    | G/G | -0.11%   |
| NBEAL1                 | rs115654617 | C/C | -0.11%   |
| -                      | rs6842241   | C/C | -0.11%   |
| TMEM106B               | rs11509880  | G/G | -0.11%   |
| FLT1                   | rs9513112   | G/G | -0.11%   |
| NCOA6                  | rs6088590   | T/T | -0.1%    |
| MRAS                   | rs185244    | C/C | -0.098%  |
| -                      | rs975722    | A/A | -0.091%  |
| LPL                    | rs15285     | C/T | -0.089%  |
| SMG6                   | rs170041    | C/T | -0.084%  |
| -                      | rs16986953  | G/G | -0.082%  |
| ZPR1                   | rs964184    | C/C | -0.08%   |
| DHX58                  | rs2074158   | T/T | -0.079%  |
| HSD17B12               | rs7116641   | T/T | -0.077%  |
| ZHX3                   | rs6102345   | G/G | -0.073%  |
| NOS3                   | rs3918226   | C/C | -0.073%  |
| -                      | rs186696265 | C/C | -0.073%  |
| ZEB2                   | rs6740731   | G/G | -0.072%  |
| ZC3HC1                 | rs11556924  | C/T | -0.072%  |
| UMPS                   | rs4678145   | G/G | -0.071%  |
| ILRUN                  | rs2814993   | G/G | -0.071%  |
| SRFBP1                 | rs113075218 | T/T | -0.069%  |
| LINC02398              | rs10841443  | G/C | -0.067%  |
| PRDM16                 | rs2493298   | C/C | -0.062%  |
| MAP3K7CL               | rs2832227   | A/A | -0.062%  |
| PLPP3                  | rs147055617 | A/A | -0.059%  |
| FLJ12825               | rs11170820  | C/C | -0.057%  |
| -                      | rs36096196  | C/C | -0.056%  |
| -                      | rs260020    | C/C | -0.055%  |
| -                      | rs7617773   | C/T | -0.054%  |
| -                      | rs60154123  | C/C | -0.053%  |
| C5orf67                | rs3936511   | A/A | -0.053%  |
| TRIM5                  | rs11601507  | C/C | -0.052%  |
| -                      | rs11677932  | G/A | -0.05%   |
| -                      | rs11637783  | C/T | -0.049%  |
| LPL                    | rs6997330   | G/G | -0.048%  |
| LOC105373786           | rs840616    | C/T | -0.048%  |
| BMP1                   | rs6984210   | C/C | -0.043%  |
| -                      | rs11806316  | G/A | -0.04%   |
| HGFAC                  | rs16844401  | G/G | -0.038%  |
| LPAL2                  | rs147555597 | G/G | -0.034%  |
| LOC107987026           | rs896655    | G/A | -0.033%  |
| -                      | rs2954029   | T/A | -0.026%  |
| ZFPM2,LOC1053<br>75696 | rs10093110  | G/A | -0.022%  |
| -                      | rs3895874   | G/A | -0.019%  |
| -                      | rs61776719  | C/A | -0.011%  |
| PALLD                  | rs7696431   | G/T | > -0.01% |

# 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     | 0.38%  |
| -                              | rs11264280  | T/T     | 0.33%  |
| NAV2                           | rs10741807  | T/T     | 0.22%  |
| -                              | rs6850025   | G/A     | 0.19%  |
| -                              | rs117984853 | G/T     | 0.18%  |
| DGKB                           | rs55734480  | A/A     | 0.17%  |
| IL6R                           | rs6689306   | A/A     | 0.13%  |
| TEX41                          | rs67969609  | C/G     | 0.11%  |
| MYH6                           | rs422068    | C/C     | 0.097% |
| ZPBP2                          | rs11658278  | T/T     | 0.096% |
| CASZ1                          | rs284277    | C/C     | 0.092% |
| -                              | rs28439930  | G/G     | 0.089% |
| -                              | rs6891790   | G/G     | 0.081% |
| LOC105369844                   | rs12426679  | C/C     | 0.078% |
| PLCXD2,PHLDB2,<br>LOC105374040 | rs10804493  | A/A     | 0.076% |
| GTF2I,LOC10192<br>6943         | rs35005436  | T/C     | 0.076% |
| PTK2                           | rs6994744   | C/C     | 0.075% |
| ASAH1                          | rs7508      | A/A     | 0.073% |
| LRMDA                          | rs10458660  | A/G     | 0.072% |
| MEX3C                          | rs8088085   | A/A     | 0.069% |
| -                              | rs6580277   | A/G     | 0.066% |
| SMAD7                          | rs9953366   | C/C     | 0.062% |
| TUBA8                          | rs464901    | T/T     | 0.061% |
| AKAP6                          | rs1957021   | T/C     | 0.061% |
| SYNPO2L,LOC10<br>5378360       | rs60212594  | G/G     | 0.059% |
| KCNN3                          | rs4999127   | A/A     | 0.056% |
| SSPN                           | rs17380837  | C/C     | 0.056% |
| AKAP6                          | rs11156751  | T/C     | 0.054% |
| CREB5                          | rs6462079   | A/A     | 0.051% |
| LOC105379168                   | rs2012809   | G/G     | 0.046% |
| -                              | rs71454237  | G/G     | 0.045% |
| KIF3C                          | rs7578393   | T/T     | 0.044% |
| ALPK1                          | rs7687819   | A/A     | 0.042% |
| KCNH2                          | rs7789146   | G/G     | 0.039% |
| FBRSL1                         | rs6560886   | C/C     | 0.039% |
| ZFH3                           | rs876727    | T/T     | 0.038% |
| XPO7                           | rs7834729   | G/G     | 0.029% |
| LOC105377979                   | rs9401451   | G/G     | 0.028% |
| -                              | rs7225165   | G/G     | 0.028% |
| -                              | rs1458038   | C/T     | 0.028% |
| -                              | rs12648245  | T/T     | 0.026% |
| KCNN2                          | rs337705    | T/G     | 0.026% |
| SPATS2L                        | rs3820888   | T/C     | 0.026% |
| LOC105377364                   | rs79399769  | C/C     | 0.025% |
| LOC102723321                   | rs79187193  | G/G     | 0.023% |
| SCMH1                          | rs2885697   | T/G     | 0.021% |
| IGF1R                          | rs4965430   | G/C     | 0.02%  |
| -                              | rs11614818  | T/C     | 0.02%  |
| LINC01629                      | rs10873298  | T/C     | 0.019% |

## Варианты, снижающие риск

| Ген                         | Вариант    | Генотип | Вклад   |
|-----------------------------|------------|---------|---------|
| TBX5                        | rs883079   | C/C     | -0.26%  |
| CAV1                        | rs11773845 | C/C     | -0.24%  |
| -                           | rs72926475 | A/A     | -0.23%  |
| ATXN1                       | rs73366713 | A/G     | -0.15%  |
| LINC01426                   | rs2834618  | G/T     | -0.14%  |
| -                           | rs3853445  | C/T     | -0.14%  |
| AOPEP                       | rs10821415 | C/C     | -0.14%  |
| TNFSF12-TNFSF<br>13,TNFSF12 | rs9899183  | C/C     | -0.13%  |
| ZFH3                        | rs2359171  | T/T     | -0.12%  |
| SLC35F1                     | rs3951016  | T/T     | -0.12%  |
| -                           | rs1532170  | A/A     | -0.12%  |
| LOC105369698                | rs4963776  | T/G     | -0.12%  |
| CASQ2                       | rs4073778  | C/C     | -0.11%  |
| NEURL1                      | rs11598047 | A/A     | -0.1%   |
| MYOCD                       | rs72811294 | C/G     | -0.1%   |
| PANCR                       | rs61501369 | C/C     | -0.088% |
| KDM1B                       | rs34969716 | G/G     | -0.08%  |
| -                           | rs7529220  | T/C     | -0.078% |
| SLC9B1                      | rs10006327 | T/T     | -0.074% |
| WNT8A                       | rs2040862  | C/C     | -0.074% |
| SH3PXD2A                    | rs35176054 | T/T     | -0.073% |
| LOC107984728                | rs74022964 | C/C     | -0.071% |
| ERBB4                       | rs35544454 | T/A     | -0.069% |
| CDKN1A                      | rs3176326  | A/G     | -0.068% |
| LINC01681                   | rs72700118 | C/C     | -0.067% |
| MYO18B                      | rs133902   | C/C     | -0.064% |
| LINC01681                   | rs72700114 | G/G     | -0.063% |
| NUCKS1                      | rs4951258  | G/G     | -0.063% |
| -                           | rs244017   | G/T     | -0.062% |
| -                           | rs2860482  | C/C     | -0.062% |
| -                           | rs56181519 | T/C     | -0.061% |
| CAMK2D                      | rs6829664  | A/A     | -0.059% |
| TTN-AS1,TTN                 | rs2288327  | A/A     | -0.059% |
| FRMD4B                      | rs17005647 | C/C     | -0.055% |
| CUL4A                       | rs35569628 | C/T     | -0.052% |
| -                           | rs4935786  | A/A     | -0.05%  |
| -                           | rs9506925  | C/C     | -0.05%  |
| -                           | rs12908004 | A/A     | -0.05%  |
| DPF3                        | rs74884082 | T/C     | -0.047% |
| LRR37A2,WNT3                | rs1563304  | C/C     | -0.047% |
| HERC1                       | rs7170477  | G/G     | -0.046% |
| CDK6                        | rs56201652 | A/G     | -0.044% |
| KCND3                       | rs1545300  | T/C     | -0.044% |
| -                           | rs73241997 | C/C     | -0.043% |
| XXYL1                       | rs60902112 | C/C     | -0.043% |
| -                           | rs7373065  | C/C     | -0.042% |
| LOC105369823,B<br>EST3      | rs775498   | A/A     | -0.042% |
| KCNJ5                       | rs76097649 | G/G     | -0.042% |
| THR3                        | rs73041705 | C/T     | -0.038% |

|         |             |     |         |              |             |     |          |
|---------|-------------|-----|---------|--------------|-------------|-----|----------|
| -       | rs6596717   | A/C | 0.015%  | PKP2         | rs12809354  | T/T | -0.038%  |
| -       | rs138311480 | C/C | 0.013%  | LHX3         | rs2274115   | A/G | -0.038%  |
| -       | rs114904067 | G/G | 0.012%  | CAND2        | rs7650482   | A/G | -0.038%  |
| PPFIA4  | rs10753933  | G/T | 0.01%   | -            | rs77316573  | C/C | -0.038%  |
| PPP2R3A | rs1278493   | A/G | < 0.01% | RBM20        | rs10749053  | C/C | -0.036%  |
| ABHD17C | rs2759301   | G/A | < 0.01% | SOX5         | rs2291437   | T/T | -0.036%  |
| CYTH1   | rs12604076  | C/T | < 0.01% | LOC105379242 | rs35620480  | A/A | -0.036%  |
|         |             |     |         | -            | rs7612445   | G/G | -0.036%  |
|         |             |     |         | HAND2        | rs10520260  | G/A | -0.034%  |
|         |             |     |         | FBXO32       | rs62521286  | A/A | -0.032%  |
|         |             |     |         | -            | rs13195459  | A/G | -0.032%  |
|         |             |     |         | GYPC         | rs28387148  | C/C | -0.032%  |
|         |             |     |         | CEP68        | rs2540949   | T/A | -0.032%  |
|         |             |     |         | HIP1R        | rs10773657  | A/A | -0.031%  |
|         |             |     |         | -            | rs4871397   | C/C | -0.03%   |
|         |             |     |         | SIRT1        | rs7096385   | C/C | -0.024%  |
|         |             |     |         | RPL3L        | rs140185678 | G/G | -0.024%  |
|         |             |     |         | LRIG1        | rs34080181  | A/G | -0.024%  |
|         |             |     |         | ARHGAP10     | rs10213171  | C/C | -0.023%  |
|         |             |     |         | SCN10A       | rs6790396   | C/G | -0.023%  |
|         |             |     |         | -            | rs9963878   | T/T | -0.023%  |
|         |             |     |         | -            | rs146518726 | G/G | -0.021%  |
|         |             |     |         | SCN5A        | rs7374540   | C/A | -0.021%  |
|         |             |     |         | NEURL1       | rs55693294  | C/C | -0.021%  |
|         |             |     |         | -            | rs55985730  | T/T | -0.02%   |
|         |             |     |         | -            | rs2031522   | G/A | -0.019%  |
|         |             |     |         | SLIT3        | rs12188351  | G/G | -0.019%  |
|         |             |     |         | EPHA3        | rs6771054   | C/T | -0.019%  |
|         |             |     |         | -            | rs577676    | T/C | -0.018%  |
|         |             |     |         | USP34        | rs11125871  | T/C | -0.016%  |
|         |             |     |         | AGBL4        | rs11590635  | G/G | -0.015%  |
|         |             |     |         | CRAMP1       | rs118159104 | T/T | -0.011%  |
|         |             |     |         | GCOM1,MYZAP  | rs147301839 | A/A | -0.01%   |
|         |             |     |         | GMCL1        | rs6747542   | C/T | > -0.01% |
|         |             |     |         | REEP3        | rs12245149  | A/C | > -0.01% |
|         |             |     |         | SYNE2        | rs2738413   | G/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

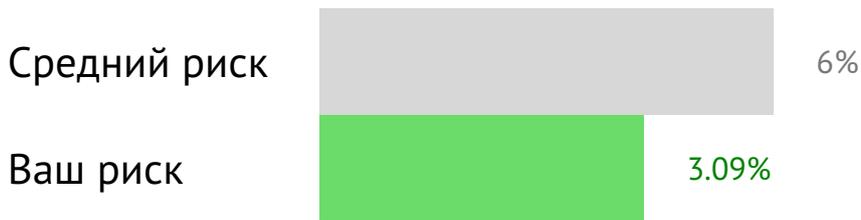
## Варианты, повышающие риск

| Ген                           | Вариант    | Генотип | Вклад |
|-------------------------------|------------|---------|-------|
| CLU                           | rs9331896  | T/T     | 0.67% |
| -                             | rs3851179  | C/C     | 0.62% |
| SPI1                          | rs3740688  | T/T     | 0.52% |
| NYAP1                         | rs12539172 | C/C     | 0.35% |
| EPHA1                         | rs10808026 | C/C     | 0.28% |
| SLC24A4                       | rs12881735 | T/T     | 0.25% |
| LOC105373605                  | rs6733839  | C/T     | 0.19% |
| CASS4                         | rs6024870  | G/G     | 0.15% |
| SORL1                         | rs11218343 | T/T     | 0.11% |
| LOC105376413,L<br>OC105376412 | rs7920721  | A/G     | 0.11% |

## Варианты, снижающие риск

| Ген                     | Вариант     | Генотип | Вклад   |
|-------------------------|-------------|---------|---------|
| PTK2B                   | rs73223431  | C/C     | -0.51%  |
| CR1                     | rs4844610   | C/C     | -0.44%  |
| -                       | APOE        | e3/e3   | -0.43%  |
| INPP5D                  | rs10933431  | C/G     | -0.38%  |
| ABCA7                   | rs3752246   | C/C     | -0.38%  |
| -                       | rs9271058   | T/T     | -0.37%  |
| -                       | rs9473117   | A/A     | -0.35%  |
| -                       | rs7933202   | A/C     | -0.2%   |
| LOC105370500,F<br>ERMT2 | rs17125924  | A/A     | -0.18%  |
| LOC105375056,T<br>REM2  | rs75932628  | C/C     | -0.11%  |
| -                       | rs138190086 | G/G     | -0.088% |

# 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 |
|------------|------------|---------|-------|
| -          | rs10958409 | G/A     | 0.7%  |
| CDKN2B-AS1 | rs2891168  | A/G     | 0.22% |

## Варианты, снижающие риск

| Ген | Вариант    | Генотип | Вклад   |
|-----|------------|---------|---------|
| -   | rs6841581  | G/G     | -0.27%  |
| -   | rs10757278 | A/G     | -0.022% |

# Преэклампсия



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

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

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

## Генетические факторы риска преэклампсии

Варианты, повышающие риск

| Ген | Вариант   | Генотип | Вклад |
|-----|-----------|---------|-------|
| -   | rs4769613 | C/C     | 0.68% |

## 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  |
|--------------------------|------------|---------|--------|
| GLIS3                    | rs10974438 | C/C     | 0.24%  |
| LOC105375716,S<br>LC30A8 | rs3802177  | G/G     | 0.23%  |
| -                        | rs7923866  | C/C     | 0.23%  |
| SAMM50                   | rs4823182  | G/G     | 0.2%   |
| PINX1                    | rs10100265 | A/A     | 0.19%  |
| CDKAL1                   | rs7756992  | A/G     | 0.18%  |
| LOC105375508             | rs13234269 | T/T     | 0.18%  |
| -                        | rs10811661 | T/T     | 0.16%  |
| MBNL1                    | rs4472028  | T/T     | 0.16%  |
| -                        | rs7138300  | C/C     | 0.16%  |
| RELN                     | rs2299383  | T/T     | 0.15%  |
| ADCY5                    | rs11708067 | A/A     | 0.14%  |
| -                        | rs576674   | A/G     | 0.14%  |
| PLEKHA1                  | rs2421016  | C/C     | 0.14%  |
| LOC107986166             | rs6808574  | C/C     | 0.13%  |
| -                        | rs11257655 | C/T     | 0.13%  |
| -                        | rs12681990 | T/C     | 0.13%  |
| IGF2BP2                  | rs7651090  | A/G     | 0.13%  |
| -                        | rs72892910 | G/T     | 0.13%  |
| CHUK                     | rs11591741 | G/G     | 0.13%  |
| NDUFAF6                  | rs7845219  | T/T     | 0.13%  |
| SSR1                     | rs1050226  | A/A     | 0.13%  |
| NFAT5                    | rs244415   | G/G     | 0.12%  |
| SLC9B2                   | rs7674212  | G/G     | 0.12%  |
| -                        | rs7841082  | C/C     | 0.12%  |
| ARG1,MED23               | rs2246012  | T/C     | 0.11%  |
| -                        | rs61953351 | G/G     | 0.11%  |
| TCF7L2                   | rs4918796  | T/C     | 0.11%  |
| RBMS1                    | rs7572970  | G/G     | 0.1%   |
| ARL15                    | rs4865796  | A/A     | 0.1%   |
| ARAP1                    | rs1552224  | A/A     | 0.097% |
| UBE2E2                   | rs1496653  | A/A     | 0.097% |
| LOC105369709             | rs10842994 | C/C     | 0.092% |
| -                        | rs17086692 | G/G     | 0.092% |
| FBXW7                    | rs7685296  | C/C     | 0.089% |
| -                        | rs853974   | C/T     | 0.089% |
| DLEU1,DLEU1-A<br>S1      | rs963740   | A/A     | 0.088% |
| -                        | rs8108269  | T/G     | 0.087% |
| EYA2                     | rs6066138  | G/G     | 0.085% |
| THADA                    | rs17334919 | C/C     | 0.084% |
| PPARG                    | rs1899951  | C/C     | 0.084% |
| SOCS2                    | rs11107116 | G/T     | 0.082% |
| -                        | rs12970134 | G/A     | 0.081% |
| PITPNM2                  | rs940904   | A/A     | 0.08%  |
| LOC105372562             | rs6515236  | A/A     | 0.078% |
| LOC105370965             | rs4932143  | C/G     | 0.078% |
| CMIP                     | rs2925979  | C/T     | 0.066% |
| CTTNBP2                  | rs13239186 | C/T     | 0.066% |
| FAM234A                  | rs9940149  | G/G     | 0.064% |
| ZZEF1                    | rs8068804  | G/A     | 0.063% |

## Варианты, снижающие риск

| Ген                       | Вариант    | Генотип | Вклад   |
|---------------------------|------------|---------|---------|
| TCF7L2                    | rs7903146  | C/C     | -0.62%  |
| ATXN7,SCAANT1             | rs2292662  | T/T     | -0.34%  |
| NFKBIL1                   | rs2857605  | C/C     | -0.34%  |
| JAZF1                     | rs849135   | A/A     | -0.32%  |
| -                         | rs77258096 | C/A     | -0.3%   |
| -                         | rs7177055  | G/G     | -0.3%   |
| -                         | rs11925227 | A/A     | -0.28%  |
| HLA-DQB1,HLA-<br>DQB1-AS1 | rs1063355  | T/T     | -0.27%  |
| FTO                       | rs7185735  | A/A     | -0.27%  |
| KCNQ1                     | rs2237892  | C/T     | -0.27%  |
| HNF1B                     | rs11651755 | T/T     | -0.23%  |
| CDKN2B-<br>AS1,CDKN2B     | rs1063192  | G/G     | -0.23%  |
| ADAMTS9-AS2               | rs6795735  | T/T     | -0.21%  |
| ZNF664-RFLNA              | rs825476   | C/C     | -0.19%  |
| ST6GAL1                   | rs3887925  | C/C     | -0.17%  |
| -                         | rs243019   | T/T     | -0.17%  |
| MTNR1B                    | rs10830963 | C/C     | -0.16%  |
| POC5                      | rs2307111  | C/C     | -0.16%  |
| ANK1                      | rs516946   | C/T     | -0.14%  |
| ANKH                      | rs1061813  | A/A     | -0.13%  |
| -                         | rs2867125  | C/T     | -0.13%  |
| USP3                      | rs982077   | G/G     | -0.13%  |
| PRC1,PRC1-AS1             | rs12910825 | A/A     | -0.12%  |
| ZBED3-AS1                 | rs6878122  | A/A     | -0.12%  |
| ABCB10                    | rs348330   | A/A     | -0.11%  |
| -                         | rs459193   | G/A     | -0.11%  |
| LOC105370275              | rs1359790  | G/A     | -0.11%  |
| LAMA1                     | rs7240767  | T/T     | -0.11%  |
| HMGA2                     | rs1480474  | A/A     | -0.11%  |
| SCD5                      | rs993380   | G/G     | -0.11%  |
| LOC107986598              | rs9369425  | A/A     | -0.1%   |
| NUDT6                     | rs11098676 | C/T     | -0.1%   |
| ABO                       | rs687621   | A/A     | -0.09%  |
| -                         | rs2972144  | G/A     | -0.09%  |
| MACF1                     | rs2296173  | A/A     | -0.089% |
| YTHDC2                    | rs10077431 | C/A     | -0.089% |
| DGKB                      | rs17168486 | C/C     | -0.084% |
| -                         | rs7931302  | A/A     | -0.082% |
| ETS1,ETS1-AS1             | rs67232546 | C/C     | -0.081% |
| LOC105369705              | rs11048456 | T/T     | -0.077% |
| -                         | rs17631783 | C/T     | -0.074% |
| -                         | rs17411031 | C/G     | -0.069% |
| NRXN3                     | rs7144011  | G/G     | -0.069% |
| YKT6                      | rs2908282  | G/G     | -0.063% |
| RPSAP52                   | rs2261181  | C/C     | -0.063% |
| WFS1                      | rs1801214  | T/C     | -0.063% |
| GCKR                      | rs780094   | C/T     | -0.053% |
| COBLL1                    | rs13389219 | C/T     | -0.052% |
| NOTCH2                    | rs2493394  | A/A     | -0.051% |
| -                         | rs6059662  | G/A     | -0.047% |

|              |             |     |         |
|--------------|-------------|-----|---------|
| LOC105373585 | rs12617659  | C/C | 0.062%  |
| ACSL1        | rs735949    | T/T | 0.062%  |
| KCNJ11       | rs5215      | T/C | 0.057%  |
| LOC157273    | rs11774915  | C/T | 0.05%   |
| -            | rs12088739  | A/A | 0.049%  |
| UBE3C        | rs7786095   | A/A | 0.048%  |
| HORMAD2      | rs16988333  | A/A | 0.041%  |
| -            | rs17791483  | A/A | 0.039%  |
| RAI1         | rs12945601  | C/T | 0.033%  |
| PURG         | rs10087241  | A/G | 0.027%  |
| TCF7L2       | rs117229942 | C/C | 0.016%  |
| ANKH         | rs146886108 | C/C | 0.013%  |
| PTGFRN       | rs1127655   | T/C | < 0.01% |
| -            | rs2616132   | G/A | < 0.01% |
| CCND2        | rs12299509  | A/G | < 0.01% |
| SPHKAP       | rs7561798   | A/G | < 0.01% |

|                              |             |     |          |
|------------------------------|-------------|-----|----------|
| PAM                          | rs7729395   | C/C | -0.047%  |
| SUGP1                        | rs10401969  | T/T | -0.047%  |
| HNF4A                        | rs4810426   | C/C | -0.046%  |
| LOC729960                    | rs7929543   | A/A | -0.045%  |
| LOC107984063,L<br>INC02576   | rs1009358   | T/C | -0.044%  |
| -                            | rs9844972   | G/G | -0.044%  |
| -                            | rs17405722  | G/G | -0.042%  |
| LOC101927502                 | rs2796441   | G/A | -0.041%  |
| TEX14                        | rs302864    | G/G | -0.04%   |
| UBAP2                        | rs1758632   | G/C | -0.04%   |
| PTH1R                        | rs11926707  | C/T | -0.038%  |
| LYPLAL1-AS1,LO<br>C107985272 | rs2820426   | G/A | -0.038%  |
| ZMIZ1                        | rs753270    | C/T | -0.03%   |
| C5orf67,LOC105<br>378978     | rs3900856   | G/G | -0.03%   |
| PROX1-AS1,PRO<br>X1          | rs340874    | C/T | -0.028%  |
| HLA-DOB                      | rs2071479   | C/C | -0.027%  |
| UBE2Z                        | rs9894220   | A/G | -0.027%  |
| -                            | rs2191348   | T/G | -0.022%  |
| PAM                          | rs78408340  | C/C | -0.02%   |
| CAMK2G                       | rs2633310   | G/T | -0.02%   |
| -                            | rs4502156   | T/C | -0.018%  |
| OSBPL7                       | rs9911983   | T/C | -0.018%  |
| LOC107987099                 | rs10114341  | T/C | -0.017%  |
| ZNF34                        | rs2294120   | A/G | -0.014%  |
| -                            | rs10169613  | C/T | > -0.01% |
| -                            | rs622217    | T/C | > -0.01% |
| -                            | rs576083050 | C/C | > -0.01% |
| -                            | rs79890196  | G/G | > -0.01% |
| LOC105378797                 | rs527320094 | A/A | > -0.01% |
| -                            | rs559651557 | T/T | > -0.01% |
| CFAP77                       | rs79768058  | T/T | > -0.01% |
| -                            | rs551513405 | G/G | > -0.01% |
| XYLT1                        | rs551640889 | C/C | > -0.01% |
| -                            | rs184847416 | C/C | > -0.01% |

# Бронхиальная астма



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

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

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

# Генетические факторы риска бронхиальной астмы

## Варианты, повышающие риск

| Ген                  | Вариант    | Генотип | Вклад  |
|----------------------|------------|---------|--------|
| -                    | rs12413578 | C/C     | 2.45%  |
| TNFAIP3              | rs5029937  | G/G     | 1.57%  |
| IL1RL1               | rs10197862 | A/A     | 1.48%  |
| -                    | rs10414065 | C/C     | 1.37%  |
| KYAT1                | rs12551834 | G/G     | 1.02%  |
| LOC100996583         | rs10910095 | G/G     | 0.91%  |
| D2HGDH               | rs34290285 | G/G     | 0.86%  |
| -                    | rs7775228  | T/T     | 0.83%  |
| CD247                | rs2988277  | C/C     | 0.72%  |
| STAT5B               | rs7207591  | A/A     | 0.69%  |
| NFATC2               | rs3787184  | A/A     | 0.66%  |
| -                    | rs72721166 | G/G     | 0.65%  |
| CLEC16A,LOC105371081 | rs62026376 | C/C     | 0.62%  |
| LINC00299            | rs10174949 | G/G     | 0.58%  |
| HLA-DPA1,HLA-DPB1    | rs3097670  | G/G     | 0.53%  |
| -                    | rs61192126 | T/T     | 0.52%  |
| BACH2                | rs2134814  | C/G     | 0.5%   |
| -                    | rs12365699 | G/G     | 0.49%  |
| -                    | rs2030030  | T/T     | 0.48%  |
| ADAD1                | rs4145717  | T/T     | 0.46%  |
| -                    | rs7130753  | C/C     | 0.44%  |
| IL7R                 | rs7717955  | C/C     | 0.42%  |
| -                    | rs9323612  | A/A     | 0.42%  |
| HCG4B                | rs9259819  | G/G     | 0.4%   |
| IKZF3                | rs9303277  | C/C     | 0.34%  |
| -                    | rs1837253  | C/C     | 0.32%  |
| -                    | rs11236814 | A/T     | 0.32%  |
| -                    | rs6461503  | T/T     | 0.32%  |
| -                    | rs12946510 | C/C     | 0.31%  |
| -                    | rs56129466 | A/G     | 0.31%  |
| LPP                  | rs17607589 | C/C     | 0.3%   |
| -                    | rs59593577 | C/C     | 0.29%  |
| -                    | rs1438673  | C/T     | 0.28%  |
| TLR1                 | rs5743618  | C/A     | 0.28%  |
| -                    | rs343478   | G/A     | 0.27%  |
| -                    | rs479844   | G/G     | 0.26%  |
| GLB1                 | rs6776757  | G/A     | 0.25%  |
| ARID1B               | rs9383820  | T/T     | 0.23%  |
| -                    | rs7512552  | C/C     | 0.2%   |
| TNFAIP8,LOC102723444 | rs250308   | T/C     | 0.2%   |
| HDAC7                | rs55726902 | G/A     | 0.18%  |
| IL18R1               | rs3771166  | G/G     | 0.15%  |
| MANBA                | rs227275   | C/C     | 0.12%  |
| IL1B                 | rs1143633  | C/T     | 0.12%  |
| -                    | rs4801001  | T/T     | 0.098% |
| ITGB8                | rs10486391 | A/G     | 0.069% |
| JAZF1                | rs6977955  | C/C     | 0.056% |

## Варианты, снижающие риск

| Ген                | Вариант     | Генотип | Вклад   |
|--------------------|-------------|---------|---------|
| FLG                | rs61816761  | G/G     | -2.64%  |
| -                  | rs9272346   | G/G     | -1.34%  |
| -                  | rs1444789   | T/T     | -1.29%  |
| -                  | rs112401631 | T/T     | -1.19%  |
| LOC112268240       | rs12123821  | C/C     | -1.18%  |
| SMAD3              | rs56375023  | G/G     | -0.99%  |
| -                  | rs144829310 | G/G     | -0.95%  |
| IL2RA              | rs61839660  | C/C     | -0.9%   |
| -                  | rs1342326   | A/A     | -0.9%   |
| IKZF4,LOC105369781 | rs1701704   | T/T     | -0.79%  |
| IRF1-AS1           | rs3749833   | T/T     | -0.59%  |
| JAK2,INSL6         | rs16922576  | T/T     | -0.5%   |
| LOC107984238       | rs36080042  | G/G     | -0.4%   |
| IL6R               | rs2228145   | A/A     | -0.37%  |
| -                  | rs73205303  | G/A     | -0.35%  |
| IL13               | rs20541     | G/G     | -0.33%  |
| -                  | rs7927894   | C/T     | -0.26%  |
| STAT6              | rs167769    | C/T     | -0.25%  |
| ITPR3              | rs10947428  | T/T     | -0.25%  |
| -                  | rs13403656  | T/T     | -0.23%  |
| ZNF217             | rs2766678   | A/A     | -0.23%  |
| ZNF652             | rs9889262   | T/A     | -0.21%  |
| PSORS1C1,CDSN      | rs3095318   | T/T     | -0.21%  |
| RUNX3,LOC107984932 | rs760805    | A/T     | -0.21%  |
| ATG5               | rs9372120   | T/G     | -0.21%  |
| ATXN2              | rs7137828   | C/C     | -0.2%   |
| AQP2,LOC101927318  | rs11169225  | T/A     | -0.19%  |
| PLCL1              | rs1064213   | A/A     | -0.19%  |
| DIAPH1             | rs740474    | T/T     | -0.15%  |
| ZNF365             | rs2893907   | A/C     | -0.14%  |
| -                  | rs12440045  | A/C     | -0.13%  |
| PHF19              | rs10760123  | G/G     | -0.11%  |
| PVT1               | rs6990534   | G/G     | -0.099% |
| TNFRSF11A          | rs4574025   | C/T     | -0.097% |
| RERE               | rs301806    | C/T     | -0.088% |
| ARHGAP15           | rs74847330  | A/G     | -0.084% |
| HLA-B,MIR6891      | rs2854001   | G/G     | -0.077% |
| IQGAP1             | rs3540      | G/A     | -0.069% |
| -                  | rs13384448  | C/T     | -0.043% |
| -                  | rs2507978   | G/G     | -0.037% |

# 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 затылочную. 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 терапию, а также трансплантацию собственных волос.

# Генетические факторы риска андрогенной алопеции

## Варианты, повышающие риск

| Ген                           | Вариант     | Генотип | Вклад  |
|-------------------------------|-------------|---------|--------|
| HDAC9                         | rs71530654  | A/A     | 4.39%  |
| TBX15                         | rs111668293 | -/G     | 2.79%  |
| -                             | rs13405699  | C/C     | 2.75%  |
| LOC105369705,L<br>OC105369704 | rs7974900   | C/C     | 2.34%  |
| LOC107986047                  | rs16863765  | G/G     | 1.96%  |
| -                             | rs7976269   | A/G     | 1.93%  |
| -                             | rs62146540  | A/C     | 1.61%  |
| -                             | rs2256843   | A/A     | 1.56%  |
| EBF1                          | rs1422798   | G/C     | 1.25%  |
| C1orf127                      | rs7542354   | A/G     | 1.11%  |
| FGF5                          | rs7680591   | A/T     | 1.1%   |
| WNT10A                        | rs7349332   | C/C     | 1.05%  |
| -                             | rs58788673  | -/-     | 0.95%  |
| -                             | rs417054    | C/C     | 0.94%  |
| GORAB-<br>AS1,GORAB           | rs11578119  | C/C     | 0.78%  |
| -                             | rs61784834  | C/C     | 0.74%  |
| -                             | rs7642536   | T/T     | 0.7%   |
| ZNF462                        | rs12686549  | A/A     | 0.66%  |
| -                             | rs1704529   | T/C     | 0.61%  |
| TEX41                         | rs10928235  | A/A     | 0.55%  |
| -                             | rs11037975  | G/C     | 0.52%  |
| PRDM6                         | rs335145    | G/A     | 0.52%  |
| -                             | rs12902958  | G/G     | 0.43%  |
| TCF12                         | rs7164914   | A/G     | 0.41%  |
| IRF4                          | rs12203592  | C/C     | 0.4%   |
| LINC00670                     | rs72809171  | G/G     | 0.39%  |
| -                             | rs12144907  | G/G     | 0.33%  |
| -                             | rs2064251   | A/G     | 0.26%  |
| MKLN1                         | rs9719620   | C/T     | 0.21%  |
| -                             | rs71421546  | C/C     | 0.1%   |
| BBX                           | rs9846246   | A/G     | 0.095% |

## Варианты, снижающие риск

| Ген          | Вариант     | Генотип | Вклад  |
|--------------|-------------|---------|--------|
| RUNX1        | rs68088846  | A/A     | -4.75% |
| LGR4         | rs79811440  | C/A     | -4.19% |
| -            | rs11684254  | G/G     | -3.88% |
| LOC105375343 | rs939963    | C/G     | -2.33% |
| -            | rs111931356 | T/T     | -2.28% |
| SLC14A2      | rs8085664   | C/C     | -1.99% |
| -            | rs12509636  | C/C     | -1.97% |
| LRMDA        | rs11593840  | A/A     | -1.92% |
| -            | rs985546    | T/T     | -1.68% |
| KLF15        | rs35892873  | C/C     | -1.58% |
| -            | rs29073     | A/A     | -1.55% |
| FAF1         | rs10888690  | T/T     | -1.51% |
| MEMO1        | rs13021718  | G/G     | -1.25% |
| -            | rs12214131  | A/G     | -1.16% |
| TIA1         | rs2706768   | T/T     | -1.15% |
| -            | rs844193    | T/A     | -1.07% |
| -            | rs2807691   | G/G     | -0.88% |
| -            | rs17833789  | A/C     | -0.81% |
| -            | rs76972608  | A/A     | -0.72% |
| -            | rs16827770  | G/A     | -0.68% |
| RASA2        | rs11714208  | A/A     | -0.6%  |
| -            | rs6752754   | A/A     | -0.54% |
| HRAT92       | rs62433864  | G/G     | -0.52% |
| -            | rs10843003  | T/T     | -0.51% |
| CENPW        | rs9398803   | G/A     | -0.46% |
| FAM53B       | rs3781452   | T/C     | -0.37% |
| ZHX3         | rs17265513  | T/T     | -0.35% |
| PAX3         | rs77177529  | C/C     | -0.23% |
| BCL2         | rs7226979   | T/C     | -0.21% |
| -            | rs76067940  | C/C     | -0.1%  |

# 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 |
|---|------------|---------|-------|
| TM4SF4  | rs12633863 | G/G     | 1.24% |
| MARCHF8   | rs2291428  | G/C     | 0.69% |
| HNF1A   | rs1169288  | A/A     | 0.56% |
| -   | rs6471717  | A/G     | 0.42% |
| TTC39B  | rs686030   | A/A     | 0.35% |
| LOC100505549,A<br>TP8B1                               | rs12968116 | C/C     | 0.29% |
| KDEL3   | rs12004    | T/G     | 0.28% |
| ANPEP   | rs17240268 | G/G     | 0.28% |
| UGT1A,UGT1A8,<br>UGT1A10,UGT1A<br>9,UGT1A7,UGT1A<br>6 | rs2070959  | A/G     | 0.27% |
| -   | rs11641445 | C/T     | 0.2%  |
| FADS2   | rs174567   | A/G     | 0.15% |

## Варианты, снижающие риск

| Ген                    | Вариант    | Генотип | Вклад   |
|------------------------|------------|---------|---------|
| ABCB4                  | rs4148808  | T/C     | -1.17%  |
| SULT2A1                | rs212100   | C/T     | -1.16%  |
| -                      | rs2469991  | T/T     | -1.1%   |
| ABCG8                  | rs11887534 | G/G     | -0.99%  |
| LRBA                   | rs2290846  | G/G     | -0.74%  |
| JMJD1C                 | rs1935     | C/C     | -0.73%  |
| MLLT10                 | rs11012737 | G/G     | -0.42%  |
| -                      | rs708686   | C/C     | -0.4%   |
| GCKR                   | rs1260326  | C/T     | -0.31%  |
| -                      | rs13280055 | G/G     | -0.3%   |
| HNF4A                  | rs1800961  | C/C     | -0.28%  |
| HNF1B,LOC1053<br>71754 | rs17138478 | C/C     | -0.26%  |
| FUT2,LOC10544<br>7645  | rs601338   | A/G     | -0.24%  |
| -                      | rs34851490 | A/A     | -0.22%  |
| PNKD,TMBIM1            | rs2292553  | A/G     | -0.051% |
| SLC10A2                | rs56398830 | G/G     | -0.045% |

# 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 |
|--------------|-------------|---------|-------|
| LOC105374875 | rs12210050  | C/T     | 1.93% |
| CLPTM1L      | rs421284    | T/T     | 1.23% |
| CDKN2B-AS1   | rs7874604   | T/T     | 1.15% |
| -            | rs57244888  | T/T     | 0.83% |
| -            | rs2776353   | A/A     | 0.82% |
| -            | rs73635312  | G/G     | 0.63% |
| FLACC1       | rs2080303   | C/T     | 0.57% |
| -            | rs141115006 | C/C     | 0.57% |
| -            | rs4710154   | A/T     | 0.36% |
| LOC107986952 | rs10093547  | T/T     | 0.3%  |
| LPP          | rs62291440  | G/T     | 0.29% |

## Варианты, снижающие риск

| Ген                  | Вариант    | Генотип | Вклад  |
|----------------------|------------|---------|--------|
| SLC45A2              | rs35407    | G/A     | -5.76% |
| HERC2                | rs12916300 | C/C     | -2.68% |
| IRF4                 | rs12203592 | C/C     | -1.93% |
| -                    | rs10810657 | T/T     | -1.69% |
| LINC-PINT            | rs157935   | T/G     | -1.25% |
| -                    | rs10425559 | A/A     | -1.18% |
| RCC2                 | rs57142672 | A/A     | -1.14% |
| TGM3                 | rs214785   | T/T     | -0.87% |
| TNS3                 | rs7776701  | T/T     | -0.87% |
| LOC107984363,T<br>YR | rs1126809  | G/G     | -0.87% |
| -                    | rs61824911 | A/A     | -0.8%  |
| -                    | rs7335046  | C/C     | -0.78% |
| -                    | rs73183643 | G/A     | -0.75% |
| MC1R                 | rs1805007  | C/C     | -0.68% |
| CASC15               | rs2294214  | A/A     | -0.59% |
| -                    | rs11993814 | C/T     | -0.55% |
| -                    | rs7907606  | T/T     | -0.44% |
| RALY                 | rs6059655  | G/G     | -0.42% |
| KRT5                 | rs11170164 | C/C     | -0.39% |
| FOXP1                | rs2116709  | A/T     | -0.3%  |
| TP53                 | rs78378222 | T/T     | -0.24% |

# Атопический дерматит



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

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

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

## Генетические факторы риска атопического дерматита

### Варианты, повышающие риск

| Ген | Вариант    | Генотип | Вклад |
|-----|------------|---------|-------|
| -   | rs13015714 | G/G     | 0.77% |
| -   | rs7127307  | T/C     | 0.18% |

### Варианты, снижающие риск

| Ген   | Вариант    | Генотип | Вклад   |
|-------|------------|---------|---------|
| -     | rs61813875 | C/C     | -11.16% |
| STAT3 | rs12951971 | T/T     | -3.79%  |
| -     | rs7927894  | C/T     | -0.53%  |

# 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                   | rs12720071 | C/C     | 1.62%   |
| ADH1B                  | rs1229984  | T/C     | 0.98%   |
| -                      | rs7684253  | C/C     | 0.78%   |
| DRD3                   | rs6280     | T/T     | 0.52%   |
| -                      | rs6693567  | C/C     | 0.48%   |
| -                      | rs140174   | G/G     | 0.46%   |
| ASTN2                  | rs6478241  | A/G     | 0.46%   |
| -                      | rs3918242  | C/C     | 0.42%   |
| YAP1                   | rs10895275 | A/A     | 0.41%   |
| ICAM1                  | rs5498     | A/G     | 0.38%   |
| -                      | rs2779249  | C/C     | 0.34%   |
| INSR                   | rs2860183  | T/C     | 0.25%   |
| ESR1                   | rs2234693  | T/C     | 0.22%   |
| FHL5                   | rs11759769 | G/A     | 0.22%   |
| -                      | rs1024905  | G/C     | 0.22%   |
| LTA,LOC1002873<br>29   | rs909253   | A/A     | 0.21%   |
| ESR1                   | rs1801132  | G/C     | 0.18%   |
| STX1A,LOC1053<br>75350 | rs4363087  | T/C     | 0.16%   |
| -                      | rs699947   | A/C     | < 0.01% |

## Варианты, снижающие риск

| Ген     | Вариант     | Генотип | Вклад   |
|---------|-------------|---------|---------|
| -       | rs144017103 | C/C     | -10.81% |
| -       | rs13078967  | A/A     | -5.05%  |
| FHL5    | rs11153058  | C/T     | -1.47%  |
| SLC24A3 | rs4814864   | G/G     | -1.11%  |
| CNR1    | rs806368    | C/C     | -0.92%  |
| TPH2    | rs1386486   | G/G     | -0.56%  |
| -       | rs7766029   | C/C     | -0.51%  |
| MTHFR   | rs1801133   | G/A     | -0.41%  |
| KCNN3   | rs4845663   | T/C     | -0.36%  |
| -       | rs10915437  | G/G     | -0.31%  |
| HTR2A   | rs2070040   | G/A     | -0.29%  |
| PGR     | rs1042838   | C/C     | -0.28%  |
| DRD2    | rs6275      | A/G     | -0.22%  |
| -       | rs1800629   | G/G     | -0.2%   |
| BDNF    | rs2049046   | T/A     | -0.18%  |

# Артериальная гипертензия



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

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

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

## Генетические факторы риска артериальной гипертензии

### Варианты, повышающие риск

| Ген                | Вариант     | Генотип | Вклад |
|--------------------|-------------|---------|-------|
| CNNM2              | rs11191548  | T/T     | 5.2%  |
| PDE10A             | rs147212971 | C/C     | 4.48% |
| -                  | rs67330701  | C/C     | 3.84% |
| SLC39A8            | rs13107325  | C/C     | 3.3%  |
| CABCOC01           | rs4590817   | G/G     | 3.15% |
| MTHFR              | rs17367504  | A/A     | 3.09% |
| -                  | rs76326501  | A/A     | 2.72% |
| ADCY3              | rs55701159  | T/T     | 2.45% |
| PLCB1,LOC105372521 | rs6108168   | C/C     | 2.33% |
| -                  | rs3132510   | T/T     | 2.1%  |
| APOE               | rs7412      | C/C     | 2.08% |
| FBN1               | rs1036477   | A/A     | 2%    |
| -                  | rs35444     | A/A     | 1.98% |

### Варианты, снижающие риск

| Ген            | Вариант    | Генотип | Вклад  |
|----------------|------------|---------|--------|
| NOS3           | rs3918226  | C/C     | -4.67% |
| ZNF831         | rs6015450  | A/A     | -3.01% |
| LOC283335,TNS2 | rs73099903 | C/C     | -2.18% |
| -              | rs17477177 | T/T     | -1.71% |
| -              | rs1800629  | G/G     | -1.48% |
| RAPSN          | rs7103648  | A/A     | -1.33% |
| -              | rs16998073 | A/T     | -1.26% |
| FBN2           | rs6595838  | G/G     | -1.12% |
| HIPK2          | rs1011018  | A/A     | -1.05% |
| ARHGAP42       | rs633185   | G/C     | -1.05% |
| SCAI           | rs72765298 | T/T     | -1%    |
| CACNB2         | rs12258967 | G/G     | -0.99% |
| CASZ1          | rs880315   | T/C     | -0.91% |

|                           |            |     |       |                        |             |     |         |
|---------------------------|------------|-----|-------|------------------------|-------------|-----|---------|
| SUGCT                     | rs76206723 | G/G | 1.93% | -                      | rs10922502  | A/A | -0.91%  |
| FES                       | rs2071382  | T/T | 1.81% | CFDP1                  | rs11643209  | T/T | -0.86%  |
| -                         | rs60691990 | T/T | 1.77% | INPP5A                 | rs1133400   | A/A | -0.85%  |
| SH2B3                     | rs3184504  | T/T | 1.57% | -                      | rs9859176   | C/C | -0.84%  |
| -                         | rs12917707 | G/T | 1.56% | INSR                   | rs11671314  | G/G | -0.79%  |
| MAPK4                     | rs745821   | T/T | 1.45% | MEIS1                  | rs2300481   | C/C | -0.76%  |
| ATP2B1                    | rs17249754 | G/A | 1.42% | SLC8A1                 | rs4952611   | T/T | -0.68%  |
| LOC107986598              | rs9472135  | T/T | 1.4%  | -                      | rs1173771   | A/G | -0.68%  |
| IRF1-AS1                  | rs12521868 | G/G | 1.27% | MCF2L                  | rs9549328   | C/T | -0.63%  |
| MMP24-AS1-EDE<br>M2,PROCR | rs867186   | A/G | 1.23% | SVEP1                  | rs7847526   | T/T | -0.62%  |
| LOC105375508              | rs13234407 | G/G | 1.18% | PRKAG2                 | rs10254101  | C/T | -0.62%  |
| -                         | rs62524579 | G/G | 1.17% | IRAK1BP1,PHIP          | rs10943605  | G/G | -0.59%  |
| ADRB1                     | rs1801253  | C/C | 0.98% | EBF1                   | rs62385385  | T/A | -0.58%  |
| FOSL2                     | rs7562     | T/T | 0.96% | -                      | rs2107595   | G/G | -0.58%  |
| -                         | rs2898290  | T/T | 0.96% | FOXC1                  | rs2745599   | G/G | -0.57%  |
| BAG6                      | rs805303   | G/G | 0.84% | -                      | rs2618647   | A/A | -0.57%  |
| -                         | rs6788984  | A/G | 0.84% | -                      | rs9827472   | T/T | -0.53%  |
| PDE3A                     | rs7488780  | G/C | 0.82% | -                      | rs10826995  | T/T | -0.49%  |
| CPS1                      | rs1047891  | C/A | 0.78% | FN1                    | rs1250259   | A/A | -0.47%  |
| MMP14                     | rs17880989 | G/G | 0.74% | -                      | rs6993325   | C/C | -0.47%  |
| NME7                      | rs2179490  | G/G | 0.71% | -                      | rs115245297 | T/T | -0.46%  |
| -                         | rs1887320  | A/A | 0.66% | SENP2                  | rs12374077  | G/G | -0.45%  |
| SWAP70                    | rs2649044  | T/T | 0.62% | TOP3A                  | rs4925159   | G/G | -0.43%  |
| CSK                       | rs1378942  | C/A | 0.61% | LOC105378741           | rs112557609 | G/A | -0.4%   |
| CERS5                     | rs7302981  | A/G | 0.55% | MYO9B                  | rs3745348   | C/T | -0.4%   |
| ACOX1                     | rs2467099  | C/T | 0.55% | ZFAT,ZFAT-AS1          | rs894344    | A/G | -0.39%  |
| PKHD1                     | rs13205180 | T/T | 0.54% | LOC105375672           | rs2978098   | C/C | -0.39%  |
| CDK6,LOC11226<br>8009     | rs2282978  | T/C | 0.53% | CDKAL1                 | rs9368222   | C/A | -0.37%  |
| LOC101060064              | rs7132012  | A/A | 0.5%  | IDH2-DT                | rs9708177   | C/T | -0.37%  |
| MAP4                      | rs319690   | T/C | 0.45% | ANK3                   | rs10821808  | A/A | -0.35%  |
| -                         | rs2760061  | A/A | 0.44% | LOC105370988           | rs12906962  | T/C | -0.34%  |
| CLN8                      | rs4875958  | A/A | 0.43% | ZNF101                 | rs2304130   | A/A | -0.33%  |
| CEP68                     | rs74181299 | T/C | 0.42% | CRK                    | rs12941318  | T/C | -0.33%  |
| PLCE1                     | rs932764   | G/G | 0.41% | PDE8A                  | rs3743157   | C/A | -0.33%  |
| -                         | rs13141523 | G/G | 0.4%  | -                      | rs2494184   | T/C | -0.32%  |
| TERT                      | rs10069690 | T/T | 0.39% | ITIH1                  | rs2302417   | T/A | -0.27%  |
| -                         | rs449789   | C/G | 0.38% | CASC15                 | rs6911827   | C/T | -0.22%  |
| NFATC2                    | rs6021247  | A/A | 0.35% | MKLN1                  | rs13238550  | G/A | -0.16%  |
| PPL                       | rs12921187 | G/G | 0.32% | CDKN2B-AS1             | rs1333045   | T/C | -0.15%  |
| RNFT1-DT                  | rs12453125 | A/G | 0.32% | -                      | rs900145    | C/T | -0.14%  |
| ZNF423                    | rs10468291 | C/A | 0.29% | LOC102724965,P<br>RKCE | rs687914    | G/G | -0.13%  |
| -                         | rs1557765  | T/C | 0.26% | ACTBP13                | rs36022378  | T/T | -0.071% |
| -                         | rs7178615  | G/G | 0.25% | MUC1                   | rs4072037   | C/C | -0.028% |
| DNM3                      | rs12405515 | G/T | 0.24% |                        |             |     |         |
| ANO1                      | rs875106   | G/A | 0.17% |                        |             |     |         |
| BCL2                      | rs12454712 | T/C | 0.14% |                        |             |     |         |

# 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

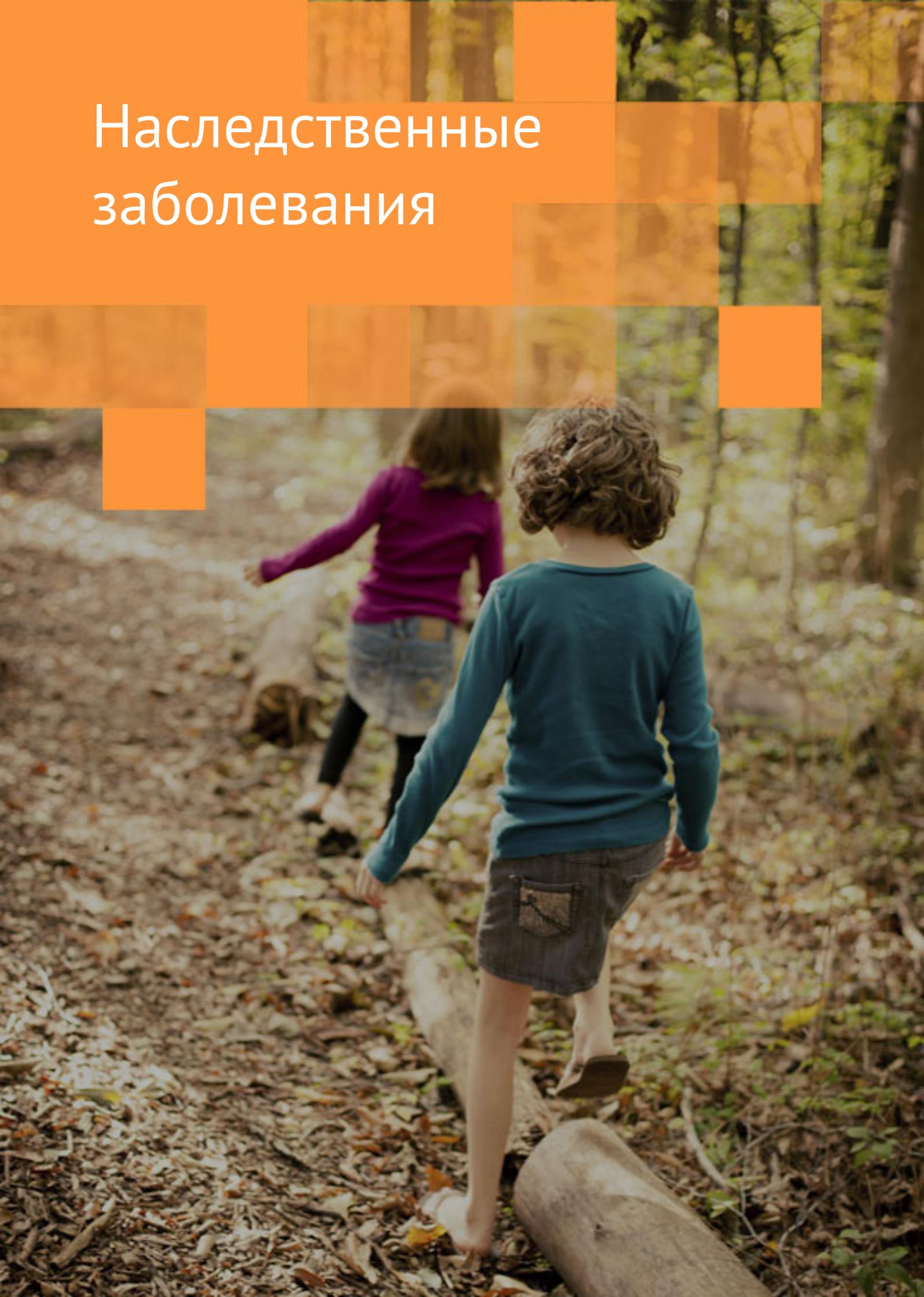
### Варианты, повышающие риск

| Ген | Вариант    | Генотип | Вклад |
|-----|------------|---------|-------|
| -   | rs12507026 | A/T     | 0.49% |
| -   | rs6738433  | G/C     | 0.31% |

### Варианты, снижающие риск

| Ген     | Вариант    | Генотип | Вклад  |
|---------|------------|---------|--------|
| -       | rs62107261 | C/T     | -8.72% |
| FTO     | rs9930333  | T/T     | -6.56% |
| -       | rs6748821  | A/G     | -3.56% |
| FAIM2   | rs7132908  | G/G     | -2.55% |
| -       | rs2168711  | T/T     | -2.14% |
| -       | rs506589   | T/T     | -1.83% |
| SLC39A8 | rs13135092 | A/A     | -0.87% |

# Наследственные заболевания



# Наследственные заболевания

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

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

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

# Все исследованные наследственные заболевания

| Название  | Статус                          |
|---|---------------------------------|
| Болезнь Шарко-Мари-Тута, тип 4А   | Не выявлены патогенные варианты |
| Адренолейкодистрофия  | Не выявлены патогенные варианты |
| Цитруллинемия, тип 2  | Не выявлены патогенные варианты |
| Болезнь Шарко–Мари–Тута, тип 2А2  | Не выявлены патогенные варианты |
| Болезнь Шарко–Мари–Тута, тип 2С   | Не выявлены патогенные варианты |
| 3-метилглутаконовая ацидурия, тип 7   | Не выявлены патогенные варианты |
| Миопатия Бетлема, тип 1   | Не выявлены патогенные варианты |
| Ранняя инфантильная эпилептическая энцефалопатия, связанная с геном ARHGEF9 | 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 |
| Дефицит 5-альфа-редуктазы   | Не выявлены патогенные варианты |
| Кристаллическая корнеоретинальная дистрофия Биетти                          | Не выявлены патогенные варианты |
| Синдром СОАСН   | Не выявлены патогенные варианты |

| Название   | Статус                          |
|--|---------------------------------|
| Врожденная мышечная дистрофия Эйхсфельда                     | Не выявлены патогенные варианты |
| Наследственная геморрагическая телеангиэктазия, тип 2        | Не выявлены патогенные варианты |
| Миопатия коренных американцев                                | Не выявлены патогенные варианты |
| Гиперфенилаланинемия с дефицитом тетрагидробиоптерина, тип А | Не выявлены патогенные варианты |
| Бранхио-окуло-фациальный синдром                             | Не выявлены патогенные варианты |
| Синдром Коффина–Сириса                                       | Не выявлены патогенные варианты |
| Прогрессирующая миоклонус-эпилепсия 7 типа                   | Не выявлены патогенные варианты |
| Синдром Германна-Паллистера-Тидди-Опица                      | Не выявлены патогенные варианты |
| Болезнь Паркинсона, связанная с геном LRRK2                  | Не выявлены патогенные варианты |
| Синдром Шинцеля-Гидеона                                      | Не выявлены патогенные варианты |
| Ахроматопсия   | Не выявлены патогенные варианты |
| Сердечно-кожно-лицевой синдром, тип 1                        | Не выявлены патогенные варианты |
| Синдром Кохена   | Не выявлены патогенные варианты |
| Эпилептическая энцефалопатия детского возраста               | Не выявлены патогенные варианты |
| Синдром Легиуса  | Не выявлены патогенные варианты |
| Немалиновая миопатия, тип 2                                  | Не выявлены патогенные варианты |
| Синдром Пена-Шокейра 1 типа                                  | Не выявлены патогенные варианты |
| Синдром Айкарди-Гутьерес, тип 7                              | Не выявлены патогенные варианты |

| Название   | Статус                          |
|--|---------------------------------|
| Врожденное нарушение дегликозилирования                                  | Не выявлены патогенные варианты |
| Наследственная сенсорная и автономная нейропатия, тип 1C                 | Не выявлены патогенные варианты |
| Синдром Ли   | Не выявлены патогенные варианты |
| Немалиновая миопатия, тип 3  | Не выявлены патогенные варианты |
| Нарушение биогенеза пероксисом, тип 1B                                   | Не выявлены патогенные варианты |
| Альфа-талассемия   | Не выявлены патогенные варианты |
| Сердечно-кожно-лицевой синдром, тип 2                                    | Не выявлены патогенные варианты |
| Врожденные нарушения гликозилирования, тип 1q                            | Не выявлены патогенные варианты |
| Ранняя инфантильная эпилептическая энцефалопатия, связанная с геном ITPA | Не выявлены патогенные варианты |
| X-сцепленная умственная отсталость, тип Тернера                          | Не выявлены патогенные варианты |
| Синдром Пфайффера  | Не выявлены патогенные варианты |
| Тяжелый комбинированный иммунодефицит с дефицитом ADA                    | Не выявлены патогенные варианты |
| Синдром Андерсена-Тавила   | Не выявлены патогенные варианты |
| Дефицит карнитин-ацилкарнитин транслоказы                                | Не выявлены патогенные варианты |
| Синдром Корнелии де Ланге, тип 2   | Не выявлены патогенные варианты |
| Ранняя инфантильная эпилептическая энцефалопатия, связанная с геном UBA5 | Не выявлены патогенные варианты |
| Голопрозенцефалия, тип 5   | Не выявлены патогенные варианты |
| Летальный врожденный контрактурный синдром, тип 11                       | Не выявлены патогенные варианты |

| Название  | Статус                          |
|---|---------------------------------|
| Нейродегенерация с накоплением железа, тип 5  | Не выявлены патогенные варианты |
| Пигментная паллидарная дегенерация  | Не выявлены патогенные варианты |
| Синдром Шпрингцен-Гольдберга  | Не выявлены патогенные варианты |
| Аниридия, тип 1   | Не выявлены патогенные варианты |
| Недостаточность карнитин-пальмитоилтрансферазы II                                     | Не выявлены патогенные варианты |
| Кортикальная дисплазия с другими мальформациями мозга                                 | Не выявлены патогенные варианты |
| Гипертрофическая кардиомиопатия, связанная с геном MYL2                               | Не выявлены патогенные варианты |
| Наследственная гиперэкплексия   | Не выявлены патогенные варианты |
| Синдром Моркио  | Не выявлены патогенные варианты |
| Понтоцереbellарная гипоплазия, связанная с геном EXOSC3                               | Не выявлены патогенные варианты |
| Спастическая параплегия, тип 11   | Не выявлены патогенные варианты |
| Синдром семейных аневризм и расслоений грудного отдела аорты, связанный с геном PRKG1 | Не выявлены патогенные варианты |
| Дефицит карнитин-пальмитоилтрансферазы II, младенческая форма                         | Не выявлены патогенные варианты |
| Синдром Крузона с чёрным акантозом  | Не выявлены патогенные варианты |
| Семейная рестриктивная кардиомиопатия   | Не выявлены патогенные варианты |
| Конечно-поясная миодистрофия, тип 1C  | Не выявлены патогенные варианты |
| Мукополисахаридоз VI типа   | Не выявлены патогенные варианты |
| Некетотическая гиперглицинемия  | Не выявлены патогенные варианты |

| Название   | Статус                          |
|--|---------------------------------|
| Первичная гипероксалурия, тип III                | Не выявлены патогенные варианты |
| Спастическая параплегия, тип 3                   | Не выявлены патогенные варианты |
| Недостаточность аргиназы                         | Не выявлены патогенные варианты |
| Недостаточность фруктозо-1,6-бисфосфатазы        | Не выявлены патогенные варианты |
| Мукополисахаридоз IIIB типа                      | Не выявлены патогенные варианты |
| Аутосомно-доминантная потеря слуха, тип 9        | Не выявлены патогенные варианты |
| Недостаточность протеина S                       | Не выявлены патогенные варианты |
| Спастическая параплегия, тип 4                   | Не выявлены патогенные варианты |
| Аритмогенная дисплазия правого желудочка, тип 11 | Не выявлены патогенные варианты |
| Фукозидоз  | Не выявлены патогенные варианты |
| Лиссэнцефалия, тип 1                             | Не выявлены патогенные варианты |
| Синдром Тости                                    | Не выявлены патогенные варианты |
| Спастическая параплегия, тип 7                   | Не выявлены патогенные варианты |
| Аспаратилглюкозаминурия                          | Не выявлены патогенные варианты |
| Кавернозная мальформация головного мозга         | Не выявлены патогенные варианты |
| Первичный иммунодефицит, тип 14                  | Не выявлены патогенные варианты |
| Синдром Эскобара                                 | Не выявлены патогенные варианты |
| Синдром Нунан, тип 5                             | Не выявлены патогенные варианты |

| Название   | Статус                          |
|--|---------------------------------|
| Недостаточность сукцинат-полуальдегиддегидрогеназы                         | Не выявлены патогенные варианты |
| Атаксия с дефицитом витамина E   | Не выявлены патогенные варианты |
| Нейрональный цероидный липофусциноз, связанный с геном MFSD8               | Не выявлены патогенные варианты |
| Недостаточность орнитинтранскарбамилазы                                    | Не выявлены патогенные варианты |
| Синдром Нунан, тип 3   | Не выявлены патогенные варианты |
| Синдром Темтами  | Не выявлены патогенные варианты |
| Луи-Бар-подобный синдром, тип 1  | Не выявлены патогенные варианты |
| Болезнь Шарко-Мари-Тута, тип 2F  | Не выявлены патогенные варианты |
| Ранняя инфантильная эпилептическая энцефалопатия, связанная с геном STXBP1 | Не выявлены патогенные варианты |
| Недостаточность глутатионсинтетазы   | Не выявлены патогенные варианты |
| Синдром удлиненного QT, тип 2  | Не выявлены патогенные варианты |
| Врожденный миастенический синдром, тип 4с                                  | Не выявлены патогенные варианты |
| Синдром Тричера Коллинса, тип 1  | Не выявлены патогенные варианты |
| Ранняя инфантильная эпилептическая энцефалопатия, связанная с геном PNKP   | Не выявлены патогенные варианты |
| Синдром Грисцелли, тип 2   | Не выявлены патогенные варианты |
| Инфантильная нейроаксональная дистрофия                                    | Не выявлены патогенные варианты |
| Синдром удлиненного QT, тип 3  | Не выявлены патогенные варианты |
| Синдром Muirе  | Не выявлены патогенные варианты |

| Название  | Статус                          |
|---|---------------------------------|
| Аутосомно-рецессивный остеопетроз, тип 1                                  | Не выявлены патогенные варианты |
| Аутоиммунное заболевание интерстиция легких, суставов и почек             | Не выявлены патогенные варианты |
| Хондрозктодермальная дисплазия  | Не выявлены патогенные варианты |
| Синдром короткой кишки  | Не выявлены патогенные варианты |
| Миоклоническая дистония, тип 11   | Не выявлены патогенные варианты |
| X-сцепленная хроническая гранулематозная болезнь                          | Не выявлены патогенные варианты |
| Ранняя инфантильная эпилептическая энцефалопатия, связанная с геном CDKL5 | Не выявлены патогенные варианты |
| Синдром Жубера, тип 21  | Не выявлены патогенные варианты |
| Синдром мегалэнцефалии-полимикрोगии-полидактилии-гидроцефалии             | Не выявлены патогенные варианты |
| Неонатальный синдром ригидности и мультифокальных судорог                 | Не выявлены патогенные варианты |
| Семейная висцеральная миопатия  | Не выявлены патогенные варианты |
| Микро-синдром Варбурга, тип 1   | Не выявлены патогенные варианты |
| Ниймеген-подобный синдром   | Не выявлены патогенные варианты |
| Дефицит 3-метилкротонил-КоА карбоксилазы, тип 1                           | Не выявлены патогенные варианты |
| Синдром микроделеции 5q14.3   | Не выявлены патогенные варианты |
| Абеталипопротеинемия  | Не выявлены патогенные варианты |
| Ахондрогенез, тип 1В  | Не выявлены патогенные варианты |
| Акрокаллезный синдром   | Не выявлены патогенные варианты |

| Название  | Статус                          |
|---|---------------------------------|
| Дефицит аденилсукцинатлиазы   | Не выявлены патогенные варианты |
| Адреногенитальный синдром вследствие дефицита 17-альфа-гидроксилазы   | Не выявлены патогенные варианты |
| Наследственная периферическая нейропатия с агенезией мозолистого тела | Не выявлены патогенные варианты |
| Алкаптонурия  | Не выявлены патогенные варианты |
| Синдром Альперса  | Не выявлены патогенные варианты |
| Дефицит альфа-В-маннозидазы   | Не выявлены патогенные варианты |
| Дефицит альфа-1-антитрипсина  | Не выявлены патогенные варианты |
| Синдром Альстрёма   | Не выявлены патогенные варианты |
| Альтернирующая гемиплегия, тип 2                                      | Не выявлены патогенные варианты |
| Синдром Ангельмана  | Не выявлены патогенные варианты |
| Синдром Аперта  | Не выявлены патогенные варианты |
| Дефицит аргининосукцинатлиазы   | Не выявлены патогенные варианты |
| Аутоиммунный полиэндокринный синдром, тип 1                           | Не выявлены патогенные варианты |
| Аутосомно-доминантная потеря слуха, тип 2А                            | Не выявлены патогенные варианты |
| Аутосомно-доминантный синдром Элерса-Данлоса, тип 4                   | Не выявлены патогенные варианты |
| Аутосомно-доминантная форма ожирения, связанная с геном MC4R          | Не выявлены патогенные варианты |
| Аутосомно-рецессивная потеря слуха, тип 1А                            | Не выявлены патогенные варианты |
| Аутосомно-рецессивная потеря слуха, тип 4                             | Не выявлены патогенные варианты |

| Название  | Статус                          |
|---|---------------------------------|
| Аутосомно-рецессивный синдром Элерса-Данлоса, тип 7       | Не выявлены патогенные варианты |
| Аутосомно-рецессивный буллезный эпидермолиз               | Не выявлены патогенные варианты |
| Аутосомно-рецессивный поликистоз почек                    | Не выявлены патогенные варианты |
| Спастическая атаксия Шарлевуа-Саженё                      | Не выявлены патогенные варианты |
| Синдром Барде-Бидля 1 типа                                | Не выявлены патогенные варианты |
| Синдром Барде-Бидля 10 типа                               | Не выявлены патогенные варианты |
| Синдром Барде-Бидля 2 типа                                | Не выявлены патогенные варианты |
| Дефицит бета-кетотиолазы                                  | Не выявлены патогенные варианты |
| Бета-талассемия   | Не выявлены патогенные варианты |
| Двусторонняя лобно-теменная полимикрогирия                | Не выявлены патогенные варианты |
| Биотин-тиамин-чувствительная болезнь базальных ганглиев   | Не выявлены патогенные варианты |
| Недостаточность биотинидазы                               | Не выявлены патогенные варианты |
| Синдром Берьесона-Форсмана-Лемана                         | Не выявлены патогенные варианты |
| Синдром Брауна-Виалетто-Ван Лэре, тип 2                   | Не выявлены патогенные варианты |
| Синдром Бругада 1 типа                                    | Не выявлены патогенные варианты |
| Болезнь Кэнэвэн   | Не выявлены патогенные варианты |
| Сердечно-кожно-лицевой синдром, тип 3                     | Не выявлены патогенные варианты |
| Катехоламинергическая полиморфная желудочковая тахикардия | Не выявлены патогенные варианты |

| Название   | Статус                          |
|--|---------------------------------|
| Церебральная фолатная недостаточность              | Не выявлены патогенные варианты |
| Церебротендинозный холестероз                      | Не выявлены патогенные варианты |
| Синдром CHARGE                                     | Не выявлены патогенные варианты |
| Нейроэктодермальный синдром CHIME                  | Не выявлены патогенные варианты |
| Цитруллинемия, тип 1                               | Не выявлены патогенные варианты |
| Классическая галактоземия                          | Не выявлены патогенные варианты |
| Синдром Коккейна, тип II                           | Не выявлены патогенные варианты |
| Врожденная амегакариоцитарная тромбоцитопения      | Не выявлены патогенные варианты |
| Врожденные нарушения гликозилирования, тип 1a      | Не выявлены патогенные варианты |
| Наследственная глаукома                            | Не выявлены патогенные варианты |
| Наследственный миастенический синдром, тип 10      | Не выявлены патогенные варианты |
| Решетчатая дистрофия роговицы, тип 2               | Не выявлены патогенные варианты |
| Синдром Корнелии де Ланге, связанный с геном NIPBL | Не выявлены патогенные варианты |
| Синдром Корнелии де Ланге, связанный с геном HDAC8 | Не выявлены патогенные варианты |
| Муковисцидоз                                       | Не выявлены патогенные варианты |
| Цистинурия, тип А, аутомно-рецессивная форма       | Не выявлены патогенные варианты |
| Цистинурия, тип В, аутомно-доминантная форма       | Не выявлены патогенные варианты |
| Дистальная спинальная мышечная атрофия, тип 1      | Не выявлены патогенные варианты |

| Название   | Статус                          |
|--|---------------------------------|
| Синдром DOORS  | Не выявлены патогенные варианты |
| Недостаточность дофамин-бета-гидроксилазы                                  | Не выявлены патогенные варианты |
| Синдром Драве  | Не выявлены патогенные варианты |
| Миодистрофия Дюшена  | Не выявлены патогенные варианты |
| Ранняя инфантильная эпилептическая энцефалопатия, связанная с геном ALG13  | Не выявлены патогенные варианты |
| Ранняя инфантильная эпилептическая энцефалопатия, связанная с геном PCDH19 | Не выявлены патогенные варианты |
| Синдром Элерса-Данлоса, тип 6  | Не выявлены патогенные варианты |
| Болезнь Фабри  | Не выявлены патогенные варианты |
| Аритмогенная дисплазия правого желудочка, тип 5                            | Не выявлены патогенные варианты |
| Аритмогенная дисплазия правого желудочка, тип 9                            | Не выявлены патогенные варианты |
| Дилатационная кардиомиопатия, связанная с геном MYH7                       | Не выявлены патогенные варианты |
| Дилатационная кардиомиопатия, связанная с геном RBM20                      | Не выявлены патогенные варианты |
| Семейная дизавтономия  | Не выявлены патогенные варианты |
| Семейный гиперинсулинизм, связанный с геном ABCC8                          | Не выявлены патогенные варианты |
| Периодическая болезнь  | Не выявлены патогенные варианты |
| Анемия Фанкони, группа комплементации А                                    | Не выявлены патогенные варианты |
| Анемия Фанкони, группа комплементации С                                    | Не выявлены патогенные варианты |
| Анемия Фанкони, группа комплементации О                                    | Не выявлены патогенные варианты |

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

| Название  | Статус                          |
|---|---------------------------------|
| Наследственный сфероцитоз, тип 4                            | Не выявлены патогенные варианты |
| Дефицит синтетазы голокарбоксилазы                          | Не выявлены патогенные варианты |
| Семейная гиперхолестеринемия                                | Не выявлены патогенные варианты |
| Синдром гипериммуноглобулинемии D и периодической лихорадки | Не выявлены патогенные варианты |
| Гипертрофическая кардиомиопатия, связанная с геном MYBPC3   | Не выявлены патогенные варианты |
| Гипертрофическая кардиомиопатия, связанная с геном MYH7     | Не выявлены патогенные варианты |
| Гипертрофическая кардиомиопатия, связанная с геном MYL3     | Не выявлены патогенные варианты |
| Гипертрофическая кардиомиопатия, связанная с геном TNNI3    | Не выявлены патогенные варианты |
| Гипертрофическая кардиомиопатия, связанная с геном TPM1     | Не выявлены патогенные варианты |
| Умственная отсталость, связанная с геном DYRK1A             | Не выявлены патогенные варианты |
| Изовалериановая ацидемия                                    | Не выявлены патогенные варианты |
| Синдром Жубера, тип 17                                      | Не выявлены патогенные варианты |
| Синдром Жубера, тип 2                                       | Не выявлены патогенные варианты |
| Синдром Жубера, тип 23                                      | Не выявлены патогенные варианты |
| Синдром Жубера, тип 5                                       | Не выявлены патогенные варианты |
| Синдром Жубера, тип 6                                       | Не выявлены патогенные варианты |
| Синдром Жубера, тип 9                                       | Не выявлены патогенные варианты |
| Буллезный эпидермолиз Герлитца                              | Не выявлены патогенные варианты |

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

| Название  | Статус                          |
|---|---------------------------------|
| Синдром Марфана, тип 1  | Не выявлены патогенные варианты |
| Синдром Марфана, тип 2  | Не выявлены патогенные варианты |
| Дефицит ацил-КоА-дегидрогеназы средних цепей                              | Не выявлены патогенные варианты |
| Метахроматическая лейкодистрофия  | Не выявлены патогенные варианты |
| Метилмалоновая ацидурия, тип cblA   | Не выявлены патогенные варианты |
| Метилмалоновая ацидурия, тип cblB   | Не выявлены патогенные варианты |
| Метилмалоновая ацидурия, связанная с дефицитом метилмалонил-КоА эпимеразы | Не выявлены патогенные варианты |
| Метилмалоновая ацидурия, тип cblC   | Не выявлены патогенные варианты |
| Синдром истощения митохондриальной ДНК, связанный с геном FBXL4           | Не выявлены патогенные варианты |
| Синдром Моуат-Вильсона  | Не выявлены патогенные варианты |
| Муколипидоз, тип 2  | Не выявлены патогенные варианты |
| Муколипидоз, тип 3-гамма  | Не выявлены патогенные варианты |
| Муколипидоз, тип 4  | Не выявлены патогенные варианты |
| Мукополисахаридоз 1 типа  | Не выявлены патогенные варианты |
| Мукополисахаридоз 2 типа  | Не выявлены патогенные варианты |
| Мукополисахаридоз 3A типа   | Не выявлены патогенные варианты |
| Множественная эпифизарная дисплазия, тип 4                                | Не выявлены патогенные варианты |
| Синдром мультисистемной дисфункции гладкой мускулатуры                    | Не выявлены патогенные варианты |

| Название  | Статус                          |
|---|---------------------------------|
| Миофибриллярная миопатия, тип 1   | Не выявлены патогенные варианты |
| Нефропатический цистиноз  | Не выявлены патогенные варианты |
| Врожденный нефротический синдром, тип 1                                   | Не выявлены патогенные варианты |
| Врожденный нефротический синдром, тип 2                                   | Не выявлены патогенные варианты |
| Нейрональный цероидный липофусциноз, связанный с геном CLN5               | Не выявлены патогенные варианты |
| Болезнь Ниманна-Пика, тип А   | Не выявлены патогенные варианты |
| Болезнь Ниманна-Пика, тип В   | Не выявлены патогенные варианты |
| Болезнь Ниманна-Пика, тип С1  | Не выявлены патогенные варианты |
| Болезнь Ниманна-Пика, тип С2  | Не выявлены патогенные варианты |
| Метилмалоновая ацидурия, тип mut0, не отвечающая на терапию витамином В12 | Не выявлены патогенные варианты |
| Дистальная миопатия Нонака  | Не выявлены патогенные варианты |
| Синдром Нунан, тип 1  | Не выявлены патогенные варианты |
| Синдром Нунан, тип 4  | Не выявлены патогенные варианты |
| Синдром Нунан, тип 8  | Не выявлены патогенные варианты |
| Глазокожный альбинизм, тип 1А   | Не выявлены патогенные варианты |
| Несовершенный остеогенез, тип 8   | Не выявлены патогенные варианты |
| Синдром Пендред   | Не выявлены патогенные варианты |
| Синдром Петерс-плюс   | Не выявлены патогенные варианты |

| Название  | Статус                          |
|---|---------------------------------|
| Фенилкетонурия  | Не выявлены патогенные варианты |
| Синдром Питта-Хопкинса                                      | Не выявлены патогенные варианты |
| Болезнь Помпе   | Не выявлены патогенные варианты |
| Нейрональный цероидный липофусциноз, связанный с геном PPT1 | Не выявлены патогенные варианты |
| Первичная цилиарная дискинезия, тип 15                      | Не выявлены патогенные варианты |
| Первичная цилиарная дискинезия, тип 23                      | Не выявлены патогенные варианты |
| Первичная гипероксалурия, тип 2                             | Не выявлены патогенные варианты |
| Пропионовая ацидурия  | Не выявлены патогенные варианты |
| Почечная гипоурикемия, тип 1                                | Не выявлены патогенные варианты |
| Пигментный ретинит, тип 28                                  | Не выявлены патогенные варианты |
| Пигментный ретинит, тип 59                                  | Не выявлены патогенные варианты |
| Синдром Ретта   | Не выявлены патогенные варианты |
| Ризомелическая точечная хондродисплазия                     | Не выявлены патогенные варианты |
| Синдром Рубинштейна-Тейби, тип 1                            | Не выявлены патогенные варианты |
| Болезнь Салла   | Не выявлены патогенные варианты |
| Болезнь Сандхоффа   | Не выявлены патогенные варианты |
| Синдром SHORT   | Не выявлены патогенные варианты |
| Синдром Швахмана-Даймонда                                   | Не выявлены патогенные варианты |

| Название  | Статус                          |
|---|---------------------------------|
| Серповидно-клеточная анемия   | Не выявлены патогенные варианты |
| Синдром Симпсона-Голаби-Бемель, тип 1                               | Не выявлены патогенные варианты |
| Ситостеролемия  | Не выявлены патогенные варианты |
| Синдром Шегрена-Ларссона  | Не выявлены патогенные варианты |
| Синдром Смита-Лемли-Опица   | Не выявлены патогенные варианты |
| Синдром Сотоса, тип 1   | Не выявлены патогенные варианты |
| Спиноцеребеллярная атаксия, тип 1                                   | Не выявлены патогенные варианты |
| Надклапанный стеноз аорты   | Не выявлены патогенные варианты |
| Склонность к злокачественной гипертермии, связанная с геном RYR1    | Не выявлены патогенные варианты |
| Первичный системный дефицит карнитина                               | Не выявлены патогенные варианты |
| Болезнь Тея-Сакса   | Не выявлены патогенные варианты |
| Танатофорная дисплазия, тип 1                                       | Не выявлены патогенные варианты |
| Болезнь Томсена   | Не выявлены патогенные варианты |
| Тромбофилия, связанная с резистентностью активированного протеина С | Не выявлены патогенные варианты |
| Нейрональный цероидный липофусциноз, связанный с геном TPP1         | Не выявлены патогенные варианты |
| Амилоидоз, связанный с геном TTR                                    | Не выявлены патогенные варианты |
| Туберозный склероз 1 типа   | Не выявлены патогенные варианты |
| Туберозный склероз 2 типа   | Не выявлены патогенные варианты |

| Название   | Статус                          |
|--|---------------------------------|
| Тирозинемия  | Не выявлены патогенные варианты |
| Болезнь Унферрихта-Лундборга                       | Не выявлены патогенные варианты |
| Синдром Ушера, тип 2А                              | Не выявлены патогенные варианты |
| Синдром Ушера, тип 1F                              | Не выявлены патогенные варианты |
| Синдром Ушера, тип 3А                              | Не выявлены патогенные варианты |
| Дефицит ацил-КоА-дегидрогеназы очень длинных цепей | Не выявлены патогенные варианты |
| Болезнь Виллебранда, тип 1                         | Не выявлены патогенные варианты |
| Синдром Уокера-Варбург                             | Не выявлены патогенные варианты |
| Прогерия взрослых                                  | Не выявлены патогенные варианты |
| Болезнь Вильсона-Коновалова                        | Не выявлены патогенные варианты |
| Синдром Вудхауса-Сакати                            | Не выявлены патогенные варианты |
| Миотубулярная миопатия                             | Не выявлены патогенные варианты |
| Синдром Цельвегера                                 | Не выявлены патогенные варианты |

# Онкологические риски



# Онкологические риски

Риски развития часто встречающихся наследственных онкологических синдромов, которые наиболее изучены. Наличие риска развития онкологического заболевания не значит, что болезнь неизбежно проявится. Если в статусе заболевания указан высокий риск, рекомендуется обсудить результаты с врачом.

Для многих заболеваний в этом разделе есть рекомендации по частоте и объему скрининга, утвержденные международными научными и медицинскими сообществами. При наличии повышенного риска врач должен предоставить информацию о всех возможностях по контролю за развитием заболевания и сформировать индивидуальный план скрининга.

# Все исследованные онкологические риски

| Название  | Статус                          |
|---|---------------------------------|
| Семейный аденоматозный полипоз                                | Не выявлены патогенные варианты |
| Экстраадrenalная параганглиома, тип 4                         | Не выявлены патогенные варианты |
| Ювенильный полипоз, связанный с геном BMPR1A                  | Не выявлены патогенные варианты |
| Параганглиома, тип 5  | Не выявлены патогенные варианты |
| Наследственный неполипозный колоректальный рак, тип 4         | Не выявлены патогенные варианты |
| Наследственный неполипозный колоректальный рак, тип 5         | Не выявлены патогенные варианты |
| Синдром Германски-Пудлака, тип 1                              | Не выявлены патогенные варианты |
| Синдром LEOPARD   | Не выявлены патогенные варианты |
| Синдром, связанный с поражением ДНК-лигазы                    | Не выявлены патогенные варианты |
| Нейрофиброматоз, тип 2  | Не выявлены патогенные варианты |
| Врожденный дискератоз, тип 3                                  | Не выявлены патогенные варианты |
| Инфантильный миофиброматоз, тип 1                             | Не выявлены патогенные варианты |
| Наследственный онкологический синдром, связанный с геном VAP1 | Не выявлены патогенные варианты |
| Наследственная меланома кожи, связанная с геном CDKN2A        | Не выявлены патогенные варианты |
| Наследственная меланома кожи, связанная с геном CDK4          | Не выявлены патогенные варианты |
| Параганглиома, тип 1  | Не выявлены патогенные варианты |
| Наследственный диффузный рак желудка                          | Не выявлены патогенные варианты |

| Название  | Статус                          |
|---|---------------------------------|
| Пигментная ксеродерма, тип С  | Не выявлены патогенные варианты |
| Атаксия-телеангиэктазия (синдром Луи-Бар)   | Не выявлены патогенные варианты |
| Синдром Банаяна-Райли-Рувалькаба  | Не выявлены патогенные варианты |
| Синдром Берта-Хога-Дьюба  | Не выявлены патогенные варианты |
| Синдром Блума   | Не выявлены патогенные варианты |
| Болезнь Коудена   | Не выявлены патогенные варианты |
| Семейный аденоматозный полипоз, связанный с геном MUTYH                                     | Не выявлены патогенные варианты |
| Предрасположенность к раку молочной железы и яичников, не связанному с генами BRCA и RAD51D | Не выявлены патогенные варианты |
| Синдром Ли-Фраумени 1 типа  | Не выявлены патогенные варианты |
| Синдром Линча   | Не выявлены патогенные варианты |
| Множественная эндокринная неоплазия, тип 1  | Не выявлены патогенные варианты |
| Множественная эндокринная неоплазия, тип 2A   | Не выявлены патогенные варианты |
| Нейрофиброматоз I типа  | Не выявлены патогенные варианты |
| Синдром Ниймеген  | Не выявлены патогенные варианты |
| Синдром Пейтца-Егерса   | Не выявлены патогенные варианты |
| Плевропульмональная бластома  | Не выявлены патогенные варианты |
| Ретинобластома  | Не выявлены патогенные варианты |
| Предрасположенность к раку молочной железы и яичников, связанная с геном BRCA1              | Не выявлены патогенные варианты |

| Название  |    | Статус                          |
|---|----|---------------------------------|
| Предрасположенность к раку молочной железы и яичников, связанная с геном BRCA2  | 88 | Не выявлены патогенные варианты |
| Предрасположенность к раку молочной железы и яичников, связанная с геном RAD51D | 88 | Не выявлены патогенные варианты |
| Болезнь Гиппеля-Линдау  | 88 | Не выявлены патогенные варианты |

# Фармакогенетика



# Фармакогенетика

На основании генетических данных пациента удалось выявить неэффективные препараты и предсказать, для каких лекарств начальная доза отличается от стандартной. Дополнительно в отчете представлена оценка риска развития опасных побочных эффектов.

Стандартная доза, указанная в инструкциях к лекарственным препаратам, рассчитана на большинство людей. Однако некоторым она не подходит из-за побочных реакций, которые могут быть похожи на передозировку, или, наоборот, отсутствие эффекта как будто из-за недостатка лекарства. Причина в том, что у людей различается активность ферментов в печени. Фармакогенетика выявляет в генах изменения, ответственные за эти различия. С помощью такой персонализации можно избежать ошибки в начале лечения.

Лечение может быть неэффективным даже при нормальной активности ферментов. В организме для каждого лекарства есть мишень, и препарат идеально подходит для попадания в нее, но только если строение мишени не отличается от типичного. В противном случае лекарство не подействует.

Фармакогенетика выявляет в генах изменения, связанные с индивидуальными различиями в строении молекул-мишеней. Такая персонализация исключает неработающие лекарства из списка доступных для лечения.

Побочные эффекты возникают не только из-за превышения допустимой индивидуальной дозировки препаратов. Лекарственные препараты содержат чужеродные для организма молекулы, поэтому могут вызывать неадекватный иммунный ответ и сильную аллергию у некоторых людей. Фармакогенетика выявляет в генах изменения, связанные с индивидуальными особенностями работы иммунитета. Такая персонализация снижает риск опасных побочных реакций.

# Анестетики

| Название      | Доказательность | Рекомендация             |
|---------------|-----------------|--------------------------|
| Галотан       | Высокая         | Рекомендации отсутствуют |
| Десфлуран     | Высокая         | Рекомендации отсутствуют |
| Изофлуран     | Высокая         | Рекомендации отсутствуют |
| Метоксифлуран | Высокая         | Рекомендации отсутствуют |
| Севофлуран    | Высокая         | Рекомендации отсутствуют |
| Сукцинилхолин | Высокая         | Рекомендации отсутствуют |
| Энфлуран      | Высокая         | Рекомендации отсутствуют |

# Антациды

| Название    | Доказательность | Рекомендация                                  |
|-------------|-----------------|---|
| Лансопризол | Высокая         | Обсудите с врачом соблюдение стандартной дозы |
| Омепразол   | Высокая         | Обсудите с врачом соблюдение стандартной дозы |
| Пантопризол | Средняя         | Обсудите с врачом соблюдение стандартной дозы |
| Рабепразол  | Мало данных     | Обсудите с врачом соблюдение стандартной дозы |
| Эзомепразол | Мало данных     | Обсудите с врачом соблюдение стандартной дозы |

# Противоэпилептические вещества

| Название     | Доказательность | Рекомендация                                  |
|--------------|-----------------|---|
| Карбамазепин | Высокая         | Обсудите с врачом соблюдение стандартной дозы |
| Оскарбазепин | Высокая         | Обсудите с врачом соблюдение стандартной дозы |
| Фенитоин     | Высокая         | Обсудите с врачом соблюдение стандартной дозы |

# Антидепрессанты

| Название     | Доказательность | Рекомендация                                  |
|--------------|-----------------|---|
| Амитриптилин | Высокая         | Обсудите с врачом соблюдение стандартной дозы |
| Венлафаксин  | Высокая         | Обсудите с врачом соблюдение стандартной дозы |
| Доксепин     | Низкая          | Обсудите с врачом соблюдение стандартной дозы |
| Дулоксетин   | Мало данных     | Обсудите с врачом соблюдение стандартной дозы |
| Имипрамин    | Низкая          | Обсудите с врачом соблюдение стандартной дозы |
| Кломипрамин  | Низкая          | Обсудите с врачом соблюдение стандартной дозы |
| Миртазапин   | Мало данных     | Обсудите с врачом соблюдение стандартной дозы |
| Моклобемид   | Мало данных     | Обсудите с врачом соблюдение стандартной дозы |
| Нортриптилин | Высокая         | Обсудите с врачом соблюдение стандартной дозы |
| Пароксетин   | Высокая         | Обсудите с врачом соблюдение стандартной дозы |
| Сертралин    | Высокая         | Обсудите с врачом соблюдение стандартной дозы |
| Тримипрамин  | Низкая          | Обсудите с врачом соблюдение стандартной дозы |
| Флуоксетин   | Мало данных     | Обсудите с врачом соблюдение стандартной дозы |
| Флювоксамин  | Высокая         | Обсудите с врачом соблюдение стандартной дозы |
| Циталопрам   | Высокая         | Обсудите с врачом соблюдение стандартной дозы |
| Эсциталопрам | Высокая         | Обсудите с врачом соблюдение стандартной дозы |

# Антипсихотические вещества

| Название       | Доказательность | Рекомендация                                  |
|----------------|-----------------|---|
| Арипипразол    | Высокая         | Обсудите с врачом соблюдение стандартной дозы |
| Брексипразол   | Мало данных     | Обсудите с врачом соблюдение стандартной дозы |
| Галоперидол    | Высокая         | Обсудите с врачом соблюдение стандартной дозы |
| Зуклопентиксол | Высокая         | Обсудите с врачом соблюдение стандартной дозы |
| Кветиапин      | Мало данных     | Обсудите с врачом соблюдение стандартной дозы |
| Клозапин       | Мало данных     | Обсудите с врачом соблюдение стандартной дозы |
| Оланзапин      | Мало данных     | Обсудите с врачом соблюдение стандартной дозы |
| Пимозид        | Мало данных     | Обсудите с врачом соблюдение стандартной дозы |
| Рisperидон     | Мало данных     | Обсудите с врачом соблюдение стандартной дозы |
| Флупентиксол   | Мало данных     | Обсудите с врачом соблюдение стандартной дозы |
| Флуфеназин     | Мало данных     | Обсудите с врачом соблюдение стандартной дозы |

# Антитромботические вещества

| Название     | Доказательность | Рекомендация                                  |
|--------------|-----------------|---|
| Аценокумарол | Высокая         | Обсудите с врачом соблюдение стандартной дозы |
| Варфарин     | Смешанная       | Обсудите с врачом точный расчет дозы          |
| Клопидогрел  | Высокая         | Обсудите с врачом соблюдение стандартной дозы |
| Прасугрел    | Мало данных     | Обсудите с врачом соблюдение стандартной дозы |
| Тикагрелор   | Мало данных     | Обсудите с врачом соблюдение стандартной дозы |
| Фенпрокумон  | Высокая         | Обсудите с врачом соблюдение стандартной дозы |

# Противовирусные вещества

| Название                     | Доказательность | Рекомендация                                    |
|------------------------------|-----------------|---|
| Абакавир                     | Высокая         | Обсудите с врачом соблюдение стандартной дозы   |
| Атазанавир                   | Высокая         | Обсудите с врачом соблюдение стандартной дозы   |
| Пегинтерфероны альфа 2a и 2b | Высокая         | Обсудите с врачом возможные ограничения лечения |
| Рибавирин                    | Высокая         | Обсудите с врачом возможные ограничения лечения |
| Эфавиренз                    | Средняя         | Обсудите с врачом снижение дозы                 |

# Сердечно-сосудистые вещества

| Название    | Доказательность | Рекомендация                                  |
|-------------|-----------------|---|
| Амиодарон   | Мало данных     | Обсудите с врачом соблюдение стандартной дозы |
| Атенолол    | Мало данных     | Обсудите с врачом соблюдение стандартной дозы |
| Бисопролол  | Мало данных     | Обсудите с врачом соблюдение стандартной дозы |
| Дизопирамид | Мало данных     | Обсудите с врачом соблюдение стандартной дозы |
| Карведилол  | Мало данных     | Обсудите с врачом соблюдение стандартной дозы |
| Метопролол  | Высокая         | Обсудите с врачом соблюдение стандартной дозы |
| Пропафенон  | Высокая         | Обсудите с врачом соблюдение стандартной дозы |
| Соталол     | Мало данных     | Обсудите с врачом соблюдение стандартной дозы |
| Флекаинид   | Высокая         | Обсудите с врачом соблюдение стандартной дозы |
| Хинидин     | Мало данных     | Обсудите с врачом соблюдение стандартной дозы |

# Иммуносупрессоры и противоопухолевые вещества

| Название      | Доказательность | Рекомендация                                  |
|---------------|-----------------|---|
| Азатиоприн    | Высокая         | Обсудите с врачом снижение дозы               |
| Гефитиниб     | Мало данных     | Обсудите с врачом соблюдение стандартной дозы |
| Даунорубицин  | Мало данных     | Обсудите с врачом соблюдение стандартной дозы |
| Доксорубицин  | Мало данных     | Обсудите с врачом соблюдение стандартной дозы |
| Иринотекан    | Средняя         | Обсудите с врачом соблюдение стандартной дозы |
| Меркаптопурин | Высокая         | Обсудите с врачом снижение дозы               |
| Такролимус    | Высокая         | Обсудите с врачом увеличение дозы             |
| Тамоксифен    | Высокая         | Обсудите с врачом соблюдение стандартной дозы |
| Тиогуанин     | Высокая         | Обсудите с врачом снижение дозы               |
| Цисплатин     | Мало данных     | Обсудите с врачом соблюдение стандартной дозы |

# Опиоидные анальгетики

| Название  | Доказательность | Рекомендация                                  |
|-----------|-----------------|---|
| Кодеин    | Высокая         | Обсудите с врачом соблюдение стандартной дозы |
| Оксикодон | Мало данных     | Обсудите с врачом соблюдение стандартной дозы |
| Трамадол  | Высокая         | Обсудите с врачом соблюдение стандартной дозы |

## Другие вещества

| Название   | Доказательность | Рекомендация   |
|--|-----------------|--|
| Аллопуринол  | Высокая         | Обсудите с врачом соблюдение стандартной дозы                        |
| Атомоксетин  | Средняя         | Обсудите с врачом увеличение дозы                                    |
| Аторвастатин   | Мало данных     | Обсудите с врачом назначение альтернативного лекарственного вещества |
| Вориконазол  | Высокая         | Обсудите с врачом соблюдение стандартной дозы                        |
| Глибенкламид   | Мало данных     | Обсудите с врачом соблюдение стандартной дозы                        |
| Гликлазид  | Мало данных     | Обсудите с врачом соблюдение стандартной дозы                        |
| Глимепирид   | Мало данных     | Обсудите с врачом соблюдение стандартной дозы                        |
| Гормональные контрацептивы для системного применения | Высокая         | Обсудите с врачом соблюдение стандартной дозы                        |
| Дезипрамин   | Высокая         | Обсудите с врачом соблюдение стандартной дозы                        |
| Ивакафтор  | Мало данных     | Не применимо для вас   |
| Клонидин   | Мало данных     | Обсудите с врачом соблюдение стандартной дозы                        |
| Метилфенидат   | Мало данных     | Обсудите с врачом соблюдение стандартной дозы                        |
| Ондансетрон  | Высокая         | Обсудите с врачом соблюдение стандартной дозы                        |
| Расбуриказа  | Высокая         | Обсудите с врачом соблюдение стандартной дозы                        |
| Симвастатин  | Мало данных     | Обсудите с врачом дополнительное типирование гена SLCO1B1            |
| Толбутамид   | Мало данных     | Обсудите с врачом соблюдение стандартной дозы                        |
| Трописетрон  | Высокая         | Обсудите с врачом соблюдение стандартной дозы                        |

| Название        | Доказательность | Рекомендация                                  |
|-----------------|-----------------|---|
| Флувастатин     | Мало данных     | Обсудите с врачом соблюдение стандартной дозы |
| Флуклоксациллин | Мало данных     | Обсудите с врачом соблюдение стандартной дозы |
| Элиглустат      | Мало данных     | Обсудите с врачом соблюдение стандартной дозы |

# Цитохромы



# Цитохромы

С помощью генетических данных пациента предсказана активность ферментов, которые метаболизируют лекарственные вещества.

Эта информация использована для интерпретации в разделе «Лекарственные препараты». В этот раздел отчета входят лекарства, для которых есть научно достоверные данные о связи генетики с метаболизмом лекарственных веществ.

Врач может также использовать информацию о предсказанной активности цитохромов для оценки скорости метаболизма других веществ. К ним относятся лекарства, не представленные в этом отчете, а также токсины и другие ксенобиотики — чужеродные для человеческого организма вещества.

# Метаболизатор CYP2B6

Цитохром P450 2B6 участвует в метаболизме антидепрессантов, иммуносупрессоров и не нуклеозидных ингибиторов обратной транскриптазы ВИЧ-1. Снижение активности этого цитохрома приводит к кумуляции лекарств, являющихся его субстратами, при назначении их в стандартной дозе. Для предотвращения нежелательных побочных эффектов, связанных с низкой активностью фермента, требуется снижение дозы. Увеличение активности цитохрома может быть связано с недостаточной эффективностью лекарственных веществ, не требующими дополнительной активации путем метаболизма. В таких случаях требуется увеличение дозы.

## Диплотип

| Вариант гена | Вероятность |
|--------------|-------------|
| *6/*6        | 88.5%       |
| Другой       | 11.5%       |

## Фенотип

| Доза метаболизатора | Вероятность |
|---------------------|-------------|
| Медленный           | 100%        |

# Метаболизатор CYP2C19

Цитохром P450 2C19 участвует в метаболизме большого числа лекарственных веществ, имеющих клиническое применение. К ним относятся антидепрессанты, бензодиазепины, мефенитоин, ингибиторы протонной помпы и некоторые антиагреганты. Изменение активности цитохрома может способствовать ускорению или замедлению метаболизма лекарственных средств и изменению их концентрации в плазме крови, что может привести к снижению ответа на терапию или развитию нежелательных побочных эффектов. При отклонении активности цитохрома от нормы требуется соответствующая коррекция дозы лекарственного средства.

## Диплотип

| Вариант гена | Вероятность |
|--------------|-------------|
| *1/*1        | 99.9%       |
| Другой       | < 1%        |

## Фенотип

| Доза метаболизатора    | Вероятность |
|------------------------|-------------|
| Нормальный             | 99.9%       |
| Вероятно промежуточный | < 1%        |

# Метаболизатор CYP2C9

Цитохром P450 2C9 участвует в метаболизме некоторых нестероидных противовоспалительных веществ, антикоагулянтов, противоэпилептических и сахароснижающих лекарственных веществ, а также некоторых статинов, трициклических антидепрессантов и селективных ингибиторов обратного захвата серотонина. При снижении активности цитохрома требуется уменьшение дозы лекарства. Это особенно актуально для лекарств с узким терапевтическим коридором. Несоблюдение этой рекомендации может привести к развитию нежелательных побочных эффектов. Целесообразность применения индукторов или ингибиторов CYP2C9 также требует дополнительной критической оценки.

## Диплотип

| Вариант гена | Вероятность |
|--------------|-------------|
| *1/*1        | 99.9%       |
| Другой       | < 1%        |

## Фенотип

| Доза метаболизатора | Вероятность |
|---------------------|-------------|
| Нормальный          | 99.9%       |
| Не определен        | < 1%        |

# Метаболизатор CYP2D6

Цитохром P450 2D6 участвует в метаболизме бета-блокаторов, антиаритмических веществ, аналептиков, антидепрессантов и опиоидов. Снижение активности этого цитохрома приводит к кумуляции лекарств, являющихся его субстратами, при назначении их в стандартной дозе. Для предотвращения нежелательных побочных эффектов требуется снижение дозы. Увеличение активности цитохрома может быть связано с недостаточной эффективностью лекарственных веществ, являющихся активными веществами. В таких случаях требуется увеличение дозы.

## Диплотип

| Вариант гена | Вероятность |
|--------------|-------------|
| *1C/*1D      | 7.2%        |
| *1A/*1C      | 7.2%        |
| *1A/*1D      | 7.2%        |
| *1A/*1E      | 7.2%        |
| *1C/*1E      | 7.2%        |
| Другой       | 64.1%       |

## Фенотип

| Доза метаболизатора | Вероятность |
|---------------------|-------------|
| Быстрый             | 93.8%       |
| Нормальный          | 5.9%        |
| Промежуточный       | < 1%        |
| Медленный           | < 1%        |
| Не определен        | < 1%        |

# Метаболизатор CYP3A5

Цитохром P450 3A5 участвует в метаболизме некоторых стероидных гормонов и таких лекарственных веществ, как нифедипин, циклоспорин и такролимус. Снижение активности цитохрома может влиять на скорость метаболизма субстрата, приводя к увеличению концентрации вещества в плазме. Снижение дозы веществ-субстратов CYP3A5 необходимо, чтобы предотвратить их избыточное накопление в плазме и развитие нежелательных побочных эффектов.

## Диплотип

| Вариант гена | Вероятность |
|--------------|-------------|
| *1/*3        | 100%        |

## Фенотип

| Доза метаболизатора | Вероятность |
|---------------------|-------------|
| Промежуточный       | 100%        |

## Активность G6PD

Глюкозо-6-фосфатдегидрогеназа — фермент, поддерживающий течение окислительных процессов в клетке. Развивающееся при определенных обстоятельствах снижение или полная потеря функции фермента, как правило, приводит к развитию гемолитической анемии и желтухи. Это может произойти, например, при приеме примахина, хлорохина, дапсона, расбуриказы и некоторых других веществ, приводящих к развитию оксидативного стресса. При снижении активности G6PD необходимо проводить мониторинг активности гемолиза и рассмотреть возможность применения альтернативных лекарственных веществ.

### Диплотип

| Вариант гена          | Вероятность |
|-----------------------|-------------|
| B_wildtype/B_wildtype | 99.9%       |
| Другой                | < 1%        |

### Фенотип

| Доза метаболитатора          | Вероятность |
|------------------------------|-------------|
| Нормальная                   | 99.9%       |
| Не определена или переменная | < 1%        |
| Низкая                       | < 1%        |

# Метаболизатор NUDT15

Фермент нуклеозид дифосфат дифосфатаза 15 семейства Nudix (NUDT15) способствует инаktivации лекарственных веществ тиопуринового ряда, в том числе 6-меркаптопурина, азатиоприна, 6-тиогуанина и других ароматических и гетероциклических соединений, содержащих сульфгидрильную группу. Снижение активности фермента NUDT15 приводит к увеличению плазменной концентрации и кумуляции лекарств, являющихся его субстратами и обладающих токсическими свойствами. Для предотвращения нежелательных побочных эффектов из-за низкой активности фермента необходимо уменьшение дозы веществ-субстратов NUDT15.

## Диплотип

| Вариант гена | Вероятность |
|--------------|-------------|
| *1/*3        | 99.9%       |
| Другой       | < 1%        |

## Фенотип

| Доза метаболизатора    | Вероятность |
|------------------------|-------------|
| Промежуточный          | 99.9%       |
| Вероятно промежуточный | < 1%        |

# Активность SLCO1B1

Белок 1B1 семейства транспортеров органических анионов (SLCO1B1) осуществляет активный перенос внутрь клетки различных эндогенных соединений и ксенобиотиков, включая статины, и участвует в печеночном клиренсе лекарств. Снижение активности транспортера связано с увеличением уровня статинов в плазме. Их пролонгированное системное воздействие приводит к развитию нежелательных побочных эффектов. В случае, если активность SLCO1B1 отличается от нормы, требуется соответствующая коррекция дозы.

## Диплотип

| Вариант гена | Вероятность |
|--------------|-------------|
| *1A/*1A      | 28.8%       |
| *1A/*1B      | 26.8%       |
| *1A/*17      | 7.6%        |
| *1A/*15      | 7.5%        |
| *1B/*1B      | 6.2%        |
| Другой       | 23.1%       |

## Фенотип

| Доза метаболизатора | Вероятность |
|---------------------|-------------|
| Нормальная          | 61.8%       |
| Промежуточная       | 24.9%       |
| Не определена       | 8.2%        |
| Вероятно высокая    | 2.6%        |
| Низкая              | 2.5%        |
| Другая              | < 1%        |

# Метаболизатор TPMT

Фермент тиопурин-S-метилтрансфераза (TPMT) способствует инактивации лекарственных веществ тиопуринового ряда, в том числе 6-меркаптопурина, азатиоприна, 6-тиогуанина и других ароматических и гетероциклических соединений, содержащих сульфгидрильную группу. Снижение активности фермента TPMT приводит к увеличению плазменной концентрации и кумуляции лекарств, являющихся его субстратами и обладающих токсическими свойствами. Для предотвращения нежелательных побочных эффектов необходимо уменьшение дозы веществ-субстратов TPMT.

## Диплотип

| Вариант гена | Вероятность |
|--------------|-------------|
| *1/*1        | 99.9%       |
| Другой       | < 1%        |

## Фенотип

| Доза метаболизатора | Вероятность |
|---------------------|-------------|
| Нормальный          | 99.9%       |
| Не определен        | < 1%        |

# Метаболизатор UGT1A1

Уридиндифосфат-глюкуронилтрансфераза 1 (UGT1) – единственный фермент, производящий глюкуронизацию билирубина. Эта трансформация необходима для выведения как самого билирубина, так и некоторых других ксенобиотиков, например, ралоксифена, этопозиды и иринотекана. Снижение или полная потеря функции UGT1A1 приведет к развитию гипербилирубинемии и других нежелательных побочных эффектов при применении токсичных субстратов этого фермента. В таких случаях необходима соответствующая корректировка дозы лекарства. Целесообразность применения ингибиторов UGT1A1 также требует дополнительной критической оценки.

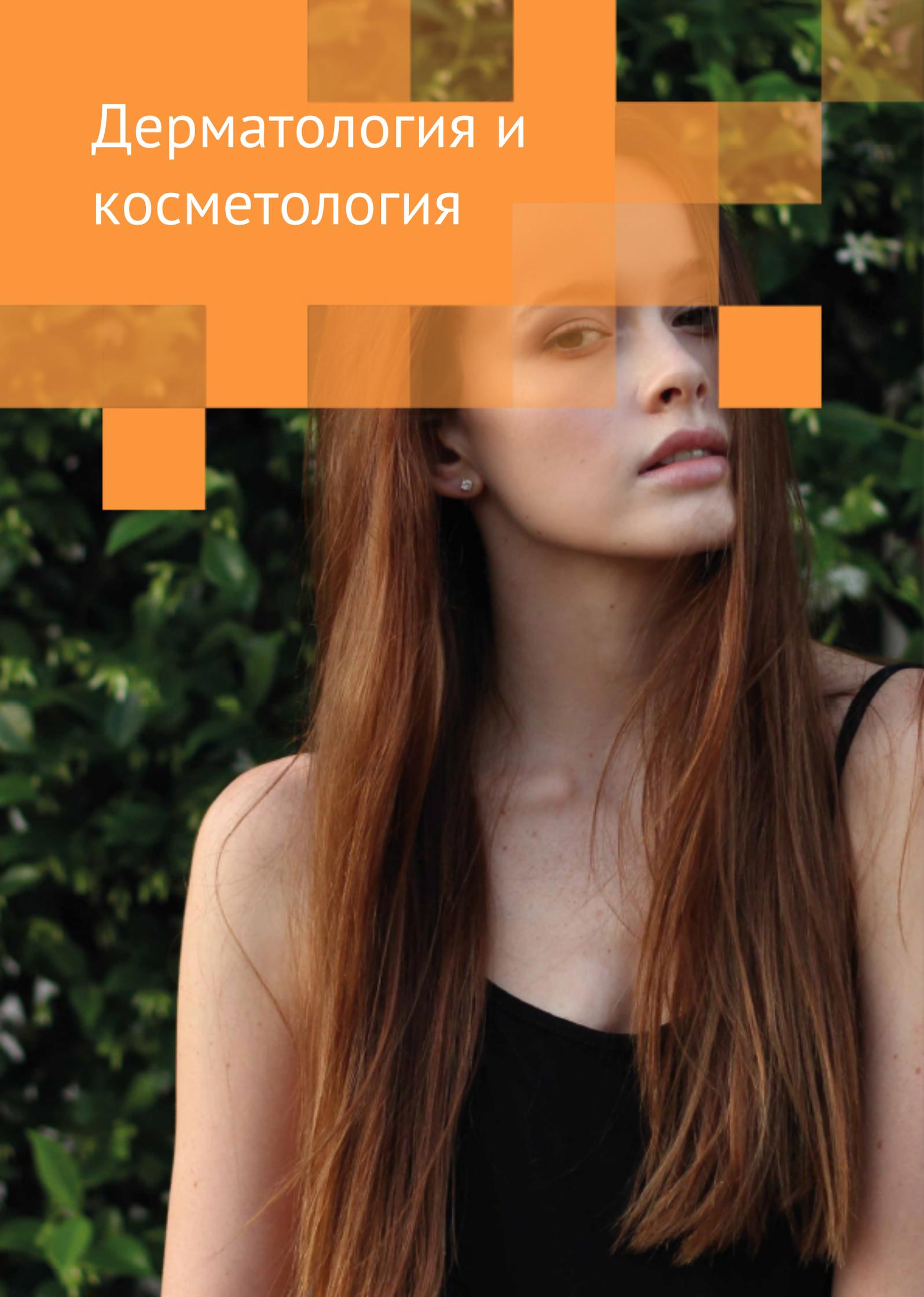
## Диплотип

| Вариант гена | Вероятность |
|--------------|-------------|
| *60/*80      | 99.9%       |
| Другой       | < 1%        |

## Фенотип

| Доза метаболизатора | Вероятность |
|---------------------|-------------|
| Промежуточный       | 100%        |

# Дерматология и косметология



# Риски

## Высокий риск

| Название           | Ваш риск | Средний риск | Относительный риск | Сравнение со средним |
|--------------------|----------|--------------|--------------------|----------------------|
| Очаговое облысение | 14.93%   | 1.17%        | 12.76x             | +13.76%              |
| Витилиго           | 8.13%    | 5%           | 1.63x              | +3.13%               |

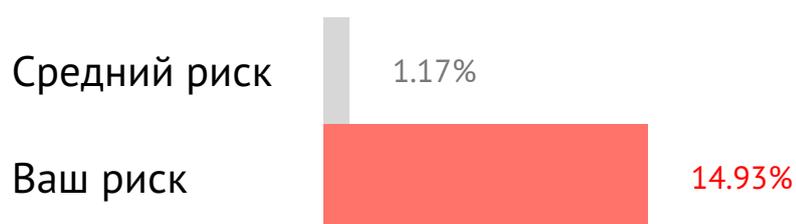
## Средний риск

| Название                          | Ваш риск | Средний риск | Относительный риск | Сравнение со средним |
|-----------------------------------|----------|--------------|--------------------|----------------------|
| Системная склеродермия            | 0.0082%  | 0.025%       | 0.33x              | -0.017%              |
| Обыкновенные угри (тяжелая форма) | 0.84%    | 1%           | 0.84x              | -0.16%               |
| Псориаз                           | 0.99%    | 1.82%        | 0.55x              | -0.82%               |
| Розацеа                           | 3.01%    | 14%          | 0.21x              | -10.99%              |

## Низкий риск

| Название                   | Ваш риск | Средний риск | Относительный риск | Сравнение со средним |
|----------------------------|----------|--------------|--------------------|----------------------|
| Меланома                   | 0.76%    | 1.9%         | 0.4x               | -1.14%               |
| Андрогенная алопеция       | 24.38%   | 32.2%        | 0.76x              | -7.82%               |
| Базальноклеточный рак кожи | 9.51%    | 25%          | 0.38x              | -15.49%              |
| Атопический дерматит       | 0.19%    | 16.3%        | 0.012x             | -16.11%              |

# 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

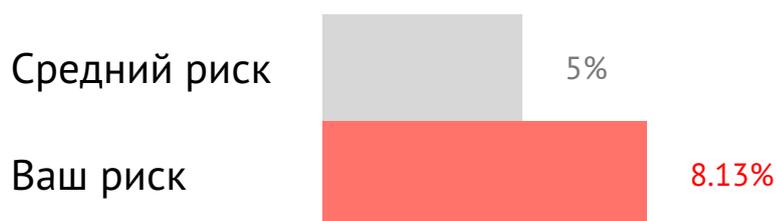
## Варианты, повышающие риск

| Ген   | Вариант    | Генотип | Вклад |
|-------|------------|---------|-------|
| IL2RA | rs3118470  | C/C     | 2.63% |
| ULBP3 | rs2009345  | C/C     | 2.5%  |
| -     | rs1024161  | T/T     | 2.18% |
| -     | rs3096851  | C/C     | 2.01% |
| -     | rs4147359  | A/A     | 2%    |
| STX17 | rs10760706 | C/C     | 1.87% |
| -     | rs9479482  | T/T     | 1.83% |
| ERBB3 | rs705708   | A/A     | 1.41% |
| -     | rs3129963  | A/A     | 1.07% |
| -     | rs9268530  | T/T     | 1.02% |
| -     | rs7682241  | G/T     | 0.38% |

## Варианты, снижающие риск

| Ген                | Вариант    | Генотип | Вклад  |
|--------------------|------------|---------|--------|
| LOC102723878       | rs694739   | G/G     | -1.94% |
| CFB                | rs4151657  | T/T     | -1.21% |
| IKZF4,LOC105369781 | rs1701704  | T/T     | -1.08% |
| -                  | rs17429444 | A/A     | -0.5%  |
| AGER               | rs2070600  | C/C     | -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.

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  |
|----------------------|-------------|---------|--------|
| -                    | rs60131261  | -/-     | 3.35%  |
| UBASH3A              | rs12482904  | A/A     | 3.22%  |
| IL2RA                | rs706779    | T/T     | 1.57%  |
| -                    | rs148136154 | T/C     | 1.37%  |
| -                    | rs231725    | A/A     | 1.3%   |
| -                    | rs10774624  | G/G     | 1.27%  |
| -                    | rs4807000   | A/A     | 1.21%  |
| RALY                 | rs6059655   | G/G     | 1.17%  |
| LOC107984363,T<br>YR | rs1126809   | G/G     | 1.13%  |
| BACH2                | rs72928038  | G/A     | 0.93%  |
| -                    | rs5952553   | T/T     | 0.77%  |
| IRF4                 | rs12203592  | C/C     | 0.4%   |
| SLC1A2               | rs1043101   | A/G     | 0.19%  |
| MIR4435-2HG          | rs4308124   | T/C     | 0.13%  |
| RERE,RERE-AS1        | rs301807    | G/A     | 0.062% |
| LPP                  | rs13076312  | C/T     | 0.02%  |

## Варианты, снижающие риск

| Ген                    | Вариант     | Генотип | Вклад    |
|------------------------|-------------|---------|----------|
| -                      | rs9271597   | T/T     | -3.44%   |
| C1QTNF6                | rs229527    | C/C     | -1.64%   |
| IKZF4,LOC10536<br>9781 | rs2017445   | G/G     | -1.17%   |
| DEF8                   | rs4268748   | T/C     | -0.98%   |
| TEF                    | rs9611565   | T/C     | -0.84%   |
| -                      | rs11021232  | T/T     | -0.84%   |
| PTPRC                  | rs16843742  | T/C     | -0.69%   |
| GZMB                   | rs8192917   | T/T     | -0.65%   |
| IRF3,BCL2L12           | rs2304206   | G/A     | -0.64%   |
| CASP7                  | rs12771452  | G/A     | -0.58%   |
| -                      | rs2247314   | T/C     | -0.55%   |
| TNFRSF11A              | rs8083511   | A/A     | -0.54%   |
| -                      | rs78037977  | A/A     | -0.5%    |
| -                      | rs2111485   | G/A     | -0.49%   |
| AP4B1-AS1,PTPN<br>22   | rs2476601   | G/G     | -0.46%   |
| PPP4R3B                | rs10200159  | T/T     | -0.34%   |
| CPVL                   | rs117744081 | A/A     | -0.34%   |
| FOXP1                  | rs34346645  | C/A     | -0.29%   |
| TG                     | rs2687812   | T/A     | > -0.01% |

# Системная склеродермия



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

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

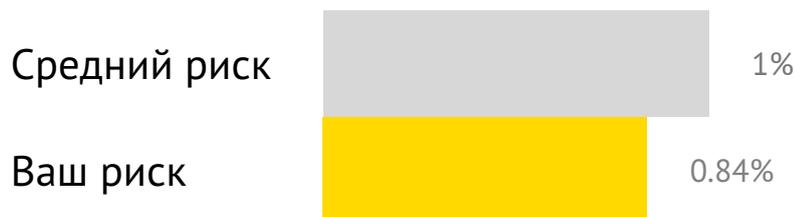
Она становится блестящей и тонкой. Практически у всех больных встречается феномен Рейно (спазм артерий кистей и стоп), слабость, лихорадка и похудение. В процессе развития заболевание поражает внутренние органы и системы. Для лечения используют препараты, уменьшающие уплотнения сосудов, физиотерапию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

## Генетические факторы риска системной склеродермии

Варианты, снижающие риск

| Ген    | Вариант    | Генотип | Вклад    |
|--------|------------|---------|----------|
| -      | rs3129763  | G/G     | > -0.01% |
| -      | rs11642873 | A/C     | > -0.01% |
| ZC3H10 | rs11171747 | T/T     | > -0.01% |
| -      | rs6901221  | A/A     | > -0.01% |
| GRB10  | rs12540874 | A/A     | > -0.01% |
| SOX5   | rs11047102 | C/C     | > -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% |

# Псориаз



Псориаз — это хроническое неинфекционное заболевание, поражающее кожу. Встречается примерно у 2% населения. Одинаково распространено среди мужчин и женщин разных возрастных категорий.

Основная причина возникновения псориаза неясна. Существенная роль отводится наследственным факторам. Также подозревается влияние инфекций, алкоголя, стрессов, переохлаждения и механических повреждений кожи.

Наиболее частое проявление псориаза — сухие, красные, приподнятые над поверхностью кожи пятна, которые обычно появляются на разгибательных поверхностях симметричных участков. В зависимости от степени тяжести развития заболевания, в качестве лечения применяют смягчающие средства, а также ультрафиолетовое В- или А-облучение.

# Генетические факторы риска псориаза

## Варианты, повышающие риск

| Ген          | Вариант    | Генотип | Вклад   |
|--------------|------------|---------|---------|
| STX1B        | rs12445568 | C/C     | 0.23%   |
| -            | rs4561177  | A/A     | 0.13%   |
| TNFAIP3      | rs582757   | C/T     | 0.12%   |
| -            | rs9988642  | T/T     | 0.11%   |
| CAVIN1       | rs963986   | C/G     | 0.11%   |
| LOC112267968 | rs2451258  | C/T     | 0.097%  |
| DDX58        | rs11795343 | T/T     | 0.096%  |
| IL13         | rs1295685  | G/G     | 0.095%  |
| LOC105371082 | rs367569   | C/C     | 0.092%  |
| ELMO1        | rs2700987  | A/A     | 0.086%  |
| -            | rs7552167  | G/G     | 0.07%   |
| KCNH7        | rs17716942 | T/T     | 0.029%  |
| TYK2         | rs34536443 | G/G     | 0.013%  |
| LOC105376214 | rs10979182 | A/G     | < 0.01% |
| ETS1         | rs3802826  | A/G     | < 0.01% |

## Варианты, снижающие риск

| Ген                       | Вариант    | Генотип | Вклад   |
|---------------------------|------------|---------|---------|
| STAT2                     | rs2066819  | C/T     | -0.42%  |
| -                         | rs7536201  | T/T     | -0.18%  |
| RPS6KA4                   | rs645078   | C/C     | -0.18%  |
| ERAP1,LOC102724748        | rs27432    | G/G     | -0.17%  |
| LINC01185                 | rs62149416 | C/T     | -0.16%  |
| -                         | rs10865331 | G/G     | -0.14%  |
| TRAF3IP2-AS1,T<br>RAF3IP2 | rs33980500 | C/C     | -0.11%  |
| TNIP1                     | rs2233278  | G/G     | -0.11%  |
| -                         | rs11121129 | G/G     | -0.09%  |
| -                         | rs4821124  | T/T     | -0.082% |
| RNF114                    | rs1056198  | C/T     | -0.063% |
| POLI                      | rs545979   | C/C     | -0.063% |
| NOS2                      | rs28998802 | G/G     | -0.059% |
| -                         | rs6677595  | C/T     | -0.056% |
| -                         | rs8016947  | G/T     | -0.052% |
| CARD14,SGSH               | rs11652075 | C/T     | -0.044% |
| EXOC2                     | rs9504361  | A/G     | -0.043% |
| ZMIZ1                     | rs1250546  | A/G     | -0.042% |
| -                         | rs12188300 | A/A     | -0.032% |
| QTRT1                     | rs892085   | A/G     | -0.031% |

# Розацеа



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

Болезнь чаще наблюдается у женщин, но у мужчин быстрее и чаще развиваются осложнения заболевания. Розовые угри встречаются преимущественно у светлокотжих 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  |
|-------|------------|---------|--------|
| HERC2 | rs1129038  | C/C     | 0.36%  |
| -     | rs3132451  | G/G     | 0.3%   |
| -     | rs77779142 | C/C     | 0.21%  |
| FOSL1 | rs58568715 | A/A     | 0.17%  |
| SNX32 | rs17854357 | G/G     | 0.13%  |
| IRF4  | rs12203592 | C/C     | 0.11%  |
| -     | rs62389423 | G/G     | 0.085% |
| -     | rs1269852  | G/G     | 0.052% |

## Варианты, снижающие риск

| Ген                       | Вариант     | Генотип | Вклад   |
|---------------------------|-------------|---------|---------|
| SLC45A2                   | rs16891982  | G/C     | -1.02%  |
| -                         | rs149851565 | C/A     | -0.92%  |
| -                         | rs72797396  | T/A     | -0.65%  |
| -                         | rs58843292  | G/G     | -0.62%  |
| IL13                      | rs847       | C/C     | -0.49%  |
| HLA-DQB1                  | rs9274514   | G/G     | -0.38%  |
| -                         | rs535777    | G/G     | -0.36%  |
| HLA-DPA1,HLA-DPB1         | rs56934772  | T/T     | -0.34%  |
| BAG6,APOM                 | rs57734195  | C/C     | -0.3%   |
| LSM2                      | rs1144710   | T/T     | -0.3%   |
| BAG6                      | rs3117583   | A/A     | -0.3%   |
| GPANK1                    | rs3130618   | C/C     | -0.3%   |
| -                         | rs429916    | C/C     | -0.3%   |
| GPANK1                    | rs3117579   | G/G     | -0.3%   |
| -                         | rs3130046   | C/C     | -0.3%   |
| -                         | rs3130621   | T/T     | -0.3%   |
| LOC107986589, HLA-DQA1    | rs2187668   | C/C     | -0.24%  |
| NOTCH4                    | rs3134942   | G/G     | -0.22%  |
| -                         | rs9273369   | T/T     | -0.21%  |
| -                         | rs3129716   | T/T     | -0.21%  |
| MICB                      | rs3094005   | G/G     | -0.19%  |
| ATP6V1G2-DDX3 9B,DDX39B   | rs2734583   | A/A     | -0.19%  |
| ATP6V1G2-DDX3 9B,ATP6V1G2 | rs9267488   | A/A     | -0.16%  |
| NCR3                      | rs3130063   | C/C     | -0.16%  |
| TAP2                      | rs143970236 | TTG/TTG | -0.16%  |
| -                         | rs9276625   | G/G     | -0.13%  |
| HLA-DMB                   | rs77318243  | T/T     | -0.12%  |
| ZDHHC20P2                 | rs4143333   | A/A     | -0.11%  |
| MICA                      | rs2523495   | C/C     | -0.098% |
| C2                        | rs1265905   | A/A     | -0.091% |
| -                         | rs57390839  | TT/TT   | -0.089% |
| CSNK2B                    | rs9267531   | A/A     | -0.089% |
| PRRC2A                    | rs3132450   | A/A     | -0.089% |
| C2                        | rs519417    | G/G     | -0.089% |
| SLC44A4                   | rs501942    | C/C     | -0.089% |
| BAG6                      | rs3132449   | C/C     | -0.088% |
| ABHD16A                   | rs9267539   | A/A     | -0.088% |
| STK19                     | rs389884    | A/A     | -0.088% |
| -                         | rs9267544   | C/C     | -0.088% |
| LY6G6F-LY6G6D,LY6G6F      | rs9267549   | G/G     | -0.087% |
| -                         | rs1265947   | C/C     | -0.087% |
| -                         | rs9279411   | AG/AG   | -0.086% |
| -                         | rs144929896 | A/A     | -0.086% |
| -                         | rs553414    | A/A     | -0.086% |
| LOC105375020              | rs3101018   | C/C     | -0.086% |
| MSH5-SAPCD1,M SH5         | rs3132445   | G/G     | -0.085% |
| CLIC1                     | rs3131383   | G/G     | -0.085% |
| -                         | rs111234931 | C/C     | -0.085% |
| -                         | rs59576053  | C/C     | -0.085% |
| -                         | rs73396802  | C/C     | -0.085% |

|                     |             |               |         |
|---------------------|-------------|---------------|---------|
| MICB                | rs3130614   | T/T           | -0.084% |
| BRD2                | rs76088152  | G/G           | -0.084% |
| -                   | rs1800628   | G/G           | -0.083% |
| PSMB8-AS1,TAP<br>1  | rs116827595 | G/G           | -0.08%  |
| -                   | rs45506201  | G/G           | -0.08%  |
| TSBP1-AS1           | rs2894254   | T/T           | -0.069% |
| TSBP1-AS1,BTNL<br>2 | rs3129956   | G/G           | -0.068% |
| -                   | rs3129843   | A/A           | -0.067% |
| HLA-DRA             | rs3135394   | A/A           | -0.066% |
| -                   | rs7383481   | C/C           | -0.066% |
| TSBP1-AS1           | rs138712958 | CAAA/CA<br>AA | -0.064% |
| TSBP1-AS1,TSBP<br>1 | rs9268235   | C/C           | -0.064% |
| TNXB                | rs433061    | G/G           | -0.062% |
| ATF6B               | rs3130288   | C/C           | -0.06%  |
| -                   | rs9267578   | C/C           | -0.058% |
| VARS                | rs3130491   | G/G           | -0.058% |
| SNHG32              | rs3130478   | C/C           | -0.057% |
| -                   | rs3130612   | T/T           | -0.056% |

# Меланома



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

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

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

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

# Генетические факторы риска меланомы

## Варианты, повышающие риск

| Ген  | Вариант     | Генотип | Вклад |
|------|-------------|---------|-------|
| MTAP | rs201131773 | -/-     | 0.21% |

## Варианты, снижающие риск

| Ген                  | Вариант     | Генотип | Вклад   |
|----------------------|-------------|---------|---------|
| SLC45A2              | rs35407     | G/A     | -0.92%  |
| LOC107984363,T<br>YR | rs1393350   | G/G     | -0.11%  |
| TERT                 | rs139996880 | G/G     | -0.096% |
| -                    | rs62389423  | G/G     | -0.088% |
| MC1R                 | rs1805007   | C/C     | -0.079% |
| RALY                 | rs6059655   | G/G     | -0.063% |

# 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 затылочную. 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 терапию, а также трансплантацию собственных волос.

# Генетические факторы риска андрогенной алопеции

## Варианты, повышающие риск

| Ген                           | Вариант     | Генотип | Вклад  |
|-------------------------------|-------------|---------|--------|
| HDAC9                         | rs71530654  | A/A     | 4.39%  |
| TBX15                         | rs111668293 | -/G     | 2.79%  |
| -                             | rs13405699  | C/C     | 2.75%  |
| LOC105369705,L<br>OC105369704 | rs7974900   | C/C     | 2.34%  |
| LOC107986047                  | rs16863765  | G/G     | 1.96%  |
| -                             | rs7976269   | A/G     | 1.93%  |
| -                             | rs62146540  | A/C     | 1.61%  |
| -                             | rs2256843   | A/A     | 1.56%  |
| EBF1                          | rs1422798   | G/C     | 1.25%  |
| C1orf127                      | rs7542354   | A/G     | 1.11%  |
| FGF5                          | rs7680591   | A/T     | 1.1%   |
| WNT10A                        | rs7349332   | C/C     | 1.05%  |
| -                             | rs58788673  | -/-     | 0.95%  |
| -                             | rs417054    | C/C     | 0.94%  |
| GORAB-<br>AS1,GORAB           | rs11578119  | C/C     | 0.78%  |
| -                             | rs61784834  | C/C     | 0.74%  |
| -                             | rs7642536   | T/T     | 0.7%   |
| ZNF462                        | rs12686549  | A/A     | 0.66%  |
| -                             | rs1704529   | T/C     | 0.61%  |
| TEX41                         | rs10928235  | A/A     | 0.55%  |
| -                             | rs11037975  | G/C     | 0.52%  |
| PRDM6                         | rs335145    | G/A     | 0.52%  |
| -                             | rs12902958  | G/G     | 0.43%  |
| TCF12                         | rs7164914   | A/G     | 0.41%  |
| IRF4                          | rs12203592  | C/C     | 0.4%   |
| LINC00670                     | rs72809171  | G/G     | 0.39%  |
| -                             | rs12144907  | G/G     | 0.33%  |
| -                             | rs2064251   | A/G     | 0.26%  |
| MKLN1                         | rs9719620   | C/T     | 0.21%  |
| -                             | rs71421546  | C/C     | 0.1%   |
| BBX                           | rs9846246   | A/G     | 0.095% |

## Варианты, снижающие риск

| Ген          | Вариант     | Генотип | Вклад  |
|--------------|-------------|---------|--------|
| RUNX1        | rs68088846  | A/A     | -4.75% |
| LGR4         | rs79811440  | C/A     | -4.19% |
| -            | rs11684254  | G/G     | -3.88% |
| LOC105375343 | rs939963    | C/G     | -2.33% |
| -            | rs111931356 | T/T     | -2.28% |
| SLC14A2      | rs8085664   | C/C     | -1.99% |
| -            | rs12509636  | C/C     | -1.97% |
| LRMDA        | rs11593840  | A/A     | -1.92% |
| -            | rs985546    | T/T     | -1.68% |
| KLF15        | rs35892873  | C/C     | -1.58% |
| -            | rs29073     | A/A     | -1.55% |
| FAF1         | rs10888690  | T/T     | -1.51% |
| MEMO1        | rs13021718  | G/G     | -1.25% |
| -            | rs12214131  | A/G     | -1.16% |
| TIA1         | rs2706768   | T/T     | -1.15% |
| -            | rs844193    | T/A     | -1.07% |
| -            | rs2807691   | G/G     | -0.88% |
| -            | rs17833789  | A/C     | -0.81% |
| -            | rs76972608  | A/A     | -0.72% |
| -            | rs16827770  | G/A     | -0.68% |
| RASA2        | rs11714208  | A/A     | -0.6%  |
| -            | rs6752754   | A/A     | -0.54% |
| HRAT92       | rs62433864  | G/G     | -0.52% |
| -            | rs10843003  | T/T     | -0.51% |
| CENPW        | rs9398803   | G/A     | -0.46% |
| FAM53B       | rs3781452   | T/C     | -0.37% |
| ZHX3         | rs17265513  | T/T     | -0.35% |
| PAX3         | rs77177529  | C/C     | -0.23% |
| BCL2         | rs7226979   | T/C     | -0.21% |
| -            | rs76067940  | C/C     | -0.1%  |

## 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 |
|--------------|-------------|---------|-------|
| LOC105374875 | rs12210050  | C/T     | 1.93% |
| CLPTM1L      | rs421284    | T/T     | 1.23% |
| CDKN2B-AS1   | rs7874604   | T/T     | 1.15% |
| -            | rs57244888  | T/T     | 0.83% |
| -            | rs2776353   | A/A     | 0.82% |
| -            | rs73635312  | G/G     | 0.63% |
| FLACC1       | rs2080303   | C/T     | 0.57% |
| -            | rs141115006 | C/C     | 0.57% |
| -            | rs4710154   | A/T     | 0.36% |
| LOC107986952 | rs10093547  | T/T     | 0.3%  |
| LPP          | rs62291440  | G/T     | 0.29% |

## Варианты, снижающие риск

| Ген                  | Вариант    | Генотип | Вклад  |
|----------------------|------------|---------|--------|
| SLC45A2              | rs35407    | G/A     | -5.76% |
| HERC2                | rs12916300 | C/C     | -2.68% |
| IRF4                 | rs12203592 | C/C     | -1.93% |
| -                    | rs10810657 | T/T     | -1.69% |
| LINC-PINT            | rs157935   | T/G     | -1.25% |
| -                    | rs10425559 | A/A     | -1.18% |
| RCC2                 | rs57142672 | A/A     | -1.14% |
| TGM3                 | rs214785   | T/T     | -0.87% |
| TNS3                 | rs7776701  | T/T     | -0.87% |
| LOC107984363,T<br>YR | rs1126809  | G/G     | -0.87% |
| -                    | rs61824911 | A/A     | -0.8%  |
| -                    | rs7335046  | C/C     | -0.78% |
| -                    | rs73183643 | G/A     | -0.75% |
| MC1R                 | rs1805007  | C/C     | -0.68% |
| CASC15               | rs2294214  | A/A     | -0.59% |
| -                    | rs11993814 | C/T     | -0.55% |
| -                    | rs7907606  | T/T     | -0.44% |
| RALY                 | rs6059655  | G/G     | -0.42% |
| KRT5                 | rs11170164 | C/C     | -0.39% |
| FOXP1                | rs2116709  | A/T     | -0.3%  |
| TP53                 | rs78378222 | T/T     | -0.24% |

# Атопический дерматит



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

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

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

## Генетические факторы риска атопического дерматита

### Варианты, повышающие риск

| Ген | Вариант    | Генотип | Вклад |
|-----|------------|---------|-------|
| -   | rs13015714 | G/G     | 0.77% |
| -   | rs7127307  | T/C     | 0.18% |

### Варианты, снижающие риск

| Ген   | Вариант    | Генотип | Вклад   |
|-------|------------|---------|---------|
| -     | rs61813875 | C/C     | -11.16% |
| STAT3 | rs12951971 | T/T     | -3.79%  |
| -     | rs7927894  | C/T     | -0.53%  |

# Признаки

| Признак                     | Результат  |
|-----------------------------|--|
| Растяжки                    | Выявлен повышенный генетический риск развития растяжек   |
| Фотостарение кожи           | Выявлена предрасположенность к повышенному риску общего фотостарения кожи                                      |
| Гликирование                | Выявлена предрасположенность к высокому уровню конечных продуктов гликирования в коже                          |
| Количество невусов          | Выявлена предрасположенность к повышенному количеству невусов на коже  |
| Солнечные лентиго           | Выявлена предрасположенность к повышенному риску образования солнечных лентиго на лице                         |
| Келоидные рубцы             | Не выявлено генетически обусловленного риска образования келоидных рубцов                                      |
| Птоз верхнего века          | Обнаружен выраженный защитный генетический вариант в отношении умеренного птоза верхнего века                  |
| Гипертрофические рубцы      | Выявлена предрасположенность к формированию наименее выраженных рубцов   |
| Возрастные пигментные пятна | Выявлена генетическая предрасположенность к нормальному риску образования пигментных пятен на лице с возрастом |
| Уровень С-реактивного белка | У людей с вашим генотипом чаще средний уровень С-реактивного белка   |
| Седина                      | Люди с вашим генотипом обычно не склонны к раннему поседению   |

## Растяжки

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

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

## Выявленные варианты

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

## 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 | С/Т         |

# Гликирование

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

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

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

## Выявленные варианты

| Ген | Вариант   | Ваш генотип |
|-----|-----------|-------------|
| -   | rs4921914 | 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 | A/G         |
| PLA2G6       | rs2284063 | A/G         |

## Солнечные лентиго

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

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

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

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

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

## Выявленные варианты

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

## Келоидные рубцы

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

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

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

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

## Выявленные варианты

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

## Птоз верхнего века

За счет наличия двух защитных генетических вариантов, риск развития птоза верхнего века за счет внутренних факторов намного ниже среднего.

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

## Выявленные варианты

| Ген    | Вариант    | Ваш генотип |
|--------|------------|-------------|
| DLGAP1 | rs11876749 | C/C         |

# Гипертрофические рубцы

Наличие двух защитных генетических вариантов способно снижать степень выраженности гипертрофических посттравматических шрамов кожи. Считается, что при такой генетике наиболее эффективно подавляется процесс воспаления, связанный с активацией комплемента.

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/T         |

## Возрастные пигментные пятна

Благодаря отсутствию изменений в генах, ответственных за пигментацию кожи, волос и радужной оболочки глаз, риск образования пигментных пятен с возрастом не отличается от средних показателей.

Возрастные пигментные пятна являются частью нормального процесса старения кожи. Пигментные пятна образуются вследствие увеличения активности меланоцитов – клеток, вырабатывающих меланин. Меланоциты содержат гранулы – меланосомы, состоящие из меланина и фермента тирозиназы, который принимает участие в образовании меланина.

С помощью этих гранул пигмент доставляется из меланоцита в кератиноциты – клетки эпидермиса (наружного слоя кожи). Показано, что после 40 лет регуляция работы этих гранул утрачивается. Меланин играет защитную роль благодаря способности абсорбировать УФ-лучи.

Если кожа длительное время находится под воздействием УФ-лучей, активность меланоцитов растет наряду с увеличением продукции меланина. Именно поэтому пигментные пятна чаще всего появляются в местах, наиболее подверженных солнечному влиянию – на лице, руках, в зоне декольте. Несмотря на очевидные факторы, приводящие к фотостарению кожи, на развитие пигментных пятен и их выраженность большое влияние оказывает генетика.

## Выявленные варианты

| Ген  | Вариант    | Ваш генотип |
|------|------------|-------------|
| IRF4 | rs12203592 | C/C         |
| -    | rs62543565 | C/C         |
| RALY | rs6059655  | G/G         |

## Уровень С-реактивного белка

Тест не выявил у вас варианты в генах IL6, CRP и HNF1A, которые повышают или понижают уровень С-реактивного белка.

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

### Выявленные варианты

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

# 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
- \* врожденное – связанное с наследственным отсутствием пигмента в волосах

## Выявленные варианты

| Ген  | Вариант    | Ваш генотип |
|------|------------|-------------|
| IRF4 | rs12203592 | C/C         |

# Женское здоровье



# Риски

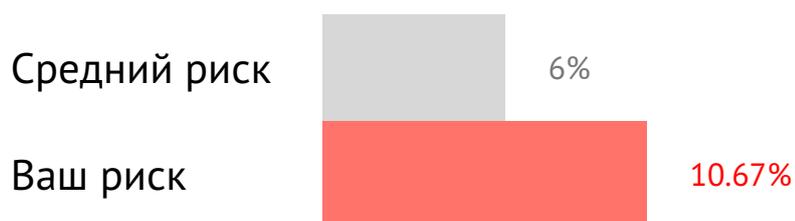
## Высокий риск

| Название                             | Ваш риск | Средний риск | Относительный риск | Сравнение со средним |
|--------------------------------------|----------|--------------|--------------------|----------------------|
| Синдром поликистозных яичников       | 10.67%   | 6%           | 1.78x              | +4.67%               |
| Внутрипеченочный холестаз беременных | 1%       | 0.62%        | 1.61x              | +0.38%               |

## Низкий риск

| Название  | Ваш риск | Средний риск | Относительный риск | Сравнение со средним |
|---|----------|--------------|--------------------|----------------------|
| Тромбоз глубоких вен и тромбоэмболия легочной артерии | 0.041%   | 0.1%         | 0.4x               | -0.063%              |
| Эндометриоз   | 0.78%    | 1%           | 0.78x              | -0.22%               |
| Презклампсия  | 0.62%    | 3.8%         | 0.16x              | -3.18%               |

# 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

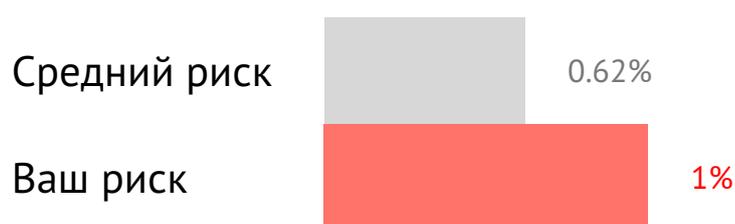
## Варианты, повышающие риск

| Ген          | Вариант    | Генотип | Вклад |
|--------------|------------|---------|-------|
| LOC105376607 | rs11031006 | G/G     | 4.25% |
| -            | rs804279   | T/T     | 3.2%  |

## Варианты, снижающие риск

| Ген   | Вариант    | Генотип | Вклад  |
|-------|------------|---------|--------|
| AOPEP | rs10993397 | C/C     | -2.78% |

# 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, повышающие риск

| Ген   | Вариант   | Генотип | Вклад |
|-------|-----------|---------|-------|
| ABCB4 | rs2109505 | T/A     | 0.38% |

# 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   |
|---------------------------|-------------|---------|---------|
| FUNDC2                    | rs114209171 | T/T     | < 0.01% |
| MMP24-AS1-EDE<br>M2,PROCR | rs34234989  | -/A     | < 0.01% |
| F11-AS1                   | rs4444878   | A/C     | < 0.01% |

### Варианты, снижающие риск

| Ген     | Вариант   | Генотип | Вклад    |
|---------|-----------|---------|----------|
| ABO     | rs529565  | T/T     | -0.021%  |
| -       | rs7654093 | A/A     | > -0.01% |
| F5      | rs6025    | C/C     | > -0.01% |
| SLC44A2 | rs9797861 | C/T     | > -0.01% |
| F2      | rs1799963 | G/G     | > -0.01% |

# Эндометриоз



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

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

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

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

# Генетические факторы риска эндометриоза

## Варианты, повышающие риск

| Ген | Вариант    | Генотип | Вклад  |
|-----|------------|---------|--------|
| -   | rs12700667 | A/A     | 0.049% |

## Варианты, снижающие риск

| Ген          | Вариант    | Генотип | Вклад    |
|--------------|------------|---------|----------|
| -            | rs10859871 | A/A     | -0.092%  |
| -            | rs1537377  | T/T     | -0.082%  |
| LOC105376850 | rs7521902  | C/C     | -0.071%  |
| LOC100506885 | rs7739264  | C/T     | -0.011%  |
| GREB1        | rs13394619 | A/G     | > -0.01% |

# Преэклампсия



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

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

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

## Генетические факторы риска преэклампсии

Варианты, повышающие риск

| Ген | Вариант   | Генотип | Вклад |
|-----|-----------|---------|-------|
| -   | rs4769613 | C/C     | 0.68% |

# Признаки

| Признак  | Результат   |
|--|---|
| Преждевременные роды                           | У женщин с вашим генотипом наблюдается предрасположенность к гестации, длящейся более 37 недель |
| Дегидроэпиандростерон сульфат                  | У людей с вашим генотипом чаще средний уровень дегидроэпиандростерона сульфата                  |
| Фолликулостимулирующий гормон                  | У людей с вашим генотипом чаще средний уровень фолликулостимулирующего гормона                  |
| Лютеинизирующий гормон                         | У людей с вашим генотипом чаще средний уровень лютеинизирующего гормона                         |
| Глобулин, связывающий половые гормоны у женщин | У людей с вашим генотипом чаще средний уровень глобулинов, связывающих половые гормоны          |
| Эстрадиол                                      | У людей с вашим генотипом чаще средний уровень эстрадиола                                       |
| Прогестерон                                    | У людей с вашим генотипом чаще средний уровень прогестерона                                     |

## Преждевременные роды

При данном генотипе у женщин существует предрасположенность к продолжительности гестации более 37 недель.

Роды, которые случаются до 37 недели беременности, считаются преждевременными. Это самая распространенная в мире причина смерти в возрасте до 5 лет, что происходит из-за недоразвития многих органов у недоношенных детей.

## Выявленные варианты

| Ген    | Вариант     | Ваш генотип |
|--------|-------------|-------------|
| -      | rs2963463   | T/C         |
| EEFSEC | rs201450565 | -/-         |

# 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 среднему уровню глобулинов, связывающих половые гормоны. За это отвечает вариант гена SHBG.

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

## Выявленные варианты

| Ген | Вариант  | Ваш генотип |
|-----|----------|-------------|
| -   | rs727428 | T/C         |

# Эстрадиол

При данном генотипе концентрация эстрадиола чаще находится на среднем уровне.

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

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

## Выявленные варианты

| Ген                | Вариант     | Ваш генотип |
|--------------------|-------------|-------------|
| ANO2, LOC105369621 | rs117585797 | C/C         |

# Прогестерон

При данном генотипе концентрация прогестерона чаще находится на среднем уровне.

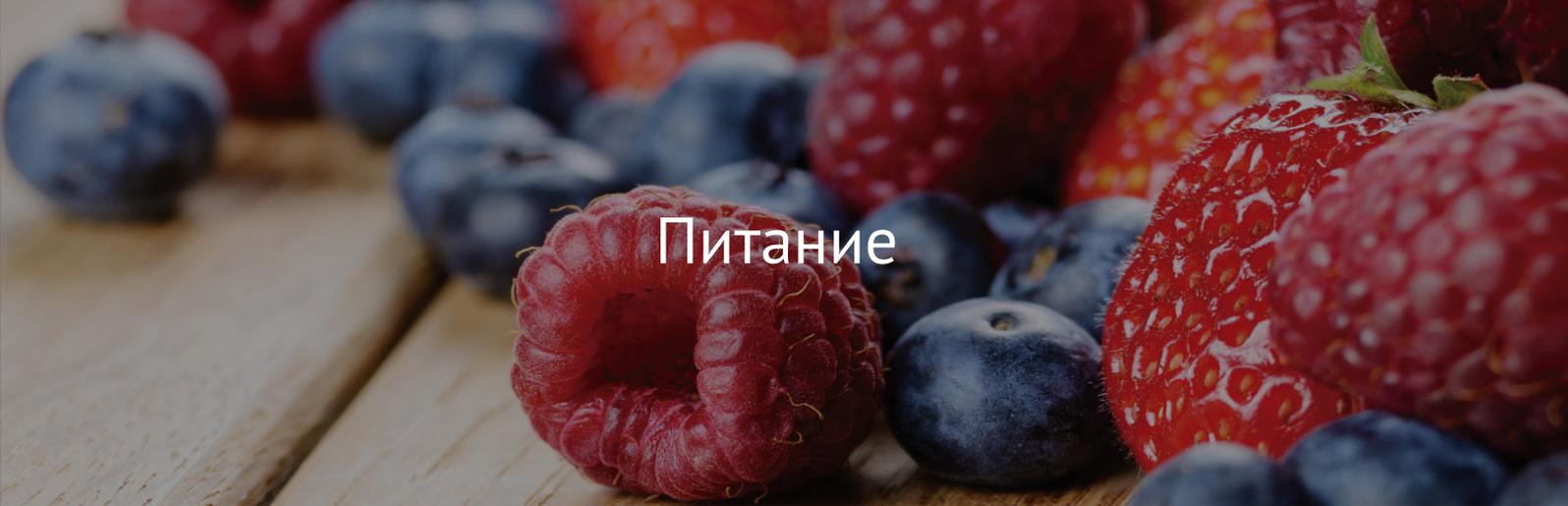
Прогестерон – гормон, который синтезируют надпочечники и желтое тело – временная эндокринная железа, которая образуется в женском организме во второй половине менструального цикла.

## Выявленные варианты

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

# Питание





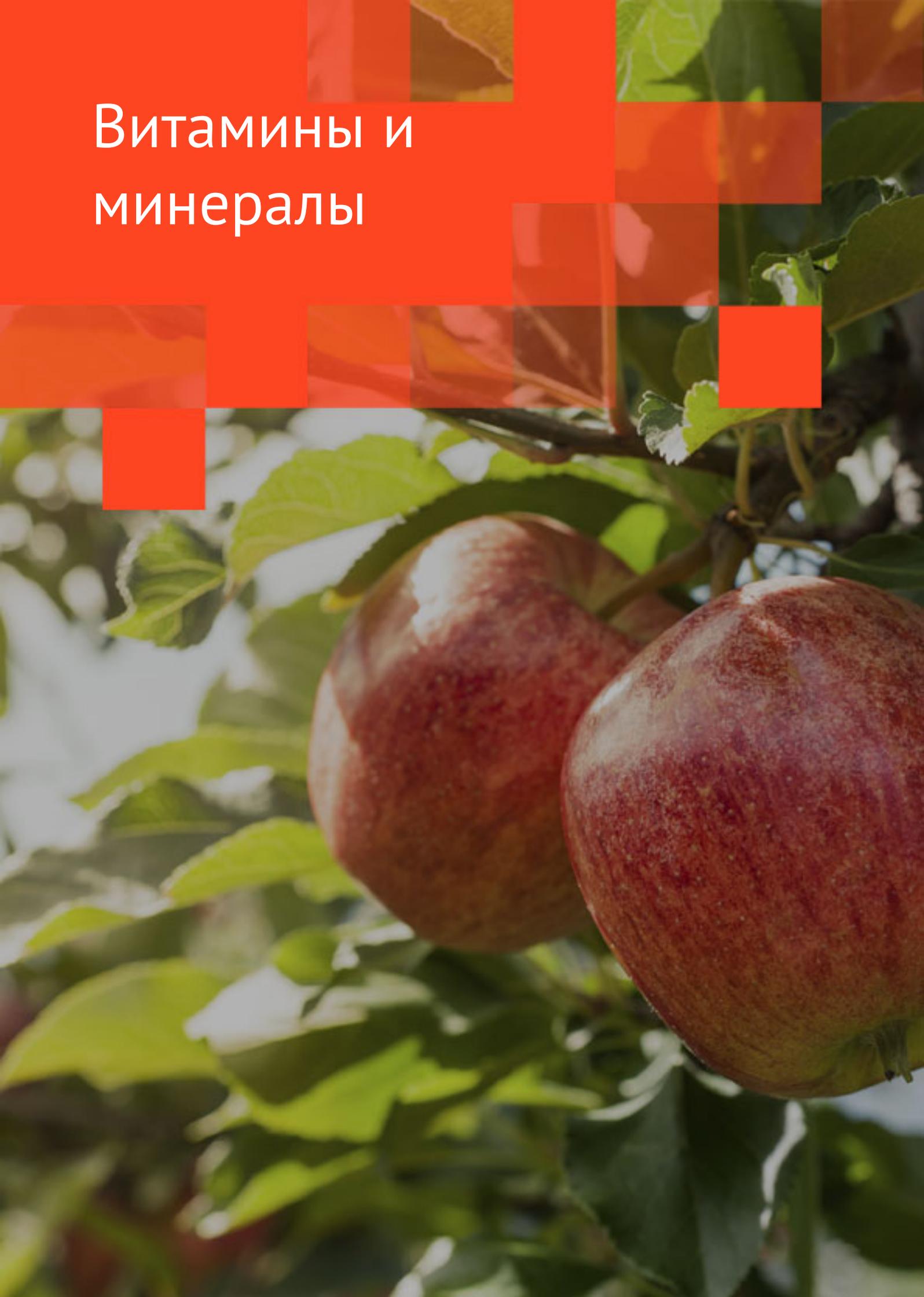
## Питание

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

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

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

# Витамины и минералы



# Витамины и минералы

| Признак                                    | Результат  |
|--|--|
| Гомоцистеин                                | У людей с вашим генотипом чаще повышенная концентрация гомоцистеина  |
| Арахидоновая кислота (омега-6)             | У людей с вашим генотипом чаще высокий уровень арахидоновой кислоты  |
| Витамин D                                  | У людей с вашим генотипом обычно пониженный уровень витамина D   |
| Железо                                     | Вы предрасположены к понижению уровня железа   |
| 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  |
| Витамин A                                  | Вы предрасположены к снижению уровня витамина A  |
| Дигомо-гамма-линоленовая кислота (омега-6) | У людей с вашим генотипом чаще высокий уровень дигомо-гамма-линоленовой кислоты  |
| Докозапентаеновая кислота (омега-3)        | У людей с вашим генотипом чаще низкий уровень докозапентаеновой кислоты  |
| Эйкозапентаеновая кислота (омега-3)        | У людей с вашим генотипом чаще низкий уровень эйкозапентаеновой кислоты  |
| Гамма-линоленовая кислота (омега-6)        | У людей с вашим генотипом чаще высокий уровень гамма-линоленовой кислоты   |
| Витамин B9                                 | У людей с вашим генотипом обычно средний уровень фолиевой кислоты  |
| Кальций                                    | У людей с вашим генотипом избыток кальция обычно хуже выводится из организма, чем у большинства людей. Поэтому его уровень в крови может быть высоким  |
| Витамин B12                                | У людей с вашим генотипом обычно средний уровень витамина B12  |
| Витамин B6                                 | У людей с вашим генотипом обычно средний уровень витамина B6   |
| Линолевая кислота (омега-6)                | У людей с вашим генотипом чаще низкий уровень линолевой кислоты  |
| Докозатетраеновая кислота (омега-6)        | У людей с вашим генотипом чаще низкий уровень докозатетраеновой кислоты  |
| Докозагексаеновая кислота (омега-3)        | У людей с вашим генотипом обычно высокий уровень докозагексаеновой кислоты   |

| Признак                             | Результат  |
|-------------------------------------|--|
| Альфа-линоленовая кислота (омега-3) | У людей с вашим генотипом чаще высокий уровень альфа-линоленовой кислоты |

# Гомоцистеин

У людей с вашим генотипом может значительно повышаться концентрация гомоцистеина в крови. Повышенная концентрация гомоцистеина может повреждать внутренние стенки сосудов.

Гомоцистеин – аминокислота, которая синтезируется в организме. В отличие от аминокислот, из которых состоят белки, гомоцистеин не расходуется на строительство белков, а накапливается.

## Выявленные варианты

| Ген                      | Вариант   | Ваш генотип |
|--------------------------|-----------|-------------|
| MTHFR                    | rs1801133 | G/A         |
| MTR                      | rs2275565 | G/G         |
| CPS1                     | rs1047891 | C/A         |
| -                        | rs9369898 | A/A         |
| NOX4                     | rs7130284 | C/C         |
| -                        | rs154657  | G/G         |
| CBS                      | rs234709  | C/C         |
| MMACHC, PRDX1            | rs4660306 | C/C         |
| SLC17A3                  | rs548987  | G/C         |
| LOC107986715,<br>GTPBP10 | rs42648   | G/G         |
| CUBN                     | rs1801222 | G/G         |
| -                        | rs2251468 | A/A         |
| FGF21                    | rs838133  | A/A         |

## 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 | G/G         |

# Витамин D

У людей с вашим генотипом концентрация витамина D может быть понижена. При недостатке в организме витамина D может снижаться минеральная плотность костей, что в свою очередь связано с повышенным риском развития остеопороза и переломов.

Витамин D (кальциферол) открыли в 1922 году. До этого времени эффекты витамина ошибочно приписывали уже открытому витамину А, так как оба витамина содержатся в рыбьем жире.

## Выявленные варианты

| Ген     | Вариант    | Ваш генотип |
|---------|------------|-------------|
| GC      | rs3755967  | T/T         |
| NADSYN1 | rs12785878 | G/T         |
| CYP2R1  | rs10741657 | G/G         |
| -       | rs17216707 | T/T         |
| AMDHD1  | rs10745742 | C/C         |
| SEC23A  | rs8018720  | C/C         |

# Железо

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

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

## Выявленные варианты

| Ген               | Вариант   | Ваш генотип |
|-------------------|-----------|-------------|
| TFR2              | rs7385804 | C/A         |
| TMPRSS6           | rs4820268 | G/G         |
| LOC108783645, HFE | rs1799945 | C/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 «phero» (носить). Витамин получил такое название за роль в правильном развитии плода во время беременности.

## Выявленные варианты

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

# Витамин А

У людей с вашим генотипом концентрация витамина А или ретинола в крови обычно понижена. Недостаток ретинола может привести к ухудшению зрения в темноте, сухости кожи и трещинкам в уголках рта.

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/C         |
| -     | rs1667255  | A/A         |

# 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  | C/T         |
| PDXDC1 | rs4985155 | A/A         |

# 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/C         |
| ELOVL2-AS1 | rs9393915 | C/C         |

# Эйкозапентаеновая кислота (омега-3)

У вас выявлено такое сочетание вариантов генов FADS1 и ELOVL2, при котором может снижаться 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/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   | G/G         |

# Витамин В9

У людей с вашим генотипом концентрация витамина В9 в крови обычно находится на среднем уровне.

Витамин В9 или фолиевая кислота — водорастворимый витамин группы В. Термин «фолиевая кислота» происходит от латинского слова *folium* — лист, так как первоначально витамин получили из зеленых листовых овощей.

## Выявленные варианты

| Ген   | Вариант    | Ваш генотип |
|-------|------------|-------------|
| -     | rs71466511 | G/G         |
| FOLR3 | rs652197   | T/T         |
| MTHFR | rs1801133  | G/A         |

# Кальций

У людей с вашим генотипом обычно повышена концентрация кальция в крови. Избыток кальция может привести к образованию камней в почках и желчных путях.

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/T         |
| CASR | rs17251221 | A/G         |

# Витамин В12

У людей с вашим генотипом концентрация витамина В12 обычно остается на среднем уровне.

Витамин В12 (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 В12, 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 В9, витамин В12 играет ключевую роль в синтезе ДНК и РНК.

## Выявленные варианты

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

# Витамин В6

У людей с вашим генотипом обычно средний уровень витамина В6. Вы не склонны к недостатку этого витамина.

Витамин В6 или пиридоксин – водорастворимый витамин группы В. Эту группу сначала считали единым витамином из-за схожего физиологического действия и содержания в одинаковых продуктах. Витамины группы В ученые открыли раньше витамина А, в начале 1910-ых годов.

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

## Выявленные варианты

| Ген   | Вариант   | Ваш генотип |
|-------|-----------|-------------|
| ALPL  | rs1256335 | A/A         |
| NBPF3 | rs4654748 | C/C         |

# Линолевая кислота (омега-6)

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

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 | G/G         |
| JMJD1C        | rs7080386 | C/C         |

# Докозатетраеновая кислота (омега-6)

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

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

## Выявленные варианты

| Ген   | Вариант  | Ваш генотип |
|-------|----------|-------------|
| FADS1 | rs174550 | T/C         |

# Докозагексаеновая кислота (омега-3)

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

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

## Выявленные варианты

| Ген    | Вариант  | Ваш генотип |
|--------|----------|-------------|
| ELOVL2 | rs953413 | G/G         |

# 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         |

# Пищевое поведение



# Пищевое поведение

Признак

Результат

Вкус кинзы

Люди с вашим генотипом обычно чувствительны к запаху и вкусу кинзы

# Вкус кинзы

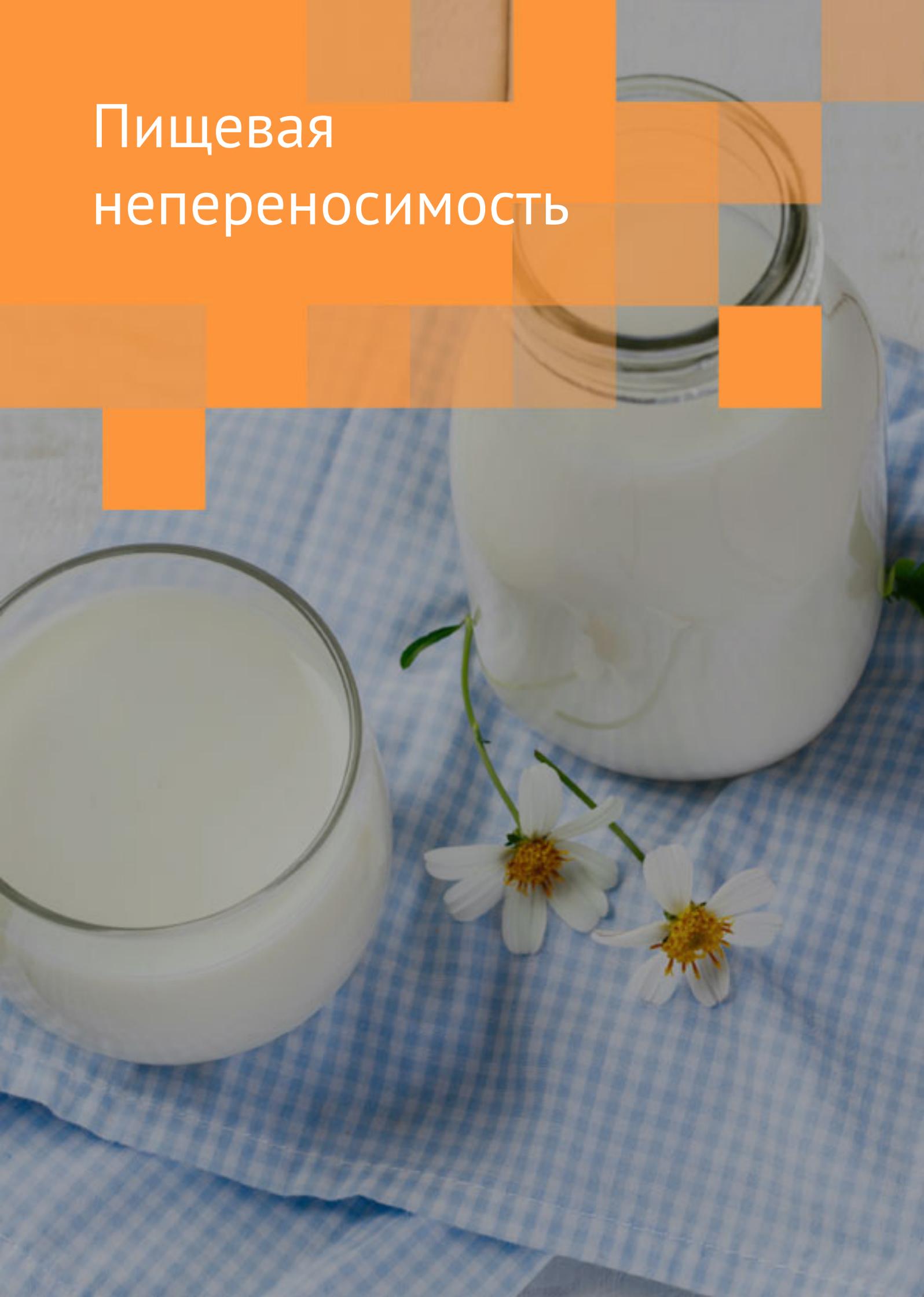
Люди с вашим генотипом воспринимают вкус и запах кинзы как неприятный. Скорее всего, вы избегаете блюда с добавлением кинзы.

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         |

# Пищевая непереносимость



# Пищевая непереносимость

| Признак                    | Результат   |
|----------------------------|---|
| Метаболизм кофеина         | У людей с вашим генотипом обычно низкая скорость нейтрализации кофеина            |
| Аллергия на коровье молоко | Не выявлено генетической предрасположенности к наличию аллергии на коровье молоко |
| Аллергия на арахис         | Не выявлено генетической предрасположенности к наличию аллергии на арахис         |
| Аллергия на куриные яйца   | Не выявлено генетической предрасположенности к наличию аллергии на куриные яйца   |
| 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 не способен быстро нейтрализовать действие кофеина. Это может привести к развитию побочных эффектов при употреблении кофе в больших объемах.

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 | C/A         |

# Аллергия на коровье молоко

Не выявлено сочетания полиморфизмов, при котором повышается предрасположенность к развитию аллергии в ответ на употребление коровьего молока.

Аллергия на молоко — это реакция на один или несколько белков, содержащихся в коровьем молоке. В основном данный вид аллергии характерен для детей, но в некоторых случаях встречается и у взрослых. Частые симптомы могут включать в себя дерматит, воспаление пищевода и кишечника.

У некоторых людей, у которых после употребления молока развиваются диарея, рвота, боль в животе и повышенное газообразование, подобные симптомы могут быть не связаны с аллергией, а являться следствием недостатка фермента лактазы, который расщепляет молочный сахар — лактозу. Такое состояние называют непереносимостью лактозы. Непереносимость лактозы не приводит к воспалительному повреждению желудочно-кишечного тракта.

Не следует путать аллергию на молоко и лактозную непереносимость. При наличии аллергической реакции на молоко может возникнуть необходимость в исключении молочных и кисломолочных продуктов из рациона. Иногда требуется исключить даже продукты из молока, отличного от коровьего (люди с аллергией на коровье молоко могут также иметь аллергию на молоко других животных). Так как ассортимент продуктов, содержащих молоко, очень широк, то для грамотного составления сбалансированного рациона следует воспользоваться помощью медицинского специалиста.

## Выявленные варианты

| Ген          | Вариант    | Ваш генотип |
|--------------|------------|-------------|
| LOC112268240 | rs12123821 | C/C         |

# Аллергия на арахис

Не выявлено сочетания полиморфизмов, при котором повышается предрасположенность к развитию аллергии в ответ на употребление арахиса.

Аллергия на арахис — одна из самых распространенных и тяжело протекающих пищевых аллергий. Симптомы аллергической реакции могут включать зуд, крапивницу, отеки лица, чихание, астму, боль в животе, снижение артериального давления и даже остановку сердца (хотя последнее встречается крайне редко). Многие по распространенному заблуждению считают арахис орехом (таким как растущие на деревьях орехи — фундук, грецкий), однако на самом деле арахис вызревает под землей и является травой из семейства бобовых (к этому же семейству относятся, например, горох и фасоль).

При этом, что особенно интересно, наличие аллергии на арахис не повышает вероятность развития аллергии на другие бобовые, но повышает вероятность развития аллергической реакции при употреблении орехов. Чтобы предотвратить реакцию при наличии аллергии, очень важно избегать арахиса и содержащих его продуктов\*. Арахис часто добавляют в соусы, блюда азиатской и мексиканской кухни, а некоторые продукты могут храниться или иметь контакт с арахисом на производстве: шоколад, марципан, ореховые смеси и так далее.

\*Интересным фактом является то, что некоторые лекарственные препараты, например, «Утрожестан» (активный компонент препарата — половой гормон, влияющий на менструальный цикл) содержат в качестве вспомогательного ингредиента арахисовое масло высокой степени очистки. Исследования показывают, что большинство людей с аллергией на арахис может безопасно употреблять этот вид арахисового масла.

## Выявленные варианты

| Ген          | Вариант    | Ваш генотип |
|--------------|------------|-------------|
| LOC112268240 | rs12123821 | C/C         |
| IL4          | rs2243270  | A/A         |
| HLA-DQB1     | rs9273440  | C/C         |

# Аллергия на куриные яйца

Не выявлено сочетания полиморфизмов, при котором повышается предрасположенность к развитию аллергии в ответ на употребление куриных яиц.

Аллергия на яйца является одной из самых распространенных аллергических реакций у детей дошкольного возраста. Она может возникнуть уже в младенчестве и примерно в двух третьих случаев проходит до подросткового возраста, однако иногда может наблюдаться и у взрослых. Симптомы аллергии на яйца варьируются от легких до тяжелых и могут включать кожную сыпь, крапивницу, заложенность носа, рвоту или другие проблемы с пищеварением.

В редких случаях может развиваться анафилаксия – опасная для жизни аллергическая реакция, связанная с нарушением кровообращения и дыхания. Аллергическую реакцию в организме человека вызывают белковые молекулы, которые содержатся в яичном белке и желтке. Показано, что сырое яйцо может вызвать более серьезные реакции, чем приготовленное, однако полностью аллергенных свойств яйца не теряют даже будучи добавленными в тесто.

Профилактика аллергических реакций при наличии аллергии на куриные яйца заключается в том, чтобы избегать употребления яиц и продуктов, которые могут их содержать (например, кондитерский крем, майонез, выпечка). При развитии перекрестной аллергии на другие виды яиц (гусиные, утиные, перепелиные) их тоже необходимо исключить из рациона. Куриные яйца также могут использоваться при производстве вакцин, поэтому следует внимательно проверить состав вакцины на наличие яичного белка и предупредить о наличии аллергии медицинского специалиста.

## Выявленные варианты

| Ген          | Вариант    | Ваш генотип |
|--------------|------------|-------------|
| LOC112268240 | rs12123821 | C/C         |
| IL13         | rs848      | C/C         |
| KIF3A        | rs4425499  | G/G         |
| -            | rs1243064  | T/T         |

# 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 | A/A         |
| MCM6 | rs182549  | T/T         |

# Непереносимость глютена

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

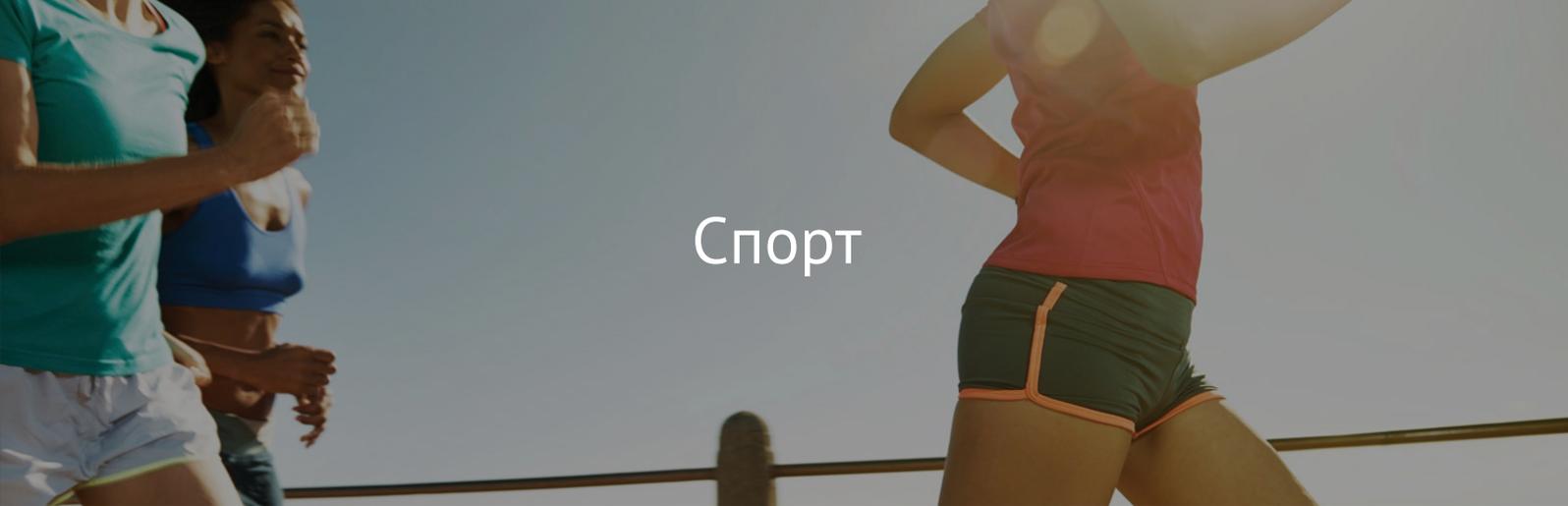
Глютен (клейковина) — белок, с помощью которого некоторые злаковые растения запасают энергию. Он содержится в пшенице, ржи и ячмене.

## Выявленные варианты

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

# Спорт





# Спорт

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

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

# Физиология и метаболизм



# Физиология и метаболизм

| Признак                  | Результат   |
|--------------------------|---|
| Уровень L-карнитина      | У людей с вашим генотипом чаще повышенный уровень L-карнитина               |
| Уровень эритропоэтина    | У людей с вашим генотипом чаще пониженный уровень эритропоэтина             |
| Уровень IGFBP-3          | У людей с вашим генотипом обычно средний уровень IGFBP-3                    |
| Уровень эритроцитов      | У людей с вашим генотипом чаще среднее содержание эритроцитов               |
| Уровень изолейцина       | У людей с вашим генотипом чаще средний уровень изолейцина в крови           |
| Уровень свободного IGF-1 | У людей с вашим генотипом обычно повышенный уровень свободного IGF-1        |
| 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                |
| Спортивные результаты    | Спортсмены с вашим генотипом обычно успешнее в видах спорта на выносливость |

## Уровень L-карнитина

Тест определил у вас вариант гена, который связан с более высоким содержанием L-карнитина в крови. Незначительное повышение уровня L-карнитина в результатах анализов может быть нормой для вас. Карнитин участвует в клеточных процессах. Он преобразует жиры в молекулы АТФ, необходимые для работы мышц. Карнитин, свободно циркулирующий в крови, не участвует в энергетическом обмене. Высокий уровень карнитина в крови может указывать на недостаточную восприимчивость к нему клеток и, как следствие, на сниженную эффективность метаболизма.

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

## Выявленные варианты

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

# Уровень эритропоэтина

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

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

## Выявленные варианты

| Ген | Вариант   | Ваш генотип |
|-----|-----------|-------------|
| -   | rs7776054 | A/A         |

## Уровень IGFBP-3

Белок IGFBP-3 связывает фактор роста IGF-1 и держит его в неактивном состоянии. Так как IGF-1 обладает анаболическими свойствами, от уровня белка IGFBP-3 зависит скорость роста мышечных тканей: чем белка больше, тем медленнее происходит набор. У людей с вашим генотипом набор мышечной массы происходит с обычной скоростью.

IGFBP-3 – это белок, который связывает свободные молекулы IGF-1 в крови, снижая уровень свободного IGF-1. IGF-1 – инсулиноподобный фактор роста 1, напоминающий по своей химической структуре инсулин.

### Выявленные варианты

| Ген          | Вариант    | Ваш генотип |
|--------------|------------|-------------|
| LOC102723446 | rs11977526 | G/A         |
| -            | rs700752   | C/C         |
| SORCS2       | rs4234798  | G/G         |
| NUBP2        | rs1065656  | G/G         |

# Уровень эритроцитов

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

Эритроциты – это красные кровяные клетки в крови каждого человека.

## Выявленные варианты

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

## Уровень изолейцина

Тест определил у вас комбинацию вариантов генов, связанную со средним уровнем изолейцина в крови. Ситуация, когда большая часть этой аминокислоты остается в кровотоке, а не поступает в клетки, может быть признаком сниженной чувствительности тканей к изолейцину. Поскольку аминокислоты необходимы для роста мышечной ткани, это может негативно сказаться на спортивных результатах.

Изолейцин – аминокислота, участвующая в синтезе белка. Относится к классу аминокислот с разветвленной цепью, в который также входят лейцин и валин. Этот класс аминокислот известен в спортивных кругах под названием ВСАА.

### Выявленные варианты

| Ген          | Вариант    | Ваш генотип |
|--------------|------------|-------------|
| PPM1K-DT     | rs7678928  | C/C         |
| GCKR         | rs1260326  | T/C         |
| LOC100506083 | rs75950518 | C/C         |
| -            | rs58101275 | G/G         |
| -            | rs1420601  | T/C         |

# Уровень свободного IGF-1

IGF-1 – фактор роста, который обладает анаболическими свойствами. Чем больше в организме IGF-1, тем быстрее происходит рост мышечной ткани. Люди с вашим генотипом обычно набирают мышечную массу быстрее остальных.

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

## Выявленные варианты

| Ген | Вариант  | Ваш генотип |
|-----|----------|-------------|
| -   | rs700752 | C/C         |

# 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 результаты

При анализе генетических данных элитных спортсменов тех видов спорта, которые требуют повышенной выносливости (например, марафон и биатлон) удалось выявить комбинацию генов, которая встречается наиболее часто. Тест определил у вас похожую комбинацию вариантов генов.

Физическая нагрузка условно делится на две группы: нагрузка для тренировки силы и скорости, и нагрузка на выносливость. В первую входит бег на короткие дистанции, тяжелая атлетика и другие виды спорта, где задействована интенсивная мышечная нагрузка в короткие интервалы времени. Ко второй группе относятся, например, марафонский бег или заплывы на длинную дистанцию.

## Выявленные варианты

| Ген    | Вариант    | Ваш генотип |
|--------|------------|-------------|
| UGT2B4 | rs17671289 | T/G         |
| DMD    | rs939787   | G/G         |

# Спортивные риски



# Спортивные риски

| Признак                          | Результат  |
|----------------------------------|--|
| Риск невралгии седалищного нерва | У людей с вашим генотипом чаще средний 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 со средним 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  | G/G         |
| 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 |
|--------------------|-----------|-------------|
| WT1-AS             | rs3809060 | T/T         |
| -                  | rs2009262 | C/T         |
| EBF2, LOC102723395 | rs6991952 | G/G         |
| LOC107986419       | rs370763  | A/T         |

# Риск остеохондроза

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

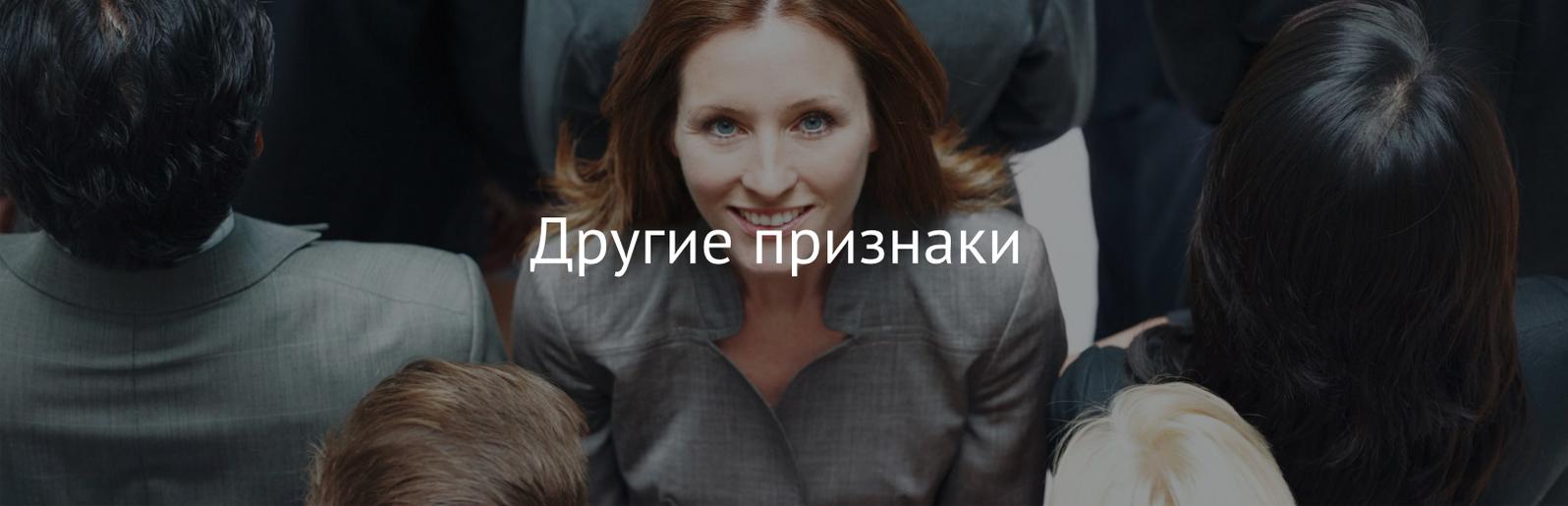
Остеохондроз – заболевание опорно-двигательного аппарата, связанное с изменениями суставных хрящей. Часто происходит поражение межпозвонковых дисков.

## Выявленные варианты

| Ген  | Вариант    | Ваш генотип |
|------|------------|-------------|
| PRKN | rs926849   | T/C         |
| -    | rs17034687 | C/C         |

# Другие признаки





## 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  |
|--|--|
| Восприимчивость к ВИЧ                                    | Не выявлена предрасположенность к устойчивости к ВИЧ   |
| Запах тела   | У людей с вашим генотипом обычно ярко выраженный запах тела  |
| Устойчивость к малярии из-за серповидно-клеточной анемии | Не выявлена предрасположенность к устойчивости к малярии из-за отсутствия серповидноклеточной анемии           |
| Растяжки   | Выявлен повышенный генетический риск развития растяжек   |
| Никотиновая зависимость                                  | Вы склонны выкуривать больше сигарет, чем другие курильщики  |
| Фотостарение кожи  | Выявлена предрасположенность к повышенному риску общего фотостарения кожи                                      |
| Гликирование   | Выявлена предрасположенность к высокому уровню конечных продуктов гликирования в коже                          |
| Количество невусов                                       | Выявлена предрасположенность к повышенному количеству невусов на коже  |
| Устойчивость к малярии из-за антигена Duffy              | Не выявлена предрасположенность к устойчивости к малярии из-за наличия антигена Duffy                          |
| Солнечные лентиго  | Выявлена предрасположенность к повышенному риску образования солнечных лентиго на лице                         |
| Преждевременные роды                                     | У женщин с вашим генотипом наблюдается предрасположенность к гестации, длящейся более 37 недель                |
| Возрастные пигментные пятна                              | Выявлена генетическая предрасположенность к нормальному риску образования пигментных пятен на лице с возрастом |
| Аллергия на травы  | Не выявлено предрасположенности к наличию аллергии на травы  |
| Гипертрофические рубцы                                   | Выявлена предрасположенность к формированию наименее выраженных рубцов   |
| Птоз верхнего века                                       | Обнаружен выраженный защитный генетический вариант в отношении умеренного птоза верхнего века                  |
| Келоидные рубцы  | Не выявлено генетически обусловленного риска образования келоидных рубцов                                      |
| Рост   | Люди с вашим генотипом чаще среднего роста   |
| 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 слабо выраженные контракционные борозды                                       |

| Признак   | Результат  |
|---|--|
| Уровень С-реактивного белка                               | У людей с вашим генотипом чаще средний уровень С-реактивного белка                 |
| Уровень фетального гемоглобина во взрослом возрасте       | Выявлена предрасположенность к низкому уровню фетального гемоглобина               |
| Строение радужки: наличие крипт                           | У людей с вашим генотипом обычно среднее количество крипт                          |
| Строение радужки: пигментация вокруг зрачка               | У людей с вашим генотипом обычно средне выраженное пигментное кольцо вокруг зрачка |
| Тип ушной серы  | У людей с вашим генотипом обычно влажный тип ушной серы                            |
| Уровень адипонектина                                      | Выявлена предрасположенность к понижению уровня адипонектина                       |
| Пальцевый индекс  | У людей с вашим генотипом обычно высокий пальцевый индекс                          |
| Чихание на свету  | Высокая вероятность возникновения светового чихательного рефлекса                  |
| Развитие зубов в 10–12 лет                                | У людей с вашим генотипом обычно 21 зуб в возрасте 10–12 лет                       |
| Группа крови по системе Кидд                              | У вас группа Jka+Jkb-  |
| 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 Саттер и Метьюз    | У вас группа Jsa-Jsb+  |
| Группа крови по системе Келл: антигены Пенни и Раутенберг | У вас группа Кра-Крb+  |
| Группа крови по системе Келл: антигены Келл и Челлано     | У вас группа К-k+  |
| Седина  | Люди с вашим генотипом обычно не склонны к раннему поседению                       |
| Группа крови по системе Диего                             | У вас группа Dia-Dib+  |
| Веснушки  | Не выявлена предрасположенность к появлению веснушек                               |

| Признак  | Результат  |
|--|--|
| 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 | У людей с вашим генотипом чаще средний уровень глобулинов, связывающих половые гормоны |
| 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                                  |

## 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   | ACAGTCAGTATCAATTC<br>TGGAAGAATTTCCAG/AC<br>AGTCAGTATCAATTCTG<br>GAAGAATTTCCAG |

# 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         |

## Устойчивость к малярии из-за серповидно-клеточной анемии

Вы можете быть чувствительны к возбудителю малярии, так как в гене HBB у вас не обнаружено мутации, отвечающей за возникновение или носительство серповидноклеточной анемии.

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 |
|-----|---------|-------------|
| HBB | rs334   | T/T         |

## Растяжки

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

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

## Выявленные варианты

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

# 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         |

## 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 | С/Т         |

# Гликирование

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

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

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

## Выявленные варианты

| Ген | Вариант   | Ваш генотип |
|-----|-----------|-------------|
| -   | rs4921914 | 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 | A/G         |
| PLA2G6       | rs2284063 | A/G         |

# Устойчивость к малярии из-за антигена Duffy

У вас высокая вероятность восприимчивости к малярии. Тест не выявил у вас мутации в гене AСKR1, которая защищает от малярии.

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

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

## Выявленные варианты

| Ген   | Вариант   | Ваш генотип |
|-------|-----------|-------------|
| ACKR1 | rs2814778 | T/T         |

## Солнечные лентиго

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

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

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

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

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

## Выявленные варианты

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

## Преждевременные роды

При данном генотипе у женщин существует предрасположенность к продолжительности гестации более 37 недель.

Роды, которые случаются до 37 недели беременности, считаются преждевременными. Это самая распространенная в мире причина смерти в возрасте до 5 лет, что происходит из-за недоразвития многих органов у недоношенных детей.

## Выявленные варианты

| Ген    | Вариант     | Ваш генотип |
|--------|-------------|-------------|
| -      | rs2963463   | T/C         |
| EEFSEC | rs201450565 | -/-         |

## Возрастные пигментные пятна

Благодаря отсутствию изменений в генах, ответственных за пигментацию кожи, волос и радужной оболочки глаз, риск образования пигментных пятен с возрастом не отличается от средних показателей.

Возрастные пигментные пятна являются частью нормального процесса старения кожи. Пигментные пятна образуются вследствие увеличения активности меланоцитов – клеток, вырабатывающих меланин. Меланоциты содержат гранулы – меланосомы, состоящие из меланина и фермента тирозиназы, который принимает участие в образовании меланина.

С помощью этих гранул пигмент доставляется из меланоцита в кератиноциты – клетки эпидермиса (наружного слоя кожи). Показано, что после 40 лет регуляция работы этих гранул утрачивается. Меланин играет защитную роль благодаря способности абсорбировать УФ-лучи.

Если кожа длительное время находится под воздействием УФ-лучей, активность меланоцитов растет наряду с увеличением продукции меланина. Именно поэтому пигментные пятна чаще всего появляются в местах, наиболее подверженных солнечному влиянию – на лице, руках, в зоне декольте. Несмотря на очевидные факторы, приводящие к фотостарению кожи, на развитие пигментных пятен и их выраженность большое влияние оказывает генетика.

## Выявленные варианты

| Ген  | Вариант    | Ваш генотип |
|------|------------|-------------|
| IRF4 | rs12203592 | C/C         |
| -    | rs62543565 | C/C         |
| RALY | rs6059655  | 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/T         |
| -   | rs17513503 | C/C         |

# Гипертрофические рубцы

Наличие двух защитных генетических вариантов способно снижать степень выраженности гипертрофических посттравматических шрамов кожи. Считается, что при такой генетике наиболее эффективно подавляется процесс воспаления, связанный с активацией комплемента.

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/T         |

## Птоз верхнего века

За счет наличия двух защитных генетических вариантов, риск развития птоза верхнего века за счет внутренних факторов намного ниже среднего.

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

## Выявленные варианты

| Ген    | Вариант    | Ваш генотип |
|--------|------------|-------------|
| DLGAP1 | rs11876749 | 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  | C/C         |
| NEDD4  | rs8032158 | T/C         |

# Рост

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

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

## Выявленные варианты

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

## 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 слабо выраженные контракционные борозды или их отсутствие 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 | C/C         |

## Уровень С-реактивного белка

Тест не выявил у вас варианты в генах IL6, CRP и HNF1A, которые повышают или понижают уровень С-реактивного белка.

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

### Выявленные варианты

| Ген   | Вариант   | Ваш генотип |
|-------|-----------|-------------|
| HNF1A | rs7310409 | G/G         |
| -     | rs3093059 | A/G         |
| -     | rs2097677 | G/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 | C/C         |
| BCL11A | rs4671393  | A/G         |
| -      | rs9402686  | G/G         |

## Строение радужки: наличие крипт

Тест выявил у вас вариант гена *SEMA3A*, при котором чаще отмечается среднее количество крипт в радужке.

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 | G/A         |

## Строение радужки: пигментация вокруг зрачка

Тест определил у вас вариант гена SLC24A4, при котором обычно наблюдается средне выраженное пигментное кольцо вокруг зрачка.

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 | G/T         |

## Тип ушной серы

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

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

## Выявленные варианты

| Ген    | Вариант    | Ваш генотип |
|--------|------------|-------------|
| ABCC11 | rs17822931 | C/C         |

## Уровень адипонектина

Тест выявил у вас варианты в генах ADIPOQ и ARL15, которые указывают на вероятность низкого 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/C         |
| ARL15     | rs4311394 | A/G         |

## Пальцевый индекс

Ваш указательный палец, скорее всего, длиннее безымянного. 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/A         |
| -   | rs1952198  | T/T         |
| -   | rs4902759  | T/T         |
| -   | rs11158817 | C/C         |
| -   | rs4902758  | T/T         |
| -   | rs4902760  | C/C         |
| -   | rs9323530  | C/C         |
| -   | rs1318485  | A/A         |
| -   | rs958056   | G/G         |
| -   | rs4899317  | T/T         |
| -   | rs4899318  | G/G         |
| -   | rs12431570 | A/A         |
| -   | rs12435823 | T/T         |
| -   | rs4899319  | T/T         |

## Чихание на свету

Тест определил у вас вариант на участке между генами ZEB2 и PAVPCP2. У людей с вашим генотипом обычно высокая 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 | C/C         |

## Развитие зубов в 10–12 лет

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

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

### Выявленные варианты

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

## Группа крови по системе Кидд

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

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,<br>SLC14A1 | rs1058396 | G/G         |

## Чувствительность к запаху злаков

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

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

### Выявленные варианты

| Ген     | Вариант    | Ваш генотип |
|---------|------------|-------------|
| NDUFA10 | rs13424612 | C/C         |

# 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 Саттер и Мэтьюз

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

Группа крови Келл состоит из 25 антигенов и периодически дополняется новыми. Антиген Саттер встречается только у людей африканского происхождения, в 20% случаев. В других популяциях практически в 100% встречается антиген Мэтьюз. Антигены Саттер и Мэтьюз редко провоцируют реакцию иммунной системы, приводящую к осложнениям после переливаний крови, трансплантации органов и к гемолитической болезни плода.

## Выявленные варианты

| Ген | Вариант   | Ваш генотип |
|-----|-----------|-------------|
| KEL | rs8176038 | A/A         |

# 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         |

# 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
- \* врожденное — связанное с наследственным отсутствием пигмента в волосах

## Выявленные варианты

| Ген  | Вариант    | Ваш генотип |
|------|------------|-------------|
| IRF4 | rs12203592 | C/C         |

## 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         |

# 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 | C/T         |
| AFG3L1P           | rs4785763 | A/C         |
| LOC105374875      | rs1540771 | C/C         |
| LOC107984363, TYR | rs1042602 | C/A         |

# 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 среднему уровню глобулинов, связывающих половые гормоны. За это отвечает вариант гена SHBG.

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

## Выявленные варианты

| Ген | Вариант  | Ваш генотип |
|-----|----------|-------------|
| -   | rs727428 | T/C         |

# 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.

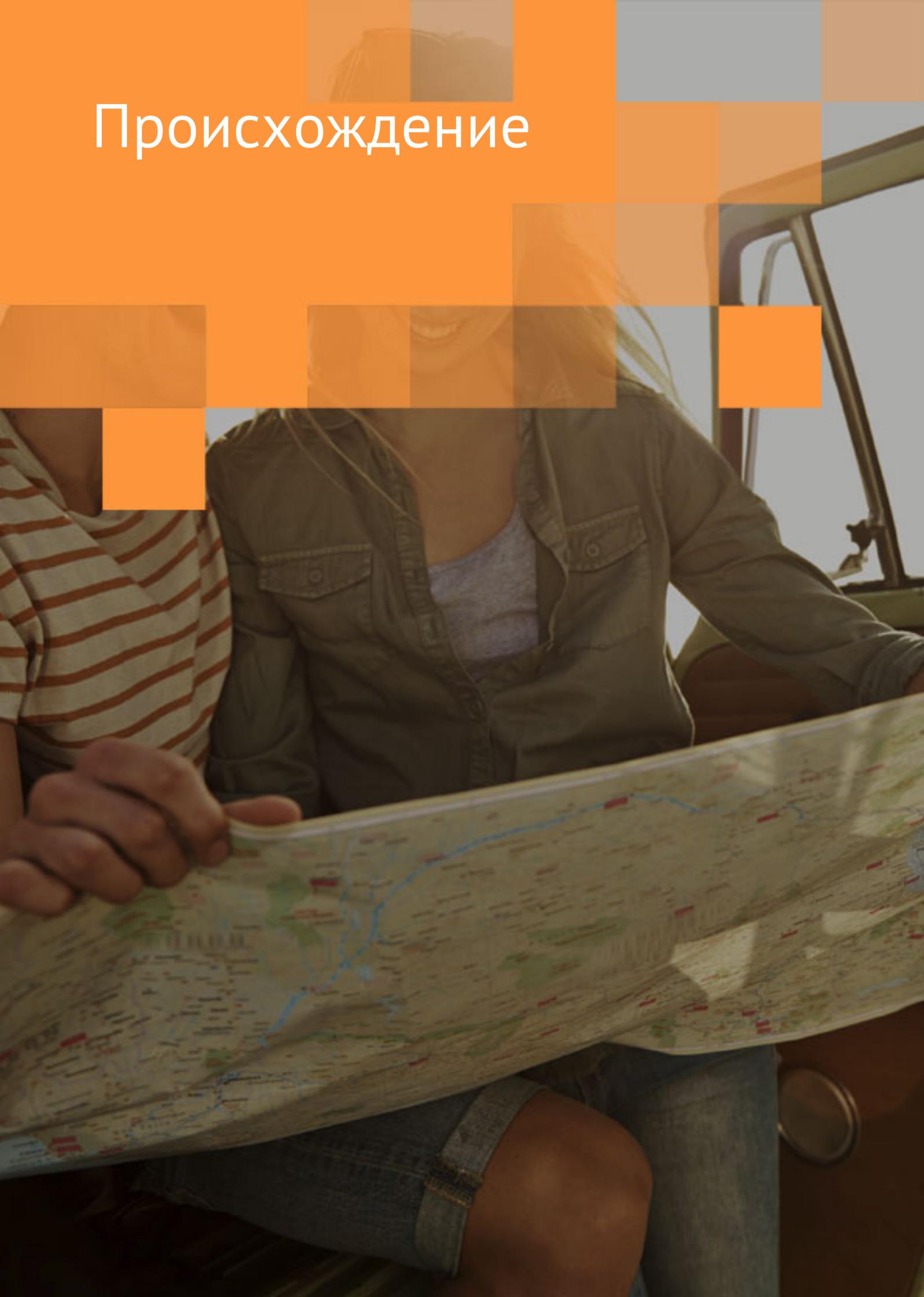
Плотность груди определяется не только клетками жировой ткани. Эта характеристика связана с риском развития рака молочных желёз: чем выше плотность молочных желез, тем выше риск. У женщин с нормальным весом (индекс массы тела меньше 25) и размером чашки бюстгалтера D риск рака молочных желёз почти в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

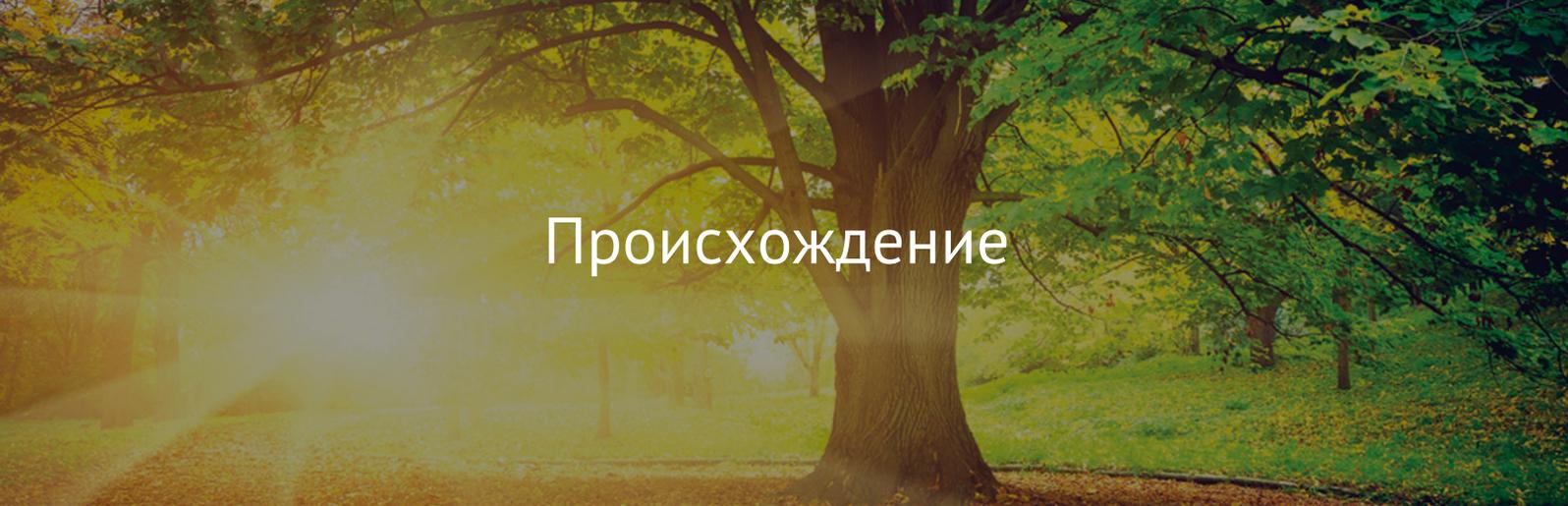
Наследственность во многом определяет размер груди. В 56% случаев размер груди у однояйцевых близнецов совпадает, вне зависимости от их веса.

## Выявленные варианты

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

# Происхождение





# Происхождение

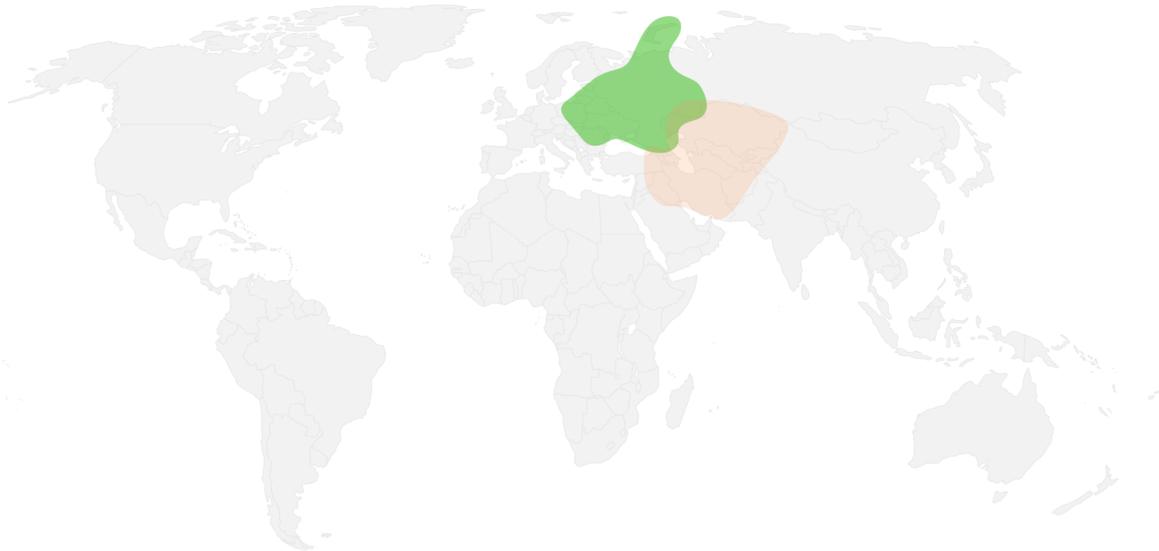
Каждый из нас принадлежит к определенной гаплогруппе – общности людей, происходящих от одних предков. Сейчас науке известно, где эти гаплогруппы зародились и как они перемещались по планете. Микробиологи даже вычислили последнего общего предка по материнской линии всех живущих ныне людей. Они назвали 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.



93.36%

Европа

6.64%

Азия

## Ваш популяционный состав: детали

### Европа 93.36%

|                  |          |
|------------------|----------|
| Восточная Европа | • 93.36% |
| Татары           | • 71.07% |
| Чуваши           | • 14.64% |
| Русские          | • 7.64%  |

### Азия 6.64%

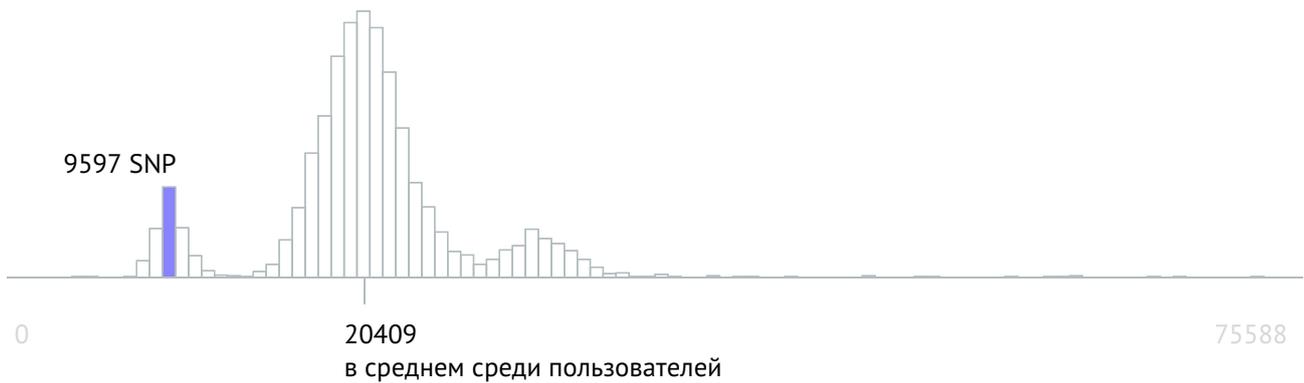
|                  |         |
|------------------|---------|
| Центральная Азия | • 6.64% |
| Ягнобцы          | • 6.64% |

## Неандертальские гены

У вас выявлено 9597 совпадений аллелей с неандертальскими из 269958 возможных. Что на 4.01% ниже среднего значения.

# 9597 / 269958

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.

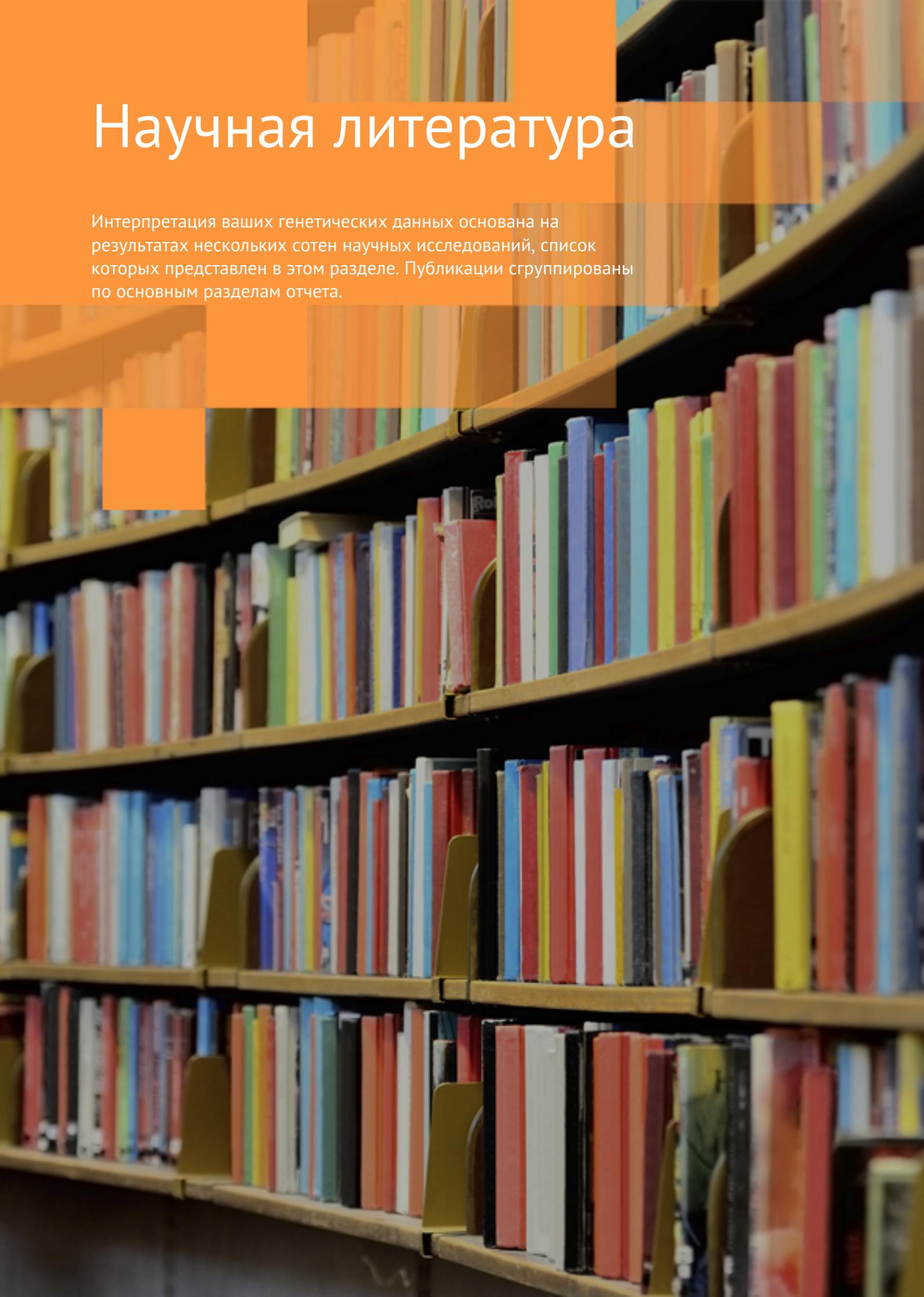
U5a2b3

57 000 лет назад

Гаплогруппа U возникла примерно 57 000 лет назад в Южной или Передней Азии. Встречается среди финнов, ирландцев, саамов, итальянцев, испанцев.

# Научная литература

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



# Риски

Gan DC et al., (2005 Dec)

Prevalence of male and female pattern hair loss in Maryborough. *J. Investig. Dermatol. Symp. Proc.* 2005 Dec; 10; 184-9

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

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

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

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

Hagenaars SP et al., (2017 Feb)

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

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

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

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

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

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

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

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

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

Kunkle BW et al., (2019 03)

Genetic meta-analysis of diagnosed Alzheimer's disease identifies new risk loci and implicates A $\beta$ , 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

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

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

Lorusso D et al., (1990 Sep)

Cholelithiasis in inflammatory bowel disease. A case-control study. Dis. Colon Rectum 1990 Sep; 33; 791-4

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

Coronary Heart Disease Statistics 2012

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

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

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

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

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

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

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

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

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

Khaleghi M et al., (2014 Sep)

Family history as a risk factor for peripheral arterial disease. *Am. J. Cardiol.* 2014 Sep; 114; 928-32

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

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

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

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

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

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

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
- 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
- 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
- Shaaban R et al., (2008 Sep)  
Rhinitis and onset of asthma: a longitudinal population-based study. *Lancet* 2008 Sep; 372; 1049-57
- 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
- Thomson NC et al., (2004 Nov)  
Asthma and cigarette smoking. *Eur. Respir. J.* 2004 Nov; 24; 822-33
- 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
- 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
- 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
- Jiang D et al., (2019)  
Association between abdominal obesity and asthma: a meta-analysis. *Allergy Asthma Clin Immunol* 2019; 15; 16
- 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
- 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
- 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
- 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
- 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
- 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

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

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

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

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

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

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

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

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

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

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

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

Ananth CV et al., (2013 Nov)

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

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

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

Song BG et al., (2014 Aug)

Presence of Renal Simple Cysts Is Associated With Increased Risk of Abdominal Aortic Aneurysms. *Angiology* 2014 Aug; ;

Wang L et al., (2017)

Associations of Diabetes and Obesity with Risk of Abdominal Aortic Aneurysm in Men. *J. Obes* 2017; 2017; 3521649

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

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

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

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

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;

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

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

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

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

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

Bingefors KerstinK et al., (2013 Jul)

Self-reported lifetime prevalence of atopic dermatitis and co-morbidity with asthma and eczema in adulthood: a population-based cross-sectional survey. *Acta Derm. Venereol.* 2013 Jul; 93; 438-41

Esparza-Gordillo J et al., (2009 May)

A common variant on chromosome 11q13 is associated with atopic dermatitis. *Nat. Genet.* 2009 May; 41; 596-601

Hirota T et al., (2012 Nov)

Genome-wide association study identifies eight new susceptibility loci for atopic dermatitis in the Japanese population. *Nat. Genet.* 2012 Nov; 44; 1222-6

- 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
- 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
- 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
- Peroni DG et al., (2008 Mar)  
Prevalence and risk factors for atopic dermatitis in preschool children. *Br. J. Dermatol.* 2008 Mar; 158; 539-43
- Schoos AM et al., (2016 Mar)  
Atopic endotype in childhood. *J. Allergy Clin. Immunol.* 2016 Mar; 137; 844-51.e4
- Estimated Cancer Incidence, Mortality and Prevalence Worldwide in 2012
- 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
- 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., (2012 Mar)  
Association between atopic dermatitis and obesity in adulthood. *Br. J. Dermatol.* 2012 Mar; 166; 498-504
- 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
- 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
- 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
- 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

- 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
- 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 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
- 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
- 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
- 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
- Aune DagfinnD 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
- 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

Pannier-Fischer, F., Bromen, 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

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

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

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

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

Kyriakis KP et al., (2009 May)

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

Bozdog G et al., (2016 12)

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

Hayes MG et al., (2015 Aug)

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

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

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

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

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

Zhang Y et al., (2016)

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

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

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

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

- 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
- Killinger BA et al., (2018 Oct)  
The vermiform appendix impacts the risk of developing Parkinson's disease. *Sci Transl Med* 2018 Oct; 10;
- 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
- 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
- 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
- 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
- Ascherio A et al., (2006 Aug)  
Pesticide exposure and risk for Parkinson's disease. *Ann. Neurol.* 2006 Aug; 60; 197-203
- 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
- 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
- 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
- Abedin P et al., (1999 Feb-May)  
Intrahepatic cholestasis of pregnancy: prevalence and ethnic distribution. *Ethn Health* 1999 Feb-May; 4; 35-7
- Statistics by Country for Hashimoto's Thyroiditis. HealthGrades' independent rating.

Caturegli P et al., (2014 Apr-May)  
Hashimoto thyroiditis: clinical and diagnostic criteria. *Autoimmun Rev* 2014 Apr-May; 13; 391-7

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

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

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

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

Plotnikoff R et al., (2015 Nov)  
Osteoarthritis prevalence and modifiable factors: a population study. *BMC Public Health* 2015 Nov; 15; 1195

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

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

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

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

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

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

Rodriguez-Fontenla C et al., (2014 Apr)  
Assessment of osteoarthritis candidate genes in a meta-analysis of nine genome-wide association studies. *Arthritis Rheumatol.* 2014 Apr; 66; 940-9

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

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

Pickrell JK et al., (2016 07)

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

Tonstad SerenaS et al., (2013 Nov)

Vegan diets and hypothyroidism. *Nutrients* 2013 Nov; 5; 4642-52

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

Gestational Diabetes Prevalence. Michigan Department of Community Health.

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

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

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

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

Raterman 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

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

- Kwak SH et al., (2012 Feb)  
A genome-wide association study of gestational diabetes mellitus in Korean women. *Diabetes* 2012 Feb; 61; 531-41
- 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
- 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
- Otosclerosis. Orphanet statistics.
- Ohtani I et al., (2003 May)  
Why is otosclerosis of low prevalence in Japanese? *Otol. Neurotol.* 2003 May; 24; 377-81
- 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
- Bhate K et al., (2013 Mar)  
Epidemiology of acne vulgaris. *Br. J. Dermatol.* 2013 Mar; 168; 474-85
- 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
- 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
- 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
- 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
- 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
- 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
- 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

The incidence and prevalence of epilepsy. UCL Institute of Neurology, Queen Square, London.

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

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

Olafsson E et al., (1999 Nov)

Prevalence of epilepsy in rural Iceland: a population-based study. *Epilepsia* 1999 Nov; 40; 1529-34

EPICUR 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

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

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

Mahid SS et al., (2006 Nov)

Smoking and inflammatory bowel disease: a meta-analysis. *Mayo Clin. Proc.* 2006 Nov; 81; 1462-71

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

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

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

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

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

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

Danchenko N et al., (2006)

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

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

Nielsen K et al., (2007 Dec)

Incidence and prevalence of keratoconus in Denmark. *Acta Ophthalmol Scand* 2007 Dec; 85; 890-2

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

Prevalence of sick sinus syndrome.

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

Prevalence of Behçet`s disease in the world according to The American Behçet's Disease Association.

Remmers EF et al., (2010 Aug)

Genome-wide association study identifies variants in the MHC class I, IL10, and IL23R-IL12RB2 regions associated with Behçet's disease. *Nat. Genet.* 2010 Aug; 42; 698-702

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

Primary biliary cirrhosis. Orphanet statistics.

Mells GF et al., (2011 Apr)

Genome-wide association study identifies 12 new susceptibility loci for primary biliary cirrhosis. *Nat. Genet.* 2011 Apr; 43; 329-32

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

Behçet's disease. Orphanet statistics.

Calamia KT et al., (2009 May)

Epidemiology and clinical characteristics of Behçet's disease in the US: a population-based study. *Arthritis Rheum.* 2009 May; 61; 600-4

# Питание

Tanaka T et al., (2009 Apr)

Genome-wide association study of vitamin B6, vitamin B12, folate, and homocysteine blood concentrations. *Am. J. Hum. Genet.* 2009 Apr; 84; 477-82

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

Jiang X et al., (2018 Jan)

Genome-wide association study in 79,366 European-ancestry individuals informs the genetic architecture of 25-hydroxyvitamin D levels. *Nat Commun* 2018 Jan; 9; 260

O'Seaghda CM et al., (2010 Nov 1)

Common variants in the calcium-sensing receptor gene are associated with total serum calcium levels. *Hum. Mol. Genet.* 2010 Nov 1; 19; 4296-303

Olds LC et al., (2003 Sep 15)

Lactase persistence DNA variant enhances lactase promoter activity in vitro: functional role as a cis regulatory element. *Hum. Mol. Genet.* 2003 Sep 15; 12; 2333-40

Sachse C et al., (1999 Apr)

Functional significance of a C->A polymorphism in intron 1 of the cytochrome P450 CYP1A2 gene tested with caffeine. *Br J Clin Pharmacol* 1999 Apr; 47; 445-9

van Meurs Joyce B JJB et al., (2013 Sep)

Common genetic loci influencing plasma homocysteine concentrations and their effect on risk of coronary artery disease. *Am. J. Clin. Nutr.* 2013 Sep; 98; 668-76

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

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

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>

Marenholz I et al., (2017 10)

Genome-wide association study identifies the SERPINB gene cluster as a susceptibility locus for food allergy. *Nat Commun* 2017 10; 8; 1056

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

Dubois PC et al., (2010 Apr)

Multiple common variants for celiac disease influencing immune gene expression. *Nat. Genet.* 2010 Apr; 42; 295-302

# Спорт

Kaplan RC et al., (2011 Mar)

A genome-wide association study identifies novel loci associated with circulating IGF-I and IGFBP-3. *Hum. Mol. Genet.* 2011 Mar; 20; 1241-51

Grote Beverborg NielsN et al., (2015)

Erythropoietin in the general population: reference ranges and clinical, biochemical and genetic correlates. *PLoS ONE* 2015; 10; e0125215

van der Harst P et al., (2012 Dec)

Seventy-five genetic loci influencing the human red blood cell. *Nature* 2012 Dec; 492; 369-75

Lotta LA et al., (2016 Nov)

Genetic Predisposition to an Impaired Metabolism of the Branched-Chain Amino Acids and Risk of Type 2 Diabetes: A Mendelian Randomisation Analysis. *PLoS Med.* 2016 Nov; 13; e1002179

Bjornsdottir G et al., (2017 Feb)

Sequence variant at 8q24.21 associates with sciatica caused by lumbar disc herniation. *Nat Commun* 2017 Feb; 8; 14265

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

Габдрахманова, Л.Д., Наумов, В.А., Егорова, Э.С., Галеева, А.А., Кулемин, Н.А., Генерозов, Е.В., ... Ахметов, И.И. (2014). Ассоциация полиморфизмов генов UGT2B4 и DMD с предрасположенностью к занятиям скоростносиловыми и силовыми видами спорта, гормональным статусом и составом тела среди российских спортсменов. Труды II Международной школы-конференции молодых ученых, посвященной 15-летию кафедры генетики БГПУ им. М. Акмуллы, приуроченной к ежегодным Вавиловским чтениям «Спорт: медицина, генетика, физиология, биохимия, педагогика, психология и социология». 17-25.

## 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

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

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

Jacobs LC et al., (2015 Jul)

A Genome-Wide Association Study Identifies the Skin Color Genes IRF4, MC1R, ASIP, and BNC2 Influencing Facial Pigmented Spots. *J. Invest. Dermatol.* 2015 Jul; 135; 1735-1742

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

- Zhang G et al., (2017 09)  
Genetic Associations with Gestational Duration and Spontaneous Preterm Birth. *N. Engl. J. Med.* 2017 09; 377; 1156-1167
- 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
- Ghansah AnitaA et al., (2012)  
Haplotype analyses of haemoglobin C and haemoglobin S and the dynamics of the evolutionary response to malaria in Kassena-Nankana District of Ghana. *PLoS ONE* 2012; 7; e34565
- 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
- Ashley-Koch A et al., (2000 May 1)  
Sickle hemoglobin (HbS) allele and sickle cell disease: a HuGE review. *Am. J. Epidemiol.* 2000 May 1; 151; 839-45
- 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

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

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 Santiago S 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

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

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 Annette A 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

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 Diane D 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

# Фармакогенетика

Annotation of DPWG Guideline for ticagrelor and CYP2C19

Annotation of DPWG Guideline for sotalol and CYP2D6

Annotation of DPWG Guideline for quinidine and CYP2D6

Annotation of DPWG Guideline for quetiapine and CYP2D6

Annotation of DPWG Guideline for prasugrel and CYP2C19

Annotation of DPWG Guideline for methylphenidate and CYP2D6

Annotation of DPWG Guideline for gliclazide and CYP2C9

Annotation of DPWG Guideline for gefitinib and CYP2D6

Annotation of DPWG Guideline for fluvastatin and SLCO1B1

Annotation of DPWG Guideline for fluphenazine and CYP2D6

Annotation of DPWG Guideline for fluoxetine and CYP2D6

Annotation of DPWG Guideline for disopyramide and CYP2D6

Annotation of DPWG Guideline for clonidine and CYP2D6

Annotation of DPWG Guideline for bisoprolol and CYP2D6

Annotation of DPWG Guideline for atenolol and CYP2D6

Annotation of DPWG Guideline for amiodarone and CYP2D6

Aminkeng F et al., (2016 09)

**Recommendations for genetic testing to reduce the incidence of anthracycline-induced cardiotoxicity. Br J Clin Pharmacol 2016 09; 82; 683-95**

Annotation of DPWG Guideline for flupenthixol and CYP2D6

Annotation of DPWG Guideline for glibenclamide and CYP2C9

Annotation of DPWG Guideline for oxycodone and CYP2D6

Annotation of DPWG Guideline for carvedilol and CYP2D6

Lee JW et al., (2016 08)

**Clinical Practice Recommendations for the Management and Prevention of Cisplatin-Induced Hearing Loss Using Pharmacogenetic Markers. Ther Drug Monit 2016 08; 38; 423-31**

Annotation of DPWG Guideline for clozapine and CYP2D6

Annotation of DPWG Guideline for duloxetine and CYP2D6

Annotation of DPWG Guideline for glimepiride and CYP2C9

Annotation of DPWG Guideline for mirtazapine and CYP2C19

Annotation of DPWG Guideline for mirtazapine and CYP2D6

Annotation of DPWG Guideline for moclobemide and CYP2C19

Annotation of DPWG Guideline for olanzapine and CYP2D6

Annotation of DPWG Guideline for rabeprazole and CYP2C19

Annotation of DPWG Guideline for tolbutamide and CYP2C9

Swen JJ et al., (2011 May)  
Pharmacogenetics: from bench to byte--an update of guidelines. Clin. Pharmacol. Ther. 2011 May; 89; 662-73

Annotation of DPWG Guideline for risperidone and CYP2D6

Annotation of DPWG Guideline for esomeprazole and CYP2C19

Chung WH et al., (2007 Aug)  
Human leukocyte antigens and drug hypersensitivity. Curr Opin Allergy Clin Immunol 2007 Aug; 7; 317-23

Colombo S et al., (2008 Sep)  
The HCP5 single-nucleotide polymorphism: a simple screening tool for prediction of hypersensitivity reaction to abacavir. J. Infect. Dis. 2008 Sep; 198; 864-7

Norcross MA et al., (2012 Jul)  
Abacavir induces loading of novel self-peptides into HLA-B\*57: 01: an autoimmune model for HLA-associated drug hypersensitivity. AIDS 2012 Jul; 26; F21-9

Hershfield MS et al., (2013 Feb)  
Clinical Pharmacogenetics Implementation Consortium guidelines for human leukocyte antigen-B genotype and allopurinol dosing. Clin. Pharmacol. Ther. 2013 Feb; 93; 153-8

Tohkin M et al., (2013 Feb)  
A whole-genome association study of major determinants for allopurinol-related Stevens-Johnson syndrome and toxic epidermal necrolysis in Japanese patients. Pharmacogenomics J. 2013 Feb; 13; 60-9

Schalekamp T et al., (2006 Jul)  
VKORC1 and CYP2C9 genotypes and acenocoumarol anticoagulation status: interaction between both genotypes affects overanticoagulation. Clin. Pharmacol. Ther. 2006 Jul; 80; 13-22

Annotation of DPWG Guideline for phenprocoumon and VKORC1

Li T et al., (2004 Feb)  
Identification of the gene for vitamin K epoxide reductase. Nature 2004 Feb; 427; 541-4

- Owen RP et al., (2009 Jul)  
Cytochrome P450 2D6. Pharmacogenet. Genomics 2009 Jul; 19; 559-62
- Zanger UM et al., (2004 Jan)  
Cytochrome P450 2D6: overview and update on pharmacology, genetics, biochemistry. Naunyn Schmiedebergs Arch. Pharmacol. 2004 Jan; 369; 23-37
- Hicks JK et al., (2013 May)  
Clinical Pharmacogenetics Implementation Consortium guideline for CYP2D6 and CYP2C19 genotypes and dosing of tricyclic antidepressants. Clin. Pharmacol. Ther. 2013 May; 93; 402-8
- Scott SA et al., (2011 Aug)  
Clinical Pharmacogenetics Implementation Consortium guidelines for cytochrome P450-2C19 (CYP2C19) genotype and clopidogrel therapy. Clin. Pharmacol. Ther. 2011 Aug; 90; 328-32
- Dean L et al., (19.5.2017)  
Amitriptyline Therapy and and Genotype 19.5.2017; ;
- Gammal RS et al., (2016 Apr)  
Clinical Pharmacogenetics Implementation Consortium (CPIC) Guideline for UGT1A1 and Atazanavir Prescribing. Clin. Pharmacol. Ther. 2016 Apr; 99; 363-9
- Relling MV et al., (2013 Apr)  
Clinical pharmacogenetics implementation consortium guidelines for thiopurine methyltransferase genotype and thiopurine dosing: 2013 update. Clin. Pharmacol. Ther. 2013 Apr; 93; 324-5
- Yang JJ et al., (2015 Apr)  
Inherited NUDT15 variant is a genetic determinant of mercaptopurine intolerance in children with acute lymphoblastic leukemia. J. Clin. Oncol. 2015 Apr; 33; 1235-42
- Gardiner SJ et al., (2006 Sep)  
Pharmacogenetics, drug-metabolizing enzymes, and clinical practice. Pharmacol. Rev. 2006 Sep; 58; 521-90
- Weinshilboum R et al., (2003 Feb)  
Inheritance and drug response. N. Engl. J. Med. 2003 Feb; 348; 529-37
- Scott SA et al., (2012 Feb)  
PharmGKB summary: very important pharmacogene information for cytochrome P450, family 2, subfamily C, polypeptide 19. Pharmacogenet. Genomics 2012 Feb; 22; 159-65
- Hicks JK et al., (2017 07)  
Clinical pharmacogenetics implementation consortium guideline (CPIC) for CYP2D6 and CYP2C19 genotypes and dosing of tricyclic antidepressants: 2016 update. Clin. Pharmacol. Ther. 2017 07; 102; 37-44
- Barbarino JM et al., (2014 Mar)  
PharmGKB summary: very important pharmacogene information for UGT1A1. Pharmacogenet. Genomics 2014 Mar; 24; 177-83
- Wang L et al., (2010 Jun)  
Very important pharmacogene summary: thiopurine S-methyltransferase. Pharmacogenet. Genomics 2010 Jun; 20; 401-5
- Appell ML et al., (2013 Apr)  
Nomenclature for alleles of the thiopurine methyltransferase gene. Pharmacogenet. Genomics 2013 Apr; 23; 242-8
- Relling MV et al., (2019 05)  
Clinical Pharmacogenetics Implementation Consortium Guideline for Thiopurine Dosing Based on TPMT and NUDT15 Genotypes: 2018 Update. Clin. Pharmacol. Ther. 2019 05; 105; 1095-1105

Relling MV et al., (2011 Mar)

Clinical Pharmacogenetics Implementation Consortium guidelines for thiopurine methyltransferase genotype and thiopurine dosing. *Clin. Pharmacol. Ther.* 2011 Mar; 89; 387-91

de Bakker PI et al., (2006 Oct)

A high-resolution HLA and SNP haplotype map for disease association studies in the extended human MHC. *Nat. Genet.* 2006 Oct; 38; 1166-72

Musshoff F et al., (2010 Dec)

Pharmacogenetics and forensic toxicology. *Forensic Sci. Int.* 2010 Dec; 203; 53-62

Haenisch B et al., (2011 Sep)

Inhibitory potencies of trimipramine and its main metabolites at human monoamine and organic cation transporters. *Psychopharmacology (Berl.)* 2011 Sep; 217; 289-95

Stefano GB et al., (2012)

Endogenous morphine: up-to-date review 2011. *Folia Biol. (Praha)* 2012; 58; 49-56

Crews KR et al., (2014 Apr)

Clinical Pharmacogenetics Implementation Consortium guidelines for cytochrome P450 2D6 genotype and codeine therapy: 2014 update. *Clin. Pharmacol. Ther.* 2014 Apr; 95; 376-82

Phillips EJ et al., (2018 04)

Clinical Pharmacogenetics Implementation Consortium Guideline for HLA Genotype and Use of Carbamazepine and Oxcarbazepine: 2017 Update. *Clin. Pharmacol. Ther.* 2018 04; 103; 574-581

Muir AJ et al., (2014 Feb)

Clinical Pharmacogenetics Implementation Consortium (CPIC) guidelines for IFNL3 (IL28B) genotype and PEG interferon- $\alpha$ -based regimens. *Clin. Pharmacol. Ther.* 2014 Feb; 95; 141-6

Sukasem C et al., (2018)

Association between HLA-B Alleles and Carbamazepine-Induced Maculopapular Exanthema and Severe Cutaneous Reactions in Thai Patients. *J Immunol Res* 2018; 2018; 2780272

Hicks JK et al., (2015 Aug)

Clinical Pharmacogenetics Implementation Consortium (CPIC) Guideline for CYP2D6 and CYP2C19 Genotypes and Dosing of Selective Serotonin Reuptake Inhibitors. *Clin. Pharmacol. Ther.* 2015 Aug; 98; 127-34

Whirl-Carrillo M et al., (2012 Oct)

Pharmacogenomics knowledge for personalized medicine. *Clin. Pharmacol. Ther.* 2012 Oct; 92; 414-7

Scott SA et al., (2013 Sep)

Clinical Pharmacogenetics Implementation Consortium guidelines for CYP2C19 genotype and clopidogrel therapy: 2013 update. *Clin. Pharmacol. Ther.* 2013 Sep; 94; 317-23

Crews KR et al., (2012 Feb)

Clinical Pharmacogenetics Implementation Consortium (CPIC) guidelines for codeine therapy in the context of cytochrome P450 2D6 (CYP2D6) genotype. *Clin. Pharmacol. Ther.* 2012 Feb; 91; 321-6

De Stefano V et al., (1995 Jul-Aug)

Resistance to activated protein C due to mutated factor V as a novel cause of inherited thrombophilia. *Haematologica* 1995 Jul-Aug; 80; 344-56

Duong FH et al., (2014 May)

IFN- $\lambda$  receptor 1 expression is induced in chronic hepatitis C and correlates with the IFN- $\lambda$ 3 genotype and with nonresponsiveness to IFN- $\alpha$  therapies. *J. Exp. Med.* 2014 May; 211; 857-68

Horner SM et al., (2013 Jul)

Regulation of hepatic innate immunity by hepatitis C virus. *Nat. Med.* 2013 Jul; 19; 879-88

Van Booven D et al., (2010 Apr)  
Cytochrome P450 2C9-CYP2C9. Pharmacogenet. Genomics 2010 Apr; 20; 277-81

Niinuma Y et al., (2014 Apr)  
Functional characterization of 32 CYP2C9 allelic variants. Pharmacogenomics J. 2014 Apr; 14; 107-14

McDonagh EM et al., (2012 Mar)  
PharmGKB summary: very important pharmacogene information for G6PD. Pharmacogenet. Genomics 2012 Mar; 22; 219-28

Relling MV et al., (2014 Aug)  
Clinical Pharmacogenetics Implementation Consortium (CPIC) guidelines for rasburicase therapy in the context of G6PD deficiency genotype. Clin. Pharmacol. Ther. 2014 Aug; 96; 169-74

Beutler E et al., (1991 Jan)  
Glucose-6-phosphate dehydrogenase deficiency. N. Engl. J. Med. 1991 Jan; 324; 169-74

Cappellini MD et al., (2008 Jan)  
Glucose-6-phosphate dehydrogenase deficiency. Lancet 2008 Jan; 371; 64-74

Oshiro C et al., (2010 Mar)  
PharmGKB very important pharmacogene: SLCO1B1. Pharmacogenet. Genomics 2010 Mar; 20; 211-6

Wilke RA et al., (2012 Jul)  
The clinical pharmacogenomics implementation consortium: CPIC guideline for SLCO1B1 and simvastatin-induced myopathy. Clin. Pharmacol. Ther. 2012 Jul; 92; 112-7

Birdwell KA et al., (2015 Jul)  
Clinical Pharmacogenetics Implementation Consortium (CPIC) Guidelines for CYP3A5 Genotype and Tacrolimus Dosing. Clin. Pharmacol. Ther. 2015 Jul; 98; 19-24

Johnson JA et al., (2011 Oct)  
Clinical Pharmacogenetics Implementation Consortium Guidelines for CYP2C9 and VKORC1 genotypes and warfarin dosing. Clin. Pharmacol. Ther. 2011 Oct; 90; 625-9

Caudle KE et al., (2014 Nov)  
Clinical pharmacogenetics implementation consortium guidelines for CYP2C9 and HLA-B genotypes and phenytoin dosing. Clin. Pharmacol. Ther. 2014 Nov; 96; 542-8

Minucci A et al., (2012 Mar)  
Glucose-6-phosphate dehydrogenase (G6PD) mutations database: review of the "old" and update of the new mutations. Blood Cells Mol. Dis. 2012 Mar; 48; 154-65

Takizawa T et al., (1987 Nov)  
A single nucleotide base transition is the basis of the common human glucose-6-phosphate dehydrogenase variant A (+). Genomics 1987 Nov; 1; 228-31

Youngster I et al., (2010 Sep)  
Medications and glucose-6-phosphate dehydrogenase deficiency: an evidence-based review. Drug Saf 2010 Sep; 33; 713-26

Wilson FP et al., (2012 Oct)  
Onco-nephrology: tumor lysis syndrome. Clin J Am Soc Nephrol 2012 Oct; 7; 1730-9

Ramsey LB et al., (2014 Oct)  
The Clinical Pharmacogenetics Implementation Consortium Guideline for SLCO1B1 and Simvastatin-Induced Myopathy: 2014 Update. Clin. Pharmacol. Ther. 2014 Oct; 96; 423-8

Lamba J et al., (2012 Jul)  
PharmGKB summary: very important pharmacogene information for CYP3A5. Pharmacogenet. Genomics 2012 Jul; 22; 555-8

Barbarino JM et al., (2013 Oct)  
PharmGKB summary: cyclosporine and tacrolimus pathways. Pharmacogenet. Genomics 2013 Oct; 23; 563-85

Klein DJ et al., (2013 Nov)

PharmGKB summary: tamoxifen pathway, pharmacokinetics. Pharmacogenet. Genomics 2013 Nov; 23; 643-7

Clancy JP et al., (2014 Jun)

Clinical Pharmacogenetics Implementation Consortium (CPIC) guidelines for ivacaftor therapy in the context of CFTR genotype. Clin. Pharmacol. Ther. 2014 Jun; 95; 592-7

Kurian L et al., (2011 Sep)

Polyamine sensing by nascent ornithine decarboxylase antizyme stimulates decoding of its mRNA. Nature 2011 Sep; 477; 490-4

Caudle KE et al., (2017 02)

Standardizing terms for clinical pharmacogenetic test results: consensus terms from the Clinical Pharmacogenetics Implementation Consortium (CPIC). Genet. Med. 2017 02; 19; 215-223

Kovacic JC et al., (2011 Oct)

From treating complex coronary artery disease to promoting cardiovascular health: therapeutic transitions and challenges, 2010-2020. Clin. Pharmacol. Ther. 2011 Oct; 90; 509-18

Vladutiu GD et al., (2011 Sep-Oct)

Genetic risk for malignant hyperthermia in non-anesthesia-induced myopathies. Mol. Genet. Metab. 2011 Sep-Oct; 104; 167-73

Rosenberg H et al., (16.1.2020)

Malignant Hyperthermia Susceptibility 16.1.2020; ;

Rosenberg H et al., (2015 Aug)

Malignant hyperthermia: a review. Orphanet J Rare Dis 2015 Aug; 10; 93

Annotation of DPWG Guideline for pimozide and CYP2D6

Moriyama B et al., (2016 Dec)

Clinical Pharmacogenetics Implementation Consortium (CPIC) Guidelines for CYP2C19 and Voriconazole Therapy. Clin. Pharmacol. Ther. 2016 Dec; ;

Johnson JA et al., (2017 Sep)

Clinical Pharmacogenetics Implementation Consortium (CPIC) Guideline for Pharmacogenetics-Guided Warfarin Dosing: 2017 Update. Clin. Pharmacol. Ther. 2017 Sep; 102; 397-404

DeLozier TC et al., (2005 Dec)

Functional characterization of novel allelic variants of CYP2C9 recently discovered in southeast Asians. J. Pharmacol. Exp. Ther. 2005 Dec; 315; 1085-90

Rieder MJ et al., (2007 Nov)

Gamma-glutamyl carboxylase (GGCX) tagSNPs have limited utility for predicting warfarin maintenance dose. J. Thromb. Haemost. 2007 Nov; 5; 2227-34

Hopkins PM et al., (2015 Oct)

European Malignant Hyperthermia Group guidelines for investigation of malignant hyperthermia susceptibility. Br J Anaesth 2015 Oct; 115; 531-9

Kraeva N et al., (2015 Jul)

Compound RYR1 heterozygosity resulting in a complex phenotype of malignant hyperthermia susceptibility and a core myopathy. Neuromuscul. Disord. 2015 Jul; 25; 567-76

Glahn KP et al., (2010 Oct)

Recognizing and managing a malignant hyperthermia crisis: guidelines from the European Malignant Hyperthermia Group. Br J Anaesth 2010 Oct; 105; 417-20

Gonsalves SG et al., (2019 06)

Clinical Pharmacogenetics Implementation Consortium (CPIC) Guideline for the Use of Potent Volatile Anesthetic Agents and Succinylcholine in the Context of RYR1 or CACNA1S Genotypes. Clin. Pharmacol. Ther. 2019 06; 105; 1338-1344

Smyj R et al., (2012)

Pimozide. Profiles Drug Subst Excip Relat Methodol 2012; 37; 287-311

Annotation of DPWG Guideline for flucloxacillin and HLA-B

Nicoletti P et al., (2019 07)

Drug-Induced Liver Injury due to Flucloxacillin: Relevance of Multiple Human Leukocyte Antigen Alleles. Clin. Pharmacol. Ther. 2019 07; 106; 245-253

Menezes MN et al., (2019)

Flucloxacillin: A Review of Characteristics, Properties and Analytical Methods. Crit Rev Anal Chem 2019; 49; 67-77

Monshi MM et al., (2013 Feb)

Human leukocyte antigen (HLA)-B\*57:01-restricted activation of drug-specific T cells provides the immunological basis for flucloxacillin-induced liver injury. Hepatology 2013 Feb; 57; 727-39

Annotation of DPWG Guideline for eliglustat and CYP2D6

Zanger UM et al., (2008 Nov)

Functional pharmacogenetics/genomics of human cytochromes P450 involved in drug biotransformation. Anal Bioanal Chem 2008 Nov; 392; 1093-108

Desta Z et al., (2019 10)

Clinical Pharmacogenetics Implementation Consortium (CPIC) Guideline for CYP2B6 and Efavirenz-Containing Antiretroviral Therapy. Clin. Pharmacol. Ther. 2019 10; 106; 726-733

Suzuki M et al., (2019)

[Preclinical pharmacological profiles and clinical efficacy of the novel antipsychotic drug brexpiprazole (REXULTI Tablets 1 mg, 2 mg)]. Nippon Yakurigaku Zasshi 2019; 154; 275-287

Annotation of DPWG Guideline for atorvastatin and SLCO1B1

Huisa BN et al., (2010 Apr)

Atorvastatin in stroke: a review of SPARCL and subgroup analysis. Vasc Health Risk Manag 2010 Apr; 6; 229-36

Bell GC et al., (2017 Aug)

Clinical Pharmacogenetics Implementation Consortium (CPIC) guideline for CYP2D6 genotype and use of ondansetron and tropisetron. Clin. Pharmacol. Ther. 2017 Aug; 102; 213-218