

Отчёт о результатах генетического теста

«Атлас»



atlas

Исходные данные

Имя	Artem Kos
Номер баркода Acession #	2741-3584
Источник биоматериала Specimen source	Слюна Saliva
Дата получения био образца Sample reception date	16.09.2017
Метод исследования Test performed/method	ДНК-микрочип Micro-array genotyping
Дата составления отчета Report date	15.10.2019

Оглавление отчета

Ликбез	4	
Краткий отчет	8	
Здоровье	16	
• Многофакторные заболевания	18	
• Наследственные заболевания	114	
Дерматология и косметология	124	
• Риски	125	
• Признаки	144	
Мужское здоровье	162	
• Риски	163	
• Признаки	169	
Питание	174	
• Метаболизм	176	
• Витамины и минералы	179	
• Пищевое поведение	195	
• Пищевая непереносимость	199	
Спорт	205	
• Физиология и метаболизм	207	
• Спортивные риски	214	
Личные качества	218	
Происхождение	258	
• Ваш популяционный состав	260	
• География предков	263	
Научная литература	265	

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 молекулами 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 находятся те самые молекулы ДНК, которые отвечают за всё происходящее в нашем теле.



Хромосома

46 хромосом почти в каждой клетке

Молекулы ДНК упакованы в ядре клетки в виде 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 составляет более 2м в длину

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



Ген

более 20 тысяч генов

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



Полиморфизм

известно более 30 млн полиморфизмов

Несмотря на то что одни и те же гены есть у каждого человека, они у всех немного отличаются. Наличие нескольких вариантов одного и того же гена называется полиморфизмом. Бывает так, что в одном и том же месте гена у одного человека стоит буква Т, а у другого человека буква Ц. Это похоже на замену буквы в слове, например, слова «мама» и «рама» отличаются по смыслу, хотя произошла замена всего одной буквы. Таких различий между людьми — полиморфизмов — на сегодняшний день известно более 30 миллионов. Среди этого огромного числа есть несколько тысяч самых изученных полиморфизмов. Именно их мы исследовали в вашей ДНК.

Что такое риски распространенных заболеваний?

Когда речь идет о распространенных заболеваниях, говорят о риске развития той или иной болезни. К примеру, если взять всех жителей планеты Земля, то по статистике у 40% из них в течение жизни появится артериальная гипертензия. На основании этих данных примерно то же самое можно сказать о конкретном человеке — индивидуальный риск развития этого заболевания будет равен 40%.

Однако, так как все люди отличаются друг от друга строением ДНК, индивидуальный риск каждого человека немного отличается от среднего по популяции — у одного он больше, а у другого меньше. Генетические варианты, которые вносят свой вклад в риск развития какого-то распространенного заболевания так и называются — генетические факторы риска. Кроме генетических факторов риска у распространенных заболеваний есть еще и внешние факторы, к которым относятся образ жизни и экология. По этой причине такие заболевания также называют многофакторными.

Почему важно знать о рисках?

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

Что такое носительство наследственных заболеваний?

Известно, что у 5–6 из 100 новорожденных детей выявляются наследственные заболевания и различные пороки развития, которые могут существенно повлиять на здоровье и качество жизни ребенка.

Известно, что у 5–6 из 100 новорожденных детей выявляются наследственные заболевания и различные пороки развития, которые могут существенно повлиять на здоровье и качество жизни ребенка.

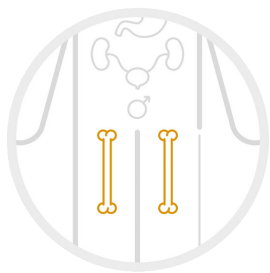
Как не допустить развитие наследственного заболевания у ребенка?

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

Краткий отчет

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





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 костной болезни Педжета
- Риск развития остеопороза

У вас не выявлено наследственных заболеваний опорно-двигательной системы.



Сердечно-сосудистая система

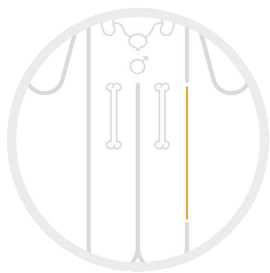
Сердечно-сосудистая система обеспечивает циркуляцию крови. Благодаря этому к тканям и органам поступают питательные вещества и кислород, а продукты жизнедеятельности, такие как углекислый газ, выводятся из организма. Лишняя жидкость отливает от органов и тканей по сосудам лимфатической системы. От слаженной 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 болезни периферических артерий
- Риск развития синдрома слабости синусового узла
- Риск развития ишемической болезни сердца

У вас не выявлено наследственных заболеваний сердечно-сосудистой системы.



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 выявлено наследственных заболеваний кожи, волос и ногтей.



Органы чувств

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

Ваши результаты:

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

- Риск развития кератоконуса

У вас не выявлено наследственных заболеваний органов чувств.



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

У вас не выявлено наследственных заболеваний эндокринной системы и метаболизма.



Кроветворная система

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

Ваши результаты:

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

- Риск развития синдрома Шегрена

У вас не выявлено наследственных заболеваний кроветворной системы.



Дыхательная система

Дыхательная система позволяет дышать: обеспечивает газообмен между вдыхаемым атмосферным воздухом и кровью, которая циркулирует по малому кругу кровообращения. Заболевания органов дыхательной системы серьезно снижают качество жизни.

Ваши результаты:

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

- Риск развития хронической обструктивной болезни легких
- Риск развития бронхиальной астмы
- Риск развития саркоидоза

У вас не выявлено наследственных заболеваний дыхательной системы.

Здоровье

В этом разделе собрана информация о показателях вашего здоровья, таких как индивидуальная реакция на лекарства, оценка предрасположенности к распространенным заболеваниям, оценка статуса носительства наследственных заболеваний.





Какая роль отведена генетике в вашем здоровье?

Информация, записанная в вашей ДНК, имеет прямое отношение к вашему здоровью. От этой информации зависит, являетесь ли вы носителем наследственных заболеваний и передадите ли их своим детям. В ДНК хранится информация о предрасположенности к большинству распространенных заболеваний — начиная от сердечно-сосудистых и заканчивая аутоиммунными.

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

Многофакторные заболевания



Многофакторные заболевания

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

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

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

Риски всех исследованных заболеваний

Высокий риск

Название	Ваш риск	Средний риск	Относительный риск	Сравнение со средним
Хроническая обструктивная болезнь легких	29.33%	13.7%	2.14x	+15.63%
Костная болезнь Педжета	17.4%	6.2%	2.81x	+11.2%
Очаговое облысение	10.68%	1.41%	7.58x	+9.27%
Болезнь периферических артерий	5.07%	3.28%	1.55x	+1.79%
Бронхиальная астма	6.37%	5.1%	1.25x	+1.27%
Синдром слабости синусового узла	0.04%	0.03%	1.32x	+< 0.01%

Повышенный риск

Название	Ваш риск	Средний риск	Относительный риск	Сравнение со средним
Ишемическая болезнь сердца	8.42%	6.5%	1.3x	+1.92%
Витилиго	2.4%	2%	1.2x	+0.4%
Тиреоидит Хашимото	0.78%	0.53%	1.47x	+0.25%
Синдром Шегрена	1.46%	1.28%	1.14x	+0.18%
Остеопороз	4.47%	4.3%	1.04x	+0.17%
Саркоидоз	0.2%	0.18%	1.11x	+0.02%
Кератоконус	0.088%	0.086%	1.03x	+< 0.01%

Средний риск

Название	Ваш риск	Средний риск	Относительный риск	Сравнение со средним
Андрогенная алопеция	50.35%	44.9%	1.12x	+5.45%

Название	Ваш риск	Средний риск	Относительный риск	Сравнение со средним
Отосклероз	3.56%	2.5%	1.42x	+1.06%
Атопический дерматит	11.14%	10.6%	1.05x	+0.54%
Артериальная гипертензия	30.23%	30%	1.01x	+0.23%
Возрастная макулярная дегенерация	1.14%	1.03%	1.1x	+0.11%
Эссенциальный тремор	0.45%	0.4%	1.14x	+0.054%
Системная красная волчанка	0.065%	0.045%	1.45x	+0.02%
Язвенный колит	0.19%	0.17%	1.1x	+0.017%
Болезнь Крона	0.12%	0.11%	1.07x	+< 0.01%
Менингиома	0.0057%	0.005%	1.15x	+< 0.01%
Первичный склерозирующий холангит	0.024%	0.024%	1.02x	+< 0.01%
Системная склеродермия	0.025%	0.025%	1x	+< 0.01%
Болезнь Бехчета	0.005%	0.0052%	0.96x	> -0.01%
Рак щитовидной железы	0.028%	0.033%	0.85x	> -0.01%
Колоректальный рак	0.16%	0.17%	0.95x	> -0.01%
Пищевод Барретта	0.87%	0.9%	0.97x	-0.027%
Сахарный диабет 1 типа	0.35%	0.4%	0.87x	-0.054%
Болезнь Альцгеймера	4.84%	4.9%	0.99x	-0.061%
Аневризма сосудов головного мозга	1.49%	1.57%	0.95x	-0.078%
Закротоугольная глаукома	0.31%	0.4%	0.78x	-0.087%
Фибрилляция предсердий	3.28%	3.4%	0.96x	-0.12%
Обыкновенные угри (тяжелая форма)	0.84%	1%	0.84x	-0.16%
Псориаз	1.57%	1.82%	0.86x	-0.25%
Розацеа	5.48%	6%	0.91x	-0.52%
Контрактура Дюпюитрена	13.1%	15.9%	0.82x	-2.8%

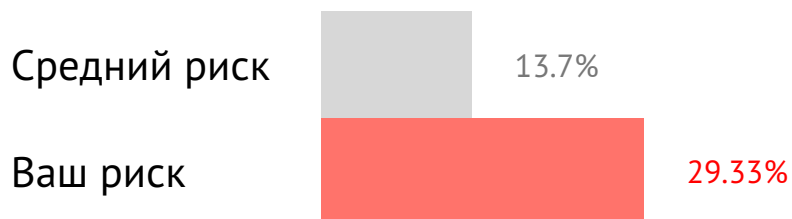
Умеренный риск

Название	Ваш риск	Средний риск	Относительный риск	Сравнение со средним
Рак предстательной железы	0.34%	0.44%	0.78x	-0.099%
Меланома	2.67%	3%	0.89x	-0.33%
Открытоугольная глаукома	1.39%	1.97%	0.7x	-0.58%
Остеоартроз	5.74%	6.5%	0.88x	-0.76%
Гипотиреоз	0.065%	0.9%	0.072x	-0.83%
Аневризма брюшного отдела аорты	2.87%	3.9%	0.74x	-1.03%
Целиакия	0.49%	2.66%	0.18x	-2.17%

Низкий риск

Название	Ваш риск	Средний риск	Относительный риск	Сравнение со средним
Первичный билиарный холангит	0.0021%	0.012%	0.17x	-0.01%
Тромбоз глубоких вен и тромбоэмболия легочной артерии	0.073%	0.1%	0.7x	-0.031%
Ревматоидный артрит	0.13%	0.46%	0.27x	-0.34%
Эпилепсия	0.12%	0.51%	0.24x	-0.39%
Болезнь Паркинсона	1.04%	1.54%	0.68x	-0.5%
Мигрень	5.57%	7.6%	0.73x	-2.03%
Подагра	1.36%	3.97%	0.34x	-2.61%
Желчнокаменная болезнь	3.18%	6.7%	0.47x	-3.52%
Мочекаменная болезнь	1.44%	5.5%	0.26x	-4.06%
Сахарный диабет 2 типа	0.34%	6.25%	0.055x	-5.91%
Варикозное расширение вен	19.29%	27.8%	0.69x	-8.51%
Базальноклеточный рак кожи	20.96%	36%	0.58x	-15.04%
Ожирение	20.06%	37.9%	0.53x	-17.84%

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

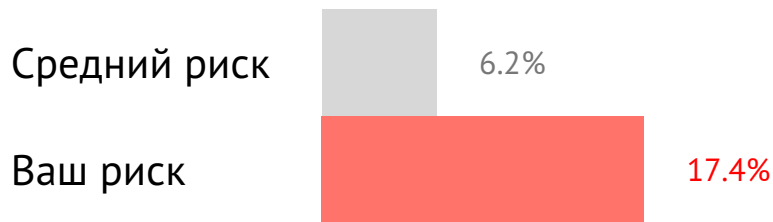
Варианты, повышающие риск

Ген	Вариант	Генотип	Вклад
CHRNA3	rs12914385	T/T	4.78%
-	rs4846480	A/A	1.43%
-	rs754388	C/C	1.17%
-	rs4416442	T/C	0.43%

Варианты, снижающие риск

Ген	Вариант	Генотип	Вклад
-	rs626750	A/G	-2.8%
-	rs13141641	C/T	-1.03%

Костная болезнь Педжета



За редкими исключениями, болезнь Педжета проявляется после 40 лет, в основном у мужчин. Вероятность развития заболевания составляет 6,2% для мужчин и 3,9% для женщин. При заболевании нарушается механизм обновления костной ткани, что в конечном итоге приводит к деформации костей.

Болезнь может поражать любую часть скелета; чаще страдают таз и голени, бедренные кости, череп, позвоночник, ключицы и плечи. Они увеличиваются в размерах, теряют прочность и ломаются. Нередко заболевание протекает бессимптомно и случайно обнаруживается по рентгеновским снимкам.

Во время болезни пациент ощущает тупые, ноющие боли в костях и суставах, которые усиливаются ночью. По мере прогрессирования заболевания возникают головные боли, онемение, покалывание, слабость или паралич конечностей. Пациент может потерять слух.

В тяжелых случаях развивается хроническая сердечная недостаточность. Для лечения болезни Педжета назначают нестероидные противовоспалительные препараты, бифосфонаты и кальцитонин. Применяют ортопедические изделия. В некоторых случаях пациентам делают операции.

Генетические факторы риска костной болезни Педжета

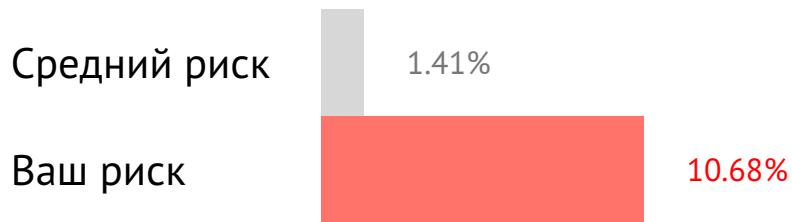
Варианты, повышающие риск

Ген	Вариант	Генотип	Вклад
CSF1, EPS8LS	rs10494112	G/G	9%
PML	rs5742915	C/C	4.45%
NUP205	rs4294134	G/G	1.94%
DCSTAMP	rs2458413	C/T	0.8%
TNFRSF11A	rs3018362	A/G	0.61%
RIN3	rs10498635	C/C	0.57%

Варианты, снижающие риск

Ген	Вариант	Генотип	Вклад
OPTN	rs1561570	C/C	-6.17%

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

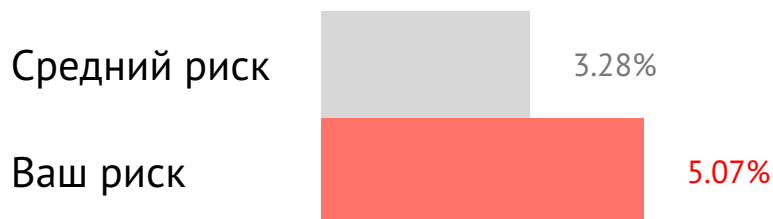
Варианты, повышающие риск

Ген	Вариант	Генотип	Вклад
-	rs16898264	A/A	3.06%
HLA-DQA1	rs9275572	G/G	2.15%
-	rs1024161	T/T	1.86%
-	rs3096851	C/C	1.72%
STX17	rs10760706	C/C	1.6%
-	rs3130320	C/C	1.47%
-	rs694739	A/A	0.85%
-	rs13729	C/T	0.59%
-	rs4147359	A/G	0.36%
IKZF4	rs1701704	G/T	0.35%

Варианты, снижающие риск

Ген	Вариант	Генотип	Вклад
-	rs6932542	A/A	-1.17%
IL2RA	rs3118470	T/T	-1.17%
-	rs3763312	G/G	-1.02%
C6orf10	rs6910071	A/A	-0.86%
-	rs9479482	C/T	-0.52%
ERBB3	rs705708	A/G	> -0.01%

Болезнь периферических артерий



Болезнь периферических артерий в 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

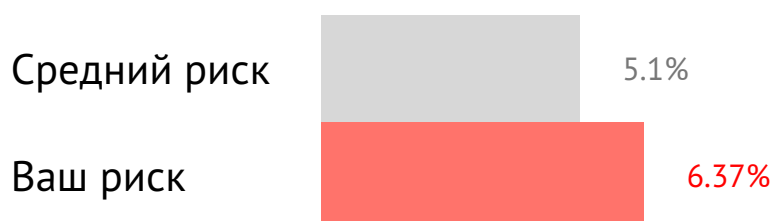
Варианты, повышающие риск

Ген	Вариант	Генотип	Вклад
-	rs4842266	G/G	0.25%
PTPN11	rs11066301	G/G	0.24%
MMP3	rs566125	C/T	0.2%
CELSR2	rs7528419	A/A	0.11%
ABO	rs505922	T/C	0.065%

Варианты, снижающие риск

Ген	Вариант	Генотип	Вклад
TCF7L2	rs7903146	C/C	-0.12%

Бронхиальная астма



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

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

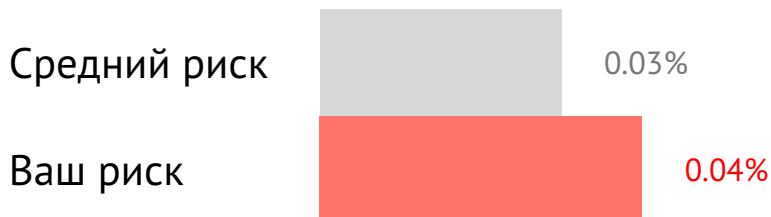
Тяжелые приступы лечат в стационаре с использованием кислородотерапии и препаратов, расширяющих бронхи. Пациентам подбирают адекватную поддерживающую терапию.

Генетические факторы риска бронхиальной астмы

Варианты, повышающие риск

Ген	Вариант	Генотип	Вклад
TSLP	rs1837253	C/C	0.37%
CD247	rs2056626	T/T	0.29%
NAB2	rs1059513	T/T	0.17%
STAT6	rs167769	C/T	0.12%
-	rs10876864	A/G	0.08%

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, повышающие риск

Ген	Вариант	Генотип	Вклад
HOMEZ	rs1055061	C/T	0.01%

Варианты, снижающие риск

Ген	Вариант	Генотип	Вклад
EFS	rs2231801	C/C	> -0.01%
MYH6	rs28730774	G/G	> -0.01%

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
ZPR1	rs964184	G/G	0.74%
SH2B3	rs3184504	T/T	0.47%
ZNF652	rs16948048	G/G	0.4%
CELSR2	rs602633	G/G	0.31%
MIA3	rs17465637	C/C	0.28%
ABO	rs507666	G/A	0.27%
ZC3HC1	rs11556924	C/C	0.27%
TCF21	rs2327429	T/T	0.26%
CFB	rs2072633	G/G	0.22%
LDLR	rs6511720	G/G	0.18%
-	rs15285	C/C	0.18%
-	rs840616	C/C	0.17%
RASGEF1B	rs11099493	A/A	0.16%
GUCY1A3	rs7692387	G/G	0.16%
-	rs974819	C/T	0.15%
APOE	rs7412	C/C	0.15%
LIPA	rs2246942	G/A	0.13%
PPAP2B	rs17114046	A/A	0.12%
PHACTR1	rs9349379	G/A	0.11%
TNS1	rs61741262	T/T	0.079%
NDUFA12	rs7306455	G/G	0.067%
PCSK9	rs11591147	G/G	0.049%
COL4A1	rs3809346	G/A	0.041%
ANGPTL4	rs116843064	G/G	0.037%
AGT	rs699	G/A	0.033%
IL6R	rs4845625	C/T	0.032%
-	rs2252641	C/T	0.012%
-	rs2891168	G/A	0.01%

Варианты, снижающие риск

Ген	Вариант	Генотип	Вклад
ARHGEF26	rs12493885	G/G	-0.78%
TRIB1	rs2954029	T/T	-0.45%
FURIN	rs17514846	C/C	-0.35%
TGFB1	rs4803455	A/A	-0.34%
VAMP5	rs1561198	C/C	-0.31%
CCM2	rs2107732	G/A	-0.29%
-	rs11806316	A/A	-0.29%
GIP	rs3895874	G/G	-0.28%
FN1	rs1250229	C/C	-0.21%
ABCG8	rs6544713	C/C	-0.21%
-	rs4752700	A/A	-0.18%
-	rs6842241	C/C	-0.17%
FLT1	rs9513112	G/G	-0.16%
SCARB1	rs11057830	G/G	-0.15%
ATP2B1	rs2681492	T/T	-0.15%
-	rs944172	T/T	-0.15%
-	rs16986953	G/G	-0.13%
DHX58	rs2074158	T/T	-0.12%
HSD17B12	rs7116641	T/T	-0.12%
ZEB2	rs6740731	G/G	-0.11%
HGFAC	rs16844401	G/G	-0.058%
VEGFA	rs6905288	G/A	-0.041%

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
-	rs2111485	G/G	0.44%
TYR	rs1126809	G/G	0.4%
-	rs11021232	T/C	0.39%
-	rs4308124	C/C	0.39%
-	rs34346645	C/C	0.38%
-	rs9611565	T/T	0.23%
-	rs12771452	G/G	0.19%
PTPRC	rs16843742	T/T	0.18%
-	rs2017445	G/A	0.16%
IRF4	rs12203592	C/C	0.14%
-	rs231725	G/A	0.11%
-	rs1043101	A/G	0.069%
-	rs4807000	G/A	0.059%
C1QTNF6	rs229527	C/A	0.043%
-	rs301807	G/A	0.022%
LPP	rs13076312	C/T	< 0.01%

Варианты, снижающие риск

Ген	Вариант	Генотип	Вклад
BCL2L12	rs2304206	A/A	-0.65%
-	rs60131261	TTTA/T	-0.63%
		TTA	
-	rs2687812	T/T	-0.41%
GZMB	rs8192917	T/T	-0.23%
BACH2	rs72928038	G/G	-0.2%
-	rs2247314	T/C	-0.2%
PTPN22	rs2476601	G/G	-0.16%
-	rs10200159	T/T	-0.12%
CPVL	rs117744081	A/A	-0.12%
IL2RA	rs706779	T/C	-0.086%

Тиреоидит Хашимото

Средний риск

0.53%

Ваш риск

0.78%

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
TPO	rs11675434	T/T	0.15%
ATXN2	rs653178	C/C	0.14%
-	rs4811340	G/G	0.069%
-	rs879564	A/A	0.063%
-	rs301799	C/T	0.015%
-	rs4889009	C/G	< 0.01%

Варианты, снижающие риск

Ген	Вариант	Генотип	Вклад
-	rs353648	G/T	-0.081%
-	rs3094228	T/T	-0.055%
-	rs11602677	G/G	-0.033%
-	rs10944479	G/G	-0.024%

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
-	rs13246321	C/T	0.45%

Варианты, снижающие риск

Ген	Вариант	Генотип	Вклад
STAT4	rs7582694	G/G	-0.27%

Остеопороз

Средний риск

4.3%

Ваш риск

4.47%

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
WNT16	rs2908007	A/A	0.18%
RPS6KA5	rs1286083	T/T	0.069%
CTNNB1	rs430727	C/T	0.011%

Варианты, снижающие риск

Ген	Вариант	Генотип	Вклад
RSPO3	rs10457487	A/A	-0.2%
FUBP3	rs7851693	C/C	-0.11%
STARD3NL	rs6959212	C/C	-0.081%
LRP5	rs3736228	C/C	-0.072%
SPTBN1	rs4233949	C/G	-0.027%

Саркоидоз



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

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

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

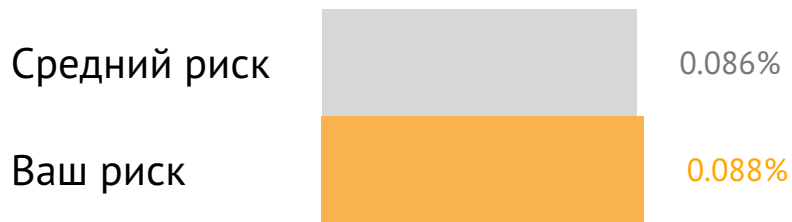
Если поражается сетчатка глаза и зрительный нерв, то ухудшается зрение. Все это сопровождается общими симптомами плохого самочувствия: потерей аппетита и веса, нарушением сна, быстрой утомляемостью, ночной потливостью, лихорадкой и недомоганием. Для лечения используют гормональные и противовоспалительные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

Генетические факторы риска саркоидоза

Варианты, повышающие риск

Ген	Вариант	Генотип	Вклад
-	rs479777	T/T	0.02%

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

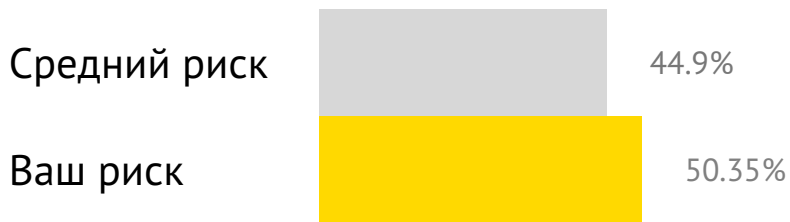
Варианты, повышающие риск

Ген	Вариант	Генотип	Вклад
COL5A1	rs7044529	C/T	0.014%
-	rs9938149	A/A	< 0.01%
-	rs1536482	A/G	< 0.01%

Варианты, снижающие риск

Ген	Вариант	Генотип	Вклад
FNDC3B	rs4894535	C/C	-0.018%
-	rs2721051	C/C	> -0.01%

Андрогенная алопеция



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

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

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

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

Генетические факторы риска андрогенной алопеции

Варианты, повышающие риск

Ген	Вариант	Генотип	Вклад
-	rs6772287	C/C	3.99%
-	rs13092705	T/T	2.78%
-	rs1276250	C/C	2.22%
-	rs71635652	G/G	1.77%
-	rs1422798	C/C	1.7%
-	rs12902958	G/A	1.59%
-	rs844193	T/T	1.54%
-	rs6683032	C/C	1.45%
-	rs2863081	G/A	1.4%
-	rs7542354	G/G	1.32%
PRDM6	rs186749	G/G	1.3%
-	rs427754	C/C	1.22%
-	rs10771462	G/A	1.12%
-	rs7226979	T/T	1.08%
-	rs9398035	C/C	1.02%
-	rs8085664	C/C	0.98%
-	rs112385572	A/A	0.96%
-	rs9719620	T/T	0.92%
-	rs538628	G/G	0.88%
-	rs10516537	A/C	0.87%
-	rs149801367	T/T	0.87%
-	rs12144907	G/C	0.8%
-	rs6811219	C/T	0.77%
-	rs12185725	A/G	0.77%
-	rs144733372	T/T	0.76%
-	rs174581	G/G	0.72%
-	rs6756875	C/C	0.67%
-	rs1842202	A/A	0.62%
-	rs12509636	C/C	0.62%
-	rs6802174	C/C	0.55%

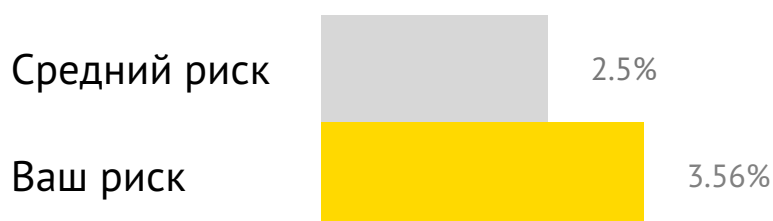
Варианты, снижающие риск

Ген	Вариант	Генотип	Вклад
-	rs7362398	T/T	-3.84%
-	rs7362397	T/T	-3.84%
-	rs6035986	G/G	-2.57%
-	rs2047198	T/T	-1.94%
-	rs3781452	T/T	-1.88%
-	rs9357047	T/T	-1.75%
-	rs9388490	T/T	-1.67%
-	rs246180	A/A	-1.67%
-	rs13021718	G/A	-1.61%
-	rs7680591	T/T	-1.47%
-	rs11497798	C/C	-1.25%
-	rs199791	T/T	-1.23%
IRF4	rs12203592	C/C	-1.21%
-	rs6982226	T/T	-1.14%
-	rs29073	C/C	-1.02%
ZHX3	rs17265513	T/C	-0.9%
-	rs2028122	G/G	-0.9%
-	rs690333	A/A	-0.76%
SSPN	rs7974900	T/C	-0.72%
-	rs855256	C/C	-0.6%
WNT10A	rs7349332	C/C	-0.52%
-	rs59712316	G/C	-0.51%
-	rs1474368	A/G	-0.44%
-	rs801525	G/G	-0.33%
-	rs939963	G/C	-0.22%
-	rs75732647	C/C	-0.2%
-	rs6588396	T/C	-0.16%
-	rs1005734	C/A	-0.16%
-	rs16862069	G/G	-0.16%
-	rs2117234	C/T	-0.075%

-	rs145226407	A/A	0.52%
-	rs10928235	A/T	0.5%
-	rs8013382	A/A	0.45%
-	rs76972608	A/A	0.42%
-	rs12214131	G/A	0.32%
-	rs2143109	A/G	0.3%
-	rs1576101	A/T	0.26%
-	rs67803788	G/A	0.12%
-	rs4363059	A/T	0.1%
THADA	rs6732426	C/T	0.045%

-	rs10930758	A/G	-0.075%
---	------------	-----	---------

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
-	rs11243426	T/T	1.36%
-	rs1112578	A/A	0.93%
-	rs4603268	C/T	0.44%
-	rs670358	G/G	0.42%

Варианты, снижающие риск

Ген	Вариант	Генотип	Вклад
MYLK4	rs4246059	C/C	-0.77%
RELN	rs3914132	T/T	-0.66%
-	rs2246288	G/G	-0.4%
-	rs17761499	T/T	-0.26%

Атопический дерматит

Средний риск



10.6%

Ваш риск



11.14%

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

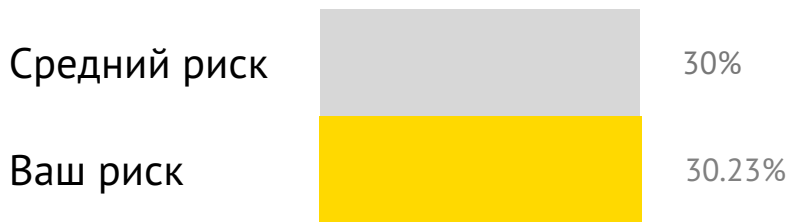
Варианты, повышающие риск

Ген	Вариант	Генотип	Вклад
-	rs4809219	A/A	0.52%
PUS10	rs4643526	G/A	0.49%
-	rs6419573	C/T	0.46%
-	rs12730935	G/A	0.15%
-	rs6473227	C/A	0.14%

Варианты, снижающие риск

Ген	Вариант	Генотип	Вклад
CLEC16A	rs2041733	C/C	-0.72%
-	rs12188917	T/T	-0.54%
-	rs2918307	A/A	-0.35%
-	rs10214237	T/C	-0.32%

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
CSK	rs1378942	C/C	2.17%
CACNB2	rs1813353	T/T	1.06%
APOM	rs805303	G/G	0.98%
ATP2B1	rs17249754	G/G	0.83%
CLCN6	rs17367504	A/A	0.68%
C10orf107	rs4590817	G/G	0.65%
PLCE1	rs932764	A/G	0.15%

Варианты, снижающие риск

Ген	Вариант	Генотип	Вклад
ARHGAP42	rs633185	C/G	-0.71%
GNAS-	rs6015450	A/A	-0.6%
EDN3			
HFE	rs1799945	C/C	-0.59%
NPR3-C5orf	rs1173771	A/G	-0.26%

23

Возрастная макулярная дегенерация

Средний риск



1.03%

Ваш риск



1.14%

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. Во 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	0.68%
APOE	rs429358	T/T	0.1%
CFI	rs10033900	C/T	< 0.01%

Варианты, снижающие риск

Ген	Вариант	Генотип	Вклад
ALDH1A2	rs2043085	C/C	-0.22%
BAIAP2L2	rs8135665	C/C	-0.067%
VEGFA	rs943080	T/C	> -0.01%

Эссенциальный тремор

Средний риск



0.4%

Ваш риск



0.45%

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, повышающие риск

Ген	Вариант	Генотип	Вклад
SLC1A2	rs3794087	G/T	0.054%

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

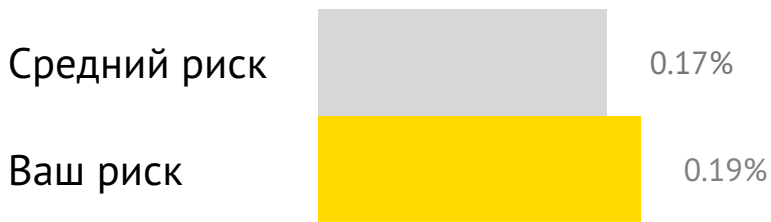
Варианты, повышающие риск

Ген	Вариант	Генотип	Вклад
KIAA0319L	rs2275247	T/T	0.017%
-	rs2176082	G/G	< 0.01%

Варианты, снижающие риск

Ген	Вариант	Генотип	Вклад
JAZF1	rs1635852	T/T	> -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

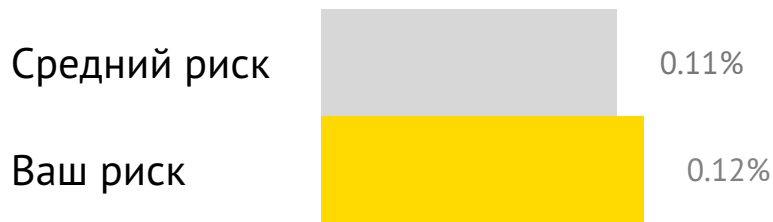
Варианты, повышающие риск

Ген	Вариант	Генотип	Вклад
HNF4A	rs6017342	C/C	0.032%
CARD9	rs10781499	A/A	0.026%
-	rs10761659	G/G	0.023%
-	rs2836878	G/G	0.019%
TNFRSF14	rs10797432	C/C	0.017%
IL17REL	rs5771069	G/G	0.016%
C1orf106	rs7554511	C/C	0.014%
-	rs2413583	C/C	< 0.01%
NR5A2	rs2816958	G/G	< 0.01%
ZFP90	rs1728785	C/C	< 0.01%
PUS10	rs7608910	A/G	< 0.01%
RGS14	rs4976646	T/C	< 0.01%
C5orf66	rs254560	A/G	< 0.01%
IRF5	rs4728142	A/G	< 0.01%
IKZF3	rs12946510	T/C	< 0.01%

Варианты, снижающие риск

Ген	Вариант	Генотип	Вклад
-	rs6426833	G/G	-0.047%
FCGR2A	rs1801274	G/G	-0.026%
DLD	rs4380874	C/C	-0.023%
APEH	rs3197999	G/G	-0.018%
-	rs3766606	T/G	-0.017%
IL10	rs3024505	G/G	-0.014%
AMZ1	rs798502	A/C	> -0.01%
SMAD3	rs17293632	C/C	> -0.01%
ADCY7	rs78534766	C/C	> -0.01%
-	rs4409764	T/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
CARD9	rs10781499	A/A	0.024%
-	rs10761659	G/G	0.02%
RSPO3	rs9491697	G/G	0.013%
IFNGR2,IFN	rs2284553	G/G	0.011%

AR1

CCL7	rs3091316	G/G	0.011%
MAP3K8	rs1042058	C/C	< 0.01%

CCDC122	rs3764147	A/G	< 0.01%
BACH2	rs1847472	C/C	< 0.01%
-	rs2413583	C/C	< 0.01%
C1orf106	rs7554511	C/C	< 0.01%
C5orf56	rs2188962	T/C	< 0.01%
C1orf204	rs34687326	G/G	< 0.01%
PUS10	rs7608910	A/G	< 0.01%
NCF4	rs4821544	T/C	< 0.01%
GCKR	rs1260326	T/C	< 0.01%
FUT2	rs516246	T/C	< 0.01%
IKZF3	rs12946510	T/C	< 0.01%

Варианты, снижающие риск

Ген	Вариант	Генотип	Вклад
-	rs11742570	T/T	-0.038%
APEH	rs3197999	G/G	-0.014%
-	rs6740847	G/G	-0.011%
NOD2	rs2066844	C/C	-0.011%

SMAD3	rs17293632	C/C	> -0.01%
GPX4,HMH	rs2024092	G/G	> -0.01%

A1

IL10	rs3024505	G/G	> -0.01%
SP140	rs6716753	T/T	> -0.01%
-	rs1456896	T/C	> -0.01%
GPR65	rs8005161	C/C	> -0.01%
THADA	rs10495903	C/C	> -0.01%
BANK1	rs13126505	G/G	> -0.01%
IL2RA	rs61839660	C/C	> -0.01%
-	rs4409764	T/G	> -0.01%

Менингиома



Менингиома – это самая распространенная внутримозговая опухоль, которая может быть как доброкачественной, так и злокачественной. Образуется она из клеток тонкой, паутинной 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
CASC10	rs12770228	A/G	< 0.01%
MLLT10	rs11012732	A/G	< 0.01%

Первичный склерозирующий холангит

Средний риск



0.024%

Ваш риск



0.024%

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

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

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

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

Генетические факторы риска первичного склерозирующего холангита

Варианты, повышающие риск

Ген	Вариант	Генотип	Вклад
SH2B3	rs3184504	T/T	< 0.01%
FAM213B	rs3748816	A/A	< 0.01%
-	rs2836883	G/G	< 0.01%
-	rs4147359	A/G	< 0.01%
SIK2	rs7937682	G/G	< 0.01%
PRKD2	rs60652743	A/A	< 0.01%
-	rs13140464	G/G	< 0.01%

Варианты, снижающие риск

Ген	Вариант	Генотип	Вклад
HDAC7	rs11168249	C/C	> -0.01%
CD226	rs1788097	C/C	> -0.01%
-	rs4143332	G/G	> -0.01%
APEH	rs3197999	G/G	> -0.01%
-	rs7426056	G/G	> -0.01%
-	rs56258221	T/T	> -0.01%

Системная склеродермия

Средний риск



0.025%

Ваш риск



0.025%

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

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

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

Генетические факторы риска системной склеродермии

Варианты, повышающие риск

Ген	Вариант	Генотип	Вклад
-	rs3129763	A/A	0.017%
HLA-DRA	rs3129882	G/G	0.015%
HLA-DQA1	rs6457617	T/T	0.012%
-	rs9296015	G/G	< 0.01%
ESYT1	rs11171747	G/T	< 0.01%

Варианты, снижающие риск

Ген	Вариант	Генотип	Вклад
HLA-DQA1	rs9275390	T/T	-0.017%
HLA-DPA1	rs987870	A/A	-0.013%
-	rs443198	A/G	> -0.01%
-	rs11642873	A/C	> -0.01%
-	rs6901221	A/A	> -0.01%
GRB10	rs12540874	A/A	> -0.01%

Болезнь Бехчета

Средний риск



0.0052%

Ваш риск

0.005%

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

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

Генетические факторы риска болезни Бехчета

Варианты, повышающие риск

Ген	Вариант	Генотип	Вклад
IL10	rs1518111	С/Т	< 0.01%

Варианты, снижающие риск

Ген	Вариант	Генотип	Вклад
-	rs924080	С/Т	> -0.01%

Рак щитовидной железы

Средний риск



0.033%

Ваш риск

0.028%

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
-	rs9951245	G/G	< 0.01%
-	rs10238549	C/C	< 0.01%

Варианты, снижающие риск

Ген	Вариант	Генотип	Вклад
CARD9	rs10781500	T/T	> -0.01%
MFSD1	rs7617304	G/G	> -0.01%

Колоректальный рак

Средний риск



0.17%

Ваш риск



0.16%

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.

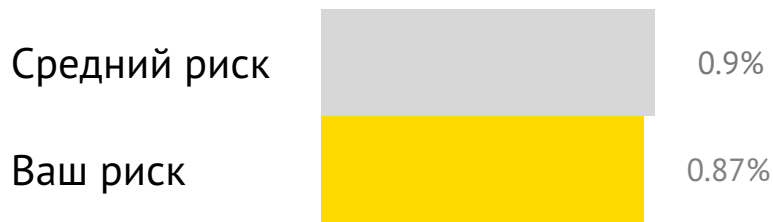
Снижается аппетит, появляются периодические боли в животе, происходит изменение состава и плотности стула. Хирургическое лечение является необходимым условием полного выздоровления. Лучевая и химиотерапия используются как вспомогательные средства.

Генетические факторы риска колоректального рака

Варианты, снижающие риск

Ген	Вариант	Генотип	Вклад
-	rs11903757	T/T	> -0.01%

Пищевод Барретта



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

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

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

Генетические факторы риска пищевода Баретта

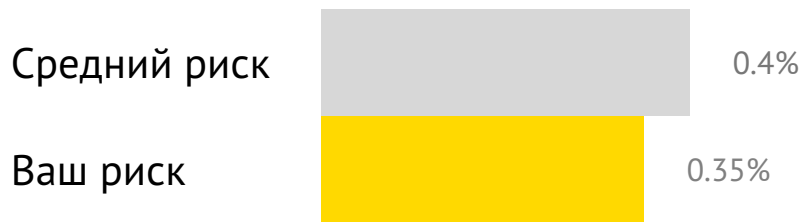
Варианты, повышающие риск

Ген	Вариант	Генотип	Вклад
MFHAS1	rs4523255	T/T	0.12%
-	rs3784262	T/T	0.11%
-	rs6449586	T/T	0.1%
-	rs2293525	C/C	0.078%
PLEKHA2	rs7835508	T/T	0.068%
-	rs6099816	C/C	0.059%
-	rs3005897	C/C	0.057%
CAMTA1	rs17030152	T/T	0.054%
-	rs7904985	G/A	0.047%
PARD6B	rs6122972	A/A	0.038%
-	rs4800353	A/A	0.035%
-	rs1532167	G/T	0.019%
-	rs4973786	G/A	0.016%
-	rs17172185	T/T	< 0.01%
-	rs889838	G/A	< 0.01%
-	rs11041413	G/G	< 0.01%

Варианты, снижающие риск

Ген	Вариант	Генотип	Вклад
CRTC1	rs10419226	G/G	-0.14%
-	rs4980598	T/T	-0.12%
-	rs6848890	C/T	-0.1%
-	rs2687201	C/C	-0.088%
-	rs9285474	A/C	-0.083%
BARX1	rs11789015	A/G	-0.062%
-	rs11010572	G/G	-0.05%
-	rs3897234	T/T	-0.046%
-	rs10113822	T/T	-0.044%
-	rs732392	T/G	-0.037%
-	rs1547073	G/G	-0.036%
LECT1	rs7330220	C/C	-0.031%
SPARCL1	rs4610302	A/A	-0.029%
-	rs10955616	G/A	-0.029%
-	rs7632500	A/A	-0.025%
SAMD4A	rs10144632	A/G	-0.025%
-	rs1398034	T/C	-0.014%
DSG3	rs16961975	G/G	-0.013%
-	rs1408906	G/G	-0.011%
-	rs12880053	C/A	> -0.01%
-	rs6930375	G/A	> -0.01%
FRMD3	rs12552693	T/C	> -0.01%

Сахарный диабет 1 типа



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

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

Генетические факторы риска сахарного диабета 1 типа

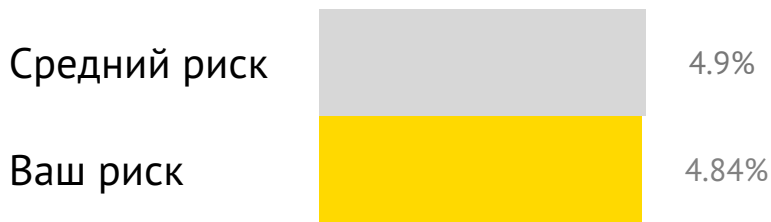
Варианты, повышающие риск

Ген	Вариант	Генотип	Вклад
SH2B3	rs3184504	T/T	0.15%
-	rs924043	C/C	0.085%
IFIH1	rs1990760	T/T	0.065%
LMO7	rs539514	T/T	0.062%
IKZF4	rs1701704	G/T	0.061%
KIAA1109	rs4505848	G/G	0.058%
EFR3B	rs478222	A/A	0.051%
CTSH	rs3825932	C/C	0.048%
CTLA4	rs3087243	G/G	0.048%
-	rs9388489	G/G	0.037%
-	rs12251307	C/C	0.034%
-	rs10509540	T/T	0.022%
-	rs7221109	C/C	0.018%
PRKD2	rs425105	T/T	0.016%
IL10	rs3024505	G/G	0.012%
-	rs11711054	A/G	< 0.01%
-	rs5753037	C/T	< 0.01%
GSDMB	rs2290400	C/T	< 0.01%
TAGAP	rs1738074	C/T	< 0.01%
GLIS3	rs10758593	A/G	< 0.01%

Варианты, снижающие риск

Ген	Вариант	Генотип	Вклад
HLA-DRA	rs9268645	C/C	-0.24%
CLEC16A	rs2903692	A/A	-0.11%
SIRPG	rs2281808	T/T	-0.076%
NUPR1	rs4788084	T/T	-0.044%
BACH2	rs3757247	C/C	-0.043%
CD226	rs763361	C/C	-0.038%
IGF2	rs3741208	G/G	-0.038%
-	rs9976767	A/A	-0.033%
-	rs2816316	A/C	-0.027%
ZFP36L1	rs1465788	C/T	-0.023%
-	rs10499194	C/T	-0.022%
BCAR1	rs7202877	T/T	-0.02%
PTPN22	rs2476601	G/G	-0.019%
-	rs4900384	A/A	-0.018%
SKAP2	rs7804356	C/T	-0.018%
-	rs478582	C/T	-0.016%
-	rs10517086	G/G	-0.014%
PRKCQ	rs11258747	G/G	-0.012%
STAT4	rs7574865	G/G	-0.011%
-	rs17574546	A/A	> -0.01%
C1QTNF6	rs229541	A/G	> -0.01%
-	rs9653442	C/T	> -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

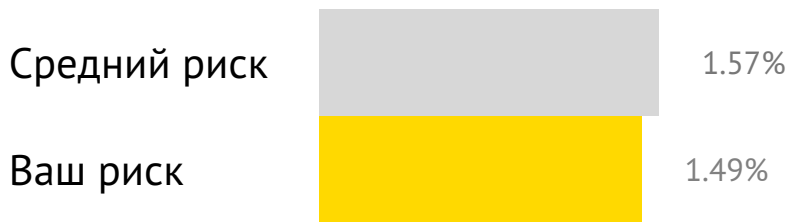
Варианты, повышающие риск

Ген	Вариант	Генотип	Вклад
BIN1	rs6733839	T/T	1.05%
-	rs3851179	C/C	0.44%
SORL1	rs11218343	T/T	0.082%

Варианты, снижающие риск

Ген	Вариант	Генотип	Вклад
-	APOE	e3/e3	-0.47%
CLU	rs9331896	T/C	-0.16%
TREM2	rs75932628	C/C	-0.082%

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
-	rs2891168	A/G	0.052%
-	rs10757278	A/G	0.046%

Варианты, снижающие риск

Ген	Вариант	Генотип	Вклад
-	rs10958409	G/G	-0.15%
EDNRA	rs6841581	G/G	-0.14%

Закрытоугольная глаукома

Средний риск



0.4%

Ваш риск



0.31%

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.

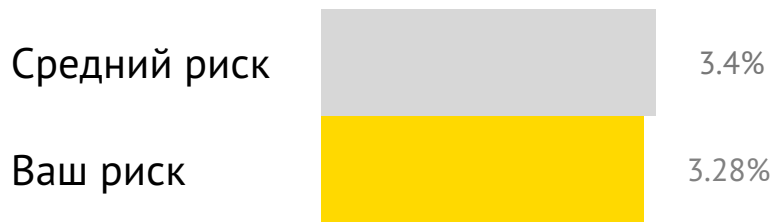
Подобные приступы часто возникают при нервном перенапряжении, переутомлении, длительном пребывании в темноте, продолжительной работе в положении с наклоном головы и приеме большого количества жидкости. Для лечения применяют медикаментозную терапию, а в случае ее неэффективности – лазерное или хирургическое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

Генетические факторы риска закрытоугольной глаукомы

Варианты, снижающие риск

Ген	Вариант	Генотип	Вклад
-	rs1015213	C/C	-0.048%
PLEKHA7	rs11024102	T/T	-0.035%
COL11A1	rs3753841	A/G	> -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

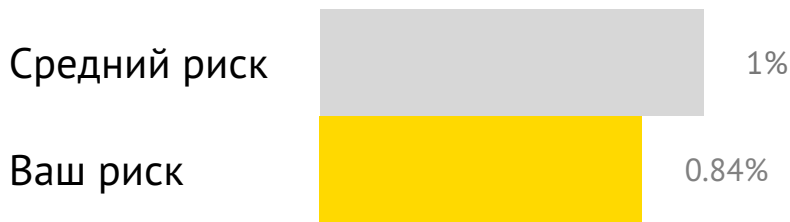
Варианты, повышающие риск

Ген	Вариант	Генотип	Вклад
-	rs577676	C/C	0.18%
MYO18B	rs133902	T/T	0.14%
ASAH1	rs7508	A/A	0.12%
GNB4	rs7612445	G/T	0.094%
C9orf3	rs10821415	C/A	0.042%
-	rs10873298	T/C	0.032%
CASZ1	rs284277	A/C	0.028%
-	rs12426679	T/C	< 0.01%

Варианты, снижающие риск

Ген	Вариант	Генотип	Вклад
-	rs3853445	C/T	-0.23%
TBX5	rs883079	C/T	-0.13%
WNT8A	rs2040862	C/C	-0.12%
-	rs2759301	G/G	-0.11%
-	rs244017	G/T	-0.1%
FGF5	rs1458038	C/C	-0.077%
CREB5	rs6462079	G/A	-0.069%
C10orf11	rs10458660	A/A	-0.065%
-	rs7374540	C/A	-0.034%
CASQ2	rs4073778	C/A	-0.021%

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

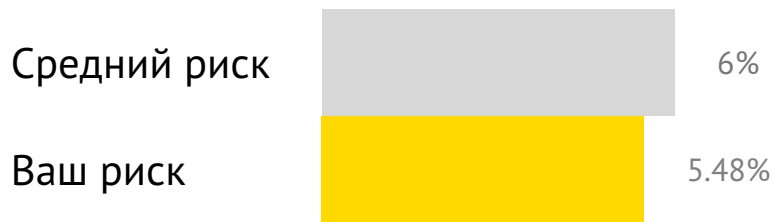
Варианты, повышающие риск

Ген	Вариант	Генотип	Вклад
-	rs2233278	C/G	0.64%
TRAF3IP2	rs33980500	C/T	0.55%
ETS1	rs3802826	A/A	0.2%
ZC3H12C	rs4561177	A/A	0.16%
-	rs9988642	T/T	0.14%
-	rs2451258	C/T	0.12%
DDX58	rs11795343	T/T	0.12%
-	rs27432	A/G	0.097%
-	rs11121129	A/G	0.092%
-	rs645078	A/A	0.07%
-	rs62149416	T/T	0.069%
-	rs12445568	C/T	0.042%
KCNH7	rs17716942	T/T	0.036%
-	rs2066819	C/C	0.029%
TYK2	rs34536443	G/G	0.016%
-	rs10865331	A/G	0.013%
-	rs10979182	A/G	< 0.01%

Варианты, снижающие риск

Ген	Вариант	Генотип	Вклад
-	rs4406273	G/G	-0.76%
-	rs2700987	C/C	-0.24%
IFNL1	rs7552167	A/G	-0.23%
RUNX3	rs7536201	T/T	-0.23%
-	rs582757	T/T	-0.19%
-	rs1295685	A/G	-0.16%
PTRF	rs963986	G/G	-0.1%
-	rs4821124	T/T	-0.1%
PRM2	rs367569	C/T	-0.089%
-	rs1056198	C/T	-0.078%
POLI	rs545979	C/C	-0.078%
-	rs28998802	G/G	-0.072%
LCE3B	rs6677595	C/T	-0.069%
-	rs8016947	G/T	-0.064%
CARD14	rs11652075	C/T	-0.055%
EXOC2	rs9504361	A/G	-0.053%
-	rs12188300	A/A	-0.04%
QTRT1	rs892085	A/G	-0.038%

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, снижающие риск

Ген	Вариант	Генотип	Вклад
-	rs763035	G/G	-0.52%

Контрактура Дюпюитрена

Средний риск



15.9%

Ваш риск

13.1%

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
-	rs8124695	A/C	3.76%
DUXA	rs11672517	A/G	1.44%
-	rs10809650	A/A	1.25%

Варианты, снижающие риск

Ген	Вариант	Генотип	Вклад
EPDR1	rs16879765	C/C	-3.84%
-	rs2912522	A/G	-2.58%
-	rs7524102	A/A	-1.37%
EIF3E	rs611744	A/G	-0.88%
WNT2	rs4730775	C/T	-0.49%
-	rs6519955	G/T	-0.079%

Рак предстательной железы



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

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

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

Для лечения используют оперативный, медикаментозный и лучевой способы. Выбор метода зависит от распространенности и стадии развития рака, наличия метастазов, а также возраста и общего состояния здоровья.

Генетические факторы риска рака предстательной железы

Варианты, повышающие риск

Ген	Вариант	Генотип	Вклад
AFM	rs1894292	G/G	0.028%
-	rs12155172	A/G	0.025%
ZGPAT	rs6062509	T/T	0.025%
-	rs2427345	C/C	0.02%
TRIM8	rs3850699	A/A	0.018%
MDM4	rs4245739	A/A	0.015%
RGS17	rs1933488	A/G	< 0.01%

Варианты, снижающие риск

Ген	Вариант	Генотип	Вклад
SIDT1	rs7611694	C/C	-0.041%
-	rs7241993	T/T	-0.04%
FERMT2	rs8008270	C/T	-0.033%
GRHL1	rs11902236	C/C	-0.018%
-	rs1270884	G/G	-0.016%
-	rs6869841	C/C	-0.014%
NOTCH4	rs3096702	G/G	-0.012%
-	rs11650494	G/G	-0.012%
MMP7	rs11568818	C/T	-0.011%
ARMC2	rs2273669	A/A	-0.011%
EBF2	rs11135910	C/C	> -0.01%
FARP2	rs3771570	C/C	> -0.01%
RAD51B	rs7141529	C/T	> -0.01%
-	rs684232	C/T	> -0.01%

Меланома



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

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

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

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

Генетические факторы риска меланомы

Варианты, повышающие риск

Ген	Вариант	Генотип	Вклад
-	rs35407	G/G	0.091%

Варианты, снижающие риск

Ген	Вариант	Генотип	Вклад
TYR	rs1393350	G/G	-0.25%
MC1R	rs1805007	C/C	-0.18%

Открытоугольная глаукома



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

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

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

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

Генетические факторы риска открытоугольной глаукомы

Варианты, снижающие риск

Ген	Вариант	Генотип	Вклад
-	rs4656461	A/A	-0.2%
TMCO1	rs7518099	T/T	-0.2%
-	rs4977756	A/G	-0.16%
-	rs10120688	A/G	-0.022%

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
-	rs4907986	C/C	-0.76%

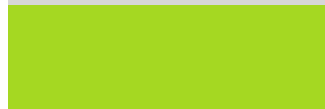
Гипотиреоз

Средний риск



0.9%

Ваш риск



0.065%

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
-	rs12138950	A/A	0.054%
PTPN22	rs2476601	G/G	0.013%

Варианты, снижающие риск

Ген	Вариант	Генотип	Вклад
TG	rs121912648	C/C	-0.82%
ATXN2	rs10774625	A/A	-0.046%
CTLA4	rs3087243	G/G	-0.036%

Аневризма брюшного отдела аорты



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

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

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

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

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

Генетические факторы риска аневризмы брюшного отдела аорты

Варианты, повышающие риск

Ген	Вариант	Генотип	Вклад
DAB2IP	rs10985349	C/T	0.35%
-	rs1795061	C/T	0.14%
IL6R	rs4129267	T/C	0.12%
-	rs10757274	A/G	0.022%

Варианты, снижающие риск

Ген	Вариант	Генотип	Вклад
CELSR2	rs602633	G/G	-0.31%
LDLR	rs6511720	G/G	-0.18%

Целиакия



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

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

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

Генетические факторы риска целиакии

Варианты, повышающие риск

Ген	Вариант	Генотип	Вклад
ATXN2	rs653178	C/C	0.22%
ETS1	rs11221332	C/T	0.12%
IL18RAP	rs917997	C/T	0.11%
-	rs296547	C/C	0.1%
FAM213B	rs3748816	A/A	0.099%
KIAA1109	rs13151961	A/A	0.097%
PLEK	rs17035378	T/T	0.088%
ICOSLG	rs4819388	C/C	0.086%
-	rs9792269	A/A	0.077%
-	rs802734	A/G	0.068%
PUS10	rs13003464	A/G	0.03%
ARHGAP31	rs11712165	T/G	0.028%
BACH2	rs10806425	C/A	0.028%
TAGAP	rs1738074	C/T	0.019%

Варианты, снижающие риск

Ген	Вариант	Генотип	Вклад
HLA-DQA1	rs2187668	C/C	-2.07%
-	rs2816316	A/C	-0.2%
-	rs10903122	A/A	-0.16%
-	rs13010713	A/A	-0.15%
-	rs13314993	T/T	-0.14%
RMI2	rs12928822	C/T	-0.13%
-	rs2327832	A/A	-0.12%
-	rs17810546	A/A	-0.11%
ICOS	rs4675374	C/C	-0.078%
CCR3	rs13098911	C/C	-0.073%
PTPN2	rs1893217	A/A	-0.072%
ZMIZ1	rs1250552	A/G	-0.014%
LPP	rs1464510	C/A	> -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
TNPO3	rs12531711	A/G	< 0.01%
-	rs485499	T/T	< 0.01%
CCDC88B	rs538147	G/G	< 0.01%
SPIB	rs3745516	A/G	< 0.01%
TIMMDC1	rs2293370	G/G	< 0.01%
FBXL20	rs7208487	T/T	< 0.01%
PLCL2	rs1372072	A/G	< 0.01%

Варианты, снижающие риск

Ген	Вариант	Генотип	Вклад
-	rs6421571	T/T	> -0.01%
HLA-DQA1	rs7774434	T/T	> -0.01%
CLEC16A	rs12924729	A/A	> -0.01%
PLEKHG6	rs1800693	T/T	> -0.01%
EXOC3L4	rs8017161	G/G	> -0.01%
-	rs11117432	A/G	> -0.01%
-	rs12134279	C/C	> -0.01%
CAPSL	rs860413	A/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%
-	rs10752747	G/G	> -0.01%
MANBA	rs7665090	A/G	> -0.01%

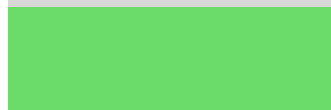
Тромбоз глубоких вен и тромбоэмболия легочной артерии

Средний риск



0.1%

Ваш риск



0.073%

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
-	rs7654093	A/T	0.01%
ABO	rs529565	C/T	< 0.01%
-	rs4444878	A/C	< 0.01%

Варианты, снижающие риск

Ген	Вариант	Генотип	Вклад
-	rs34234989	A/A	> -0.01%
-	rs9797861	C/T	> -0.01%
F2	rs1799963	G/G	> -0.01%

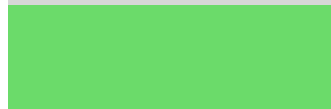
Ревматоидный артрит

Средний риск



0.46%

Ваш риск



0.13%

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
ARID5B	rs10821944	G/T	< 0.01%

Варианты, снижающие риск

Ген	Вариант	Генотип	Вклад
PLD4	rs2841277	C/C	-0.052%
GCH1	rs3783637	C/C	-0.037%
-	rs766449	C/C	-0.036%
ANXA3	rs2867461	G/G	-0.029%
-	rs657075	G/G	-0.022%
NFKBIE	rs2233434	A/A	-0.022%
-	rs2280381	C/T	-0.021%
PRKCH	rs1957895	T/T	-0.018%
PTPN2	rs2847297	A/A	-0.018%
-	rs6932056	T/T	-0.017%
ZNF774	rs6496667	C/C	-0.017%
B3GNT2	rs11900673	C/C	-0.017%
PDE2A	rs3781913	G/T	-0.012%
-	rs12529514	T/T	-0.011%
-	rs4937362	C/T	> -0.01%
PRKCB	rs7404928	C/T	> -0.01%
-	rs1571878	C/T	> -0.01%

Эпилепсия

Средний риск



0.51%

Ваш риск

0.12%

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
-	rs10496964	C/C	0.025%
-	rs12720541	G/T	0.021%

Варианты, снижающие риск

Ген	Вариант	Генотип	Вклад
-	rs72823592	A/A	-0.13%
-	rs771390	T/T	-0.093%
-	rs10030601	T/T	-0.091%
CHRM3	rs12059546	A/A	-0.071%
-	rs13026414	C/T	-0.034%
-	rs388556	C/G	-0.013%

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, снижающие риск

Ген	Вариант	Генотип	Вклад
-	rs6430538	T/T	-0.2%
RIT2	rs12456492	A/A	-0.083%
-	rs2414739	G/A	-0.068%
FAM47E	rs6812193	C/T	-0.037%
BST1	rs11724635	C/A	-0.021%

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
-	rs1572668	G/G	0.28%
KCNK5	rs10456100	C/T	0.17%
TRPM8	rs10166942	T/T	0.17%
-	rs1925950	A/G	0.13%
ASTN2	rs6478241	G/A	0.09%
-	rs12260159	G/G	0.077%

Варианты, снижающие риск

Ген	Вариант	Генотип	Вклад
-	rs10218452	A/A	-0.32%
-	rs10895275	T/T	-0.18%
-	rs6791480	C/C	-0.17%
-	rs4910165	G/C	-0.15%
RNF213	rs17857135	T/T	-0.14%
LRP1	rs11172113	T/C	-0.13%
MPPED2	rs11031122	T/T	-0.13%
PHACTR1	rs9349379	A/G	-0.097%
-	rs10786156	C/G	-0.039%

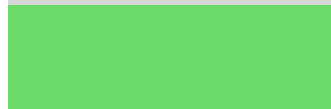
Подагра

Средний риск



3.97%

Ваш риск



1.36%

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	0.67%

Варианты, снижающие риск

Ген	Вариант	Генотип	Вклад
ABCG2	rs2231142	G/G	-0.58%

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
HNF1A	rs1169288	A/A	0.28%
DDX17	rs12004	T/G	0.14%
UGT1A1	rs2070959	A/G	0.13%

Варианты, снижающие риск

Ген	Вариант	Генотип	Вклад
ABCG5	rs11887534	G/G	-0.52%
ANPEP	rs17240268	G/A	-0.45%
LRBA	rs2290846	G/G	-0.37%
ATP8B1	rs12968116	C/T	-0.32%
GCKR	rs1260326	C/T	-0.15%
HNF4A	rs1800961	C/C	-0.14%
FUT2	rs601338	A/G	-0.12%
SERPINA1	rs28929474	C/C	-0.029%
SLC10A2	rs56398830	G/G	-0.023%
JMJD1C	rs1935	G/C	-0.021%
ABCB4	rs45575636	C/C	-0.012%

Мочекаменная болезнь

Средний риск

5.5%

Ваш риск

1.44%

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

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

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

Генетические факторы риска мочекаменной болезни

Варианты, повышающие риск

Ген	Вариант	Генотип	Вклад
RGS14	rs12654812	G/A	0.1%

Варианты, снижающие риск

Ген	Вариант	Генотип	Вклад
-	rs7627468	G/G	-0.41%
ALPL	rs1256328	C/C	-0.36%

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
CDKAL1	rs7756992	G/G	1.14%
MC4R	rs12970134	A/A	0.49%
SLC30A8	rs3802177	G/G	0.44%
TLE1	rs2796441	G/G	0.36%
COBLL1	rs13389219	C/C	0.34%
-	rs1063355	G/G	0.34%
MBNL1	rs4472028	T/T	0.3%
FAM101A	rs825476	T/T	0.26%
IGF2BP2	rs7651090	A/G	0.26%
SPHKAP	rs7561798	G/G	0.25%
-	rs2820426	G/G	0.24%
MTNR1B	rs10830963	C/G	0.24%
ANK1	rs516946	C/C	0.23%
HMG20A	rs7177055	A/A	0.22%
C5orf37	rs2307111	T/T	0.19%
ARAP1	rs1552224	A/A	0.19%
UBE2E2	rs1496653	A/A	0.19%
KLHDC5	rs10842994	C/C	0.18%
NFKBIL1	rs2857605	T/T	0.17%
-	rs17411031	C/C	0.14%
CMIP	rs2925979	C/T	0.13%
-	rs12617659	C/C	0.12%
ATXN7	rs2292662	C/C	0.11%
KCNJ11	rs5215	T/C	0.11%
KCNQ1	rs2237892	C/C	0.07%
ANKH	rs146886108	C/C	0.026%
HNF1B	rs11651755	T/C	< 0.01%

Варианты, снижающие риск

Ген	Вариант	Генотип	Вклад
TCF7L2	rs7903146	C/C	-1.19%
WFS1	rs1801214	C/C	-0.67%
ANKRD55	rs459193	A/A	-0.65%
CDKN2A/B	rs10811661	T/C	-0.64%
FTO	rs7185735	A/A	-0.52%
ST6GAL1	rs3887925	C/C	-0.32%
ADCY5	rs11708067	A/G	-0.32%
-	rs2867125	C/T	-0.24%
ZZEF1	rs8068804	G/G	-0.24%
GIPR	rs8108269	T/T	-0.22%
-	rs1359790	G/A	-0.21%
-	rs11257655	C/C	-0.19%
PITPNM2	rs940904	A/G	-0.15%
-	rs576674	A/A	-0.14%
EYA2	rs6066138	G/A	-0.13%
GCKR	rs780094	C/T	-0.1%
SUGP1	rs10401969	T/T	-0.089%
ADAMTS9/	rs6795735	C/T	-0.064%

MIR548A2

PROX1	rs340874	C/T	-0.054%
CDKN2B	rs1063192	A/G	-0.051%
C2CD4A	rs4502156	T/C	-0.034%

Варикозное расширение вен

Средний риск

27.8%

Ваш риск

19.29%

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
RSPO3	rs9491696	C/C	1.69%

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
-	rs2080303	T/T	3.31%
-	rs10810657	A/A	1.71%
-	rs35407	G/G	0.69%
-	rs4710154	A/T	0.55%
-	rs62291440	G/T	0.44%

Варианты, снижающие риск

Ген	Вариант	Генотип	Вклад
-	rs57244888	T/C	-4.22%
IRF4	rs12203592	C/C	-2.77%
-	rs2116709	T/T	-2.54%
-	rs157935	T/G	-1.82%
-	rs57142672	A/A	-1.68%
-	rs12210050	C/C	-1.55%
TYR	rs1126809	G/G	-1.28%
-	rs214785	T/T	-1.28%
UBAC2	rs7335046	C/C	-1.14%
MC1R	rs1805007	C/C	-0.98%
-	rs11993814	C/T	-0.81%
-	rs7907606	T/T	-0.66%
KRT5	rs11170164	C/C	-0.57%
-	rs421284	T/C	-0.27%
-	rs7874604	T/C	-0.16%

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.

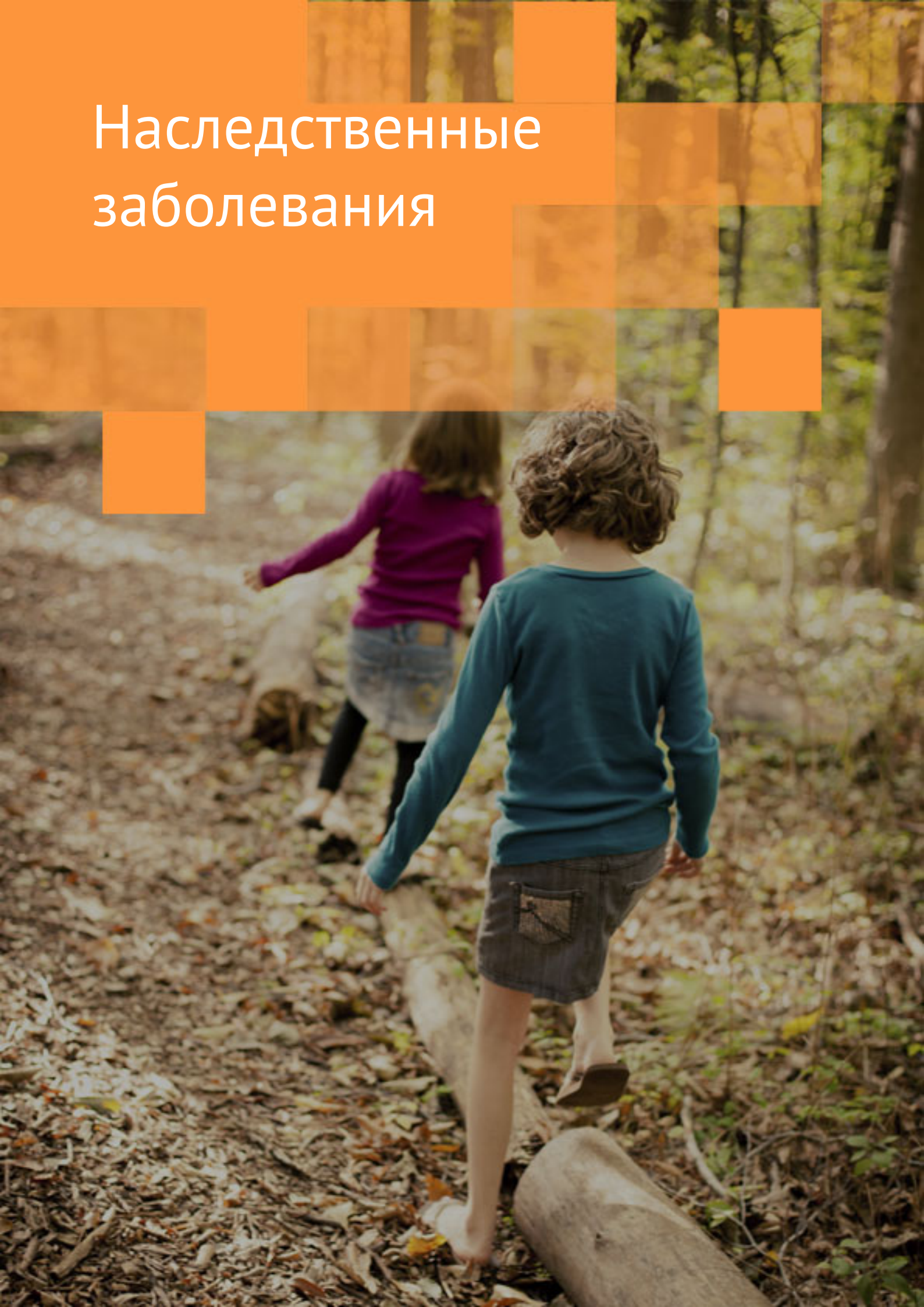
Живот увеличивается, возникает ощущение тяжести (особенно после еды), к вечеру отекают ноги. Пациенты меньше двигаются, некоторые не выходят из квартиры и нуждаются в помощи. Для лечения ожирения применяют комплекс методов: диета, регулярные физические упражнения и лекарственная поддержка.

Генетические факторы риска ожирения

Варианты, снижающие риск

Ген	Вариант	Генотип	Вклад
FTO	rs9930333	T/T	-7.51%
FAIM2	rs7132908	G/G	-2.91%

Наследственные заболевания



Наследственные заболевания

Развитие наследственных заболеваний настолько сильно определяется генетическими особенностями, что некоторые из таких заболеваний проявляются уже в утробе матери. 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 показаны результаты для конкретных генетических вариантов, которые могут быть признаками наследственных заболеваний. Многие из этих мутаций являются рецессивным, что означает, что они реализуются только когда у вас есть два варианта гена, каждый из которых унаследован от одного из родителей. 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 полиморфизмы охватывают только некоторое подмножество возможных вариантов, которые могут быть связаны с заболеванием. Таким образом, у вас могут присутствовать и другие полиморфизмы, не охваченные нашим тестом.

Все исследованные наследственные заболевания

Название	Статус
Решетчатая дистрофия роговицы, тип 1	88 Не выявлено мутаций
Решетчатая дистрофия роговицы, тип 3A	88 Не выявлено мутаций
Аутосомно-рецессивная атрофия зрительного нерва	88 Не выявлено мутаций
Амилоидоз, связанный с геном TTR	88 Не выявлено мутаций
Бета-талассемия	88 Не выявлено мутаций
Болезнь Краббе	88 Не выявлено мутаций
Болезнь Помпе	88 Не выявлено мутаций
Врожденная амегакариоцитарная тромбоцитопения	88 Не выявлено мутаций
Глутаровая ацидурия, тип 1	88 Не выявлено мутаций
Дефицит прекалликреина	88 Не выявлено мутаций
Дефицит синтетазы голокарбоксилазы	88 Не выявлено мутаций
Дефицит фактора XI	88 Не выявлено мутаций
Недостаточность биотинидазы	88 Не выявлено мутаций
Синдром Rh-ноль	88 Не выявлено мутаций
Синдром Мак Кьюсака-Кауфмана	88 Не выявлено мутаций
Синдром удлиненного QT	88 Не выявлено мутаций
Спастическая атаксия Шарлевуа-Саженё	88 Не выявлено мутаций
Атаксия-телеангиэктазия (синдром Луи-Бар)	88 Не выявлено мутаций
Тирозинемия	88 Не выявлено мутаций
Тромбофилия, связанная с дефектом тромбина	88 Не выявлено мутаций
Классическая гомоцистинурия	88 Не выявлено мутаций
Гомоцистинурия, тип cblE	88 Не выявлено мутаций
Болезнь Штаргардта, тип 1	88 Не выявлено мутаций
Болезнь Гирке, тип 1a	88 Не выявлено мутаций
Болезнь Гирке, тип 1b	88 Не выявлено мутаций

Название	Статус
Несиндромальная тугоухость, DFNB1	88 Не выявлено мутаций
Несиндромальная тугоухость, DFNB59	88 Не выявлено мутаций
Несиндромальная тугоухость, DFNB9	88 Не выявлено мутаций
X-сцепленная потеря слуха, тип 1	88 Не выявлено мутаций
X-сцепленная потеря слуха, тип 4	88 Не выявлено мутаций
Аутосомно-доминантная потеря слуха, тип 2B	88 Не выявлено мутаций
Аутосомно-доминантная потеря слуха, тип 3A	88 Не выявлено мутаций
Аутосомно-рецессивная потеря слуха, тип 1A	88 Не выявлено мутаций
Аутосомно-рецессивная потеря слуха, тип 2	88 Не выявлено мутаций
Аутосомно-рецессивная потеря слуха, тип 3	88 Не выявлено мутаций
Аутосомно-рецессивная потеря слуха, тип 4	88 Не выявлено мутаций
Синдром Марфана, тип 2	88 Не выявлено мутаций
Синдром укороченного QT, тип 3	88 Не выявлено мутаций
Амавроз Лебера, тип 1	88 Не выявлено мутаций
Амавроз Лебера, тип 2	88 Не выявлено мутаций
Амавроз Лебера, тип 3	88 Не выявлено мутаций
Амавроз Лебера, тип 4	88 Не выявлено мутаций
Амавроз Лебера, тип 5	88 Не выявлено мутаций
Амавроз Лебера, тип 6	88 Не выявлено мутаций
Амавроз Лебера, тип 7	88 Не выявлено мутаций
Амавроз Лебера, тип 8	88 Не выявлено мутаций
Амавроз Лебера, тип 9	88 Не выявлено мутаций
Амавроз Лебера, тип 10	88 Не выявлено мутаций
Амавроз Лебера, тип 11	88 Не выявлено мутаций
Амавроз Лебера, тип 13	88 Не выявлено мутаций
Амавроз Лебера, тип 15	88 Не выявлено мутаций
Амавроз Лебера, тип 16	88 Не выявлено мутаций
Амавроз Лебера, тип 17	88 Не выявлено мутаций

Название	Статус
Дистрофия роговицы Лиша	88 Не выявлено мутаций
Дистрофия роговицы Фукса, тип 6	88 Не выявлено мутаций
Дистрофия роговицы Фукса, тип 8	88 Не выявлено мутаций
Аутоиммунный полиэндокринный синдром, тип 1	88 Не выявлено мутаций
Болезнь Виллебранда, тип 1	88 Не выявлено мутаций
Болезнь Ниманна-Пика, тип А	88 Не выявлено мутаций
Болезнь Ниманна-Пика, тип В	88 Не выявлено мутаций
Болезнь Ниманна-Пика, тип С1	88 Не выявлено мутаций
Болезнь Ниманна-Пика, тип С2	88 Не выявлено мутаций
Расщелина верхней губы и расщелина неба, тип 11	88 Не выявлено мутаций
Расщелина верхней губы и расщелина неба, тип 5	88 Не выявлено мутаций
Врождённая стационарная ночная слепота, тип 1А	88 Не выявлено мутаций
Врождённая стационарная ночная слепота, тип 1В	88 Не выявлено мутаций
Врождённая стационарная ночная слепота, тип 1С	88 Не выявлено мутаций
Врождённая стационарная ночная слепота, тип 1Е	88 Не выявлено мутаций
Врождённая стационарная ночная слепота, тип 1F	88 Не выявлено мутаций
Врождённая стационарная ночная слепота, тип 2А	88 Не выявлено мутаций
Врождённая стационарная ночная слепота, тип 2В	88 Не выявлено мутаций
Классическая галактоземия	88 Не выявлено мутаций
Галактоземия, тип 2	88 Не выявлено мутаций
Галактоземия, тип 3	88 Не выявлено мутаций
Гемохроматоз, тип 1	88 Не выявлено мутаций
Гемохроматоз, тип 2А	88 Не выявлено мутаций
Гемохроматоз, тип 2В	88 Не выявлено мутаций
Гемохроматоз, тип 3	88 Не выявлено мутаций
Гемохроматоз, тип 4	88 Не выявлено мутаций
Дефицит 3-метилкротонил-КоА карбоксилазы, тип 1	88 Не выявлено мутаций
Дефицит 3-метилкротонил-КоА карбоксилазы, тип 2	88 Не выявлено мутаций

Название		Статус
Дефицит 2-метилбутирил-КоА дегидрогеназы	88	Не выявлено мутаций
Дефицит изобутирил-КоА дегидрогеназы	88	Не выявлено мутаций
Метилмалоновая ацидурия, связанная с дефицитом метилмалонил-КоА эпимеразы	88	Не выявлено мутаций
Метилмалоновая ацидурия, тип cblA	88	Не выявлено мутаций
Метилмалоновая ацидурия, тип cblB	88	Не выявлено мутаций
Метилмалоновая ацидурия, тип cblC	88	Не выявлено мутаций
Метилмалоновая ацидурия, тип mut0, не отвечающая на терапию витамином B12	88	Не выявлено мутаций
Наследственная форма рака молочной железы	88	Не выявлено мутаций
Наследственный сфероцитоз, тип 1	88	Не выявлено мутаций
Наследственный сфероцитоз, тип 4	88	Не выявлено мутаций
Наследственный сфероцитоз, тип 5	88	Не выявлено мутаций
Псевдовитамин-D-дефицитный рахит, тип 1A	88	Не выявлено мутаций
Псевдовитамин-D-дефицитный рахит, тип 1B	88	Не выявлено мутаций
Синдром Криглера-Найяра, тип 1	88	Не выявлено мутаций
Синдром Криглера-Найяра, тип 2	88	Не выявлено мутаций
Цитруллинемия, тип 1	88	Не выявлено мутаций
Цитруллинемия, тип 2	88	Не выявлено мутаций
Аутосомно-рецессивный буллезный эпидермолиз	88	Не выявлено мутаций
Буллезный эпидермолиз в сочетании с ограниченным отсутствием кожи и деформацией ногтей	88	Не выявлено мутаций
Буллезный эпидермолиз Герлитца	88	Не выявлено мутаций
Буллезный эпидермолиз с атрезией пилорического отдела желудка	88	Не выявлено мутаций
Буллезный эпидермолиз с зудом	88	Не выявлено мутаций
Ограниченный буллезный эпидермолиз	88	Не выявлено мутаций
Простой аутосомно-рецессивный буллезный эпидермолиз, тип 1	88	Не выявлено мутаций
Простой аутосомно-рецессивный буллезный эпидермолиз, тип 2	88	Не выявлено мутаций

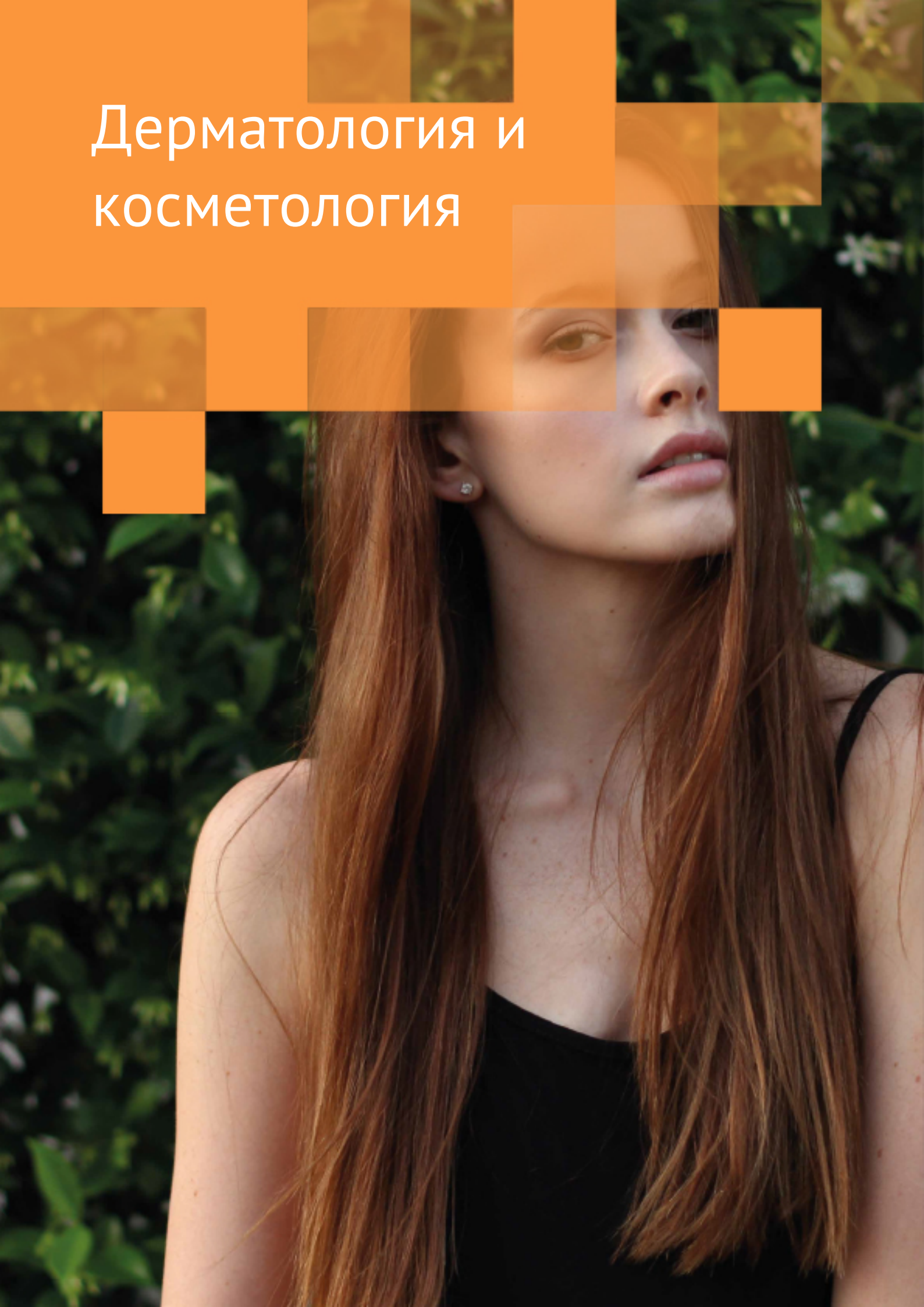
Название		Статус
Простой буллезный эпидермолиз с атрезией пилорического отдела желудка	88	Не выявлено мутаций
Адреногенитальный синдром вследствие дефицита 17-альфа-гидроксилазы	88	Не выявлено мутаций
Адреногенитальный синдром вследствие дефицита 21-гидроксилазы	88	Не выявлено мутаций
Адреногенитальный синдром вследствие дефицита 3-бета-гидроксистероид дегидрогеназы	88	Не выявлено мутаций
Адреногенитальный синдром вследствие дефицита оксиредуктазы цитохрома P450	88	Не выявлено мутаций
Врожденная липоидная гиперплазия коры надпочечников	88	Не выявлено мутаций
Адреногенитальный синдром вследствие дефицита 11-бета-гидроксилазы	88	Не выявлено мутаций
Конечностно-поясная миодистрофия, тип 2D	88	Не выявлено мутаций
Конечностно-поясная миодистрофия, тип 2E	88	Не выявлено мутаций
Конечностно-поясная миодистрофия, тип C	88	Не выявлено мутаций
Муколипидоз, тип 2	88	Не выявлено мутаций
Муколипидоз, тип 3-альфа/бета	88	Не выявлено мутаций
Муколипидоз, тип 3-гамма	88	Не выявлено мутаций
Муколипидоз, тип 4	88	Не выявлено мутаций
Несовершенный остеогенез, тип 6	88	Не выявлено мутаций
Несовершенный остеогенез, тип 7	88	Не выявлено мутаций
Несовершенный остеогенез, тип 8	88	Не выявлено мутаций
Несовершенный остеогенез, тип 9	88	Не выявлено мутаций
Несовершенный остеогенез, тип 10	88	Не выявлено мутаций
Несовершенный остеогенез, тип 11	88	Не выявлено мутаций
Несовершенный остеогенез, тип 13	88	Не выявлено мутаций
Несовершенный остеогенез, тип 15	88	Не выявлено мутаций
Пигментный ретинит, тип 4	88	Не выявлено мутаций
Пигментный ретинит, тип 12	88	Не выявлено мутаций
Пигментный ретинит, тип 20	88	Не выявлено мутаций

Название	Статус
Пигментный ретинит, тип 26	88 Не выявлено мутаций
Пигментный ретинит, тип 28	88 Не выявлено мутаций
Пигментный ретинит, тип 38	88 Не выявлено мутаций
Пигментный ретинит, тип 49	88 Не выявлено мутаций
Пигментный ретинит, тип 50	88 Не выявлено мутаций
Пигментный ретинит, тип 56	88 Не выявлено мутаций
Пигментный ретинит, тип 59	88 Не выявлено мутаций
Пигментный ретинит, тип 68	88 Не выявлено мутаций
Пигментный ретинит, тип 69	88 Не выявлено мутаций
Синдром Ушера, тип 1	88 Не выявлено мутаций
Синдром Ушера, тип 3	88 Не выявлено мутаций
Синдром Элерса-Данлоса, тип 3	88 Не выявлено мутаций
Синдром Элерса-Данлоса, тип 6	88 Не выявлено мутаций
Аутосомно-рецессивный синдром Элерса-Данлоса, тип 4	88 Не выявлено мутаций
Аутосомно-рецессивный синдром Элерса-Данлоса, тип 7	88 Не выявлено мутаций
Врожденный нефротический синдром, тип 1	88 Не выявлено мутаций
Врожденный нефротический синдром, тип 2	88 Не выявлено мутаций
Врожденный нефротический синдром, тип 3	88 Не выявлено мутаций
Врожденный нефротический синдром, тип 4	88 Не выявлено мутаций
Врожденный нефротический синдром, тип 5	88 Не выявлено мутаций
Врожденный нефротический синдром, тип 9	88 Не выявлено мутаций
Болезнь кленового сиропа, тип 1a	88 Не выявлено мутаций
Болезнь кленового сиропа, тип 1b	88 Не выявлено мутаций
Синдром Ваарденбурга, тип 2A	88 Не выявлено мутаций
D-Бифункциональная энзимопатия	88 Не выявлено мутаций
GM1-ганглиозидоз	88 Не выявлено мутаций
GRACILE-синдром	88 Не выявлено мутаций
Анемия Фанкони	88 Не выявлено мутаций

Название		Статус
Аутосомно-рецессивный поликистоз почек	88	Не выявлено мутаций
Болезнь Вильсона-Коновалова	88	Не выявлено мутаций
Болезнь Гоше	88	Не выявлено мутаций
Болезнь Кэнэвэн	88	Не выявлено мутаций
Болезнь Салла	88	Не выявлено мутаций
Болезнь Тея-Сакса	88	Не выявлено мутаций
Врожденные нарушения гликозилирования, тип 1a	88	Не выявлено мутаций
Семейный гиперинсуллинизм, связанный с геном ABCC8	88	Не выявлено мутаций
Гемофилия А	88	Не выявлено мутаций
Синдром Альстрёма	88	Не выявлено мутаций
Гипертрофическая кардиомиопатия, связанная с геном MYBPC3	88	Не выявлено мутаций
Дефицит 3-гидрокси-3-метилглутарил-коэнзим А лиазы	88	Не выявлено мутаций
Дефицит аргининосукцинатлиазы	88	Не выявлено мутаций
Дефицит бета-кетотилазы	88	Не выявлено мутаций
Дефицит глюкозо-6-фосфатдегидрогеназы	88	Не выявлено мутаций
Дефицит липопротеинлипазы	88	Не выявлено мутаций
Дефицит протромбина	88	Не выявлено мутаций
Дефицит фактора V	88	Не выявлено мутаций
Комбинированный дефицит витамин-К зависимых факторов свертывания	88	Не выявлено мутаций
Муковисцидоз	88	Не выявлено мутаций
Мукополисахаридоз 1 типа	88	Не выявлено мутаций
Наследственная непереносимость фруктозы	88	Не выявлено мутаций
Наследственная периферическая нейропатия с агенезией мозолистого тела	88	Не выявлено мутаций
Нейрональный цероидный липофусциноз, связанный с геном CLN5	88	Не выявлено мутаций
Нейрональный цероидный липофусциноз, связанный с геном PPT1	88	Не выявлено мутаций
Первичная гипероксалурия, тип 2	88	Не выявлено мутаций

Название	Статус
Первичный системный дефицит карнитина	88 Не выявлено мутаций
Периодическая болезнь	88 Не выявлено мутаций
Перманентный неонатальный сахарный диабет	88 Не выявлено мутаций
Пропионовая ацидурия	88 Не выявлено мутаций
Ризомелическая точечная хондродисплазия	88 Не выявлено мутаций
Семейная дизавтономия	88 Не выявлено мутаций
Синдром Барде-Бидля	88 Не выявлено мутаций
Синдром Барттера, тип 4a	88 Не выявлено мутаций
Синдром Блума	88 Не выявлено мутаций
Прогерия взрослых	88 Не выявлено мутаций
Синдром Дабина-Джонсона	88 Не выявлено мутаций
Синдром Пейтца-Егерса	88 Не выявлено мутаций
Синдром Пендреда	88 Не выявлено мутаций
Синдром Цельвегера	88 Не выявлено мутаций
Франко-канадский вариант синдрома Лея, связанный с геном LRPPRC	88 Не выявлено мутаций
Церебротендинозный холестероз	88 Не выявлено мутаций
Энтеропатический акродерматит	88 Не выявлено мутаций
Дефицит ацил-КоА-дегидрогеназы средних цепей	88 Не выявлено мутаций
Торсионная дистония	88 Не выявлено мутаций
Болезнь Сандхоффа	88 Не выявлено мутаций
Синдром Шегрена-Ларссона	88 Не выявлено мутаций
Синдром Ниймеген	88 Не выявлено мутаций

Дерматология и косметология



Риски

Высокий риск

Название	Ваш риск	Средний риск	Относительный риск	Сравнение со средним
Очаговое облысение	10.68%	1.41%	7.58x	+9.27%

Повышенный риск

Название	Ваш риск	Средний риск	Относительный риск	Сравнение со средним
Витилиго	2.4%	2%	1.2x	+0.4%

Средний риск

Название	Ваш риск	Средний риск	Относительный риск	Сравнение со средним
Андрогенная алопеция	50.35%	44.9%	1.12x	+5.45%
Атопический дерматит	11.14%	10.6%	1.05x	+0.54%
Системная склеродермия	0.025%	0.025%	1x	+< 0.01%
Обыкновенные угри (тяжелая форма)	0.84%	1%	0.84x	-0.16%
Псориаз	1.57%	1.82%	0.86x	-0.25%
Розацеа	5.48%	6%	0.91x	-0.52%

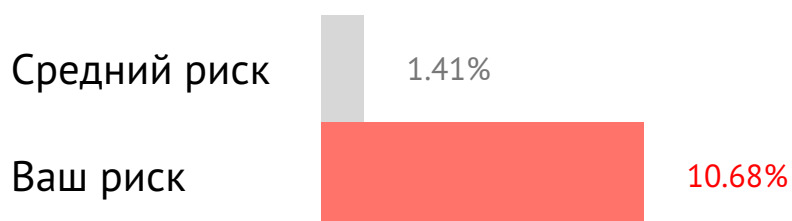
Умеренный риск

Название	Ваш риск	Средний риск	Относительный риск	Сравнение со средним
Меланома	2.67%	3%	0.89x	-0.33%

Низкий риск

Название	Ваш риск	Средний риск	Относительный риск	Сравнение со средним
Базальноклеточный рак кожи	20.96%	36%	0.58x	-15.04%

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
-	rs16898264	A/A	3.06%
HLA-DQA1	rs9275572	G/G	2.15%
-	rs1024161	T/T	1.86%
-	rs3096851	C/C	1.72%
STX17	rs10760706	C/C	1.6%
-	rs3130320	C/C	1.47%
-	rs694739	A/A	0.85%
-	rs13729	C/T	0.59%
-	rs4147359	A/G	0.36%
IKZF4	rs1701704	G/T	0.35%

Варианты, снижающие риск

Ген	Вариант	Генотип	Вклад
-	rs6932542	A/A	-1.17%
IL2RA	rs3118470	T/T	-1.17%
-	rs3763312	G/G	-1.02%
C6orf10	rs6910071	A/A	-0.86%
-	rs9479482	C/T	-0.52%
ERBB3	rs705708	A/G	> -0.01%

Витилиго



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

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

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

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

Генетические факторы риска витилиго

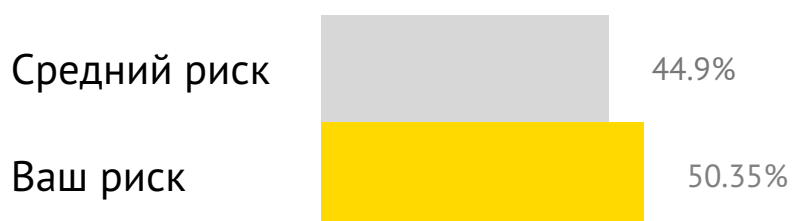
Варианты, повышающие риск

Ген	Вариант	Генотип	Вклад
-	rs2111485	G/G	0.44%
TYR	rs1126809	G/G	0.4%
-	rs11021232	T/C	0.39%
-	rs4308124	C/C	0.39%
-	rs34346645	C/C	0.38%
-	rs9611565	T/T	0.23%
-	rs12771452	G/G	0.19%
PTPRC	rs16843742	T/T	0.18%
-	rs2017445	G/A	0.16%
IRF4	rs12203592	C/C	0.14%
-	rs231725	G/A	0.11%
-	rs1043101	A/G	0.069%
-	rs4807000	G/A	0.059%
C1QTNF6	rs229527	C/A	0.043%
-	rs301807	G/A	0.022%
LPP	rs13076312	C/T	< 0.01%

Варианты, снижающие риск

Ген	Вариант	Генотип	Вклад
BCL2L12	rs2304206	A/A	-0.65%
-	rs60131261	TTTA/T	-0.63%
		TTA	
-	rs2687812	T/T	-0.41%
GZMB	rs8192917	T/T	-0.23%
BACH2	rs72928038	G/G	-0.2%
-	rs2247314	T/C	-0.2%
PTPN22	rs2476601	G/G	-0.16%
-	rs10200159	T/T	-0.12%
CPVL	rs117744081	A/A	-0.12%
IL2RA	rs706779	T/C	-0.086%

Андрогенная алопеция



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

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

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

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

Генетические факторы риска андрогенной алопеции

Варианты, повышающие риск

Ген	Вариант	Генотип	Вклад
-	rs6772287	C/C	3.99%
-	rs13092705	T/T	2.78%
-	rs1276250	C/C	2.22%
-	rs71635652	G/G	1.77%
-	rs1422798	C/C	1.7%
-	rs12902958	G/A	1.59%
-	rs844193	T/T	1.54%
-	rs6683032	C/C	1.45%
-	rs2863081	G/A	1.4%
-	rs7542354	G/G	1.32%
PRDM6	rs186749	G/G	1.3%
-	rs427754	C/C	1.22%
-	rs10771462	G/A	1.12%
-	rs7226979	T/T	1.08%
-	rs9398035	C/C	1.02%
-	rs8085664	C/C	0.98%
-	rs112385572	A/A	0.96%
-	rs9719620	T/T	0.92%
-	rs538628	G/G	0.88%
-	rs10516537	A/C	0.87%
-	rs149801367	T/T	0.87%
-	rs12144907	G/C	0.8%
-	rs6811219	C/T	0.77%
-	rs12185725	A/G	0.77%
-	rs144733372	T/T	0.76%
-	rs174581	G/G	0.72%
-	rs6756875	C/C	0.67%
-	rs1842202	A/A	0.62%
-	rs12509636	C/C	0.62%
-	rs6802174	C/C	0.55%

Варианты, снижающие риск

Ген	Вариант	Генотип	Вклад
-	rs7362398	T/T	-3.84%
-	rs7362397	T/T	-3.84%
-	rs6035986	G/G	-2.57%
-	rs2047198	T/T	-1.94%
-	rs3781452	T/T	-1.88%
-	rs9357047	T/T	-1.75%
-	rs9388490	T/T	-1.67%
-	rs246180	A/A	-1.67%
-	rs13021718	G/A	-1.61%
-	rs7680591	T/T	-1.47%
-	rs11497798	C/C	-1.25%
-	rs199791	T/T	-1.23%
IRF4	rs12203592	C/C	-1.21%
-	rs6982226	T/T	-1.14%
-	rs29073	C/C	-1.02%
ZHX3	rs17265513	T/C	-0.9%
-	rs2028122	G/G	-0.9%
-	rs690333	A/A	-0.76%
SSPN	rs7974900	T/C	-0.72%
-	rs855256	C/C	-0.6%
WNT10A	rs7349332	C/C	-0.52%
-	rs59712316	G/C	-0.51%
-	rs1474368	A/G	-0.44%
-	rs801525	G/G	-0.33%
-	rs939963	G/C	-0.22%
-	rs75732647	C/C	-0.2%
-	rs6588396	T/C	-0.16%
-	rs1005734	C/A	-0.16%
-	rs16862069	G/G	-0.16%
-	rs2117234	C/T	-0.075%

-	rs145226407	A/A	0.52%
-	rs10928235	A/T	0.5%
-	rs8013382	A/A	0.45%
-	rs76972608	A/A	0.42%
-	rs12214131	G/A	0.32%
-	rs2143109	A/G	0.3%
-	rs1576101	A/T	0.26%
-	rs67803788	G/A	0.12%
-	rs4363059	A/T	0.1%
THADA	rs6732426	C/T	0.045%

-	rs10930758	A/G	-0.075%
---	------------	-----	---------

Атопический дерматит

Средний риск



10.6%

Ваш риск



11.14%

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
-	rs4809219	A/A	0.52%
PUS10	rs4643526	G/A	0.49%
-	rs6419573	C/T	0.46%
-	rs12730935	G/A	0.15%
-	rs6473227	C/A	0.14%

Варианты, снижающие риск

Ген	Вариант	Генотип	Вклад
CLEC16A	rs2041733	C/C	-0.72%
-	rs12188917	T/T	-0.54%
-	rs2918307	A/A	-0.35%
-	rs10214237	T/C	-0.32%

Системная склеродермия

Средний риск



0.025%

Ваш риск



0.025%

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

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

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

Генетические факторы риска системной склеродермии

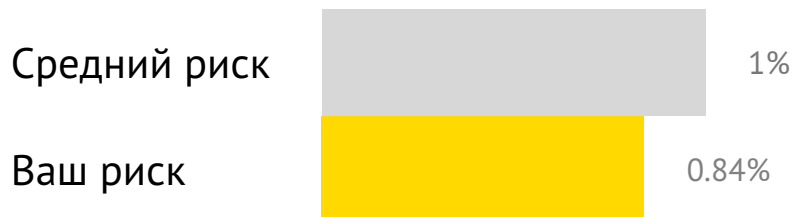
Варианты, повышающие риск

Ген	Вариант	Генотип	Вклад
-	rs3129763	A/A	0.017%
HLA-DRA	rs3129882	G/G	0.015%
HLA-DQA1	rs6457617	T/T	0.012%
-	rs9296015	G/G	< 0.01%
ESYT1	rs11171747	G/T	< 0.01%

Варианты, снижающие риск

Ген	Вариант	Генотип	Вклад
HLA-DQA1	rs9275390	T/T	-0.017%
HLA-DPA1	rs987870	A/A	-0.013%
-	rs443198	A/G	> -0.01%
-	rs11642873	A/C	> -0.01%
-	rs6901221	A/A	> -0.01%
GRB10	rs12540874	A/A	> -0.01%

Обыкновенные угри (тяжелая форма)



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

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

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

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

Генетические факторы риска обыкновенных угрей (тяжелой формы)

Варианты, повышающие риск

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

Варианты, снижающие риск

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

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
-	rs2233278	C/G	0.64%
TRAF3IP2	rs33980500	C/T	0.55%
ETS1	rs3802826	A/A	0.2%
ZC3H12C	rs4561177	A/A	0.16%
-	rs9988642	T/T	0.14%
-	rs2451258	C/T	0.12%
DDX58	rs11795343	T/T	0.12%
-	rs27432	A/G	0.097%
-	rs11121129	A/G	0.092%
-	rs645078	A/A	0.07%
-	rs62149416	T/T	0.069%
-	rs12445568	C/T	0.042%
KCNH7	rs17716942	T/T	0.036%
-	rs2066819	C/C	0.029%
TYK2	rs34536443	G/G	0.016%
-	rs10865331	A/G	0.013%
-	rs10979182	A/G	< 0.01%

Варианты, снижающие риск

Ген	Вариант	Генотип	Вклад
-	rs4406273	G/G	-0.76%
-	rs2700987	C/C	-0.24%
IFNL1	rs7552167	A/G	-0.23%
RUNX3	rs7536201	T/T	-0.23%
-	rs582757	T/T	-0.19%
-	rs1295685	A/G	-0.16%
PTRF	rs963986	G/G	-0.1%
-	rs4821124	T/T	-0.1%
PRM2	rs367569	C/T	-0.089%
-	rs1056198	C/T	-0.078%
POLI	rs545979	C/C	-0.078%
-	rs28998802	G/G	-0.072%
LCE3B	rs6677595	C/T	-0.069%
-	rs8016947	G/T	-0.064%
CARD14	rs11652075	C/T	-0.055%
EXOC2	rs9504361	A/G	-0.053%
-	rs12188300	A/A	-0.04%
QTRT1	rs892085	A/G	-0.038%

Розацеа

Средний риск

6%

Ваш риск

5.48%

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, снижающие риск

Ген	Вариант	Генотип	Вклад
-	rs763035	G/G	-0.52%

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
-	rs35407	G/G	0.091%

Варианты, снижающие риск

Ген	Вариант	Генотип	Вклад
TYR	rs1393350	G/G	-0.25%
MC1R	rs1805007	C/C	-0.18%

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
-	rs2080303	T/T	3.31%
-	rs10810657	A/A	1.71%
-	rs35407	G/G	0.69%
-	rs4710154	A/T	0.55%
-	rs62291440	G/T	0.44%

Варианты, снижающие риск

Ген	Вариант	Генотип	Вклад
-	rs57244888	T/C	-4.22%
IRF4	rs12203592	C/C	-2.77%
-	rs2116709	T/T	-2.54%
-	rs157935	T/G	-1.82%
-	rs57142672	A/A	-1.68%
-	rs12210050	C/C	-1.55%
TYR	rs1126809	G/G	-1.28%
-	rs214785	T/T	-1.28%
UBAC2	rs7335046	C/C	-1.14%
MC1R	rs1805007	C/C	-0.98%
-	rs11993814	C/T	-0.81%
-	rs7907606	T/T	-0.66%
KRT5	rs11170164	C/C	-0.57%
-	rs421284	T/C	-0.27%
-	rs7874604	T/C	-0.16%

Признаки

Признак	Результат
Альфа-линоленовая кислота (омега-3)	У людей с вашим генотипом чаще низкий уровень альфа-линолевой кислоты
Арахидоновая кислота (омега-6)	У людей с вашим генотипом чаще высокий уровень арахидоновой кислоты
Докозатетраеновая кислота (омега-6)	У людей с вашим генотипом чаще высокий уровень докозатетраеновой кислоты
Гамма-линоленовая кислота (омега-6)	У людей с вашим генотипом чаще высокий уровень гамма-линоленовой кислоты
Птоз верхнего века	Не обнаружено защитного генетического варианта в отношении умеренного птоза верхнего века
Фотостарение кожи	Выявлена генетическая предрасположенность к повышенному риску общего фотостарения кожи
Загар и чувствительность к UV-излучению	Выявлена генетическая предрасположенность к недостаточному формированию пигмента в коже в ответ на воздействие ультрафиолета и сниженной защищенности кожи от UV-излучения.
Количество невусов	Выявлена генетическая предрасположенность к повышенному количеству невусов на коже
Гипертрофические рубцы	Выявлена генетическая предрасположенность к формированию менее выраженных по высоте рубцов при глубоких повреждениях кожи
Гликирование	Выявлена генетическая предрасположенность к повышенному уровню конечных продуктов гликирования в коже
Докозагексаеновая кислота (омега-3)	У людей с вашим генотипом обычно высокий уровень докозагексаеновой кислоты
Докозапентаеновая кислота (омега-3)	У людей с вашим генотипом чаще высокий уровень докозапентаеновой кислоты
Эйкозапентаеновая кислота (омега-3)	У людей с вашим генотипом чаще высокий уровень эйкозапентаеновой кислоты
Линолевая кислота (омега-6)	У людей с вашим генотипом чаще низкий уровень линолевой кислоты
Келоидные рубцы	Не выявлено генетически обусловленного риска образования келоидных рубцов
Солнечные лентиго	Выявлена генетическая предрасположенность к нормальному риску образования солнечных лентиго на лице

Альфа-линоленовая кислота (омега-3)

При вашем варианте гена FADS1 отмечается снижение уровня альфа-линоленовой кислоты в крови.

Альфа-линоленовая кислота относится к омега-3-полиненасыщенным жирным кислотам. Эти кислоты играют важную роль в метаболизме и являются незаменимыми: организм человека не может синтезировать их из простых веществ. Единственный источник омега-3 — пища.

В частности, альфа-линоленовая кислота содержится в таких продуктах, как растительные масла, грецкие орехи, семена тыквы. Как и другие омега-3 кислоты, альфа-линоленовая кислота помогает коже нормально функционировать, что влияет на внешний вид. Также полиненасыщенные жирные кислоты защищают кожу от пагубного действия солнечных лучей и окислительного стресса, ингибируют работу провоспалительных агентов, способствуют заживлению ран, стимулируют уничтожение (апоптоз) злокачественных клеток.

Это снижает риск развития атопического дерматита, псориаза, акне и злокачественных новообразований. Содержание альфа-линоленовой жирной кислоты зависит не только от диеты, но и от генетических факторов, которые влияют на ее метаболизм.

Выявленные варианты

Ген	Вариант	Ваш генотип
FADS1	rs174547	T/T

Арахидоновая кислота (омега-6)

При вашем сочетании вариантов генов FADS1 и NTAN1 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 и являются незаменимыми: организм человека не может синтезировать их из простых веществ. Однако омега-6 и омега-3 имеют разные функции в организме.

Ученые считают, что омега-6 являются провоспалительными агентами, а омега-3 - противовоспалительными. Безусловно, воспаление является очень важным процессом и помогает защитить организм от инфекций, но хроническое воспаление может способствовать развитию заболеваний. Поэтому исследователи полагают, что диета с высоким содержанием омега-6, но с низким - омега-3 не является здоровой, в то время как диета, которая включает в себя сбалансированное количество данных кислот, полезна для организма.

Единственный источник омега-6 — пища. В частности, арахидоновая кислота содержится в таких продуктах, как жирное мясо, печень, сельдь, лосось, треска. Полиненасыщенные жирные кислоты защищают кожу от пагубного действия солнечных лучей и окислительного стресса, ингибируют работу провоспалительных агентов, способствуют заживлению ран, стимулируют уничтожение (апоптоз) злокачественных клеток.

Это снижает риск развития атопического дерматита, псориаза, акне и злокачественных новообразований. Содержание арахидоновой кислоты зависит не только от диеты, но и от генетических факторов, которые влияют на ее метаболизм.

Выявленные варианты

Ген	Вариант	Ваш генотип
MYRF	rs174535	T/T
PDXDC1, NTAN1, LOC102724985	rs16966952	G/G

Докозатетраеновая кислота (омега-6)

При вашем варианте гена FADS1 не отмечается снижение уровня докозатетраеновой кислоты в крови.

Докозатетраеновая кислота относится к омега-6-полиненасыщенным жирным кислотам. Эти кислоты наряду с омега-3 играют важную роль в метаболизме и являются незаменимыми: организм человека не может синтезировать их из простых веществ. Однако омега-6 и омега-3 имеют разные функции в организме.

Ученые считают, что омега-6 являются провоспалительными агентами, а омега-3 - противовоспалительными. Безусловно, воспаление является очень важным процессом и помогает защитить организм от инфекций, но хроническое воспаление может способствовать развитию заболеваний. Поэтому исследователи полагают, что диета с высоким содержанием омега-6, но с низким - омега-3 не является здоровой, в то время как диета, которая включает в себя сбалансированное количество данных кислот, полезна для организма.

Единственный источник омега-6 — пища. В частности, докозатетраеновая кислота содержится в таких продуктах, как мясо, печень, куриные яйца.

Полиненасыщенные жирные кислоты защищают кожу от пагубного действия солнечных лучей и окислительного стресса, ингибируют работу провоспалительных агентов, способствуют заживлению ран, стимулируют уничтожение (апоптоз) злокачественных клеток.

Это снижает риск развития атопического дерматита, псориаза, акне и злокачественных новообразований. Содержание докозатетраеновой кислоты зависит не только от диеты, но и от генетических факторов, влияющих на ее метаболизм.

Выявленные варианты

Ген	Вариант	Ваш генотип
FADS1	rs174550	T/T

Гамма-линоленовая кислота (омега-6)

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

Гамма-линоленовая кислота относится к омега-6-полиненасыщенным жирным кислотам. Эти кислоты наряду с омега-3 играют важную роль в метаболизме и являются незаменимыми: организм человека не может синтезировать их из простых веществ. Однако омега-6 и омега-3 имеют разные функции в организме.

Ученые считают, что омега-6 являются провоспалительными агентами, а омега-3 - противовоспалительными. Безусловно, воспаление является очень важным процессом и помогает защитить организм от инфекций, но хроническое воспаление может способствовать развитию заболеваний. Поэтому исследователи полагают, что диета с высоким содержанием омега-6, но с низким - омега-3 не является здоровой, в то время как диета, которая включает в себя сбалансированное количество данных кислот, полезна для организма.

Единственный источник омега-6 — пища. В частности, гамма-линоленовая кислота содержится в растительных маслах. Полиненасыщенные жирные кислоты защищают кожу от пагубного действия солнечных лучей и окислительного стресса, ингибируют работу провоспалительных агентов, способствуют заживлению ран, стимулируют уничтожение (апоптоз) злокачественных клеток.

Это снижает риск развития атопического дерматита, псориаза, акне и злокачественных новообразований. Содержание гамма-линоленовой кислоты зависит не только от диеты, но и от генетических факторов, которые влияют на ее метаболизм.

Выявленные варианты

Ген	Вариант	Ваш генотип
FADS1	rs174547	T/T
PDXDC1, LOC102724985	rs1121	G/G

Птоз верхнего века

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

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

Выявленные варианты

Ген	Вариант	Ваш генотип
DLGAP1	rs11876749	T/T

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 морфологическим изменениям как эпидермального слоя кожи, так и дермы. Механизмы, лежащие в основе этих изменений, до конца не изучены.

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

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

Выявленные варианты

Ген	Вариант	Ваш генотип
LOC105374069	rs322458	C/C

Загар и чувствительность к UV-излучению

Обнаруженное сочетание вариантов генов, отвечающих за многоступенчатый процесс синтеза пигмента в коже, связано с недостаточным ответом на воздействие УФ-излучения в виде формирования загара, что связано со пониженной защищенностью от кратковременного воздействия ультрафиолета.

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

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

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

Выявленные варианты

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

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. Однако, в большинстве случаев они представлены симметричными образованиями 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, и 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 озлакоцениваться.

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 следующие факторы: 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

Гипертрофические рубцы

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

Гипертрофические рубцы рассматриваются как 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 и / или внутренней стимуляции, воспаление не ослабевает и вместо этого становится все более выраженным. Это провоцирует образование патологических шрамов, которые в конечном итоге становятся видимыми через несколько месяцев после операции. Интенсивность, частота и продолжительность стимулов определяют, как быстро появляются шрамы, направление и скорость роста, а также высоту рубца.

Стимулы, которые влияют на характеристики и количество гипертрофических рубцов, включают в себя множество местных, системных и генетических факторов.

Предполагается, что клинические различия между келоидами и гипертрофическими рубцами отражают вариабельность интенсивности, частоты и продолжительности воспаления ретикулярной дермы.

Выявленные варианты

Ген	Вариант	Ваш генотип
CSMD1	rs11136645	T/C

Гликирование

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

Организм использует глюкозу как основной источник топлива. Если глюкоза не метаболизируется должным образом, как, например, при сахарном диабете, тогда 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 оценке флуоресценции кожи. На эту способность, а значит и на образование продуктов гликирования влияет множество факторов: возраст, масса тела, уровень гликированного гемоглобина, курение, а также генетика.

Выявленные варианты

Ген	Вариант	Ваш генотип
-	rs4921914	T/C

Докозагексаеновая кислота (омега-3)

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

Докозагексаеновая кислота относится к омега-3-полиненасыщенным жирным кислотам. Эти кислоты играют важную роль в метаболизме и являются незаменимыми: организм человека не может синтезировать их из простых веществ. Единственный источник омега-3 — пища.

В частности, докозагексаеновая кислота содержится в таких продуктах, как лосось, атлантическая сельдь, морские моллюски, водоросли. Как и другие омега-3 кислоты, докозагексаеновая кислота помогает коже нормально функционировать и поддерживает структуры клеточных мембран, что влияет на ее внешний вид. Также полиненасыщенные жирные кислоты защищают кожу от пагубного действия солнечных лучей и окислительного стресса, ингибируют работу провоспалительных агентов, способствуют заживлению ран, стимулируют уничтожение (апоптоз) злокачественных клеток.

Это снижает риск развития атопического дерматита, псориаза, акне и злокачественных новообразований. Содержание докозагексаеновой жирной кислоты зависит не только от диеты, но и от генетических факторов, которые влияют на ее метаболизм.

Выявленные варианты

Ген	Вариант	Ваш генотип
ELOVL2	rs953413	A/G

Докозапентаеновая кислота (омега-3)

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

Докозапентаеновая кислота относится к омега-3-полиненасыщенным жирным кислотам. Эти кислоты играют важную роль в метаболизме и являются незаменимыми: организм человека не может синтезировать их из простых веществ. Единственный источник омега-3 — пища.

В частности, докозапентаеновая кислота содержится в жире морских млекопитающих и жирной рыбе. Как и другие омега-3 кислоты, докозапентаеновая кислота помогает коже нормально функционировать, что влияет на ее внешний вид. Также полиненасыщенные жирные кислоты защищают кожу от пагубного действия солнечных лучей и окислительного стресса, ингибируют работу провоспалительных агентов, способствуют заживлению ран, стимулируют уничтожение (апоптоз) злокачественных клеток.

Это снижает риск развития атопического дерматита, псориаза, акне и злокачественных новообразований. Содержание докозапентаеновой жирной кислоты зависит не только от диеты, но и от генетических факторов, которые влияют на ее метаболизм.

Выявленные варианты

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

Эйкозапентаеновая кислота (омега-3)

При вашем сочетании вариантов генов FADS1 и ELOVL2 не отмечается снижение уровня эйкозапентаеновой кислоты в крови.

Эйкозапентаеновая кислота относится к омега-3-полиненасыщенным жирным кислотам. Эти кислоты играют важную роль в метаболизме и являются незаменимыми: организм человека не может синтезировать их из простых веществ. Единственный источник омега-3 — пища.

В частности, эйкозапентаеновая кислота содержится в таких продуктах, как лосось, атлантическая сельдь, морские моллюски, водоросли, печень трески. Как и другие омега-3 кислоты, эйкозапентаеновая кислота помогает коже нормально функционировать и поддерживает структуры клеточных мембран, что влияет на ее внешний вид. Также полиненасыщенные жирные кислоты защищают кожу от пагубного действия солнечных лучей и окислительного стресса, ингибируют работу провоспалительных агентов, способствуют заживлению ран, стимулируют уничтожение (апоптоз) злокачественных клеток.

Это снижает риск развития атопического дерматита, псориаза, акне и злокачественных новообразований. Содержание эйкозапентаеновой жирной кислоты зависит не только от диеты, но и от генетических факторов, которые влияют на ее метаболизм.

Выявленные варианты

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

Линолевая кислота (омега-6)

У вас выявлено такое сочетание вариантов генов FADS1, NTAN1 и NRBF2, при котором отмечено снижение уровня линолевой кислоты в крови.

Линолевая кислота относится к омега-6-полиненасыщенным жирным кислотам. Эти кислоты наряду с омега-3 играют важную роль в метаболизме и являются незаменимыми: организм человека не может синтезировать их из простых веществ. Однако омега-6 и омега-3 имеют разные функции в организме.

Ученые считают, что омега-6 являются провоспалительными агентами, а омега-3 - противовоспалительными. Безусловно, воспаление является очень важным процессом и помогает защитить организм от инфекций, но хроническое воспаление может способствовать развитию заболеваний. Поэтому исследователи полагают, что диета с высоким содержанием омега-6, но с низким - омега-3 не является здоровой, в то время как диета, которая включает в себя сбалансированное количество данных кислот, полезна для организма.

Единственный источник омега-6 — пища. В частности, линолевая кислота содержится в большом количестве в растительных маслах. Полиненасыщенные жирные кислоты защищают кожу от пагубного действия солнечных лучей и окислительного стресса, ингибируют работу провоспалительных агентов, способствуют заживлению ран, стимулируют уничтожение (апоптоз) злокачественных клеток.

Это снижает риск развития атопического дерматита, псориаза, акне и злокачественных новообразований. Содержание линолевой кислоты зависит не только от диеты, но и от генетических факторов, которые влияют на ее метаболизм.

Выявленные варианты

Ген	Вариант	Ваш генотип
FADS1	rs174550	T/T
PDXDC1, NTAN1, LOC102724985	rs1136001	G/G
JMJD1C	rs7080386	C/A

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 поддерживает концепцию 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

Солнечные лентиго

Данный вариант гена, ответственного за элиминацию избыточного количества меланоцитов иммунными клетками ассоциирован со средним риском появления солнечных лентиго в результате воздействия УФ-лучей.

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 являются плоскими кожными элементами, 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 преимущественно на участках кожи, наиболее подверженных солнечному воздействию — лицо, тыльная поверхность ладоней. Солнечные лентиго довольно легко диагностировать.

Однако иногда лентиго неправильной формы достаточно сложно дифференцировать с меланомой. Солнечные лентиго являются частым проявлением старения кожи. Старение кожи является результатом как внутренних, так и внешних факторов.

В то время как старение с возрастом является преимущественно генетически детерминированным процессом, развивающимся в результате неуклонного нарушения функции клеток, потери внеклеточного матрикса и других возрастных изменений, внешние факторы, такие как длительное воздействие солнечных лучей на кожу, вносят дополнительный вклад в процесс старения, который называется фотостарением. Однако, несмотря на основную роль УФ-лучей в процессе фотостарения, его интенсивность также зависит от генетики.

Выявленные варианты

Ген	Вариант	Ваш генотип
-	rs9350204	A/A
-	rs9358294	A/A

Мужское здоровье



Риски

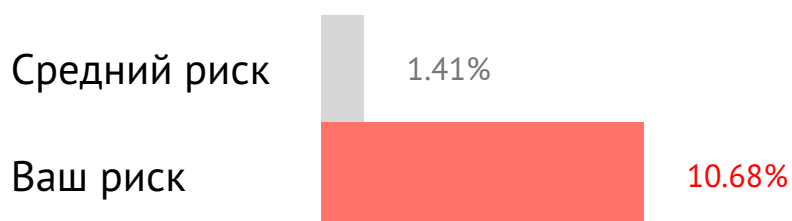
Высокий риск

Название	Ваш риск	Средний риск	Относительный риск	Сравнение со средним
Очаговое облысение	10.68%	1.41%	7.58x	+9.27%

Средний риск

Название	Ваш риск	Средний риск	Относительный риск	Сравнение со средним
Андрогенная алопеция	50.35%	44.9%	1.12x	+5.45%

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

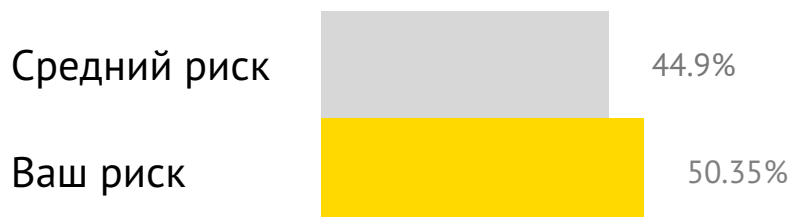
Варианты, повышающие риск

Ген	Вариант	Генотип	Вклад
-	rs16898264	A/A	3.06%
HLA-DQA1	rs9275572	G/G	2.15%
-	rs1024161	T/T	1.86%
-	rs3096851	C/C	1.72%
STX17	rs10760706	C/C	1.6%
-	rs3130320	C/C	1.47%
-	rs694739	A/A	0.85%
-	rs13729	C/T	0.59%
-	rs4147359	A/G	0.36%
IKZF4	rs1701704	G/T	0.35%

Варианты, снижающие риск

Ген	Вариант	Генотип	Вклад
-	rs6932542	A/A	-1.17%
IL2RA	rs3118470	T/T	-1.17%
-	rs3763312	G/G	-1.02%
C6orf10	rs6910071	A/A	-0.86%
-	rs9479482	C/T	-0.52%
ERBB3	rs705708	A/G	> -0.01%

Андрогенная алопеция



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

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

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

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

Генетические факторы риска андрогенной алопеции

Варианты, повышающие риск

Ген	Вариант	Генотип	Вклад
-	rs6772287	C/C	3.99%
-	rs13092705	T/T	2.78%
-	rs1276250	C/C	2.22%
-	rs71635652	G/G	1.77%
-	rs1422798	C/C	1.7%
-	rs12902958	G/A	1.59%
-	rs844193	T/T	1.54%
-	rs6683032	C/C	1.45%
-	rs2863081	G/A	1.4%
-	rs7542354	G/G	1.32%
PRDM6	rs186749	G/G	1.3%
-	rs427754	C/C	1.22%
-	rs10771462	G/A	1.12%
-	rs7226979	T/T	1.08%
-	rs9398035	C/C	1.02%
-	rs8085664	C/C	0.98%
-	rs112385572	A/A	0.96%
-	rs9719620	T/T	0.92%
-	rs538628	G/G	0.88%
-	rs10516537	A/C	0.87%
-	rs149801367	T/T	0.87%
-	rs12144907	G/C	0.8%
-	rs6811219	C/T	0.77%
-	rs12185725	A/G	0.77%
-	rs144733372	T/T	0.76%
-	rs174581	G/G	0.72%
-	rs6756875	C/C	0.67%
-	rs1842202	A/A	0.62%
-	rs12509636	C/C	0.62%
-	rs6802174	C/C	0.55%

Варианты, снижающие риск

Ген	Вариант	Генотип	Вклад
-	rs7362398	T/T	-3.84%
-	rs7362397	T/T	-3.84%
-	rs6035986	G/G	-2.57%
-	rs2047198	T/T	-1.94%
-	rs3781452	T/T	-1.88%
-	rs9357047	T/T	-1.75%
-	rs9388490	T/T	-1.67%
-	rs246180	A/A	-1.67%
-	rs13021718	G/A	-1.61%
-	rs7680591	T/T	-1.47%
-	rs11497798	C/C	-1.25%
-	rs199791	T/T	-1.23%
IRF4	rs12203592	C/C	-1.21%
-	rs6982226	T/T	-1.14%
-	rs29073	C/C	-1.02%
ZHX3	rs17265513	T/C	-0.9%
-	rs2028122	G/G	-0.9%
-	rs690333	A/A	-0.76%
SSPN	rs7974900	T/C	-0.72%
-	rs855256	C/C	-0.6%
WNT10A	rs7349332	C/C	-0.52%
-	rs59712316	G/C	-0.51%
-	rs1474368	A/G	-0.44%
-	rs801525	G/G	-0.33%
-	rs939963	G/C	-0.22%
-	rs75732647	C/C	-0.2%
-	rs6588396	T/C	-0.16%
-	rs1005734	C/A	-0.16%
-	rs16862069	G/G	-0.16%
-	rs2117234	C/T	-0.075%

-	rs145226407	A/A	0.52%
-	rs10928235	A/T	0.5%
-	rs8013382	A/A	0.45%
-	rs76972608	A/A	0.42%
-	rs12214131	G/A	0.32%
-	rs2143109	A/G	0.3%
-	rs1576101	A/T	0.26%
-	rs67803788	G/A	0.12%
-	rs4363059	A/T	0.1%
THADA	rs6732426	C/T	0.045%

-	rs10930758	A/G	-0.075%
---	------------	-----	---------

Признаки

Признак	Результат
Уровень тестостерона	У людей с вашим генотипом чаще пониженный уровень тестостерона
Уровень дигидротестостерона	У людей с вашим генотипом чаще пониженный уровень дигидротестостерона
Глобулин, связывающий половые гормоны у мужчин	Вы предрасположены к понижению уровня глобулинов, связывающих половые гормоны
Доля свободного PSA в крови	У вас выявлена предрасположенность к повышению уровня свободного PSA

Уровень тестостерона

Тест определил у вас комбинацию вариантов генов, которые связаны с более низким содержанием тестостерона в крови. Для вас нормой могут быть пониженные показатели тестостерона в результатах анализов. Тестостерон регулирует процессы энергетического обмена и роста мышц, поэтому его низкий уровень может негативно сказаться на наборе мышечной массы и спортивных результатах.

Тестостерон — основной мужской половой гормон. Он образуется в семенниках у мужчин, а также в незначительных количествах в яичниках у женщин. Кора надпочечников производит тестостерон и у мужчин, и у женщин.

Тестостерон участвует в развитии мужских половых органов, вторичных половых признаков, регулирует сперматогенез и половое поведение. Гормон оказывает влияние на азотистый и фосфорный обмен и рост мышечной ткани. Низкий уровень свободного тестостерона в крови связан с риском развития ряда заболеваний и потерей мышечной массы с возрастом.

Уровень тестостерона можно считать маркером общего состояния мужского здоровья. В крови большая часть тестостерона находится в соединении с белками. 50–60% тестостерона связывается с белком глобулином. Оставшиеся 40–50% связываются с белками-альбуминами. Всего 1–3% от общего количества предоставляет свободный тестостерон.

Выявленные варианты

Ген	Вариант	Ваш генотип
-	rs727428	T/T
-	rs5934505	T/
REEP3	rs10822184	T/C

Уровень дигидротестостерона

Тест определил у вас комбинацию вариантов генов, которые связаны с более низким содержанием дигидротестостерона в крови (по сравнению с нормой для популяции). Для вас нормой может быть незначительное понижение уровня дигидротестостерона в результатах анализов.

Дигидротестостерон принимает активное участие в энергетическом обмене и росте мышц, и его низкий уровень может негативно сказаться на наборе мышечной массы и спортивных результатах.

Дигидротестостерон (ДГТ) — более активная форма тестостерона, главного мужского полового гормона. Он образуется непосредственно из тестостерона в клетках организма. ДГТ устанавливает более прочные связи с рецепторами тестостерона, поэтому меньшая концентрация ДГТ обладает более выраженным эффектом, чем большая концентрация тестостерона.

Избыток дигидротестостерона в волосяных фолликулах может привести к чрезмерному росту волос на теле и «мужскому» типу облысения у мужчин и женщин. Также увеличивается жирность кожи, что ведет к образованию угрей. Уровень ДГТ напрямую зависит от уровня тестостерона и от белка, который отвечает за превращение тестостерона в ДГТ.

Выявленные варианты

Ген	Вариант	Ваш генотип
-	rs727428	T/T

Глобулин, связывающий половые гормоны у мужчин

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

Глобулин, связывающий половые гормоны — белок, обладающий способностью связываться с половыми гормонами и транспортировать их в неактивном состоянии. Его молекула выглядит как шар, поэтому он называется глобулином (от латинского *globulus* — шарик). Как и многие белки, гормон-связывающий глобулин синтезируется клетками печени.

Мужской половой гормон, тестостерон, образуется из холестерина в клетках половых желез и в коре надпочечников. У женщин тестостерон вырабатывается в небольших количествах в яичниках и в надпочечниках. Гормон определяет работу половых желез, рост мышечной ткани, строение тела, настроение и риски некоторых заболеваний.

Выявленные варианты

Ген	Вариант	Ваш генотип
SHBG	rs1799941	G/G

Доля свободного PSA в крови

Вы склонны к повышенному уровню свободного PSA в крови. Тест выявил у вас варианты полиморфизмов в гене ATF7IP и на участке между генами KLK2 и KLKP1, которые определяют повышенный уровень свободного PSA. Это не указывает на патологию, а только означает, что повышенный уровень свободного PSA в крови — ваша физиологическая норма.

Простатический специфический антиген (PSA) — особый опухолевый маркер. Определение уровня PSA в сыворотке крови используют для раннего выявления рака предстательной железы. Специфичность и точность этого теста недостаточно высокая, так как уровень PSA подвержен влиянию разных факторов.

Повышенный уровень PSA может указывать не только на рак, но и на доброкачественные образования или неспецифические воспалительные процессы. Повышение уровня PSA могут провоцировать механические воздействия, например, массаж предстательной железы. Ученые разрабатывают методики, способные повысить точность и специфичность этого теста.

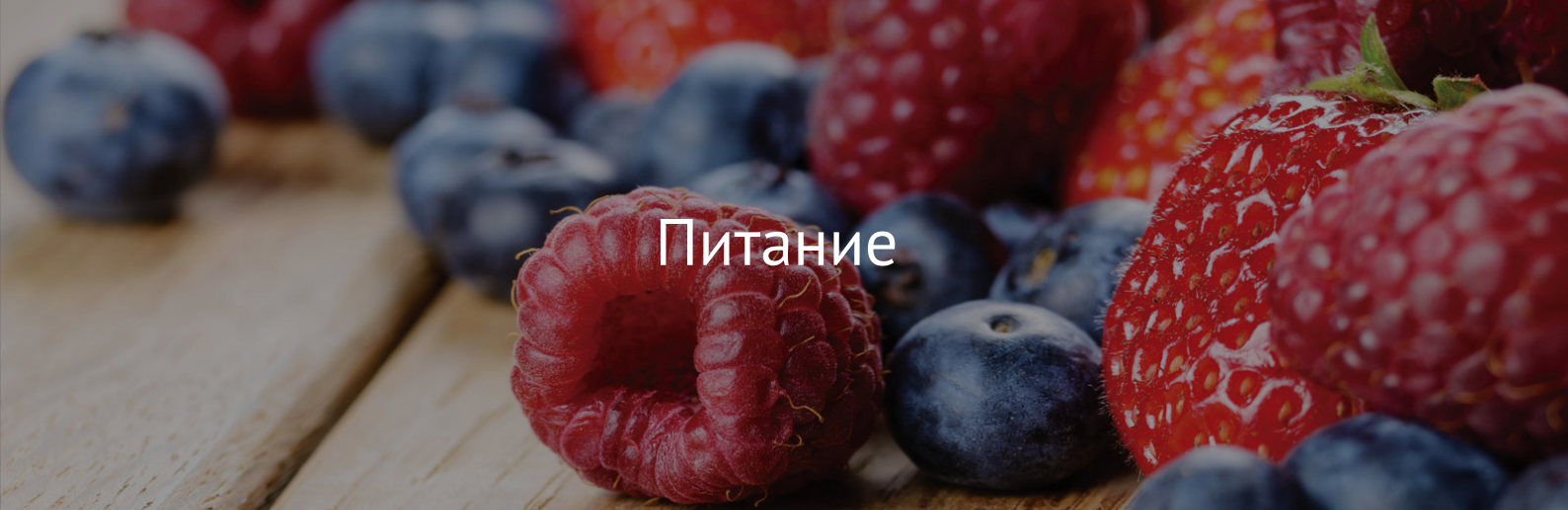
Принято определять две формы PSA — свободный и связанный с белками крови, которые в сумме составляют общий PSA. Уровень PSA во многом определяется генетическими факторами, поэтому нормальный уровень антигена в крови рассчитывается индивидуально.

Выявленные варианты

Ген	Вариант	Ваш генотип
ATF7IP	rs3213764	G/G
KLKP1	rs1354774	G/G

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.

Метаболизм



Метаболизм

Признак	Результат
Метаболизм кофеина	У людей с вашим генотипом обычно низкая скорость нейтрализации кофеина

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 стимулирует центральную нервную систему, усиливает сердечную деятельность, влияет на тонус сосудов. При отсутствии медицинских противопоказаний ежедневное употребление кофеина в умеренных количествах безопасно. Кофеин даже снижает риск некоторых заболеваний, например, болезни Альцгеймера и шизофрении.

Однако у некоторых людей регулярное употребление кофеина может вызывать неприятные симптомы: раздражительность, бессонницу, головные боли и нарушение сердечного ритма. Кофеин содержится в кофе, чае, какао, шоколаде, энергетических напитках.

Выявленные варианты

Ген	Вариант	Ваш генотип
CYP1A2	rs762551	C/C

Витамины и минералы



Витамины и минералы

Признак	Результат
Альфа-линоленовая кислота (омега-3)	У людей с вашим генотипом чаще низкий уровень альфа-линоленовой кислоты
Железо	Вы предрасположены к понижению уровня железа
Докозатетраеновая кислота (омега-6)	У людей с вашим генотипом чаще высокий уровень докозатетраеновой кислоты
Гамма-линоленовая кислота (омега-6)	У людей с вашим генотипом чаще высокий уровень гамма-линоленовой кислоты
Витамин А	Вы предрасположены к снижению уровня витамина А
Арахидоновая кислота (омега-6)	У людей с вашим генотипом чаще высокий уровень арахидоновой кислоты
Витамин B5	У людей с вашим генотипом обычно высокий уровень витамина B5
Кальций	Вы предрасположены к повышению уровня кальция
Витамин Е	У людей с вашим генотипом обычно средний уровень витамина Е
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
Эйкозапентаеновая кислота (омега-3)	У людей с вашим генотипом чаще высокий уровень эйкозапентаеновой кислоты
Докозапентаеновая кислота (омега-3)	У людей с вашим генотипом чаще высокий уровень докозапентаеновой кислоты
Докозагексаеновая кислота (омега-3)	У людей с вашим генотипом обычно высокий уровень докозагексаеновой кислоты

Альфа-линоленовая кислота (омега-3)

При вашем варианте гена FADS1 отмечается снижение уровня альфа-линоленовой кислоты в крови.

Альфа-линоленовая кислота относится к омега-3-полиненасыщенным жирным кислотам. Эти кислоты играют важную роль в метаболизме и являются незаменимыми: организм человека не может синтезировать их из простых веществ. Единственный источник омега-3 — пища.

В частности, альфа-линоленовая кислота содержится в таких продуктах, как растительные масла, грецкие орехи, семена тыквы. Как и другие омега-3 кислоты, альфа-линоленовая кислота помогает коже нормально функционировать, что влияет на внешний вид. Также полиненасыщенные жирные кислоты защищают кожу от пагубного действия солнечных лучей и окислительного стресса, ингибируют работу провоспалительных агентов, способствуют заживлению ран, стимулируют уничтожение (апоптоз) злокачественных клеток.

Это снижает риск развития атопического дерматита, псориаза, акне и злокачественных новообразований. Содержание альфа-линоленовой жирной кислоты зависит не только от диеты, но и от генетических факторов, которые влияют на ее метаболизм.

Выявленные варианты

Ген	Вариант	Ваш генотип
FADS1	rs174547	T/T

Железо

При вашем генотипе понижается концентрация железа. Это может привести к снижению уровня гемоглобина и недостатку кислорода в тканях.

Железо входит в состав гемоглобина — белка, который транспортирует кислород к органам и тканям, а также содержится в других белках, регулирующих процесс клеточного дыхания. Повышение или снижение концентрации железа в крови может негативно сказываться на здоровье. Так, при его избыточном потреблении с биологически активными добавками возникает постоянное чувство слабости и усталости, в то время как при наследственных состояниях, связанных с перегрузкой организма железом, зачастую развивается поражение печени, суставов и поджелудочной железы.

Дефицит железа вследствие недостаточного употребления продуктов, богатых этим микроэлементом, или из-за генетически обусловленного нарушения его всасывания приводит к частым головным болям, выраженной бледности и сухости кожи, слабости и сниженной переносимости физической нагрузки. Часть железа освобождается при регулярном распаде красных клеток крови в селезенке, но основное количество поступает с пищей. Источники железа: мясо, яйца, бобовые, крупы, овощи. Женщинам в период менструации или беременности необходимо получать больше железа, чем в другие дни.

Выявленные варианты

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

Докозатетраеновая кислота (омега-6)

При вашем варианте гена FADS1 не отмечается снижение уровня докозатетраеновой кислоты в крови.

Докозатетраеновая кислота относится к омега-6-полиненасыщенным жирным кислотам. Эти кислоты наряду с омега-3 играют важную роль в метаболизме и являются незаменимыми: организм человека не может синтезировать их из простых веществ. Однако омега-6 и омега-3 имеют разные функции в организме.

Ученые считают, что омега-6 являются провоспалительными агентами, а омега-3 - противовоспалительными. Безусловно, воспаление является очень важным процессом и помогает защитить организм от инфекций, но хроническое воспаление может способствовать развитию заболеваний. Поэтому исследователи полагают, что диета с высоким содержанием омега-6, но с низким - омега-3 не является здоровой, в то время как диета, которая включает в себя сбалансированное количество данных кислот, полезна для организма.

Единственный источник омега-6 — пища. В частности, докозатетраеновая кислота содержится в таких продуктах, как мясо, печень, куриные яйца.

Полиненасыщенные жирные кислоты защищают кожу от пагубного действия солнечных лучей и окислительного стресса, ингибируют работу провоспалительных агентов, способствуют заживлению ран, стимулируют уничтожение (апоптоз) злокачественных клеток.

Это снижает риск развития атопического дерматита, псориаза, акне и злокачественных новообразований. Содержание докозатетраеновой кислоты зависит не только от диеты, но и от генетических факторов, влияющих на ее метаболизм.

Выявленные варианты

Ген	Вариант	Ваш генотип
FADS1	rs174550	T/T

Гамма-линоленовая кислота (омега-6)

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

Гамма-линоленовая кислота относится к омега-6-полиненасыщенным жирным кислотам. Эти кислоты наряду с омега-3 играют важную роль в метаболизме и являются незаменимыми: организм человека не может синтезировать их из простых веществ. Однако омега-6 и омега-3 имеют разные функции в организме.

Ученые считают, что омега-6 являются провоспалительными агентами, а омега-3 - противовоспалительными. Безусловно, воспаление является очень важным процессом и помогает защитить организм от инфекций, но хроническое воспаление может способствовать развитию заболеваний. Поэтому исследователи полагают, что диета с высоким содержанием омега-6, но с низким - омега-3 не является здоровой, в то время как диета, которая включает в себя сбалансированное количество данных кислот, полезна для организма.

Единственный источник омега-6 — пища. В частности, гамма-линоленовая кислота содержится в растительных маслах. Полиненасыщенные жирные кислоты защищают кожу от пагубного действия солнечных лучей и окислительного стресса, ингибируют работу провоспалительных агентов, способствуют заживлению ран, стимулируют уничтожение (апоптоз) злокачественных клеток.

Это снижает риск развития атопического дерматита, псориаза, акне и злокачественных новообразований. Содержание гамма-линоленовой кислоты зависит не только от диеты, но и от генетических факторов, которые влияют на ее метаболизм.

Выявленные варианты

Ген	Вариант	Ваш генотип
FADS1	rs174547	T/T
PDXDC1, LOC102724985	rs1121	G/G

Витамин А

При вашем генотипе понижается концентрация витамина А в крови. Недостаток ретинола может привести к снижению зрения в темноте, сухости кожи и трещинкам в уголках рта.

Витамин А (ретинол) отвечает за поддержание функции кожи и костей, выработку половых гормонов и за синтез родопсина. Это зрительный пигмент, который образуется в клетках сетчатки глаза и позволяет человеку видеть в сумерках. Выраженный недостаток ретинола провоцирует патологии: астму, «куриную слепоту» (резкое падение зрения в сумерках), болезни сердца и склонность к инфекционным заболеваниям.

Сухость кожи и трещинки в уголках рта — начальные признаки нехватки витамина А. При этом регулярный прием высоких доз ретинола приводит к поражению печени, которое проявляется головными болями и окрашиванием ладоней, стоп и слизистых оболочек в желтый цвет. Беременным стоит обратить особое внимание на уровень ретинола: высокая концентрация ретинола в пище негативно влияет на плод.

Витамин А содержится в печени некоторых животных, в молочных продуктах, овощах и фруктах. Ретинол не растворяется в воде, поэтому для его усвоения организму нужны жиры.

Выявленные варианты

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

Арахидоновая кислота (омега-6)

При вашем сочетании вариантов генов FADS1 и NTAN1 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 и являются незаменимыми: организм человека не может синтезировать их из простых веществ. Однако омега-6 и омега-3 имеют разные функции в организме.

Ученые считают, что омега-6 являются провоспалительными агентами, а омега-3 - противовоспалительными. Безусловно, воспаление является очень важным процессом и помогает защитить организм от инфекций, но хроническое воспаление может способствовать развитию заболеваний. Поэтому исследователи полагают, что диета с высоким содержанием омега-6, но с низким - омега-3 не является здоровой, в то время как диета, которая включает в себя сбалансированное количество данных кислот, полезна для организма.

Единственный источник омега-6 — пища. В частности, арахидоновая кислота содержится в таких продуктах, как жирное мясо, печень, сельдь, лосось, треска. Полиненасыщенные жирные кислоты защищают кожу от пагубного действия солнечных лучей и окислительного стресса, ингибируют работу провоспалительных агентов, способствуют заживлению ран, стимулируют уничтожение (апоптоз) злокачественных клеток.

Это снижает риск развития атопического дерматита, псориаза, акне и злокачественных новообразований. Содержание арахидоновой кислоты зависит не только от диеты, но и от генетических факторов, которые влияют на ее метаболизм.

Выявленные варианты

Ген	Вариант	Ваш генотип
MYRF	rs174535	T/T
PDXDC1, NTAN1, LOC102724985	rs16966952	G/G

Витамин B5

При вашем генотипе концентрация витамина B5 в крови повышена. Это признак снижения транспортировки витамина в нервную систему.

Витамин B5 (пантотеновая кислота) требуется для обмена жиров, углеводов, аминокислот. Витамин играет важную роль в регуляции иммунной системы, способствует усвоению других витаминов, стимулирует перистальтику кишечника. Недостаток пантотеновой кислоты в организме приводит к нарушениям обмена веществ, на основе которых развиваются дерматиты, обесцвечивание и повышенное выпадение волос.

Повышается кислотность в желудке, что может стать причиной развития заболеваний желудочно-кишечного тракта. Пантотеновая кислота содержится в дрожжах, фруктах, орехах, бобах, животных продуктах.

Выявленные варианты

Ген	Вариант	Ваш генотип
SLC5A6	rs1395	A/A

Кальций

При вашем генотипе повышается концентрация кальция в крови. Избыток кальция может привести к образованию камней в почках и желчных путях.

Кальций содержится в организме человека в высокой концентрации. Он играет роль в ключевых биохимических и физиологических реакциях: сокращение мышц, сердцебиение, поддержание работы внутренних органов и сосудов, передача импульса в нервной системе. Повышение уровня кальция приводит к формированию камней в почках или желчных путях.

Появляется тошнота, рвота, развивается депрессия, тревога, нарушается сон, возникают запоры. Избыток кальция в пище снижает всасывание других минералов. Важно следить за уровнем этого элемента в организме. Природные источники кальция: молочные продукты, рыба, орехи и зеленые овощи.

Выявленные варианты

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

Витамин Е

При вашем генотипе концентрация витамина Е остается на нормальном уровне.

Витамин Е (токоферол) поддерживает энергетическую функцию и защищает мембраны клеток от повреждения. Он участвует в синтезе ДНК, РНК и ряда важных белков, регулирует работу иммунной системы. При дефиците витамина Е происходит разрушение красных кровяных клеток, которое приводит к анемии.

Поскольку активность витамина затрагивает почти все ткани и органы, нехватка токоферола поражает мышцы, вызывает бесплодие и другие заболевания. Важно следить за уровнем витамина Е в организме. Больше всего витамина Е в масле из пророщенной пшеницы, чуть меньше — в соевом, хлопковом, подсолнечном и кукурузном маслах.

Токоферол содержится в печени, орехах, яичном желтке и сое. Витамин Е — жирорастворимый и может накапливаться в организме. Не стоит злоупотреблять токоферолом, особенно в составе БАД.

Выявленные варианты

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

Витамин B6

При вашем генотипе концентрация витамина B6 остается на среднем уровне.

Водорастворимый витамин B6 (пиридоксин) попадает в организм исключительно с пищей. Он влияет на синтез нейромедиаторов (серотонина, дофамина, гамма-аминомасляной кислоты) и участвует в работе нервной системы. Кроме того, пиридоксин участвует в синтезе гемоглобина — белка, который находится в красных клетках крови (эритроцитах) и переносит кислород к органам и тканям.

Витамин B6 регулирует работу некоторых генов, отвечает за обмен глюкозы и аминокислот, за синтез жиров, образующих мембраны клеток. Поэтому важно следить за уровнем этого витамина в организме. О серьезных побочных эффектах, связанных с передозировкой витамина B6, пока не известно.

Иногда избыток пиридоксина проявляется чувством онемения в ногах, усталостью, раздражительностью. Дефицит витамина B6 можно определить по отеку и покраснению языка, появлению язвочек в уголках рта, конъюнктивиту и сонливости. Витамин B6 в больших количествах содержится в орехах, овощах, цитрусовых фруктах и авокадо.

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 отмечено снижение уровня линолевой кислоты в крови.

Линолевая кислота относится к омега-6-полиненасыщенным жирным кислотам. Эти кислоты наряду с омега-3 играют важную роль в метаболизме и являются незаменимыми: организм человека не может синтезировать их из простых веществ. Однако омега-6 и омега-3 имеют разные функции в организме.

Ученые считают, что омега-6 являются провоспалительными агентами, а омега-3 - противовоспалительными. Безусловно, воспаление является очень важным процессом и помогает защитить организм от инфекций, но хроническое воспаление может способствовать развитию заболеваний. Поэтому исследователи полагают, что диета с высоким содержанием омега-6, но с низким - омега-3 не является здоровой, в то время как диета, которая включает в себя сбалансированное количество данных кислот, полезна для организма.

Единственный источник омега-6 — пища. В частности, линолевая кислота содержится в большом количестве в растительных маслах. Полиненасыщенные жирные кислоты защищают кожу от пагубного действия солнечных лучей и окислительного стресса, ингибируют работу провоспалительных агентов, способствуют заживлению ран, стимулируют уничтожение (апоптоз) злокачественных клеток.

Это снижает риск развития атопического дерматита, псориаза, акне и злокачественных новообразований. Содержание линолевой кислоты зависит не только от диеты, но и от генетических факторов, которые влияют на ее метаболизм.

Выявленные варианты

Ген	Вариант	Ваш генотип
FADS1	rs174550	T/T
PDXDC1, NTAN1, LOC102724985	rs1136001	G/G
JMJD1C	rs7080386	C/A

Эйкозапентаеновая кислота (омега-3)

При вашем сочетании вариантов генов FADS1 и ELOVL2 не отмечается снижение уровня эйкозапентаеновой кислоты в крови.

Эйкозапентаеновая кислота относится к омега-3-полиненасыщенным жирным кислотам. Эти кислоты играют важную роль в метаболизме и являются незаменимыми: организм человека не может синтезировать их из простых веществ. Единственный источник омега-3 — пища.

В частности, эйкозапентаеновая кислота содержится в таких продуктах, как лосось, атлантическая сельдь, морские моллюски, водоросли, печень трески. Как и другие омега-3 кислоты, эйкозапентаеновая кислота помогает коже нормально функционировать и поддерживает структуры клеточных мембран, что влияет на ее внешний вид. Также полиненасыщенные жирные кислоты защищают кожу от пагубного действия солнечных лучей и окислительного стресса, ингибируют работу провоспалительных агентов, способствуют заживлению ран, стимулируют уничтожение (апоптоз) злокачественных клеток.

Это снижает риск развития атопического дерматита, псориаза, акне и злокачественных новообразований. Содержание эйкозапентаеновой жирной кислоты зависит не только от диеты, но и от генетических факторов, которые влияют на ее метаболизм.

Выявленные варианты

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

Докозапентаеновая кислота (омега-3)

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

Докозапентаеновая кислота относится к омега-3-полиненасыщенным жирным кислотам. Эти кислоты играют важную роль в метаболизме и являются незаменимыми: организм человека не может синтезировать их из простых веществ. Единственный источник омега-3 — пища.

В частности, докозапентаеновая кислота содержится в жире морских млекопитающих и жирной рыбе. Как и другие омега-3 кислоты, докозапентаеновая кислота помогает коже нормально функционировать, что влияет на ее внешний вид. Также полиненасыщенные жирные кислоты защищают кожу от пагубного действия солнечных лучей и окислительного стресса, ингибируют работу провоспалительных агентов, способствуют заживлению ран, стимулируют уничтожение (апоптоз) злокачественных клеток.

Это снижает риск развития атопического дерматита, псориаза, акне и злокачественных новообразований. Содержание докозапентаеновой жирной кислоты зависит не только от диеты, но и от генетических факторов, которые влияют на ее метаболизм.

Выявленные варианты

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

Докозагексаеновая кислота (омега-3)

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

Докозагексаеновая кислота относится к омега-3-полиненасыщенным жирным кислотам. Эти кислоты играют важную роль в метаболизме и являются незаменимыми: организм человека не может синтезировать их из простых веществ. Единственный источник омега-3 — пища.

В частности, докозагексаеновая кислота содержится в таких продуктах, как лосось, атлантическая сельдь, морские моллюски, водоросли. Как и другие омега-3 кислоты, докозагексаеновая кислота помогает коже нормально функционировать и поддерживает структуры клеточных мембран, что влияет на ее внешний вид. Также полиненасыщенные жирные кислоты защищают кожу от пагубного действия солнечных лучей и окислительного стресса, ингибируют работу провоспалительных агентов, способствуют заживлению ран, стимулируют уничтожение (апоптоз) злокачественных клеток.

Это снижает риск развития атопического дерматита, псориаза, акне и злокачественных новообразований. Содержание докозагексаеновой жирной кислоты зависит не только от диеты, но и от генетических факторов, которые влияют на ее метаболизм.

Выявленные варианты

Ген	Вариант	Ваш генотип
ELOVL2	rs953413	A/G

Пищевое поведение



Пищевое поведение

Признак	Результат
Вкус кинзы	У людей с вашим генотипом обычно снижена чувствительность к запаху и вкусу кинзы
Чувство горького	У людей с вашим генотипом чаще сниженная чувствительность к горькому

Вкус кинзы

Люди с вашим генотипом не воспринимают вкус и запах кинзы как неприятный. Скорее всего, у вас нет особых предпочтений об использовании кинзы при готовке.

Листья кориандра, которые часто называют кинзой, часто используют как приправу. У кинзы немало ценителей, но некоторые считают, что растение на запах и вкус напоминает мыло или грязь. Едкий запах кинзы объясняют вещества, которые в ней содержатся, например, дециловый альдегид.

Выявленные варианты

Ген	Вариант	Ваш генотип
OR10A2	rs72921001	C/A

Чувство горького

Ваше сочетание генов приводит к низкой чувствительности к горькому. Такой генотип помогает делать правильный выбор в пользу овощей, которые многим кажутся горькими.

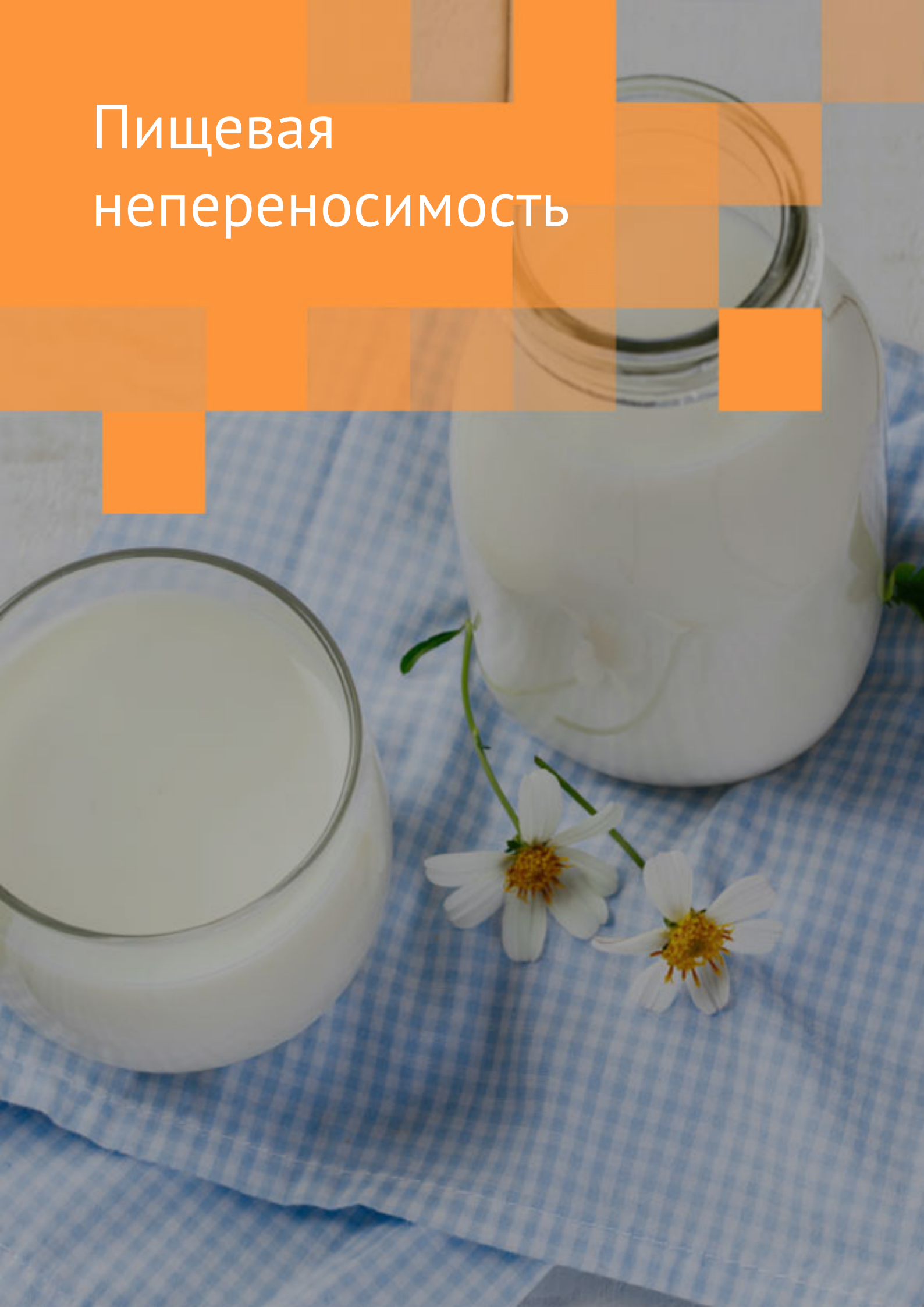
Миллионы лет назад чувство горького было важно для выживания человеческого вида. Оно помогало различать ядовитые вещества, которые, как правило, были горькими. Сегодня этот механизм продолжает работать, но теперь может сослужить плохую службу.

Повышенная чувствительность к горькому может привести к отказу от полезных, но горьких продуктов: зеленых листовых овощей, редиса и репы, грейпфрута и помело, имбиря, оливок. Они содержат клетчатку, кальций, железо, калий и магний, фолиевую кислоту и витамин С и нужны в рационе человека. Стремление заглушить горечь чая или кофе может привести к перееданию сладкого.

Выявленные варианты

Ген	Вариант	Ваш генотип
PRH1-TAS2R14, PRH1, PRH1-PRR4, TAS2R46	rs2708377	T/T
TAS2R38	rs10246939	T/T
PRH1-TAS2R14, PRH1, PRH1-PRR4	rs1031391	G/C

Пищевая непереносимость



Пищевая непереносимость

Признак	Результат
Непереносимость алкоголя	Люди с вашим генотипом обычно нормально усваивают алкоголь
Непереносимость лактозы	Люди с вашим генотипом обычно нормально усваивают лактозу
Непереносимость глютена	Люди с вашим генотипом обычно нормально усваивают глютен

Непереносимость алкоголя

Во время нейтрализации спирта в организме образуется ацетальдегид — токсичное вещество, которое вызывает похмельный синдром.

Обезвреживающий его ген у вас работает хорошо. Поэтому алкоголь в небольших количествах не должен вызвать неприятные ощущения.

Непереносимость алкоголя у европейцев встречается реже, чем у представителей других этносов: в течение тысячелетий жители этого региона выращивали виноград и пили вино. Чаще всего непереносимость алкоголя встречается у азиатов. Непереносимость алкоголя вызывает патологические реакции: головную боль, учащенное сердцебиение, покраснение лица, которые возникают после употребления спиртных напитков. При наличии непереносимости от алкоголя следует отказаться.

Выявленные варианты

Ген	Вариант	Ваш генотип
ALDH2	rs671	G/G

Непереносимость лактозы

При вашем варианте гена MCM6 отсутствует предрасположенность к непереносимости лактозы.

Лактоза — молочный сахар, который содержится в молочных продуктах и состоит из глюкозы и галактозы. Для переваривания лактозы организм выделяет специальный фермент — лактазу. У новорожденных вырабатывается много лактазы, потому что молоко — их основное питание.

С возрастом синтез лактазы может снижаться, из-за чего возникает непереносимость молочных продуктов. Она проявляется расстройством пищеварения: болями, вздутием живота, диареей. Лактоза содержится как в молоке, так и в кисломолочных продуктах.

Однако последние содержат еще и лактазу от бактерий, которые выработали молочную кислоту. При слабой лактозной непереносимости можно употреблять молочные продукты в ограниченных количествах. При сильной — только специальные молочные продукты с уменьшенным содержанием лактозы: безлактозное молоко и различные виды растительного молока (соевое, рисовое, миндальное и другие). Недостаток лактазы можно восполнить в виде биологически активной добавки.

Выявленные варианты

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

Непереносимость глютена

Генетически вы не предрасположены к непереносимости глютена.

Глютен или клейковина — белок, с помощью которого злаковые растения запасают энергию. Он содержится во многих злаках: в пшенице, ржи, ячмене. Сам по себе глютен не опасен, но у людей с целиакией — выраженной непереносимостью глютена — он вызывает воспалительную реакцию в тонком кишечнике.

Со временем это приводит к повреждению слизистой оболочки и нарушению всасывания всех питательных веществ. Хроническая нехватка витаминов и минералов нарушает работу организма. Глютен содержится в продуктах из муки и в полуфабрикатах, из-за добавления в них пшеничного крахмала. Людям с выраженной непереносимостью глютена рекомендуется полностью исключить из рациона все пшеничные продукты, внимательно выбирать кетчуп и другую еду, в которой крахмал может использоваться в качестве добавки.

Выявленные варианты

Ген	Вариант	Ваш генотип
HLA-DQA1	rs2187668	C/C
-	rs7454108	T/T
ZMIZ1	rs1250552	A/G
FAM213B	rs3748816	A/A
-	rs2327832	A/A
TAGAP	rs1738074	C/T
ATXN2	rs653178	C/C
-	rs10903122	A/A
-	rs2816316	A/C
PUS10	rs13003464	A/G
-	rs802734	A/G
PTPN2	rs1893217	A/A
PLEK	rs17035378	T/T
LPP	rs1464510	C/A
-	rs13010713	A/A
KIAA1109	rs13151961	A/A
IL18RAP	rs917997	C/T
-	rs17810546	A/A
ICOSLG	rs4819388	C/C
ETS1	rs11221332	C/T
ICOS	rs4675374	C/C
RMI2	rs12928822	C/T
ARHGAP31	rs11712165	T/G
-	rs13314993	T/T
CCR3	rs13098911	C/C
BACH2	rs10806425	C/A
-	rs9792269	A/A
-	rs296547	C/C

Спорт



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

Спорт

Генетика связана с достижениями в спорте. 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 тестостерона	У людей с вашим генотипом чаще пониженный уровень тестостерона
Уровень дигидротестостерона	У людей с вашим генотипом чаще пониженный уровень дигидротестостерона
Уровень эритропоэтина	У людей с вашим генотипом чаще пониженный уровень эритропоэтина
Уровень лейцина	У людей с вашим генотипом чаще средний уровень лейцина в крови
Уровень валина	У людей с вашим генотипом чаще средний уровень валина в крови

Уровень тестостерона

Тест определил у вас комбинацию вариантов генов, которые связаны с более низким содержанием тестостерона в крови. Для вас нормой могут быть пониженные показатели тестостерона в результатах анализов. Тестостерон регулирует процессы энергетического обмена и роста мышц, поэтому его низкий уровень может негативно сказаться на наборе мышечной массы и спортивных результатах.

Тестостерон — основной мужской половой гормон. Он образуется в семенниках у мужчин, а также в незначительных количествах в яичниках у женщин. Кора надпочечников производит тестостерон и у мужчин, и у женщин.

Тестостерон участвует в развитии мужских половых органов, вторичных половых признаков, регулирует сперматогенез и половое поведение. Гормон оказывает влияние на азотистый и фосфорный обмен и рост мышечной ткани. Низкий уровень свободного тестостерона в крови связан с риском развития ряда заболеваний и потерей мышечной массы с возрастом.

Уровень тестостерона можно считать маркером общего состояния мужского здоровья. В крови большая часть тестостерона находится в соединении с белками. 50–60% тестостерона связывается с белком глобулином. Оставшиеся 40–50% связываются с белками-альбуминами. Всего 1–3% от общего количества предоставляет свободный тестостерон.

Выявленные варианты

Ген	Вариант	Ваш генотип
-	rs727428	T/T
-	rs5934505	T/
REEP3	rs10822184	T/C

Уровень дигидротестостерона

Тест определил у вас комбинацию вариантов генов, которые связаны с более низким содержанием дигидротестостерона в крови (по сравнению с нормой для популяции). Для вас нормой может быть незначительное понижение уровня дигидротестостерона в результатах анализов.

Дигидротестостерон принимает активное участие в энергетическом обмене и росте мышц, и его низкий уровень может негативно сказаться на наборе мышечной массы и спортивных результатах.

Дигидротестостерон (ДГТ) — более активная форма тестостерона, главного мужского полового гормона. Он образуется непосредственно из тестостерона в клетках организма. ДГТ устанавливает более прочные связи с рецепторами тестостерона, поэтому меньшая концентрация ДГТ обладает более выраженным эффектом, чем большая концентрация тестостерона.

Избыток дигидротестостерона в волосяных фолликулах может привести к чрезмерному росту волос на теле и «мужскому» типу облысения у мужчин и женщин. Также увеличивается жирность кожи, что ведет к образованию угрей. Уровень ДГТ напрямую зависит от уровня тестостерона и от белка, который отвечает за превращение тестостерона в ДГТ.

Выявленные варианты

Ген	Вариант	Ваш генотип
-	rs727428	T/T

Уровень эритропоэтина

Тест определил у вас вариант гена, который связан с низким содержанием эритропоэтина в крови. Для вас нормой могут быть пониженные показатели уровня эритропоэтина в результатах анализов. Эритропоэтин стимулирует образование эритроцитов, и 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.

Гормон эритропоэтин вырабатывается в почках и регулирует образование эритроцитов (красных кровяных телец). Их главная функция — перенос кислорода от легких к тканям и органам. Обычно необходимое количество эритропоэтина образуется в организме естественным путем.

Но при определенных состояниях, например для лечения заболеваний крови, почек, онкологических заболеваний, применяются препараты эритропоэтина. Их используют некоторые спортсмены в качестве допинга, потому что увеличение количества эритроцитов улучшает транспорт кислорода в крови. Чем лучше мышцы снабжаются кислородом, тем выше выносливость.

Выявленные варианты

Ген	Вариант	Ваш генотип
-	rs7776054	A/A

Уровень лейцина

Тест определил у вас вариант гена, связанный со средним уровнем лейцина в крови. Уровень аминокислоты в крови может служить признаком чувствительности к ней тканей. Поскольку аминокислоты влияют на работу мышц и необходимы для строительства нового мышечного белка, это может сказаться на спортивных результатах.

Аминокислоты — базовые строительные блоки, из которых состоят все белки организма. Аминокислоты лейцин, изолейцин и валин содержат в своей структуре разветвленные углеродные структуры, поэтому их называют аминокислотами с разветвленными боковыми цепями. Аминокислоты с разветвленными боковыми цепями составляют до 25% всех аминокислот, поступающих с пищевым белком.

Именно они участвуют в синтезе нового белка, в том числе в мышечных клетках. Спортсмены часто используют пищевые добавки, содержащие повышенное количество таких аминокислот, поскольку считается, что они способствуют росту мышечной ткани и ускоряют восстановление после тренировок. Лейцин относится к числу незаменимых аминокислот.

Это значит, что он не синтезируется в организме человека, а должен поступать с пищей. Вместе с изолейцином и валином, лейцин принимает участие в энергетическом обмене в мышечных клетках. Считается, что именно лейцин наиболее эффективно регулирует процессы синтеза нового белка.

Высокая чувствительность тканей к лейцину может положительно сказываться на спортивных результатах и мышечном росте. Кроме того, сейчас активно исследуется возможность его применения для стимуляции регенеративных процессов, в частности, после ожогов.

Выявленные варианты

Ген	Вариант	Ваш генотип
LOC105369192	rs1440581	T/C

Уровень валина

Тест определил у вас вариант гена, связанный со средним уровнем валина в крови. Уровень аминокислоты в крови может служить признаком чувствительности к ней тканей. Поскольку аминокислоты влияют на работу мышц и необходимы для строительства нового мышечного белка, это может сказаться на спортивных результатах.

Аминокислоты — базовые строительные блоки, из которых состоят все белки организма. Аминокислоты лейцин, изолейцин и валин содержат в своей структуре разветвленные углеродные структуры, поэтому их называют аминокислотами с разветвленными боковыми цепями. Аминокислоты с разветвленными боковыми цепями составляют до 25% всех аминокислот, поступающих с пищевым белком.

Именно они участвуют в синтезе нового белка, в том числе в мышечных клетках. Спортсмены часто используют пищевые добавки, содержащие повышенное количество таких аминокислот, поскольку считается, что они способствуют росту мышечной ткани и ускоряют восстановление после тренировок. Валин относится к числу незаменимых аминокислот.

Это значит, что он не синтезируется в организме человека, а должен поступать с пищей. Валин - один из главных компонентов энергетического обмена в мышечных клетках, наряду с лейцином и изолейцином. Он повышает мышечную координацию, снижает чувствительность к боли и воздействию экстремальных температур, а также защищает нервные клетки от дегенеративных изменений. Высокая чувствительность тканей к валину может положительно сказываться на спортивных результатах.

Выявленные варианты

Ген	Вариант	Ваш генотип
LOC105369192	rs1440581	T/C

Спортивные риски



Спортивные риски

Признак	Результат
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 паховой грыжи

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

Паховая грыжа — выпячивание органов брюшной полости за ее пределы через паховый канал. Паховые грыжи чаще встречаются у мужчин. Это связано с анатомическими особенностями.

К развитию паховой грыжи может привести слабость мышц и связок живота. В норме мышцы и связки плотным кольцом охватывают внутреннее отверстие пахового канала и таким образом не дают внутренним органам провалиться внутрь. Также грыжа может появиться из-за повышения внутрибрюшного давления.

Под его действием органы выпячиваются даже через самый незначительный дефект в брюшной стенке. К повышению давления приводят частый подъем тяжестей, значительные физические нагрузки, беременность, избыточный вес, запоры, хронический кашель.

Выявленные варианты

Ген	Вариант	Ваш генотип
WT1	rs3809060	G/T
EFEMP1	rs2009262	T/T
EBF2	rs6991952	A/A

Риск остеохондроза

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

Остеохондроз — заболевание опорно-двигательного аппарата, связанное с дистрофическими изменениями суставных хрящей. Чаще всего поражаются межпозвоночные диски. При остеохондрозе поясничного отдела затронут поясничный отдел позвоночника.

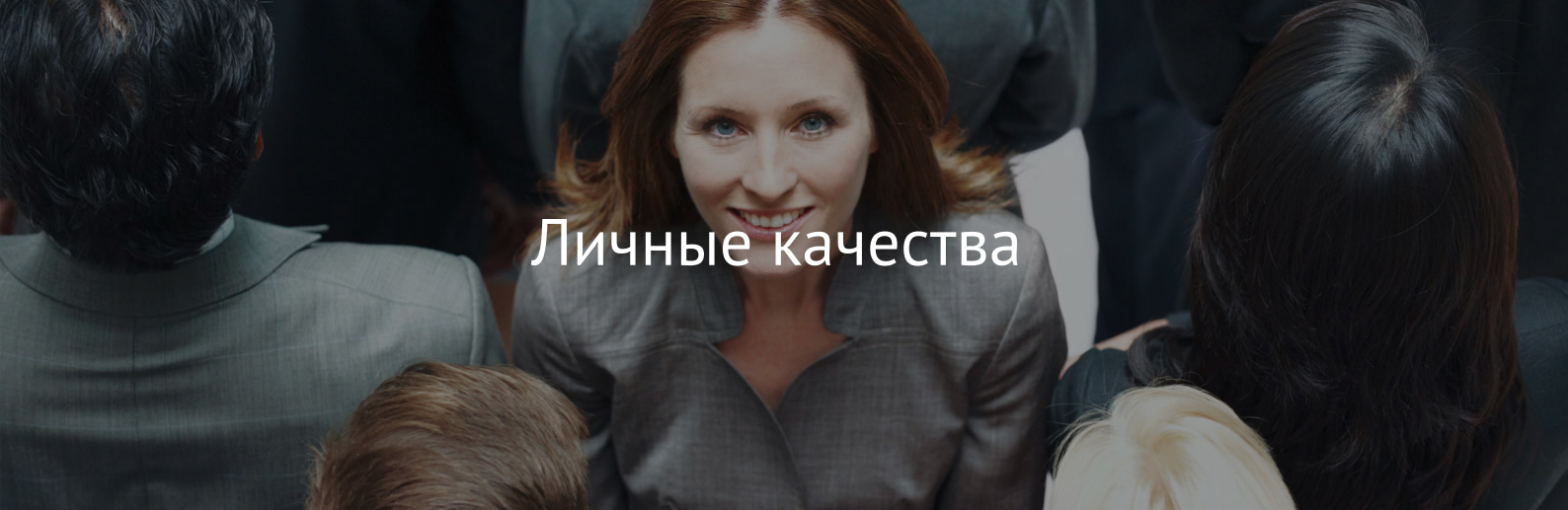
Точные причины, приводящие к развитию остеохондроза, до конца не изучены. Предполагается, что дегенерация суставных хрящей может быть связана с нарушением их питания, аномалиями строения, гормональными изменениями. Избыточная нагрузка, например при несимметричной работе мышц позвоночника или ожирении, также способствует развитию заболевания.

Выявленные варианты

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

Личные качества



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

Личные качества

Мы все можем отличить некоторые генетические признаки (например, цвет глаз), но генетический тест позволяет обнаружить гораздо больше. Например, насколько хороша долговременная память или насколько вы чувствительны к определенным запахам. Гены могут раскрыть множество деталей о теле, разуме и даже поведении.

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

Личные качества

Признак	Результат
Восприимчивость к малярии	У вас не выявлена предрасположенность к устойчивости к малярии
Фотостарение кожи	Выявлена генетическая предрасположенность к повышенному риску общего фотостарения кожи
Загар и чувствительность к UV-излучению	Выявлена генетическая предрасположенность к недостаточному формированию пигмента в коже в ответ на воздействие ультрафиолета и сниженной защищенности кожи от UV-излучения.
Количество невусов	Выявлена генетическая предрасположенность к повышенному количеству невусов на коже
Запах тела	У людей с вашим генотипом обычно ярко выраженный запах пота
Никотиновая зависимость	Вы склонны выкуривать больше сигарет, чем другие курильщики
Птоз верхнего века	Не обнаружено защитного генетического варианта в отношении умеренного птоза верхнего века
Восприимчивость к ВИЧ	У вас не выявлена предрасположенность к устойчивости к ВИЧ
Гипертрофические рубцы	Выявлена генетическая предрасположенность к формированию менее выраженных по высоте рубцов при глубоких повреждениях кожи
Гликирование	Выявлена генетическая предрасположенность к повышенному уровню конечных продуктов гликирования в коже
Келоидные рубцы	Не выявлено генетически обусловленного риска образования келоидных рубцов
Вирусная нагрузка при ВИЧ-инфекции	У вас выявлена предрасположенность к снижению вирусной нагрузки на 90%
Аллергия на травы	Не выявлено генетической предрасположенности к наличию аллергии на травы
Солнечные лентиго	Выявлена генетическая предрасположенность к нормальному риску образования солнечных лентиго на лице
Группа крови по системе Диго	У вас группа Dia-Dib+
Строение радужки: пигментация вокруг зрачка	У людей с вашим генотипом обычно средне выраженное пигментное кольцо вокруг зрачка
Глобулин, связывающий половые гормоны у мужчин	Вы предрасположены к понижению уровня глобулинов, связывающих половые гормоны

Признак	Результат
Седина	Люди с вашим генотипом обычно не склонны к раннему поседению
Чихание на свету	Средняя вероятность возникновения светового чихательного рефлекса
Уровень фетального гемоглобина во взрослом состоянии	У вас выявлена предрасположенность к низкому уровню фетального гемоглобина
Уровень адипонектина	У людей с вашим генотипом чаще средний уровень адипонектина
Уровень С-реактивного белка	У людей с вашим генотипом чаще средний уровень С-реактивного белка
Тип ушной серы	У людей с вашим генотипом обычно влажный тип ушной серы
Строение радужки: наличие крипт	У людей с вашим генотипом обычно среднее количество крипт
Группа крови по системе Кидд	У вас группа Jka+Jkb+
Строение радужки: контракционные борозды	У людей с вашим генотипом обычно ярко выраженные контракционные борозды
Спаржа и необычный запах мочи	С вашим генотипом запах мочи после употребления спаржи обычно не меняется
Развитие зубов в 10-12 лет	У людей с вашим генотипом обычно 20 зубов в возрасте 10–12 лет
Запах солода	Люди с вашим генотипом чаще нормально чувствуют запах солода
Запах фиалки	Люди с вашим генотипом чаще нормально чувствуют запах фиалки
Доля свободного PSA в крови	У вас выявлена предрасположенность к повышению уровня свободного PSA
Веснушки	У вас не выявлена предрасположенность к появлению веснушек
Группа крови по системе Келл: антигены Пенни и Раутенберг	У вас группа Кра-Кrb+
Группа крови по системе Келл: антигены Келл и Челлано	У вас группа K-k+
Группа крови по системе Келл: антигены Саттер и Метьюз	У вас группа Jsa-Jsb+

Восприимчивость к малярии

У вас высокая вероятность восприимчивости к малярии. Тест не выявил у вас мутации в гене ACKR1, которая защищает от малярии.

Плазмодий — микроскопический паразит, который проникает в красные кровяные тельца (эритроциты) и вызывает малярию. Это тяжелое заболевание с лихорадкой, рвотой, судорогами, анемией, при котором увеличиваются селезёнка и печень. Чаще малярией заражаются жители тропических стран — там более благоприятные условия для жизни малярийных комаров, переносчиков плазмодиев.

Возбудители малярии относятся к простейшим, они состоят из одной клетки. Клетки плазмодиев, в отличие от бактериальных клеток, устойчивы к антибиотикам. К существующим противомалярийным лекарственным средствам (хинин, артемизин) плазмодии быстро становятся невосприимчивыми, поэтому поиск лекарств от малярии идёт непрерывно.

Для профилактики малярии уничтожают комаров и используют средства защиты от укуса. Ученые активно разрабатывают вакцину против малярии.

Выявленные варианты

Ген	Вариант	Ваш генотип
ACKR1	rs2814778	T/T

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 морфологическим изменениям как эпидермального слоя кожи, так и дермы. Механизмы, лежащие в основе этих изменений, до конца не изучены.

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

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

Выявленные варианты

Ген	Вариант	Ваш генотип
LOC105374069	rs322458	C/C

Загар и чувствительность к UV-излучению

Обнаруженное сочетание вариантов генов, отвечающих за многоступенчатый процесс синтеза пигмента в коже, связано с недостаточным ответом на воздействие УФ-излучения в виде формирования загара, что связано со пониженной защищенностью от кратковременного воздействия ультрафиолета.

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

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

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

Выявленные варианты

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

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. Однако, в большинстве случаев они представлены симметричными образованиями 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, и гораздо реже на ладонях, ступнях и ногтевом ложе. У приблизительно трети детей и взрослых невусы располагаются на скальпе, что считается маркером большого количества невусов на коже в целом. Не смотря на то, что по определению невусы являются доброкачественными образованиями, некоторые из них со временем могут озлакоцениваться.

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 следующие факторы: 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

Запах тела

У людей с вашим генотипом при потении ярко выраженный запах.

Запах человеческого тела формируют подмышки. Апокриновые потовые железы выделяют вещества – предшественники, которые становятся питательной средой для размножения бактерий, обитающих на поверхности кожи. Выделения этих бактерий и становятся источником неприятного запаха. Люди потеют с разной интенсивностью, а некоторые и вовсе практически не пахнут.

Выявленные варианты

Ген	Вариант	Ваш генотип
ABCC11	rs17822931	C/C

Никотиновая зависимость

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

Никотиновые рецепторы участвуют в работе нервной системы человека. Их активирует ацетилхолин — нейромедиатор, который регулирует работу двигательных нейронов, ускоряет и замедляет передачу других сигналов. Никотиновые рецепторы может активировать никотин, который поступает в организм во время курения.

«Внешний» никотин вмешивается в работу рецепторов, и со временем, чтобы компенсировать избыток никотина, организм сокращает число никотиновых рецепторов. Так развивается никотиновая зависимость. Индивидуальные реакции на никотин, скорость развития зависимости и степень привыкания зависят от работы рецепторов и от генов, которые определяют их строение.

Выявленные варианты

Ген	Вариант	Ваш генотип
CHRNA3	rs1051730	A/A

Птоз верхнего века

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

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

Выявленные варианты

Ген	Вариант	Ваш генотип
DLGAP1	rs11876749	T/T

Восприимчивость к ВИЧ

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

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

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

Выявленные варианты

Ген	Вариант	Ваш генотип
LOC102724297, CCR5	rs333	GTCAGTATCAATTCTGG AAGAATTTCCAGACA/GT CAGTATCAATTCTGGAA GAATTTCCAGACA

Гипертрофические рубцы

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

Гипертрофические рубцы рассматриваются как 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 и / или внутренней стимуляции, воспаление не ослабевает и вместо этого становится все более выраженным. Это провоцирует образование патологических шрамов, которые в конечном итоге становятся видимыми через несколько месяцев после операции. Интенсивность, частота и продолжительность стимулов определяют, как быстро появляются шрамы, направление и скорость роста, а также высоту рубца.

Стимулы, которые влияют на характеристики и количество гипертрофических рубцов, включают в себя множество местных, системных и генетических факторов.

Предполагается, что клинические различия между келоидами и гипертрофическими рубцами отражают вариабельность интенсивности, частоты и продолжительности воспаления ретикулярной дермы.

Выявленные варианты

Ген	Вариант	Ваш генотип
CSMD1	rs11136645	T/C

Гликирование

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

Организм использует глюкозу как основной источник топлива. Если глюкоза не метаболизируется должным образом, как, например, при сахарном диабете, тогда 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 оценке флуоресценции кожи. На эту способность, а значит и на образование продуктов гликирования влияет множество факторов: возраст, масса тела, уровень гликированного гемоглобина, курение, а также генетика.

Выявленные варианты

Ген	Вариант	Ваш генотип
-	rs4921914	T/C

Келоидные рубцы

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

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

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

Это свидетельствует о влиянии гормонов на возникновение келоидных рубцов. Помимо этого, показано влияние таких факторов, как растяжение, травматизация шрама и инфекция. Семейные случаи и распространенность келоида у близнецов также поддерживает концепцию 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

Вирусная нагрузка при ВИЧ-инфекции

Тест выявил предрасположенность к понижению вирусной нагрузки на 90% при заражении ВИЧ-инфекцией, по сравнению с наиболее распространенным генотипом.

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

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

Выявленные варианты

Ген	Вариант	Ваш генотип
LOC107984146, LOC107984144, LOC105375015, LOC107984145	rs9264942	C/C

Аллергия на травы

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

Аллергия на травы вызывается пылью определенных сезонных растений и проявляется, как правило, эпизодами насморка, чихания, зуда в глазах и слезотечения. Иногда возможно развитие и более серьезных симптомов, таких как астматический приступ. Травы, которые чаще всего вызывают аллергию, являются ветроопыляемыми.

Это значит, что их пыльца имеет очень маленькие размеры и легко разносится ветром на большие расстояния, в отличие от растений, опыляемых насекомыми (их пыльца имеет большие размеры, плохо держится в воздухе и не представляет большой аллергенной опасности). К травам, способным вызывать у человека аллергию, относятся злаковые (например, плевел, мятлик, тимopheевка, рожь, пшеница, ячмень), а также растения из других семейств — полынь, амброзия, марь, лебеда и множество других. Из-за большого количества потенциальных трав-аллергенов не всегда удастся сразу определить причину аллергической реакции.

Для этого существуют специальные тесты, назначаемые врачом-аллергологом. Люди с аллергией на пыльцу трав могут испытывать симптомы аллергии после употребления в пищу некоторых продуктов. Это происходит из-за того, что данные продукты имеют в своем составе вещества, сходные по структуре с аллергенами.

К примеру, страдающий аллергией на злаковые травы человек может реагировать на употребление пива, хлебобулочных и макаронных изделий. Подобные реакции необходимо отличать от непереносимости глютена (белка семян злаковых растений), в чем также поможет аллерголог.

Выявленные варианты

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

Солнечные лентиго

Данный вариант гена, ответственного за элиминацию избыточного количества меланоцитов иммунными клетками ассоциирован со средним риском появления солнечных лентиго в результате воздействия УФ-лучей.

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 являются плоскими кожными элементами, 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 преимущественно на участках кожи, наиболее подверженных солнечному воздействию — лицо, тыльная поверхность ладоней. Солнечные лентиго довольно легко диагностировать.

Однако иногда лентиго неправильной формы достаточно сложно дифференцировать с меланомой. Солнечные лентиго являются частым проявлением старения кожи. Старение кожи является результатом как внутренних, так и внешних факторов.

В то время как старение с возрастом является преимущественно генетически детерминированным процессом, развивающимся в результате неуклонного нарушения функции клеток, потери внеклеточного матрикса и других возрастных изменений, внешние факторы, такие как длительное воздействие солнечных лучей на кожу, вносят дополнительный вклад в процесс старения, который называется фотостарением. Однако, несмотря на основную роль УФ-лучей в процессе фотостарения, его интенсивность также зависит от генетики.

Выявленные варианты

Ген	Вариант	Ваш генотип
-	rs9350204	A/A
-	rs9358294	A/A

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 вовсе. 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

Строение радужки: пигментация вокруг зрачка

Тест определил у вас вариант полиморфизма возле гена SLC24A4, который отвечает за средне выраженное пигментное кольцо вокруг зрачка.

Когда говорят про цвет глаз, имеют в виду прежде всего окраску радужной оболочки (радужки) вокруг зрачка. Радужка содержит в себе клетки с пигментами, чаще всего с меланином. Пигменты мешают свету проходить через ткани радужной оболочки и сосредотачивают пучок света в зрачке.

Цвет разных участков радужки может отличаться. Это зависит от распределения пигментов по клеткам радужки. В какие-то клетки попадает больше пигмента, в другие — меньше.

Часто вокруг зрачка образуется кольцо, которое по цвету отличается от остальной радужной оболочки. Это кольцо частично или полностью окружает зрачок. Если у человека есть пигментные кольца вокруг зрачков, его глаза часто кажутся наблюдателям зелеными или ореховыми.

Выявленные варианты

Ген	Вариант	Ваш генотип
LOC105370627	rs12896399	T/G

Глобулин, связывающий половые гормоны у мужчин

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

Глобулин, связывающий половые гормоны — белок, обладающий способностью связываться с половыми гормонами и транспортировать их в неактивном состоянии. Его молекула выглядит как шар, поэтому он называется глобулином (от латинского *globulus* — шарик). Как и многие белки, гормон-связывающий глобулин синтезируется клетками печени.

Мужской половой гормон, тестостерон, образуется из холестерина в клетках половых желез и в коре надпочечников. У женщин тестостерон вырабатывается в небольших количествах в яичниках и в надпочечниках. Гормон определяет работу половых желез, рост мышечной ткани, строение тела, настроение и риски некоторых заболеваний.

Выявленные варианты

Ген	Вариант	Ваш генотип
SHBG	rs1799941	G/G

Седина

Тест не определил у вас вариант полиморфизма в гене IRF4, который отвечает за раннее и более интенсивное поседение.

Седина встречается не только у стариков — часто можно встретить молодых людей с благородным серебром в волосах. А некоторые так и вовсе рождаются с седыми прядями (но это встречается очень редко). Поэтому поседение разделяется на физиологическое (возрастное), преждевременное (наступающее в молодом возрасте) и врожденное (связанное с наследственным отсутствием пигмента в волосах).

Поседение волос бывает полным или частичным. Механизм появления возрастной и ранней седины одинаков. В обоих случаях это происходит в результате утраты волосами красящего пигмента — меланина.

Он синтезируется в клетках-меланоцитах, расположенных в нижнем слое эпидермиса и в волосяных фолликулах, и затем поступает в стержни растущих волос. С возрастом число меланоцитов сокращается, и производится меньше меланина. В результате структура волос, лишенных пигмента, становится пористой, а появившиеся воздушные полости придают волосам серебристо-белый цвет.

Выявленные варианты

Ген	Вариант	Ваш генотип
IRF4	rs12203592	C/C

Чихание на свету

Тест определил у вас вариант полиморфизма на участке между генами ZEB2 и PABPCP2, который отвечает за среднюю вероятность чихательного рефлекса при попадании яркого света на сетчатку глаза.

Примерно 18–35 % людей, когда выходят на солнце, обязательно чихают два–три раза. Так проявляется световой чихательный рефлекс: неконтролируемое чихание при попадании яркого света на сетчатку глаза. Световой чихательный рефлекс – частный случай обычного чихательного рефлекса.

Механизм такой же: импульс проходит по тройничному нерву к носоресничному нерву и вызывает чихание. Вот только импульс вызывают фоторецепторы, которые улавливают яркий свет и передают импульс нервным окончаниями слизистой носа. Чтобы вызывать такой импульс, достаточно резко увеличить количество света – выйти из полутемного помещения на солнечную улицу или включить яркий свет в комнате. Рефлекс можно простимулировать механическим воздействием на глазное яблоко, например, инъекцией в окологлазное пространство.

Выявленные варианты

Ген	Вариант	Ваш генотип
-	rs10427255	T/C

Уровень фетального гемоглобина во взрослом состоянии

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

При дыхании кислород из легких попадает в кровь, где соединяется с белками – переносчиками кислорода. Главный такой белок – гемоглобин, который содержится в красных кровяных тельцах крови (эритроцитах). Строение гемоглобина зависит от возраста человека, и часто в организме одновременно присутствуют разные виды гемоглобина.

У взрослого человека преобладает гемоглобин А. Кроме него, в крови присутствует 1–7 % фетального гемоглобина. Он вырабатывается у плода в пренатальный период, а после рождения процент фетального гемоглобина в эритроцитах снижается.

Он менее устойчив к воздействию кислотности (pH) и температуры. Зато у фетального гемоглобина выше сродство к кислороду, и он способен переносить больше кислорода, чем «взрослый» гемоглобин А. Высокий уровень фетального гемоглобина у взрослых ослабляет симптомы некоторых заболеваний, например, серповидноклеточной анемии.

Выявленные варианты

Ген	Вариант	Ваш генотип
HBBP1	rs10128556	C/C
BCL11A	rs4671393	G/G
LOC105378010	rs9402686	G/G

Уровень адипонектина

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

Клетки белой жировой ткани — адипоциты — играют важную роль в энергетическом обмене человека: создают резервные запасы энергии, которые потом могут быть использованы в нужный момент. Адипоциты производят ряд биологически активных веществ, необходимых для получения энергии из пищи, например, белок адипонектин. Его можно обнаружить в крови: у здоровых людей его концентрация составляет около 0,01% от общего количества белка в плазме.

Выработку адипонектина стимулирует гормон поджелудочной железы инсулин. Адипонектин участвует в расщеплении жирных кислот и регуляции уровня глюкозы в крови. Он выполняет несколько защитных функций: тормозит воспалительные процессы, характерные для атеросклероза, противодействует накоплению жиров в стенках артерий и снижает риск образования тромбов, которые могут приводить к инфаркту миокарда.

Пониженный уровень адипонектина в крови — показатель метаболических нарушений, например, ожирения. С нарушением секреции этого белка связано развитие сахарного диабета 2 типа. Чем выше уровень адипонектина в крови, тем ниже риск развития этих заболеваний.

Выявленные варианты

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

Уровень С-реактивного белка

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

При развитии воспаления, организм выделяет в плазму крови специальные белки. С-реактивный белок (CRP) состоит из 224 аминокислот и синтезируется в печени только когда в организме начинается воспаление. Уровень С-реактивного белка повышается в течение двух часов после начала воспаления и сохраняется до двух суток.

Скорость увеличения концентрации зависит от активности воспалительного процесса и степени повреждения тканей. Физиологическая роль CRP состоит в том, что он связывается с поверхностью отмирающих клеток и некоторых типов бактерий. Это служит сигналом для иммунной системы — она определяет опасные для организма клетки и запускает процесс их уничтожения.

Выявленные варианты

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

Тип ушной серы

Тест определил у вас вариант полиморфизма гена ABCC11, который отвечает за влажный тип ушной серы.

Сера защищает ушной проход от раздражений и повреждений. Вопреки названию, сера как химический элемент в ушной сере почти не присутствует. Она состоит из жирных кислот, спиртов и холестерина.

Серу выделяют клетки наружного ушного прохода, которые находятся неподалеку от ушной раковины. Ушная сера бывает двух типов — сухая и влажная. Первая остается на ватной палочке в виде хлопьев, а вторая — более мягкая, и таких хлопьев не образует.

Во влажной сере больше липидов и красящих веществ (до 50 %), в сухой их содержание ниже (до 30 %). В результате типы серы отличаются еще и цветом: влажная сера обычно желто-коричневая, а сухая — сероватая. Как правило, люди с сухим типом ушной серы меньше потеют.

Жители Дальнего Востока, Монголии, Китая и соседних с ними стран, а также индейцы в большинстве вырабатывают ушную серу сухого типа, а жители Европы и Африки — влажную ушную серу. Этот факт объясняет история: предкам монголоидов приходилось выживать в холодном климате, и терять тепло за счет выхода жидкости на поверхность тела было нежелательно.

Выявленные варианты

Ген	Вариант	Ваш генотип
ABCC11	rs17822931	C/C

Строение радужки: наличие крипт

У вас высокая вероятность среднего количества крипт в радужке, за счет варианта полиморфизма в гене SEMA3A.

Крипты — углубления в поверхности радужки, которые дают тканям доступ к жидкости глаза, богатой питательными веществами. Если смотреть на глаз человека вблизи, крипты выглядят как щели более темного цвета, по сравнению с остальной радужкой. Количество крипт в радужке зависит от состояния клеток её верхних слоев.

Если крипт много, эти клетки развиты хуже, чем когда крипт практически нет. На остроту зрения это не влияет. У мужчин в среднем больше крипт в радужках, чем у женщин.

Выявленные варианты

Ген	Вариант	Ваш генотип
SEMA3A	rs1533995	A/G

Группа крови по системе Кидд

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

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

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

Выявленные варианты

Ген	Вариант	Ваш генотип
LOC105372093, SLC14A1	rs1058396	A/G

Строение радужки: контракционные борозды

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

Контракционные борозды — прерывающиеся кольцевидные полосы, которые располагаются ближе к периферии радужки. Их появление связано с движениями зрачка. При большом увеличении можно рассмотреть, как при расширении зрачка ткань радужки складывается по контракционным бороздам в двойные листки, а при сужении зрачка борозды становятся мельче, а иногда совсем расправляются.

Выявленные варианты

Ген	Вариант	Ваш генотип
TRAF3IP1	rs3739070	A/A

Спаржа и необычный запах мочи

Для людей с вашим генотипом характерна низкая чувствительность к неприятному запаху мочи после употребления спаржи. Это обусловлено вариантом полиморфизма на участке рядом с геном OR2M7.

Иногда спаржей называют корейское блюдо фучжу — спрессованные и высушенные пленки соевого молока, но к настоящей спарже они отношения не имеют. Спаржа — растение с длинными плотными стеблями с игловидными листочками. Этот овощ — родственник луку, хотя они не похожи ни внешним видом, ни по вкусовым качествам.

У спаржи есть необычное свойство — некоторые люди после употребления спаржи в течение часа могут чувствовать интенсивный запах от своей мочи, напоминающий запах тухлой капусты. Неприятный запах связан с переработкой веществ, содержащихся в спарже, и образованием пахучих серосодержащих соединений (например, метантиола). Процесс переработки веществ у каждого проходит по-разному, и в некоторых случаях организм практически не выделяет метантиол.

Способность различать запах спаржи в моче зависит не только от самого запаха, но и от чувствительности к нему. Есть люди, моча которых отличается этим странным запахом, но они не способны его уловить. И есть люди, моча которых не пахнет, но они в целом способны различить этот запах.

Выявленные варианты

Ген	Вариант	Ваш генотип
-	rs4481887	G/G

Развитие зубов в 10-12 лет

У людей с вашим генотипом в возрасте 10–12 лет, как правило, 20 зубов.

Молочные зубы у детей начинают выпадать в 4–5 лет, а первые постоянные, коренные зубы появляются в 7 лет. На появление зубов влияет состояние здоровья ребенка, климат, питание, протекание беременности матери и генетические факторы. Смена зубов — важный физиологический процесс, поэтому родители и врачи внимательно следят за ним.

Выявленные варианты

Ген	Вариант	Ваш генотип
LOC101928278, LOC105373874	rs4491709	T/T
ADK	rs7924176	A/A
-	rs12424086	T/T
CACNA1S	rs2281845	T/C

Запах солода

Тест не определил у вас вариант полиморфизма в гене NDUFA10, связанный с пониженной чувствительностью к запаху солода.

Запах солода вызывает изобутиральдегид. Это вещество можно различить в запахе соломы и злаков.

Выявленные варианты

Ген	Вариант	Ваш генотип
NDUFA10	rs13424612	C/T

Запах фиалки

Тест не определил у вас вариант полиморфизма в гене OR4D6, связанного с пониженной чувствительностью к запаху фиалки.

Запах фиалок придает вещество В-ионон. При этом похожее вещество А-ионон пахнет не цветами, а кожаными изделиями.

Выявленные варианты

Ген	Вариант	Ваш генотип
OR4D6	rs7943953	G/T

Доля свободного PSA в крови

Вы склонны к повышенному уровню свободного PSA в крови. Тест выявил у вас варианты полиморфизмов в гене ATF7IP и на участке между генами KLK2 и KLKP1, которые определяют повышенный уровень свободного PSA. Это не указывает на патологию, а только означает, что повышенный уровень свободного PSA в крови — ваша физиологическая норма.

Простатический специфический антиген (PSA) — особый опухолевый маркер. Определение уровня PSA в сыворотке крови используют для раннего выявления рака предстательной железы. Специфичность и точность этого теста недостаточно высокая, так как уровень PSA подвержен влиянию разных факторов.

Повышенный уровень PSA может указывать не только на рак, но и на доброкачественные образования или неспецифические воспалительные процессы. Повышение уровня PSA могут провоцировать механические воздействия, например, массаж предстательной железы. Ученые разрабатывают методики, способные повысить точность и специфичность этого теста.

Принято определять две формы PSA — свободный и связанный с белками крови, которые в сумме составляют общий PSA. Уровень PSA во многом определяется генетическими факторами, поэтому нормальный уровень антигена в крови рассчитывается индивидуально.

Выявленные варианты

Ген	Вариант	Ваш генотип
ATF7IP	rs3213764	G/G
KLKP1	rs1354774	G/G

Веснушки

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

Веснушки — небольшие пятна чуть темнее общего тона кожи. Это 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, наоборот, число веснушек постепенно уменьшается.

Выявленные варианты

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

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 — 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 и играет важную роль в происхождении гемолитической болезни новорожденных. В службах крови обязательно определяют наличие антигена Келл.

Выявленные варианты

Ген	Вариант	Ваш генотип
KEL	rs8176058	G/G

Группа крови по системе Келл: антигены Саттер и Мэтьюз

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

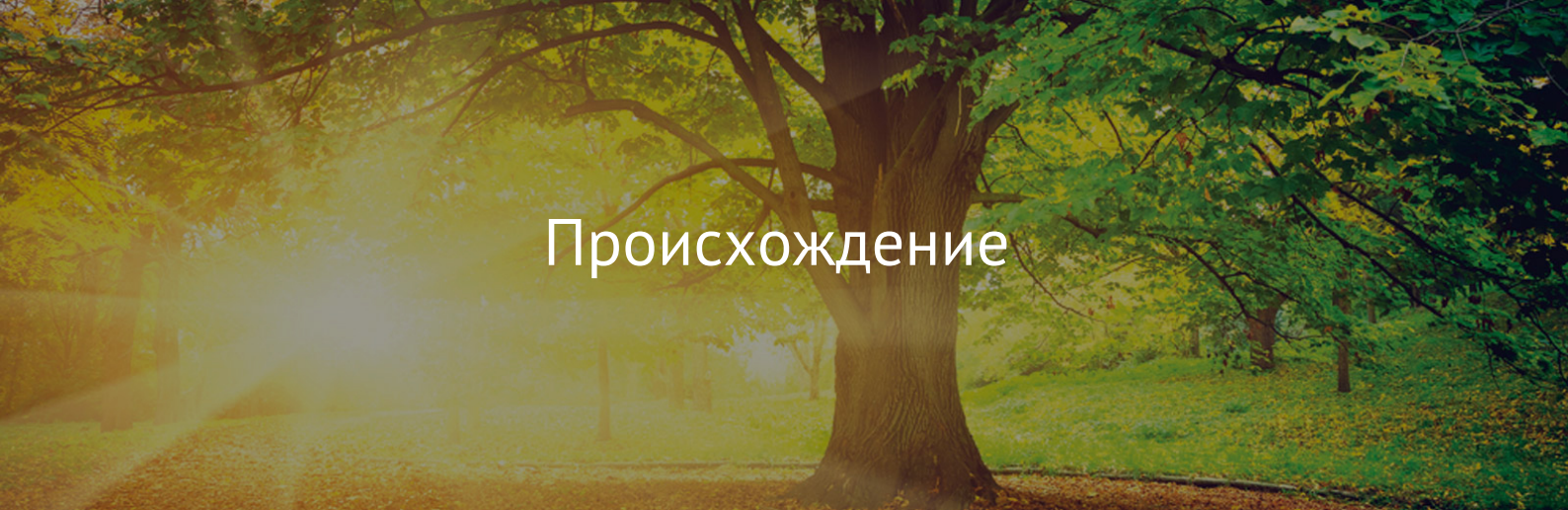
Группа крови Келл состоит из 25 антигенов и периодически дополняется новыми. Антиген Саттер встречается только у людей африканского происхождения, в 20 % случаев. В других популяциях практически в 100 % встречается антиген Мэтьюз. Антигены Саттер и Мэтьюз редко провоцируют реакцию иммунной системы, приводящую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

Выявленные варианты

Ген	Вариант	Ваш генотип
KEL	rs8176038	A/A

Происхождение





Происхождение

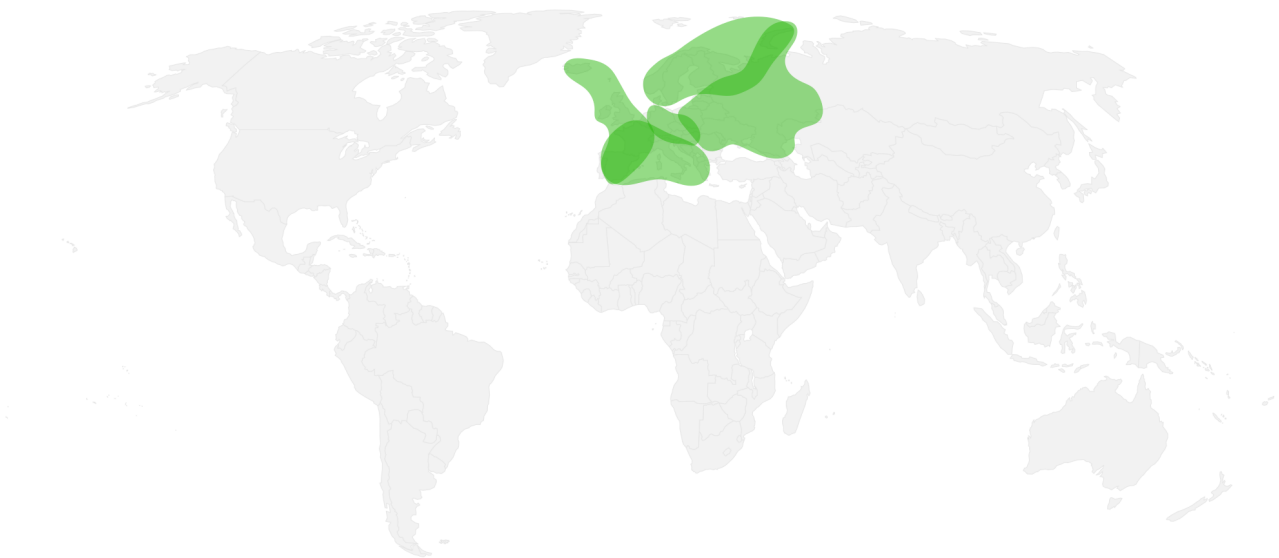
Каждый из нас принадлежит к определенной гаплогруппе — общности людей, происходящих от одних предков. Сейчас науке известно, где эти гаплогруппы зародились и как они перемещались по планете. Микробиологи даже вычислили последнего общего предка по материнской линии всех живущих ныне людей. Они назвали ее Митохондриальной Евой (Евой — по аналогии с библейским сюжетом, а «митохондриальная» 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 полиморфизмами. ДНК каждого человека можно сравнить с генотипами популяций и определить популяционный состав.

**100.00%**

Европа

Ваш популяционный состав: детали

Европа 100.00%

Восточная Европа	• 54.55%
Коми	• 13.64%
Русские	• 9.09%
Поляки	• 9.09%
Мордва	• 9.09%
Кабардинцы	• 4.55%
Беларусы	• 4.55%
Табасараны	• 4.55%

Северная Европа	• 22.73%
Финны	• 9.09%
Ингерманландцы	• 9.09%
Вепсы	• 4.55%

Южная Европа	• 9.09%
Испанцы	• 4.55%
Албанцы	• 4.55%

Центральная Европа	• 9.09%
Чехи	• 4.55%
Немцы	• 4.55%

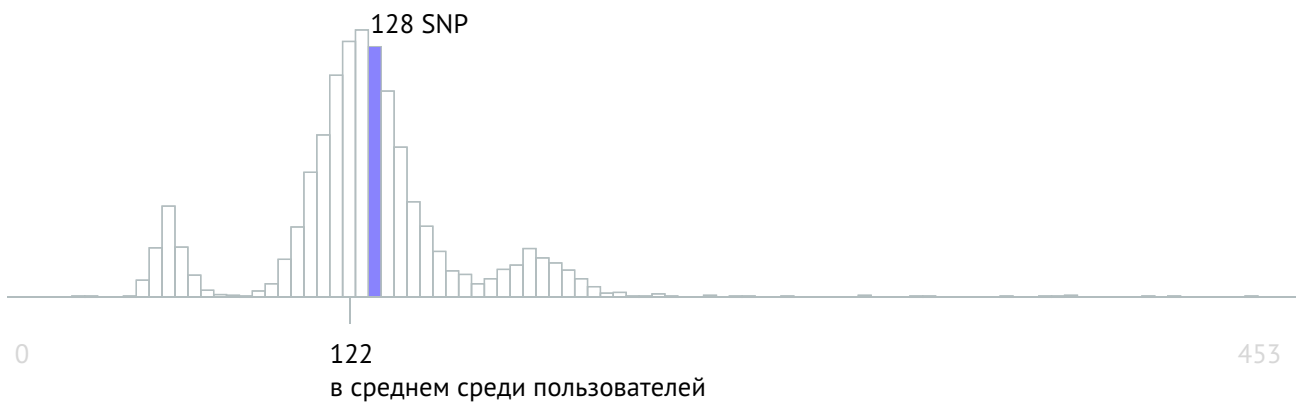
Западная Европа	• 4.55%
Британцы	• 4.55%

Неандертальские гены

У вас выявлено 128 совпадений аллелей с неандертальскими из 1618 возможных. Что на 0.37% выше среднего значения.

128 / 1618

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 тыс. лет
назад

Митохондриальная Ева возникла около 200 000 лет назад. Эта женщина была прародительницей вида человек разумный, от которой всем людям досталась митохондриальная ДНК. Тем не менее она не была единственной женщиной в то время, но митохондриальные ДНК от других женщин не сохранились.

L0

150-180 тыс.
лет назад

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

L1

150-180 тыс.
лет назад

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

L2

80 тыс. лет
назад

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

N

70 тыс. лет
назад

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

R

67 тыс. лет
назад

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

H1b

25 тыс. лет
назад

Гаплогруппа H возникла около 25 тыс. лет назад в юго-западной Азии. Она является наиболее распространенной гаплогруппой в Европе, а также часто встречается в Северной Африке и Передней Азии. Снижение частоты группы отмечено для Ближнего Востока, Кавказа, Ирана, Северной Индии и Центральной Азии.

Происхождение по отцовской линии

ADAM

142 тыс. лет
назад

У хромосомальный Адам возник около 142 тыс. лет назад. Этот мужчина был прародителем вида человек разумный, от которого всем людям досталась У хромосома. Это не означает что он был единственным мужчиной в то время, но У хромосомы от других мужчин не сохранились

A

142 тыс. лет
назад

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

B

65 тыс. лет
назад

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

CT

68-70 тыс. лет
назад

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

F

39-50 тыс. лет
назад

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

K

47 тыс. лет
назад

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

P

34 тыс. лет
назад

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

R1a1a1

30-35 тыс. лет
назад

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

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

Plotnikoff R et al., (2015 Nov)

Osteoarthritis prevalence and modifiable factors: a population study. BMC Public Health 2015 Nov; 15; 1195

Prevalence of knee symptoms and radiographic and symptomatic knee osteoarthritis in African Americans and Caucasians: Centers for Disease Control and Prevention

Corti MC et al., (2003 Oct)

Epidemiology of osteoarthritis: prevalence, risk factors and functional impact. Aging Clin Exp Res 2003 Oct; 15; 359-63

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

Carlo Anne-SophieAS et al., (2014 Sep)

Sorting receptor sortilin-a culprit in cardiovascular and neurological diseases. J. Mol. Med. 2014 Sep; 92; 905-11

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

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

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

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

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

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

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

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

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

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

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

Frequency rate of Abdominal Aortic Aneurysm in the United Kingdom, Italy, Denmark, and Sweden comparing to the data from Hispanic.

Estimated Cancer Incidence, Mortality and Prevalence Worldwide in 2012

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

Rubio-Tapia A et al., (2012 Oct)

The prevalence of celiac disease in the United States. *Am. J. Gastroenterol.* 2012 Oct; 107; 1538-44; quiz 1537, 1545

Cummins AG et al., (2009 Aug)

Prevalence of celiac disease in the Asia-Pacific region. *J. Gastroenterol. Hepatol.* 2009 Aug; 24; 1347-51

Pickrell JK et al., (2016 07)

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

Garmendia Madariaga A et al., (2014 Mar)

The incidence and prevalence of thyroid dysfunction in Europe: a meta-analysis. *J. Clin. Endocrinol. Metab.* 2014 Mar; 99; 923-31

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

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

Fasano A et al., (2003 Feb 10)

Prevalence of celiac disease in at-risk and not-at-risk groups in the United States: a large multicenter study. *Arch. Intern. Med.* 2003 Feb 10; 163; 286-92

Mustalahti K et al., (2010 Dec)

The prevalence of celiac disease in Europe: results of a centralized, international mass screening project. *Ann. Med.* 2010 Dec; 42; 587-95

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-Trøndelag (HUNT). *Eur. J. Endocrinol.* 2000 Nov; 143; 639-47

Eriksson N et al., (2012)

Novel associations for hypothyroidism include known autoimmune risk loci. *PLoS ONE* 2012; 7; e34442

Hollowell JG et al., (2002 Feb)

Serum TSH, T(4), and thyroid antibodies in the United States population (1988 to 1994): National Health and Nutrition Examination Survey (NHANES III). *J. Clin. Endocrinol. Metab.* 2002 Feb; 87; 489-99

Unnikrishnan AG et al., (2013 Jul)

Prevalence of hypothyroidism in adults: An epidemiological study in eight cities of India. Indian J Endocrinol Metab 2013 Jul; 17; 647-52

DeMuro-Mercon C et al., (2000)

Male-pattern hair loss in Norwegian men: a community-based study. Dermatology (Basel) 2000; 200; 219-22

Hagenaars SP et al., (2017 Feb)

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

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

Hermann MatthiasM et al., (2006 Dec)

Nitric oxide in hypertension. J Clin Hypertens (Greenwich) 2006 Dec; 8; 17-29

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

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

Cuffee YendelelaY et al., (2014 Oct)

Psychosocial risk factors for hypertension: an update of the literature. Curr. Hypertens. Rep. 2014 Oct; 16; 483

Prevalence of Hypertension and Controlled Hypertension, United States. Centers for Disease Control and Prevention

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

Rhodes T et al., (1998 Dec)

Prevalence of male pattern hair loss in 18-49 year old men. Dermatol Surg 1998 Dec; 24; 1330-2

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

Satarug SoisungwanS et al., (2006 Mar)

Kidney dysfunction and hypertension: role for cadmium, p450 and heme oxygenases? Tohoku J. Exp. Med. 2006 Mar; 208; 179-202

Bai XueX et al., (2013)

The smooth muscle-selective RhoGAP GRAF3 is a critical regulator of vascular tone and hypertension. Nat Commun 2013; 4; 2910

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

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

High blood pressure. Global and Regional Overview

Dupuytren's contracture prevalence in Europe.

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

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

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

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

Weidinger S et al., (2013 Dec 1)

A genome-wide association study of atopic dermatitis identifies loci with overlapping effects on asthma and psoriasis. *Hum. Mol. Genet.* 2013 Dec 1; 22; 4841-56

Amaral A F SAF et al., (2015 Mar)

The locus C11orf30 increases susceptibility to poly-sensitization. *Allergy* 2015 Mar; 70; 328-33

Li XingnanX et al., (2012 Feb)

The C11orf30-LRRC32 region is associated with total serum IgE levels in asthmatic patients. *J. Allergy Clin. Immunol.* 2012 Feb; 129; 575-8, 578.e1-9

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

Deckers IA et al., (2012)

Investigating international time trends in the incidence and prevalence of atopic eczema 1990-2010: a systematic review of epidemiological studies. *PLoS ONE* 2012; 7; e39803

Williams H et al., (1999 Jan)

Worldwide variations in the prevalence of symptoms of atopic eczema in the International Study of Asthma and Allergies in Childhood. *J. Allergy Clin. Immunol.* 1999 Jan; 103; 125-38

Shaw TE et al., (2011 Jan)

Eczema prevalence in the United States: data from the 2003 National Survey of Children's Health. *J. Invest. Dermatol.* 2011 Jan; 131; 67-73

National Rosacea Society

Statistics by Country for Rosacea

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

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

Kunkle BW et al., (2019 03)

Genetic meta-analysis of diagnosed Alzheimer's disease identifies new risk loci and implicates A β , tau, immunity and lipid processing. *Nat. Genet.* 2019 03; 51; 414-430

Fonseca MI et al., (2016)

Analysis of the Putative Role of CR1 in Alzheimer's Disease: Genetic Association, Expression and Function. *PLoS ONE* 2016; 11; e0149792

Zhou YuanY et al., (2014)

Intracellular clusterin interacts with brain isoforms of the bridging integrator 1 and with the microtubule-associated protein Tau in Alzheimer's disease. PLoS ONE 2014; 9; e103187

Wang Hui-FuHF et al., (2015)

Effect of EPHA1 genetic variation on cerebrospinal fluid and neuroimaging biomarkers in healthy, mild cognitive impairment and Alzheimer's disease cohorts. J. Alzheimers Dis. 2015; 44; 115-23

Proitsi PetroulaP et al., (2014 Feb)

Alzheimer's disease susceptibility variants in the MS4A6A gene are associated with altered levels of MS4A6A expression in blood. Neurobiol. Aging 2014 Feb; 35; 279-90

Satoh KanayoK et al., (2015 Oct)

ATP-binding cassette transporter A7 (ABCA7) loss of function alters Alzheimer amyloid processing. J. Biol. Chem. 2015 Oct; 290; 24152-65

Jiang TengT et al., (2014 Feb)

CD33 in Alzheimer's disease. Mol. Neurobiol. 2014 Feb; 49; 529-35

Willnow Thomas ETE et al., (2013 Jul)

Sorting receptor SORLA--a trafficking path to avoid Alzheimer disease. J. Cell. Sci. 2013 Jul; 126; 2751-60

Liu Chia-ChenCC et al., (2013 Feb)

Apolipoprotein E and Alzheimer disease: risk, mechanisms and therapy. Nat Rev Neurol 2013 Feb; 9; 106-18

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

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

Holler Christopher JCJ et al., (2014)

Bridging integrator 1 (BIN1) protein expression increases in the Alzheimer's disease brain and correlates with neurofibrillary tangle pathology. J. Alzheimers Dis. 2014; 42; 1221-7

Deming YuetivaY et al., (2016 Jan)

A potential endophenotype for Alzheimer's disease: cerebrospinal fluid clusterin. Neurobiol. Aging 2016 Jan; 37; 208.e1-9

Li HongyunH et al., (2015 Oct)

Understanding the function of ABCA7 in Alzheimer's disease. Biochem. Soc. Trans. 2015 Oct; 43; 920-3

Lambert JC et al., (2013 Dec)

Meta-analysis of 74,046 individuals identifies 11 new susceptibility loci for Alzheimer's disease. Nat. Genet. 2013 Dec; 45; 1452-8

Griciuc AnaA et al., (2013 May)

Alzheimer's disease risk gene CD33 inhibits microglial uptake of amyloid beta. Neuron 2013 May; 78; 631-43

Assareh Amelia AAA et al., (2014)

Association of SORL1 gene variants with hippocampal and cerebral atrophy and Alzheimer's disease. Curr Alzheimer Res 2014; 11; 558-63

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

Green RC et al., (2003 May)

Depression as a risk factor for Alzheimer disease: the MIRAGE Study. Arch. Neurol. 2003 May; 60; 753-9

Qiu C et al., (2009)

Epidemiology of Alzheimer's disease: occurrence, determinants, and strategies toward intervention. *Dialogues Clin Neurosci* 2009; 11; 111-28

Declau F et al., (2007)

Prevalence of histologic otosclerosis: an unbiased temporal bone study in Caucasians. *Adv. Otorhinolaryngol.* 2007; 65; 6-16

Norberg Johannes J et al., (2013)

Estimating the prevalence of atrial fibrillation in a general population using validated electronic health data. *Clin Epidemiol* 2013; 5; 475-81

Ellinor Patrick TPT et al., (2010 Mar)

Common variants in KCNN3 are associated with lone atrial fibrillation. *Nat. Genet.* 2010 Mar; 42; 240-4

Franco Diego D et al., (2011 Jul)

Modulation of conductive elements by Pitx2 and their impact on atrial arrhythmogenesis. *Cardiovasc. Res.* 2011 Jul; 91; 223-31

Heeringa J et al., (2008 Dec)

Cigarette smoking and risk of atrial fibrillation: the Rotterdam Study. *Am. Heart J.* 2008 Dec; 156; 1163-9

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

Otosclerosis. Orphanet statistics.

Ohtani I et al., (2003 May)

Why is otosclerosis of low prevalence in Japanese? *Otol. Neurotol.* 2003 May; 24; 377-81

Nielsen JB et al., (2018 09)

Biobank-driven genomic discovery yields new insight into atrial fibrillation biology. *Nat. Genet.* 2018 09; 50; 1234-1239

Ellinor PT et al., (2012 Jun)

Meta-analysis identifies six new susceptibility loci for atrial fibrillation. *Nat. Genet.* 2012 Jun; 44; 670-5

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

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

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

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

Heeringa J et al., (2006 Apr)

Prevalence, incidence and lifetime risk of atrial fibrillation: the Rotterdam study. *Eur. Heart J.* 2006 Apr; 27; 949-53

Go AS et al., (2001 May)

Prevalence of diagnosed atrial fibrillation in adults: national implications for rhythm management and stroke prevention: the AnTicoagulation and Risk Factors in Atrial Fibrillation (ATRIA) Study. *JAMA* 2001 May; 285; 2370-5

Shen AY et al., (2010 Oct)

Racial/ethnic differences in the prevalence of atrial fibrillation among older adults--a cross-sectional study. *J Natl Med Assoc* 2010 Oct; 102; 906-13

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

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

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

Brown RD et al., (2014 Apr)

Unruptured intracranial aneurysms: epidemiology, natural history, management options, and familial screening. *Lancet Neurol* 2014 Apr; 13; 393-404

Li MH et al., (2013 Oct)

Prevalence of unruptured cerebral aneurysms in Chinese adults aged 35 to 75 years: a cross-sectional study. *Ann. Intern. Med.* 2013 Oct; 159; 514-21

Friedman David SDS et al., (2004 Apr)

Prevalence of age-related macular degeneration in the United States. *Arch. Ophthalmol.* 2004 Apr; 122; 564-72

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

Cascella RaffaellaR et al., (2014)

Age-related macular degeneration: insights into inflammatory genes. *J Ophthalmol* 2014; 2014; 582842

Iejima D et al., (2015)

HTRA1 Overexpression Induces the Exudative Form of Age-related Macular Degeneration. *J Stem Cells* 2015; 10; 193-203

Pei XuetingX et al., (2015 Apr)

Inhibition of cell proliferation and migration after HTRA1 knockdown in retinal pigment epithelial cells. *Graefes Arch. Clin. Exp. Ophthalmol.* 2015 Apr; 253; 565-72

Clark Simon JSJ et al., (2010 Oct)

Complement factor H and age-related macular degeneration: the role of glycosaminoglycan recognition in disease pathology. *Biochem. Soc. Trans.* 2010 Oct; 38; 1342-8

Toomey Christopher BCB et al., (2015 Jun)
Regulation of age-related macular degeneration-like pathology by complement factor H. Proc. Natl. Acad. Sci. U.S.A. 2015 Jun; 112; E3040-9

Levy OlivierO et al., (2015 Oct)
APOE Isoforms Control Pathogenic Subretinal Inflammation in Age-Related Macular Degeneration. J. Neurosci. 2015 Oct; 35; 13568-76

Wang JiyinJ et al., (2008 Jul)
Altered function of factor I caused by amyloid beta: implication for pathogenesis of age-related macular degeneration from Drusen. J. Immunol. 2008 Jul; 181; 712-20

Priya Rinki RatnaRR et al., (2012 Dec)
Genetic studies of age-related macular degeneration: lessons, challenges, and opportunities for disease management. Ophthalmology 2012 Dec; 119; 2526-36

Nano ME et al., (2013 Mar-Apr)
Risk factors of age-related macular degeneration in Argentina. Arq Bras Oftalmol 2013 Mar-Apr; 76; 80-4

Hyman L et al., (2000 Mar)
Hypertension, cardiovascular disease, and age-related macular degeneration. Age-Related Macular Degeneration Risk Factors Study Group. Arch. Ophthalmol. 2000 Mar; 118; 351-8

Thornton J et al., (2005 Sep)
Smoking and age-related macular degeneration: a review of association. Eye (Lond) 2005 Sep; 19; 935-44

Chakravarthy U et al., (2010)
Clinical risk factors for age-related macular degeneration: a systematic review and meta-analysis. BMC Ophthalmol 2010; 10; 31

Chong EW et al., (2008 Apr)
Alcohol consumption and the risk of age-related macular degeneration: a systematic review and meta-analysis. Am. J. Ophthalmol. 2008 Apr; 145; 707-715

Crabb John WJW et al., (2002 Nov)
Drusen proteome analysis: an approach to the etiology of age-related macular degeneration. Proc. Natl. Acad. Sci. U.S.A. 2002 Nov; 99; 14682-7

Yu YiY et al., (2011 Jun)
Association of variants in the LIPC and ABCA1 genes with intermediate and large drusen and advanced age-related macular degeneration. Invest. Ophthalmol. Vis. Sci. 2011 Jun; 52; 4663-70

Gorin Michael BMB et al., (2012 Aug)
Genetic insights into age-related macular degeneration: controversies addressing risk, causality, and therapeutics. Mol. Aspects Med. 2012 Aug; 33; 467-86

Koo Bon-HunBH et al., (2010 Mar)
ADAMTS9 is a cell-autonomously acting, anti-angiogenic metalloprotease expressed by microvascular endothelial cells. Am. J. Pathol. 2010 Mar; 176; 1494-504

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;

Age-Specific Prevalence Rates for Age-Related Macular Degeneration by Age and Race/Ethnicity.

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

Kuipers EJ et al., (2011 Oct)

Barrett esophagus and life expectancy: implications for screening? *Gastroenterol Hepatol (N Y)* 2011 Oct; 7; 689-91

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

Louis ED et al., (1998 Jan)

How common is the most common adult movement disorder? estimates of the prevalence of essential tremor throughout the world. *Mov. Disord.* 1998 Jan; 13; 5-10

The Epidemiology of Type 1 Diabetes Mellitus.

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

Bhate K et al., (2013 Mar)

Epidemiology of acne vulgaris. *Br. J. Dermatol.* 2013 Mar; 168; 474-85

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

Menke A et al., (2013 Sep)

The prevalence of type 1 diabetes in the United States. *Epidemiology* 2013 Sep; 24; 773-4

Maahs DM et al., (2010 Sep)

Epidemiology of type 1 diabetes. *Endocrinol. Metab. Clin. North Am.* 2010 Sep; 39; 481-97

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

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

Janecke Andreas RAR et al., (2015 Dec)

Reduced sodium/proton exchanger NHE3 activity causes congenital sodium diarrhea. Hum. Mol. Genet. 2015 Dec; 24; 6614-23

Wang ShuaiS et al., (2013 Apr)

STUB1 is essential for T-cell activation by ubiquitinating CARMA1. Eur. J. Immunol. 2013 Apr; 43; 1034-41

Xingyuan MaM et al., (2006)

Leukocyte function-associated antigen-1: structure, function and application prospects. Protein Pept. Lett. 2006; 13; 397-400

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

Molodecky NA et al., (2012 Jan)

Increasing incidence and prevalence of the inflammatory bowel diseases with time, based on systematic review. Gastroenterology 2012 Jan; 142; 46-54.e42; quiz e30

Naser Saleh ASA et al., (2012 Feb)

Role of ATG16L, NOD2 and IL23R in Crohn's disease pathogenesis. World J. Gastroenterol. 2012 Feb; 18; 412-24

Abbott Derek WDW et al., (2004 Dec)

The Crohn's disease protein, NOD2, requires RIP2 in order to induce ubiquitylation of a novel site on NEMO. Curr. Biol. 2004 Dec; 14; 2217-27

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

Atreya II et al., (2008 Jun)

NF-kappaB in inflammatory bowel disease. J. Intern. Med. 2008 Jun; 263; 591-6

Fonseca-Camarillo GabrielaG et al., (2012 Jun)

Gene expression of solute carrier family 9 (sodium/hydrogen exchanger) 3, (SLC9A3) is downregulated in patients with ulcerative colitis. Inflamm. Bowel Dis. 2012 Jun; 18; 1197-8

Hedl MatijaM et al., (2012 Jun)

IRF5 risk polymorphisms contribute to interindividual variance in pattern recognition receptor-mediated cytokine secretion in human monocyte-derived cells. J. Immunol. 2012 Jun; 188; 5348-56

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

Sharp RC et al., (2015)

Genetic Variations of PTPN2 and PTPN22: Role in the Pathogenesis of Type 1 Diabetes and Crohn's Disease. Front Cell Infect Microbiol 2015; 5; 95

Dalton James PJP et al., (2014 Jun)

Detection of Mycobacterium avium subspecies paratuberculosis in patients with Crohn's disease is unrelated to the presence of single nucleotide polymorphisms rs2241880 (ATG16L1) and rs10045431 (IL12B). Med. Microbiol. Immunol. 2014 Jun; 203; 195-205

Homer Craig RCR et al., (2012 Jul)

A dual role for receptor-interacting protein kinase 2 (RIP2) kinase activity in nucleotide-binding oligomerization domain 2 (NOD2)-dependent autophagy. J. Biol. Chem. 2012 Jul; 287; 25565-76

Irving Aaron TAT et al., (2014 May)

The immune receptor NOD1 and kinase RIP2 interact with bacterial peptidoglycan on early endosomes to promote autophagy and inflammatory signaling. *Cell Host Microbe* 2014 May; 15; 623-35

Papa Gobbi R et al., (2016 Jan-Feb)

A galectin-specific signature in the gut delineates Crohn's disease and ulcerative colitis from other human inflammatory intestinal disorders. *Biofactors* 2016 Jan-Feb; 42; 93-105

Rausch PhilippP et al., (2011 Nov)

Colonic mucosa-associated microbiota is influenced by an interaction of Crohn disease and FUT2 (Secretor) genotype. *Proc. Natl. Acad. Sci. U.S.A.* 2011 Nov; 108; 19030-5

Guerrero-Velázquez CeliaC et al., (2010 Feb)

Abnormalities in intracellular processing and expression of interferon-gamma receptor in adherent cells from lepromatous leprosy patients. *J. Interferon Cytokine Res.* 2010 Feb; 30; 99-105

Kang E et al., (2016)

R-Spondins Are Expressed by the Intestinal Stroma and are Differentially Regulated during *Citrobacter rodentium*- and DSS-Induced Colitis in Mice. *PLoS ONE* 2016; 11; e0152859

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

García Rodríguez LA et al., (2005 Aug)

Risk factors for inflammatory bowel disease in the general population. *Aliment. Pharmacol. Ther.* 2005 Aug; 22; 309-15

Egeberg A et al., (2016 Sep)

Association between psoriasis and inflammatory bowel disease: a Danish nationwide cohort study. *Br. J. Dermatol.* 2016 Sep; 175; 487-92

Ananthakrishnan AN et al., (2013 Nov)

A prospective study of long-term intake of dietary fiber and risk of Crohn's disease and ulcerative colitis. *Gastroenterology* 2013 Nov; 145; 970-7

Dhillon Sandeep SSS et al., (2014 Jan)

Higher activity of the inducible nitric oxide synthase contributes to very early onset inflammatory bowel disease. *Clin Transl Gastroenterol* 2014 Jan; 5; e46

Miyoshi JunJ et al., (2011 Sep)

Ectopic expression of blood type antigens in inflamed mucosa with higher incidence of FUT2 secretor status in colonic Crohn's disease. *J. Gastroenterol.* 2011 Sep; 46; 1056-63

Kong Xiao-FeiXF et al., (2013 Feb)

Haploinsufficiency at the human IFNGR2 locus contributes to mycobacterial disease. *Hum. Mol. Genet.* 2013 Feb; 22; 769-81

Gregersen PK et al., (2009)

Recent advances in the genetics of autoimmune disease. *Annu. Rev. Immunol.* 2009; 27; 363-91

Reindel R et al., (2014 Jul)

CD84 is markedly up-regulated in Kawasaki disease arteriopathy. *Clin. Exp. Immunol.* 2014 Jul; 177; 203-11

Mahid SS et al., (2006 Nov)

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

Li WQ et al., (2013 Jul)

Psoriasis, psoriatic arthritis and increased risk of incident Crohn's disease in US women. *Ann. Rheum. Dis.* 2013 Jul; 72; 1200-5

Li F et al., (2015 Jun)

Consumption of vegetables and fruit and the risk of inflammatory bowel disease: a meta-analysis. *Eur J Gastroenterol Hepatol* 2015 Jun; 27; 623-30

Liu X et al., (2015 Sep)

Dietary fiber intake reduces risk of inflammatory bowel disease: result from a meta-analysis. *Nutr Res* 2015 Sep; 35; 753-8

Danchenko N et al., (2006)

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

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

Prevalence of primary sclerosing cholangitis in Western Europe, United States and Scandinavian countries

Wiemels J et al., (2010 Sep)

Epidemiology and etiology of meningioma. *J. Neurooncol.* 2010 Sep; 99; 307-14

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

Adeloye D et al., (2015 Dec)

Global and regional estimates of COPD prevalence: Systematic review and meta-analysis. *J Glob Health* 2015 Dec; 5; 020415

Lindberg A et al., (2006 Apr)

Seven-year cumulative incidence of COPD in an age-stratified general population sample. *Chest* 2006 Apr; 129; 879-85

Eisner MD et al., (2010 Sep)

An official American Thoracic Society public policy statement: Novel risk factors and the global burden of chronic obstructive pulmonary disease. *Am. J. Respir. Crit. Care Med.* 2010 Sep; 182; 693-718

Omland O et al., (2014 Jan)

Occupational chronic obstructive pulmonary disease: a systematic literature review. *Scand J Work Environ Health* 2014 Jan; 40; 19-35

Hersh CP et al., (2011 Aug)

Family history is a risk factor for COPD. *Chest* 2011 Aug; 140; 343-350

Systemic sclerosis. Orphanet statistics.

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

Meningioma. Orphanet statistics.

Behcet's disease. Orphanet statistics.

Calamia KT et al., (2009 May)

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

Cho MH et al., (2014 Mar)

Risk loci for chronic obstructive pulmonary disease: a genome-wide association study and meta-analysis. *Lancet Respir Med* 2014 Mar; 2; 214-25

Amigo H et al., (2006 Oct)

[Smoking and chronic obstructive pulmonary disease: attributable risk determination]. *Rev Med Chil* 2006 Oct; 134; 1275-82

Johannessen A et al., (2012 Apr)

Association of exposure to environmental tobacco smoke in childhood with chronic obstructive pulmonary disease and respiratory symptoms in adults. *Respirology* 2012 Apr; 17; 499-505

Trupin L et al., (2003 Sep)

The occupational burden of chronic obstructive pulmonary disease. *Eur. Respir. J.* 2003 Sep; 22; 462-9

Silva GE et al., (2004 Jul)

Asthma as a risk factor for COPD in a longitudinal study. *Chest* 2004 Jul; 126; 59-65

- Tai A et al., (2014 Sep)
The association between childhood asthma and adult chronic obstructive pulmonary disease. *Thorax* 2014 Sep; 69; 805-10
- Estimated Prevalence and Incidence of Lung Disease.
- Barker D JDJ et al., (1980 Apr)
Paget's disease of bone: the Lancashire focus. *Br Med J* 1980 Apr; 280; 1105-7
- Lee Myeung SuMS et al., (2009 Sep)
GM-CSF regulates fusion of mononuclear osteoclasts into bone-resorbing osteoclasts by activating the Ras/ERK pathway. *J. Immunol.* 2009 Sep; 183; 3390-9
- Obaid RamiR et al., (2015 Nov)
Optineurin Negatively Regulates Osteoclast Differentiation by Modulating NF- κ B and Interferon Signaling: Implications for Paget's Disease. *Cell Rep* 2015 Nov; 13; 1096-102
- Sun Jiej et al., (2013 Dec)
PML overexpression inhibits proliferation and promotes the osteogenic differentiation of human mesenchymal stem cells. *Oncol. Rep.* 2013 Dec; 30; 2785-94
- Prevalence of Alopecia Areata. North American Hair Research Society.
- 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
- Gordon ED et al., (2016 Sep)
IL1RL1 asthma risk variants regulate airway type 2 inflammation. *JCI Insight* 2016 Sep; 1; e87871
- Asthma and COPD prevalence in Europe.
- Regional COPD Working Group et al., (2003 Jun)
COPD prevalence in 12 Asia-Pacific countries and regions: projections based on the COPD prevalence estimation model. *Respirology* 2003 Jun; 8; 192-8
- Albagha OM et al., (2011 Jul)
Genome-wide association identifies three new susceptibility loci for Paget's disease of bone. *Nat. Genet.* 2011 Jul; 43; 685-9
- Hodge Jason MJM et al., (2007 Oct)
Multiple roles of M-CSF in human osteoclastogenesis. *J. Cell. Biochem.* 2007 Oct; 102; 759-68
- Vallet MahévaM et al., (2015 Jun)
Targeted sequencing of the Paget's disease associated 14q32 locus identifies several missense coding variants in RIN3 that predispose to Paget's disease of bone. *Hum. Mol. Genet.* 2015 Jun; 24; 3286-95
- Altman RD et al., (2000 Mar)
Prevalence of pelvic Paget's disease of bone in the United States. *J. Bone Miner. Res.* 2000 Mar; 15; 461-5
- Kyriakis KP et al., (2009 May)
Alopecia areata prevalence by gender and age. *J Eur Acad Dermatol Venereol* 2009 May; 23; 572-3
- 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
- Soyka Michael BMB et al., (2015)
The Induction of IL-33 in the Sinus Epithelium and Its Influence on T-Helper Cell Responses. *PLoS ONE* 2015; 10; e0123163

Lloyd Clare MCM et al., (2015 Jun)

Epithelial cytokines and pulmonary allergic inflammation. *Curr. Opin. Immunol.* 2015 Jun; 34; 52-8

Anthoni MinnaM et al., (2007 Nov)

Smad3 -signalling and Th2 cytokines in normal mouse airways and in a mouse model of asthma. *Int. J. Biol. Sci.* 2007 Nov; 3; 477-85

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

Asthma factsheet

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

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

Coronary Heart Disease Statistics 2012

Moilanen Anne-MariAM et al., (2015)

WDR12, a Member of Nucleolar PeBoW-Complex, Is Up-Regulated in Failing Hearts and Causes Deterioration of Cardiac Function. *PLoS ONE* 2015; 10; e0124907

Makinde ToluwalopeT et al., (2007 Jul)

The regulatory role of TGF-beta in airway remodeling in asthma. *Immunol. Cell Biol.* 2007 Jul; 85; 348-56

Segawa RyosukeR et al., (2014)

Exacerbation of allergic diseases by chemicals: role of TSLP. *J. Pharmacol. Sci.* 2014; 124; 301-6

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

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

Prevalence of sick sinus syndrome.

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

Wu JianJ et al., (2015)

Association between the MARS rs6782181 polymorphism and serum lipid levels. *Int J Clin Exp Pathol* 2015; 8; 1855-66

Jarray RafikaR et al., (2015 Nov)

Disruption of phactr-1 pathway triggers pro-inflammatory and pro-atherogenic factors: New insights in atherosclerosis development. Biochimie 2015 Nov; 118; 151-61

Hannou Sarah AnissaSA et al., (2015 Apr)

Functional genomics of the CDKN2A/B locus in cardiovascular and metabolic disease: what have we learned from GWASs? Trends Endocrinol. Metab. 2015 Apr; 26; 176-84

Wu CongqingC et al., (2015 Jul)

Mechanosensitive PPAP2B Regulates Endothelial Responses to Atherorelevant Hemodynamic Forces. Circ. Res. 2015 Jul; 117; e41-53

Silbernagel GüntherG et al., (2013 Jul)

High intestinal cholesterol absorption is associated with cardiovascular disease and risk alleles in ABCG8 and ABO: evidence from the LURIC and YFS cohorts and from a meta-analysis. J. Am. Coll. Cardiol. 2013 Jul; 62; 291-9

Yang W et al., (2016 Jul)

Coronary-Heart-Disease-Associated Genetic Variant at the COL4A1/COL4A2 Locus Affects COL4A1/COL4A2 Expression, Vascular Cell Survival, Atherosclerotic Plaque Stability and Risk of Myocardial Infarction. PLoS Genet. 2016 Jul; 12; e1006127

Erbilgin AycaA et al., (2013 Jul)

Identification of CAD candidate genes in GWAS loci and their expression in vascular cells. J. Lipid Res. 2013 Jul; 54; 1894-905

Tavori H et al., (2015 Apr)

PCSK9 inhibition to reduce cardiovascular disease risk: recent findings from the biology of PCSK9. Curr Opin Endocrinol Diabetes Obes 2015 Apr; 22; 126-32

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

Jarray RafikaR et al., (2011 Oct)

Depletion of the novel protein PHACTR-1 from human endothelial cells abolishes tube formation and induces cell death receptor apoptosis. Biochimie 2011 Oct; 93; 1668-75

van der Vorst Emiel P CEP et al., (2015)

MIF and CXCL12 in Cardiovascular Diseases: Functional Differences and Similarities. Front Immunol 2015; 6; 373

Kunnas TarjaT et al., (2015 Aug)

Association of Zinc Finger, C3HC-Type Containing 1 (ZC3HC1) rs11556924 Genetic Variant With Hypertension in a Finnish Population, the TAMRISK Study. Medicine (Baltimore) 2015 Aug; 94; e1221

Schunkert H et al., (2011 Apr)

Large-scale association analysis identifies 13 new susceptibility loci for coronary artery disease. Nat. Genet. 2011 Apr; 43; 333-8

Bauer Robert CRC et al., (2015 Mar)

Knockout of Adamts7, a novel coronary artery disease locus in humans, reduces atherosclerosis in mice. Circulation 2015 Mar; 131; 1202-13

Flister MJ et al., (2015 Apr)

SH2B3 Is a Genetic Determinant of Cardiac Inflammation and Fibrosis. Circ Cardiovasc Genet 2015 Apr; 8; 294-304

Murdock DG et al., (2013)

KIAA1462, a coronary artery disease associated gene, is a candidate gene for late onset Alzheimer disease in APOE carriers. PLoS ONE 2013; 8; e82194

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

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

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

Prevalence of Coronary Heart Disease, United States. Centers for Disease Control and Prevention

Gößwald A et al., (2013 May)

[Prevalence of myocardial infarction and coronary heart disease in adults aged 40-79 years in Germany: results of the German Health Interview and Examination Survey for Adults (DEGS1)]. Bundesgesundheitsblatt Gesundheitsforschung Gesundheitsschutz 2013 May; 56; 650-5

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

Alam Imranull et al., (2016 Feb)

Osteoblast-Specific Overexpression of Human WNT16 Increases Both Cortical and Trabecular Bone Mass and Structure in Mice. Endocrinology 2016 Feb; 157; 722-36

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

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

Cardiovascular Diseases. Statistical Fact Sheet.

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

Liu BoB et al., (2015 Dec)

β -catenin signaling induces the osteoblastogenic differentiation of human pre-osteoblastic and bone marrow stromal cells mainly through the upregulation of osterix expression. Int. J. Mol. Med. 2015 Dec; 36; 1572-82

Appelman-Dijkstra NM et al., (2016 Apr)

Sclerostin Inhibition in the Management of Osteoporosis. Calcif. Tissue Int. 2016 Apr; 98; 370-80

- 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
- Prevalence and incidence of osteoporosis in older men compared to postmenopausal white women.
- Alikhani A et al., (2011 Sep)
Vitiligo: a comprehensive overview Part I. Introduction, epidemiology, quality of life, diagnosis, differential diagnosis, associations, histopathology, etiology, and work-up. J. Am. Acad. Dermatol. 2011 Sep; 65; 473-91
- Alkhateeb A et al., (2003 Jun)
Epidemiology of vitiligo and associated autoimmune diseases in Caucasian probands and their families. Pigment Cell Res. 2003 Jun; 16; 208-14
- 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
- Caturegli P et al., (2014 Apr-May)
Hashimoto thyroiditis: clinical and diagnostic criteria. Autoimmun Rev 2014 Apr-May; 13; 391-7
- Sarcoidosis. Orphanet statistics.
- Nielsen K et al., (2007 Dec)
Incidence and prevalence of keratoconus in Denmark. Acta Ophthalmol Scand 2007 Dec; 85; 890-2
- Kanis JA et al., (2005 Jul)
Alcohol intake as a risk factor for fracture. Osteoporos Int 2005 Jul; 16; 737-42
- Osteoporosis facts and figures. National Osteoporosis Society.
- Zhang Y et al., (2016)
The Prevalence of Vitiligo: A Meta-Analysis. PLoS ONE 2016; 11; e0163806
- 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
- Estimated Cancer Incidence, Mortality and Prevalence Worldwide in 2012
- Statistics by Country for Hashimoto's Thyroiditis. HealthGrades' independent rating.
- 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
- et al., (1999 Aug)
Statement on sarcoidosis. Joint Statement of the American Thoracic Society (ATS), the European Respiratory Society (ERS) and the World Association of Sarcoidosis and Other Granulomatous Disorders (WASOG) adopted by the ATS Board of Directors and by the ERS Executive Committee, February 1999. Am. J. Respir. Crit. Care Med. 1999 Aug; 160; 736-55
- Pearson AR et al., (2000 Aug)
Does ethnic origin influence the incidence or severity of keratoconus? Eye (Lond) 2000 Aug; 14 (Pt 4); 625-8

Kennedy RH et al., (1986 Mar)

A 48-year clinical and epidemiologic study of keratoconus. *Am. J. Ophthalmol.* 1986 Mar; 101; 267-73

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

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

Riveros-McKay F et al., (2019 01)

Genetic architecture of human thinness compared to severe obesity. *PLoS Genet.* 2019 01; 15; e1007603

Berndt SI et al., (2013 May)

Genome-wide meta-analysis identifies 11 new loci for anthropometric traits and provides insights into genetic architecture. *Nat. Genet.* 2013 May; 45; 501-12

Hess Martin EME et al., (2014 Oct)

The fat mass and obesity-associated (FTO) gene: Obesity and beyond? *Biochim. Biophys. Acta* 2014 Oct; 1842; 2039-47

van der Klaauw Agatha AAA et al., (2014 Oct)

Obesity-associated melanocortin-4 receptor mutations are associated with changes in the brain response to food cues. *J. Clin. Endocrinol. Metab.* 2014 Oct; 99; E2101-6

Millington George WmGW et al., (2007 Sep)

The role of proopiomelanocortin (POMC) neurones in feeding behaviour. *Nutr Metab (Lond)* 2007 Sep; 4; 18

Gamero-Villarroel CC et al., (2015 Jun)

Impact of NEGR1 genetic variability on psychological traits of patients with eating disorders. *Pharmacogenomics J.* 2015 Jun; 15; 278-83

Chinem VP et al., (2011 Mar-Apr)

Epidemiology of basal cell carcinoma. *An Bras Dermatol* 2011 Mar-Apr; 86; 292-305

Gloster HM et al., (1996 Mar)

The epidemiology of skin cancer. *Dermatol Surg* 1996 Mar; 22; 217-26

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

Jiang ZhihuaZ et al., (2011)

The heparan and heparin metabolism pathway is involved in regulation of fatty acid composition. *Int. J. Biol. Sci.* 2011; 7; 659-63

Kühn AB et al., (2016 Mar)

FTO gene variant modulates the neural correlates of visual food perception. *Neuroimage* 2016 Mar; 128; 21-31

Fani LL et al., (2014 Feb)

The melanocortin-4 receptor as target for obesity treatment: a systematic review of emerging pharmacological therapeutic options. *Int J Obes (Lond)* 2014 Feb; 38; 163-9

Xu B et al., (2016 May)

Neurotrophic factor control of satiety and body weight. *Nat. Rev. Neurosci.* 2016 May; 17; 282-92

Bernhard FF et al., (2013 Feb)

Functional relevance of genes implicated by obesity genome-wide association study signals for human adipocyte biology. *Diabetologia* 2013 Feb; 56; 311-22

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

Cappuccio FP et al., (2008 May)

Meta-analysis of short sleep duration and obesity in children and adults. *Sleep* 2008 May; 31; 619-26

Obesity. Adult prevalence rate. The Central Intelligence Agency

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

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

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

Vlajinac HD et al., (2004 Aug)

Hereditary patterns of Belgrade university female students with migraine and nonmigraine primary headache. *J. Neurol.* 2004 Aug; 251; 973-6

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

Ogden CL et al., (2014 Feb)

Prevalence of childhood and adult obesity in the United States, 2011-2012. *JAMA* 2014 Feb; 311; 806-14

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

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

Peterlin BL et al., (2010 Jan)

Obesity and migraine: the effect of age, gender and adipose tissue distribution. *Headache* 2010 Jan; 50; 52-62

Lemos C et al., (2012)

Assessing risk factors for migraine: differences in gender transmission. *PLoS ONE* 2012; 7; e50626

Stovner LJ et al., (2010 Aug)

Prevalence of headache in Europe: a review for the Eurolight project. *J Headache Pain* 2010 Aug; 11; 289-99

Wang SJ et al., (2003 Mar)

Epidemiology of migraine and other types of headache in Asia. *Curr Neurol Neurosci Rep* 2003 Mar; 3; 104-8

Barbara LL et al., (1987 Sep-Oct)

A population study on the prevalence of gallstone disease: the Sirmione Study. *Hepatology* 1987 Sep-Oct; 7; 913-7

Renner OlgaO et al., (2013 Feb)

Role of the ABCG8 19H risk allele in cholesterol absorption and gallstone disease. *BMC Gastroenterol* 2013 Feb; 13; 30

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

Lipton RB et al., (2001 Jul-Aug)

Prevalence and burden of migraine in the United States: data from the American Migraine Study II. *Headache* 2001 Jul-Aug; 41; 646-57

Gelaye B et al., (2013 Feb)

Migraine and psychiatric comorbidities among sub-saharan african adults. *Headache* 2013 Feb; 53; 310-21

Ferkingstad E et al., (2018 11)

Genome-wide association meta-analysis yields 20 loci associated with gallstone disease. *Nat Commun* 2018 11; 9; 5101

Buch S et al., (2007 Aug)

A genome-wide association scan identifies the hepatic cholesterol transporter ABCG8 as a susceptibility factor for human gallstone disease. *Nat. Genet.* 2007 Aug; 39; 995-9

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

Shaffer EA et al., (2005 May)

Epidemiology and risk factors for gallstone disease: has the paradigm changed in the 21st century? *Curr Gastroenterol Rep* 2005 May; 7; 132-40

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

Ramello A et al., (2000 Nov-Dec)

Epidemiology of nephrolithiasis. J. Nephrol. 2000 Nov-Dec; 13 Suppl 3; S45-50

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

Anzai NaohikoN et al., (2004 Oct)

The multivalent PDZ domain-containing protein PDZK1 regulates transport activity of renal urate-anion exchanger URAT1 via its C terminus. J. Biol. Chem. 2004 Oct; 279; 45942-50

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

Scales CD et al., (2012 Jul)

Prevalence of kidney stones in the United States. Eur. Urol. 2012 Jul; 62; 160-5

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

Nakayama AkiyoshiA et al., (2013 Dec)

Common missense variant of monocarboxylate transporter 9 (MCT9/SLC16A9) gene is associated with renal overload gout, but not with all gout susceptibility. Hum. Cell 2013 Dec; 26; 133-6

Chiba ToshinoriT et al., (2015 Jan)

NPT1/SLC17A1 is a renal urate exporter in humans and its common gain-of-function variant decreases the risk of renal underexcretion gout. *Arthritis & rheumatology* (Hoboken, N.J.) 2015 Jan; 67; 281-7

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

Roddy E et al., (2010)

Epidemiology of gout. *Arthritis Res. Ther.* 2010; 12; 223

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

Huynh Duong PDP et al., (2003 Oct)

The autosomal recessive juvenile Parkinson disease gene product, parkin, interacts with and ubiquitinates synaptotagmin XI. *Hum. Mol. Genet.* 2003 Oct; 12; 2587-97

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

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

Barkhuizen M et al., (2016 Feb)

Advances in GBA-associated Parkinson's disease--Pathology, presentation and therapies. *Neurochem. Int.* 2016 Feb; 93; 6-25

Lopatina OlgaO et al., (2014)

Anxiety- and depression-like behavior in mice lacking the CD157/BST1 gene, a risk factor for Parkinson's disease. *Front Behav Neurosci* 2014; 8; 133

Oczkowska AnnaA et al., (2013 Dec)

Mutations in PRKN and SNCA Genes Important for the Progress of Parkinson's Disease. Curr. Genomics 2013 Dec; 14; 502-17

Rosenbusch KE et al., (2016)

Activation Mechanism of LRRK2 and Its Cellular Functions in Parkinson's Disease. Parkinsons Dis 2016; 2016; 7351985

Noyce AJ et al., (2012 Dec)

Meta-analysis of early nonmotor features and risk factors for Parkinson disease. Ann. Neurol. 2012 Dec; 72; 893-901

Ascherio A et al., (2006 Aug)

Pesticide exposure and risk for Parkinson's disease. Ann. Neurol. 2006 Aug; 60; 197-203

The Epidemiology of Parkinson's Disease.

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

van de Bunt MartijnM et al., (2015 Dec)

Transcript Expression Data from Human Islets Links Regulatory Signals from Genome-Wide Association Studies for Type 2 Diabetes and Glycemic Traits to Their Downstream Effectors. PLoS Genet. 2015 Dec; 11; e1005694

Scott LJ et al., (2016 Jun)

The genetic regulatory signature of type 2 diabetes in human skeletal muscle. Nat Commun 2016 Jun; 7; 11764

Xi BB et al., (2012 Oct)

Common polymorphism near the MC4R gene is associated with type 2 diabetes: data from a meta-analysis of 123,373 individuals. Diabetologia 2012 Oct; 55; 2660-6

Stefanis LeonidasL et al., (2012 Feb)

α -Synuclein in Parkinson's disease. Cold Spring Harb Perspect Med 2012 Feb; 2; a009399

Pascale E et al., (2016)

Genetic Architecture of MAPT Gene Region in Parkinson Disease Subtypes. Front Cell Neurosci 2016; 10; 96

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;

von Campenhausen S et al., (2005 Aug)

Prevalence and incidence of Parkinson's disease in Europe. Eur Neuropsychopharmacol 2005 Aug; 15; 473-90

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

Harder Marie NMN et al., (2013 Apr)

Type 2 diabetes risk alleles near BCAR1 and in ANK1 associate with decreased β -cell function whereas risk alleles near ANKRD55 and GRB14 associate with decreased insulin sensitivity in the Danish Inter99 cohort. J. Clin. Endocrinol. Metab. 2013 Apr; 98; E801-6

Qi LuL et al., (2008 Nov)

The common obesity variant near MC4R gene is associated with higher intakes of total energy and dietary fat, weight change and diabetes risk in women. Hum. Mol. Genet. 2008 Nov; 17; 3502-8

Mutombo Paulin Beya wa BitadiPB et al., (2014)

MC4R rs17782313 gene polymorphism was associated with glycated hemoglobin independently of its effect on BMI in Japanese: the Shimane COHRE study. Endocr. Res. 2014; 39; 115-9

Perry John R BJR et al., (2012 May)

Stratifying type 2 diabetes cases by BMI identifies genetic risk variants in LAMA1 and enrichment for risk variants in lean compared to obese cases. PLoS Genet. 2012 May; 8; e1002741

Depetris Rafael SRS et al., (2009 Aug)

Structural and functional studies of the Ras-associating and pleckstrin-homology domains of Grb10 and Grb14. Nat. Struct. Mol. Biol. 2009 Aug; 16; 833-9

van Vliet-Ostaptchouk Jana VJV et al., (2012)

Common variants in the type 2 diabetes KCNQ1 gene are associated with impairments in insulin secretion during hyperglycaemic glucose clamp. PLoS ONE 2012; 7; e32148

Dupuis J et al., (2010 Feb)

New genetic loci implicated in fasting glucose homeostasis and their impact on type 2 diabetes risk. Nat. Genet. 2010 Feb; 42; 105-16

Gaulton Kyle J KJ et al., (2015 Dec)

Genetic fine mapping and genomic annotation defines causal mechanisms at type 2 diabetes susceptibility loci. Nat. Genet. 2015 Dec; 47; 1415-25

Wagner Robert R et al., (2011)

Glucose-raising genetic variants in MADD and ADCY5 impair conversion of proinsulin to insulin. PLoS ONE 2011; 6; e23639

Lecompte Sophie S et al., (2013 May)

Genetic and molecular insights into the role of PROX1 in glucose metabolism. Diabetes 2013 May; 62; 1738-45

Nielsen TT et al., (2011 May)

Type 2 diabetes risk allele near CENTD2 is associated with decreased glucose-stimulated insulin release. Diabetologia 2011 May; 54; 1052-6

Goenaga Diana D et al., (2009 Jul)

Molecular determinants of Grb14-mediated inhibition of insulin signaling. Mol. Endocrinol. 2009 Jul; 23; 1043-51

Stamateris Rachel ERE et al., (2013 Jul)

Adaptive β -cell proliferation increases early in high-fat feeding in mice, concurrent with metabolic changes, with induction of islet cyclin D2 expression. Am. J. Physiol. Endocrinol. Metab. 2013 Jul; 305; E149-59

Qi Qibin Q et al., (2009 Sep)

Common variants in KCNQ1 are associated with type 2 diabetes and impaired fasting glucose in a Chinese Han population. Hum. Mol. Genet. 2009 Sep; 18; 3508-15

Lyssenko V et al., (2009 Jan)

Common variant in MTNR1B associated with increased risk of type 2 diabetes and impaired early insulin secretion. Nat Genet. 2009 Jan; 41; 82-8

Gloyn Anna LAL et al., (2009 Apr)

Type 2 diabetes susceptibility gene TCF7L2 and its role in beta-cell function. Diabetes 2009 Apr; 58; 800-2

Hodson David JDJ et al., (2014 Sep)

ADCY5 couples glucose to insulin secretion in human islets. Diabetes 2014 Sep; 63; 3009-21

Kong Y et al., (2016 Aug)

Islet biology, the CDKN2A/B locus and type 2 diabetes risk. Diabetologia 2016 Aug; 59; 1579-93

Chistiakov Dimitry ADA et al., (2011 Sep)

The carriage of risk variants of CDKAL1 impairs beta-cell function in both diabetic and non-diabetic patients and reduces response to non-sulfonylurea and sulfonylurea agonists of the pancreatic KATP channel. Acta Diabetol 2011 Sep; 48; 227-35

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

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

Statistics About Diabetes. Data from the National Diabetes Statistics Report.

Prevalence of rheumatoid arthritis globally and in the US.

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

Mac TL et al., (2007 Jun)

Epidemiology, aetiology, and clinical management of epilepsy in Asia: a systematic review. *Lancet Neurol* 2007 Jun; 6; 533-43

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

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

International Diabetes Federation

Yoon KH et al., (2006 Nov)

Epidemic obesity and type 2 diabetes in Asia. *Lancet* 2006 Nov; 368; 1681-8

The global burden of rheumatoid arthritis. World Health Organization.

Theodore WH et al., (2006 Oct)

Epilepsy in North America: a report prepared under the auspices of the global campaign against epilepsy, the International Bureau for Epilepsy, the International League Against Epilepsy, and the World Health Organization. *Epilepsia* 2006 Oct; 47; 1700-22

Olafsson E et al., (1999 Nov)

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

Spencer FA et al., (2006 Jul)

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

Bouée S et al., (2016)

Incidence of venous thromboembolism in France: a retrospective analysis of a national insurance claims database. *Thromb J* 2016; 14; 4

Heit JA et al., (2016 Jan)

The epidemiology of venous thromboembolism. *J. Thromb. Thrombolysis* 2016 Jan; 41; 3-14

Leisner B et al., (1985 Jan)

Effect of iodide treatment on iodine concentration and volume of endemic non-toxic goitre in childhood. *Acta Endocrinol.* 1985 Jan; 108; 44-50

Ahlehoff O et al., (2017 Nov)

Cutaneous lupus erythematosus and the risk of deep venous thrombosis and pulmonary embolism: A Danish nationwide cohort study. *Lupus* 2017 Nov; 26; 1435-1439

Kim SC et al., (2013 Oct)

Risk of venous thromboembolism in patients with rheumatoid arthritis. *Arthritis Care Res (Hoboken)* 2013 Oct; 65; 1600-7

Miller J et al., (2002 May)

Postmenopausal estrogen replacement and risk for venous thromboembolism: a systematic review and meta-analysis for the U.S. Preventive Services Task Force. *Ann. Intern. Med.* 2002 May; 136; 680-90

Heit JA et al., (2006 Feb)

The epidemiology of venous thromboembolism in the community: implications for prevention and management. *J. Thromb. Thrombolysis* 2006 Feb; 21; 23-9

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

Kim WR et al., (2000 Dec)

Epidemiology and natural history of primary biliary cirrhosis in a US community. *Gastroenterology* 2000 Dec; 119; 1631-6

Baratloo A et al., (2014)

The Risk of Venous Thromboembolism with Different Generation of Oral Contraceptives; a Systematic Review and Meta-Analysis. *Emerg (Tehran)* 2014; 2; 1-11

Barsoum MK et al., (2010 Nov)

Is progestin an independent risk factor for incident venous thromboembolism? A population-based case-control study. *Thromb. Res.* 2010 Nov; 126; 373-8

Stegeman BH et al., (2013 Sep)

Different combined oral contraceptives and the risk of venous thrombosis: systematic review and network meta-analysis. *BMJ* 2013 Sep; 347; f5298

James AH et al., (2006 May)

Venous thromboembolism during pregnancy and the postpartum period: incidence, risk factors, and mortality. *Am. J. Obstet. Gynecol.* 2006 May; 194; 1311-5

Holmqvist ME et al., (2012 Oct)

Risk of venous thromboembolism in patients with rheumatoid arthritis and association with disease duration and hospitalization. *JAMA* 2012 Oct; 308; 1350-6

Cheng YJ et al., (2013)

Current and former smoking and risk for venous thromboembolism: a systematic review and meta-analysis. *PLoS Med.* 2013; 10; e1001515

Deitelzweig SB et al., (2011 Feb)

Prevalence of clinical venous thromboembolism in the USA: current trends and future projections. *Am. J. Hematol.* 2011 Feb; 86; 217-20

Primary biliary cirrhosis. *Orphanet statistics.*

Inoue K et al., (1995 Apr)

Prediction of prognosis of primary biliary cirrhosis in Japan. *Liver* 1995 Apr; 15; 70-7

Питание

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

Mondul AM et al., (2011 Dec 1)

Genome-wide association study of circulating retinol levels. Hum. Mol. Genet. 2011 Dec 1; 20; 4724-31

Shin SY et al., (2014 Jun)

An atlas of genetic influences on human blood metabolites. Nat. Genet. 2014 Jun; 46; 543-550

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

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

Olds LC et al., (2003 Sep 15)

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

Sachse C et al., (1999 Apr)

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

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

Ledda M et al., (2014 Jan 1)

GWAS of human bitter taste perception identifies new loci and reveals additional complexity of bitter taste genetics. Hum. Mol. Genet. 2014 Jan 1; 23; 259-67

Hazra A et al., (2009 Dec 1)

Genome-wide significant predictors of metabolites in the one-carbon metabolism pathway. Hum. Mol. Genet. 2009 Dec 1; 18; 4677-87

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

A genetic variant near olfactory receptor genes influences cilantro preference.

Dubois PC et al., (2010 Apr)

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

Спорт

Jin GuangfuG et al., (2012 Dec)

Genome-wide association study identifies a new locus JMJD1C at 10q21 that may influence serum androgen levels in men. Hum. Mol. Genet. 2012 Dec; 21; 5222-8

Grote Beverborg NielsN et al., (2015)

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

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

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

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

Личные качества

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

Sood RF et al., (2015 Oct)

Genome-wide Association Study of Postburn Scarring Identifies a Novel Protective Variant. *Ann. Surg.* 2015 Oct; 262; 563-9

Le Clerc S et al., (2013 Apr)

A genome-wide association study in Caucasian women points out a putative role of the STXBP5L gene in facial photoaging. *J. Invest. Dermatol.* 2013 Apr; 133; 929-35

Eny KM et al., (2014 Aug)

GWAS identifies an NAT2 acetylator status tag single nucleotide polymorphism to be a major locus for skin fluorescence. *Diabetologia* 2014 Aug; 57; 1623-34

Falchi M et al., (2009 Aug)

Genome-wide association study identifies variants at 9p21 and 22q13 associated with development of cutaneous nevi. *Nat. Genet.* 2009 Aug; 41; 915-9

Jin G et al., (2013 Jan)

Genome-wide association study identifies loci at ATF7IP and KLK2 associated with percentage of circulating free PSA. *Neoplasia* 2013 Jan; 15; 95-101

Eriksson N et al., (2010 Jun)

Web-based, participant-driven studies yield novel genetic associations for common traits. *PLoS Genet.* 2010 Jun; 6; e1000993

Shih B et al., (2010 Jul)

Genetics of keloid scarring. *Arch. Dermatol. Res.* 2010 Jul; 302; 319-39

Laville V et al., (2016 Sep)

A genome-wide association study in Caucasian women suggests the involvement of HLA genes in the severity of facial solar lentigines. *Pigment Cell Melanoma Res* 2016 Sep; 29; 550-8

Ogawa R et al., (2017 Mar)

Keloid and Hypertrophic Scars Are the Result of Chronic Inflammation in the Reticular Dermis. *Int J Mol Sci* 2017 Mar; 18;

van Waateringe RP et al., (2016 May)

Lifestyle and clinical determinants of skin autofluorescence in a population-based cohort study. *Eur. J. Clin. Invest.* 2016 May; 46; 481-90

Nan H et al., (2009 Sep)

Genome-wide association study of tanning phenotype in a population of European ancestry. *J. Invest. Dermatol.* 2009 Sep; 129; 2250-7

Ahn J et al., (2009 Oct 1)

Quantitative trait loci predicting circulating sex steroid hormones in men from the NCI-Breast and Prostate Cancer Cohort Consortium (BPC3). *Hum. Mol. Genet.* 2009 Oct 1; 18; 3749-57

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

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

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

Milnik A et al., (2012 Dec)

Association of KIBRA with episodic and working memory: a meta-analysis. *Am. J. Med. Genet. B Neuropsychiatr. Genet.* 2012 Dec; 159B; 958-69

Yoshiura K et al., (2006 Mar)

A SNP in the ABCC11 gene is the determinant of human earwax type. *Nat. Genet.* 2006 Mar; 38; 324-30

Richards JB et al., (2009 Dec)

A genome-wide association study reveals variants in ARL15 that influence adiponectin levels. *PLoS Genet.* 2009 Dec; 5; e1000768

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

Rodriguez SantiagoS et al., (2013 Jul)

Dependence of deodorant usage on ABCC11 genotype: scope for personalized genetics in personal hygiene. *J. Invest. Dermatol.* 2013 Jul; 133; 1760-7

Fellay JacquesJ et al., (2009 Dec)

Common genetic variation and the control of HIV-1 in humans. *PLoS Genet.* 2009 Dec; 5; e1000791

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

Geller F et al., (2011 Sep)

Genome-wide association study identifies four loci associated with eruption of permanent teeth. *PLoS Genet.* 2011 Sep; 7; e1002275

Larsson M et al., (2011 Aug 12)

GWAS findings for human iris patterns: associations with variants in genes that influence normal neuronal pattern development. *Am. J. Hum. Genet.* 2011 Aug 12; 89; 334-43

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

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

Martin AnnetteA et al., (2010 Feb)

A functional ABCC11 allele is essential in the biochemical formation of human axillary odor. *J. Invest. Dermatol.* 2010 Feb; 130; 529-40

Fellay JacquesJ et al., (2007 Aug)

A whole-genome association study of major determinants for host control of HIV-1. *Science* 2007 Aug; 317; 944-7

Pereyra FlorenciaF et al., (2010 Dec)

The major genetic determinants of HIV-1 control affect HLA class I peptide presentation. *Science* 2010 Dec; 330; 1551-7

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